

Three Cases of Benign Flecked Retina Syndrome

Gasemzadeh F, MD; Shahriari H, MD

Purpose: To present 3 rare cases of benign flecked retina syndrome.

Patients and Finding: A 19-year-old female patient presented with fundus albipunctatus appearance in fundoscopy without night blindness and normal dark adaptation time on electoretinography (ERG). After 9 years of follow up, no change in visual acuity, ERG, or other ophthalmologic examinations was seen. Two members of her family had the same condition.

Conclusion: Benign flecked retina syndrome presents with fundus abnormalities similar to fundus albipunctatus but without night blindness and normal dark adaptation time and without any changes in vision or ERG.

Key words: fleck retina, fundus albipunctatus

- Bina J Ophthalmol 2006; 11 (3): 397-402.

معرفی سه مورد سندرم شبکیه لکه لکه خوش خیم

دکتر فرزانه قاسم‌زاده^۱ و دکتر حسینعلی شهریار^۲

چکیده

هدف: معرفی سه بیمار مبتلا به سندرم شبکیه لکه لکه خوش خیم (benign flecked retina syndrome) با نمای فوندوس شبیه به بیماری فوندوس آلبیپانکتوس بدون شب‌کوری و دارای زمان طبیعی تطابق در تاریکی در الکترورتینوگرافی (ERG) که به مدت ۹ سال پی‌گیری شدند.

معرفی بیمار: خانمی ۱۹ ساله و دانشجو در سال ۱۳۷۴ با شکایت سردرد در هنگام مطالعه به کلینیک چشم الزهرا (س) زاهدان مراجعه نمود که در معاینه، دید هر دو چشم ۱۰/۱۰ و همه معاینات سگمان قدامی در حد طبیعی بودند. در معاینه فوندوس، ضایعات سفیدرنگ کوچک متعدد در تمام فوندوس به استثنای ناحیه ماکولای دو چشم مشهود بود و نمای کاملاً تیپیک فوندوس آلبیپانکتوس را داشت ولی بیمار شب‌کوری نداشت و آنژیوگرافی با فلورسین، نمای طبیعی داشت و در ERG به عمل آمده، زمان تطابق در تاریکی، طبیعی بود. در پی‌گیری ۹ ساله نیز هیچ تغییری در دید بیمار، میدان بینایی و بررسی‌های الکتروفیزیولوژیک شبکیه ایجاد نشد. در ضمن، دو تن از خویشاوندان درجه یک بیمار نیز از نظر نمای فوندوس و دیگر معاینات، کاملاً مشابه ایشان بودند که قویاً منشا ژنتیکی بیماری را مطرح می‌کند.

نتیجه‌گیری: با این که فوندوس آلبیپانکتوس از دسته بیماری‌های CSNB (congenital stationary night blindness) است و شب‌کوری مادرزادی یکی از موارد تشخیصی در این بیماری است؛ بیماران ما نمای کاملاً تیپیک فوندوس آلبیپانکتوس را داشتند ولی شب‌کوری و دوره تطابق تاریکی طولانی نداشتند که این دو مورد، سندرم شبکیه لکه لکه خوش خیم را از فوندوس آلبیپانکتوس جدا می‌کند. پی‌گیری طولانی‌مدت بیمار نیز قویاً مطرح‌کننده سندرم اخیر است.

• مجله چشم‌پزشکی بینا ۱۳۸۵؛ دوره ۱۱، شماره ۳: ۳۹۷-۴۰۲.

• پاسخ‌گو: دکتر فرزانه قاسم‌زاده (e-mail: farzaneh1350@yahoo.com)

۱- استادیار- فلوشیپ زجاجیه و شبکیه دانشگاه علوم پزشکی زاهدان

۲- استاد- فلوشیپ زجاجیه و شبکیه دانشگاه علوم پزشکی زاهدان

📍 زاهدان- بیمارستان فوق تخصصی چشم‌پزشکی الزهرا (س)

تاریخ دریافت مقاله: ۱ مرداد ۱۳۸۴

تاریخ تایید مقاله: ۱۴ فروردین ۱۳۸۴

مقدمه

سندرم شبکیه لکه لکه (flecked retina syndrome) از دسته بیماری‌هایی است که در آن‌ها، ضایعات زرد-سفید رنگ به اشکال نقطه‌ای یا بزرگ‌تر به طور پراکنده در فوندوس بیمار دیده می‌شوند. از جمله این بیماری‌ها، فوندوس آلبیپانکتوس (fundus albipunctatus) است که در سال ۱۹۱۰ به وسیله Lauber تعریف شد و از بیماری رتینیت منقوط آلبیسنس (RPA: retinitis punctata albiscens) افتراق داده شