

## Stargardt Hastalığı ve Katarakt: Tedavi Stratejileri ve Güncel Yaklaşımlar

### Stargardt Disease and Cataract: Treatment Strategies and Current Approaches

<sup>1,2</sup>Hasan Basri ARİFOĞLU / ORCID No: 0000-0003-2496-1781

<sup>3</sup>Serdar ÖZATEŞ / ORCID No: 0000-0002-0365-8786

<sup>2</sup>Emin Emrullah TAŞINDI / ORCID No: 0000-0003-2133-0159

<sup>1</sup>Prof. Dr., İstanbul Okan Üniversitesi, Göz Hastalıkları Anabilim Dalı, İstanbul, Türkiye

<sup>2</sup>Prof. Dr., Taşındı Göz Kliniği, Göz Hastalıkları Anabilim Dalı, İstanbul, Türkiye

<sup>3</sup>Doç. Dr., Taşındı Göz Kliniği, Göz Hastalıkları Anabilim Dalı, İstanbul, Türkiye

**Geliş Tarihi/Received:** 09/06/2025 **Kabul Tarihi/Accepted:** 11/09/2025 **DOI:** 10.37783/CRJ-0508

**Yazışma Adresi/Address for Correspondence:** Bağdat caddesi no:191/A kat:2 no:5 Kadıköy/İstanbul

**Tel./Phone:** +902164678408 **E-posta/E-mail:** habasa@yahoo.com

#### ÖZ

Genç erişkinlik döneminde ortaya çıkan ve ilerleyici santral görme kaybı ile seyreden Stargardt hastalığında katarakt gelişiminde cerrahi ve göz içi lens tercihine yaklaşım farklılık göstermektedir. Retina hasarının yaygınlığı, görme alanında skotom varlığı ve yerleşimi, kontrast sensitivitesinin azalması gibi birçok faktör göz önünde bulundurularak cerrahi kararı verilmeli ve göz içi lens seçimi yapılmalıdır.

**Anahtar kelimeler:** Stargardt hastalığı, göz içi lensi, kontrast sensitivite

#### Abstract

Stargardt's disease, which typically manifests in early adulthood and progresses with central vision loss, presents variable approaches regarding the timing of cataract surgery and intraocular lens selection. Surgical decisions should consider multiple factors such as the extent of retinal damage, presence and location of scotomas in the visual field, and reduced contrast sensitivity.

**Keywords:** Stargardt's disease, intraocular lens, contrast sensitivity

#### Giriş

Stargardt hastalığı (SH) genç yetişkinlerde en sık görülen herediter makula distrofilerinden biridir ve erken yaşta santral görme kaybının en sık nedenlerinden biridir.<sup>1</sup> Genellikle otozomal resesif geçiş göstermekle birlikte otozomal dominant ve mitekondrial DNA ile geçişler bildirilmiştir.<sup>1,2</sup> SH'nın prevalansı 1/8000-10000'dir.<sup>1</sup> Hastalığın ortaya çıkışı genellikle 10-15 yaş civarındır. SH'nın başlangıç yaşı hastalığın ciddiyeti ile ilişkilidir ve erken yaşta başlayan hastalarda daha ciddi seyreder.

SH progresif ve geri dönüşsüz santral görme kaybı, renkli görme bozukluğu ve düşük ışık koşullarında görme zorluğu ile karakterizedir.<sup>1</sup> Hastalığın makula bölgesine sınırlı olan (SH) ve tüm retinayı etkileyen (Fundus Flavimakulatus) olarak iki tipi vardır. Hastalığın başlangıç döneminde retina görüntüsü tamamen normal olabilir fakat zamanla retinal bulgular ortaya çıkmaya başlar. SH'nın kliniğinde retina pigment epitelinde lipofuscin birikimine bağlı değişiklikler, dövülmüş bronz görünümü ve IS-OS bandında bozulma ve

hasar görülebilir. Fundus fluorescein anjiyografide, hastaların %80'inde karanlık koroid izlenir fakat ileri vakalarda retina pigment epitel atrofisine bağlı olarak pencere defekti de izlenebilir. Fundus otofloresan görüntülemeye, hiper ya da hipootofloresan retinal lezyonlar izlenebilir.

SH'na ABCA4 genindeki mutasyon ve bu fotoreseptörlerin dış segmentinde sentezlenen ATP-binding cassette proteinindeki sentez bozukluğu sebep olur.<sup>3</sup> ABCA4 proteini fotoreseptördeki metabolizma ile ortaya çıkan toksik maddelerin hücre dışına atılmasında görevlidir.<sup>3,4</sup> Toksik maddelerin hücre içerisindeki birikimi hücre ölümüne sebep olmaktadır. ABCA4 genindeki mutasyon oldukça heterojendir ve bu durum klinik görünümde yaygın farklılıklara yol açmaktadır. SH'nın %5'i STGD4, ELOVL4 ve PRPH2 genlerindeki mutasyonlardan kaynaklanmaktadır.<sup>3,4</sup>

### Stargardt Hastalığı ve Kontrast Sensitivite

SH'nda kontrast sensitivitenin azaldığı önceki literatür çalışmalarında gösterilmiştir.<sup>5</sup> SH hastalarının görme keskinliklerindeki ve kontrast sensitivitesindeki düşüklük göz önüne alındığında gelişebilecek katarakt gibi hastalıklar görme keskinliğinde beklenenden daha büyük düşüşlere sebebiyet verebilir. Das ve ark.'larının<sup>4</sup> yaptığı geniş popülasyonu çalışmada hastaların %0,66'sına görme fonksiyonunu bozduğu için katarakt cerrahisi gerektiği ortaya koymuştur. Görme keskinliği, görme fonksiyonunu değerlendirmenin standart yoludur fakat tek yöntem değildir. Kontrast sensitivite, görme fonksiyonunun kapasitesi hakkında daha iyi bilgi verir. Katarakt, erken dönemde bile ışık saçılmasına yol açarak görme keskinliği korunmasına rağmen görme fonksiyonunu bozabilir. Bu durum özellikle kontrast sensitivitesi zaten başka hastalıklar tarafından bozulmuş olan hastalarda mevcut görme fonksiyonunun çok daha fazla etkilenmesi anlamına gelir. Shandiz ve ark.<sup>6</sup> gündüz ve gece şartlarında kortikal kataraktın kontrast sensitivitesini daha fazla bozduğunu göstermiştir. Shifter ve ark.<sup>7</sup> posterior subkapsüler katarakt ve kortikal kataraktın erken döneminde bile kontrast sensitiviteyi azalttığını bildirmiştir. Literatür bilgileri ışığında, kontrast sensitivite bozukluğu olan SH hastalarında erken dönem kataraktlarda dahi görme fonksiyonunda belirgin bozulma yaşanabilir ve daha erken planlanan katarakt cerrahisi belirgin görme fonksiyonu düzelmesini sağlayabilir.

SH'nda gelişebilen santral skotomdan dolayı bazı hastalarda eksantrik fiksasyon gelişebilmektedir. Şentürk ve ark.<sup>8</sup> çalışmalarına dahil edilen tüm gözlerde yeni tercih edilen retina alanı olduğu ve tercih edilen alanın skotom alanının altında olduğunu bildirmişlerdir. Ayrıca hastaların %65'inde stabil olamayan fiksasyon noktası bildirmişlerdir. Fiksasyon noktasının tercihi ve olası bir

kataraktın tipine ve gelişim paternine göre hastaların görme keskinliği kataraktın erken döneminde azalma gösterebilir. Eksantrik fiksasyonu olan hastalarda keratometri ölçümleri, aksiyel uzunluk ölçümü farklılıklar göstererek refraktif hatalara yol açabilir. Ayrıca fiksasyon açısına göre göz içi mercek pozisyonunun konumlandırılması hastalarda görme fonksiyonunda artışa yol açabilir.

### Stargardt Hastalığında Göz İçi Lens Seçimi

SH'nın erken başlangıç yaşı göz önüne alındığında olası bir katarakt cerrahisinde ortaya çıkan en önemli sorulardan bir tanesi, katarakt ameliyatı sonrasında orta ve yakın mesafe görüşün nasıl korunacağıdır ve bunun görme fonksiyonunu bozmadan nasıl yapılabileceğidir. SH'nda katarakt cerrahisinde kullanılacak göz içi lens tipinin seçiminde hastalığın yarattığı kontrast sensitivite bozukluğu göz önüne alınmalıdır.

Monofokal göz içi lensler iyi bir uzak mesafe performansı sergilerken, orta ve yakın mesafe görüş için ek gözlük ihtiyacı ortaya çıkmaktadır. Özellikle tek taraflı katarakt cerrahisi sonrası ve genç hastalarda orta ve yakın mesafede anisekoni ve anisometriye bağlı binoküler görme kalitesinde şikayetler ortaya çıkacaktır.<sup>9</sup> Monofokal göz içi lenslerin hem fotopik hem de mezopik koşullarda kontrast sensitivite performansının diğer göz içi merceklerle göre daha iyi olduğu bilinmektedir. Mesci ve ark.<sup>9</sup> unilateral monofokal lens implantasyonu sonrası binoküler kontrast sensitivitenin difraktif ve refraksif multifokal göz içi lenslere göre daha iyi olduğunu bildirmiştir. Monofokal göz içi lensler ile kontrast sensitivitenin yüksek olması SH hastalarında görme fonksiyonunu korunmasında etkin bir seçenek olabileceğini göstermektedir.

Mono-plus ve monofokal göz içi lenslerin sağlıklı retinaya sahip hastalar üzerinde yapılan çalışmalarda kontrast sensitivite açısından anlamlı fark bulunmamıştır.<sup>10</sup> Bu çalışmaların sağlıklı retinaya sahip bireylerde yapıldığını göz önüne alırsak SH'da mono-plus göz içi merceklerin performansı hakkında tam bir çıkarıma varmak doğru değildir. Kesin bir değerlendirme için SH'nda mono-plus göz içi mercek performansının değerlendirildiği çalışmalara ihtiyaç vardır.

Extended depth of focus (EDOF) göz içi mercekler uzak görüşün yanında orta mesafede de iyi bir görüş sunmaktadır. Fakat EDOF göz içi merceklerde tasarım ve çalışma prensiplerinin farklı olması nedeniyle kontrast sensitivite monofokal göz içi merceklerle göre daha düşüktür.<sup>11,12</sup> Avantajlı taraflarının yanında kontrast sensitiviteye olan etkisi nedeniyle SH'nda istenilen görme fonksiyonu seviyesine ulaşılmayabilir.

Multifokal göz içi mercekleri orta ve yakın mesafe görüşünde çok etkin olmalarına rağmen kontrast sensitivite performansları monofokal göz içi merceklerle göre daha kötüdür.<sup>12</sup> SH gibi kontrast sensitivitenin önem taşıdığı

hastalıklarda kullanımı ile hedeflenen görme fonksiyonu artışı elde edilemeyebilir. Ayrıca unilateral katarakt cerrahilerinde kullanılması anisekoni ve anizometriyi tetikleyebileceği için hastada astenopik şikayetlere yol açabilir.<sup>9</sup>

Multifokal göz içi merceklerde bildirilen halo ve glare oluşumu hedeflenen görme keskinliğine ulaşmayı ve fiksasyon tercihlerini etkileyerek binokülariteyi zorlaştıran başka bir etmendir.<sup>12</sup>

Akomodatif göz içi mercekler özellikle genç hastalarda yakın görme sorununa çözüm üretebilir. Akomodatif göz içi mercekler uzak görme fonksiyonunda bozulmaya yol açmadan gelen ışığın tamamını kullanarak ve kontrast sensitiviteyi bozmadan iyi bir yakın görüş sunabilir.<sup>13</sup> Mesci ve ark.<sup>9</sup> Akomodatif göz içi lenslerin kontrast sensitivitesinin multifokal göz içi lenslerden daha iyi olduğunu ve monofokal lensler ile benzer olduğunu bildirmiştir.

Katarakt cerrahisi sırasında çeşitli sebeplerle göz içi mercek planlandığı gibi kapsül içerisine yerleştirilemeyebilir. Kapsül içi monofokal ve skleral fiksasyon lensler kontrast sensitivite açısından karşılaştırıldığında aralarında istatistiksel anlamlı bir fark bulunamamıştır.<sup>14</sup> Olası bir gereklilik durumunda kapsül içi merceklerin yerine skleral fiksasyon mercekler kullanıldığında görme fonksiyonu açısından bir kayıp yaşanmayacaktır.

Az gören hastaların rehabilitasyon süreçlerinde büyüteç ya da teleskopik gözlük kullanımı yaygın bir uygulamadır. Benzer etkiyi yaratabilecek göz içi macula lensi uygulamaları da yıllar içerisinde ortaya çıkmıştır. Makula lens uygulamasında görüntü optik olarak büyütülerek retina üzerine düşürülmektedir fakat santral skotomun yerleşimi ya da ekzantrik fiksasyon varlığı bu tip göz içi merceğin kullanımını kısıtlayabilmektedir.<sup>15</sup> Ekzantrik fiksasyon yapan hastalarda Fresnel prizma göz içi mercekleri kullanılabilir fakat göz içi merceğin Fresnel prizmaları gelen ışıktı saçılmaya yol açarak kontrast kaybına sebep olabilmektedir.<sup>15</sup>

Stargardt hastalığı için henüz kesin bir tedavi bulunmamakla birlikte, gen terapisi, hücre temelli yaklaşımlar, farmakolojik ajanlar ve besinsel destekler gibi gelişmekte olan tedavi stratejileri-tek başlarına veya kombine şekilde uygulandıklarında-önemli ölçüde umut vadetmektedir. Bu yaklaşımlar arasında, CRISPR tabanlı gen düzenleme gelecekte klinik uygulama açısından dönüştürücü potansiyele sahip bir müdahale olarak öne çıkmaktadır.<sup>3</sup> Bu ümit verici tedaviler uygulanmaya başladığı zaman katarakt cerrahisinin sebep olduğu inflamasyonun tedaviler üzerindeki potansiyel etkileri göz önüne alınarak cerrahi zamanlaması dikkatlice planlanmalıdır.

## Sonuç

SH hastalarında katarakt artan yaşla birlikte ortaya çıkabilmekte ve görme kalitesi üzerinde beklenenden daha belirgin etkilere neden olabilmektedir. SH hastalarında göz içi lens seçimi yapılırken IS/OS bandının bütünlüğü, makula atrofi varlığı, fiksasyon tercihi, görme alanında skotom varlığı ve hastanın beklentileri gibi birçok faktörü göz önüne almak gerekmektedir.

## Açıklama

Bu çalışmada herhangi bir çıkar çatışması yoktur.

## Kaynaklar

1. Tsang SH, Sharma T. Stargardt disease. *Adv Exp Med Biol.* 2018;1085:139-151. doi:10.1007/978-3-319-95046-4\_27
2. Souied EH, Ducroq D, Roset JM, et al. A novel ABCR nonsense mutation responsible for late-onset fundus flavimaculatus. *Invest Ophthalmol Vis Sci.* 1999;40(11):2740-2744.
3. Ghenciu LA, Haşegan OA, Stoicescu ER, et al. Emerging therapeutic approaches and genetic insights in Stargardt disease: a comprehensive review. *Int J Mol Sci.* 2024;25(16):8859. doi:10.3390/ijms25168859
4. Das AV, Venugopal R, Takkar B, et al. Clinical profile and demographic distribution of Stargardt disease phenotypes: an electronic medical record-driven big data analytics from a multiter eye care network. *Indian J Ophthalmol.* 2023;71(10):3407-3411. doi:10.4103/IJO.IJO\_3290\_22
5. Fars J, Pasutto F, Kremers J, Huchzermeyer C. Perifoveal cone- and rod-mediated temporal contrast sensitivities in Stargardt disease/fundus flavimaculatus. *Invest Ophthalmol Vis Sci.* 2021;62(14):24. doi:10.1167/iov.62.14.24
6. Shandiz JH, Derakhshan A, Daneshyari A, et al. Effect of cataract type and severity on visual acuity and contrast sensitivity. *J Ophthalmic Vis Res.* 2011;6(1):26-31.
7. Stifter E, Sacu S, Thaler A, Weghaupt H. Contrast acuity in cataracts of different morphology and association to self-reported visual function. *Invest Ophthalmol Vis Sci.* 2006;47(12):5412-5422. doi:10.1167/iov.05-1564
8. Şentürk F, Özdemir H, Karaçorlu SA, MK. Stargardt hastalığında fiksasyon özelliklerinin MP-1 mikropometri ile değerlendirilmesi. *Türk J Ophthalmol.* 2008; 38(2):134-138.
9. Mesci C, Erbil HH, Olgun A, et al. Differences in contrast sensitivity between monofocal, multifocal and accommodating intraocular lenses: long-term results. *Clin Exp Ophthalmol.* 2010;38(8):768-777. doi:10.1111/j.1442-9071.2010.02357.x
10. Park ES, Ahn H, Han SU, et al. Visual outcomes, spectacle independence, and patient satisfaction of pseudophakic mini-monovision using a new monofocal intraocular lens. *Sci Rep.* 2022;12(1):21716. doi:10.1038/s41598-022-26315-7
11. Liu J, Dong Y, Wang Y. Efficacy and safety of extended depth of focus intraocular lenses in cataract surgery: a systematic review and meta-analysis. *BMC Ophthalmol.* 2019;19(1):198. doi:10.1186/s12886-019-1204-0
12. Li J, Sun B, Zhang Y, et al. Comparative efficacy and safety of all kinds of intraocular lenses in presbyopia-correcting cataract surgery: a systematic review and meta-analysis. *BMC Ophthalmol.* 2024;24(1):172. doi:10.1186/s12886-024-03446-1
13. Cho JY, Won YK, Park J, et al. Visual outcomes and optical quality of accommodative, multifocal, extended depth-of-focus, and monofocal intraocular lenses in presbyopia-correcting cataract surgery: a systematic review and Bayesian network meta-analysis. *JAMA Ophthalmol.* 2022;140(11):1045-1053. doi:10.1001/jamaophthalmol.2022.3667
14. Chen YL, Pu C, Lin KK, et al. A comparison of visual quality and contrast sensitivity between patients with scleral-fixated and in-the-bag intraocular lenses. *J Clin Med.* 2022;11(10):2917. doi:10.3390/jcm11102917
15. Grzybowski A, Wasinska-Borowiec W, Alio JL, et al. Intraocular lenses in age-related macular degeneration. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol.* 2017;255(9):1687-1696. doi:10.1007/s00417-017-3740-8



**Prof. Dr. Hasan Basri ARİFOĞLU**

Kayseri'de 1979 yılında doğdu. Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesinden mezun oldu. 2010 yılında S.B. Ankara Atatürk Eğitim ve Araştırma Hastanesi 1.Göz Kliniği'nde uzmanlık eğitimi tamamladı. Ulucanlar Göz Eğitim ve Araştırma Hastanesinde ve Rize Kaçkar Devlet Hastanesinde mecburi hizmetini yaptı. Kayseri Eğitim ve Araştırma Hastanesinde 2012-2017 tarihleri arasında Tıbbi Retina ve vitreoretinal cerrahi alanlarında çalıştı. Türk oftalmoloji derneği, Türkiye Cumhuriyetler oftalmoloji derneği ve Avrupa vitreoretinal cerrahi cemiyetine üyeliği bulunmaktadır. Ekim 2017 den itibaren Okan Üniversitesi Tıp Fakültesinde görev yapmaktadır. Kasım 2017 de Doçent ünvanını, Ocak 2023 te Profesör doktor ünvanını almıştır. Evli ve iki çocuk babasıdır.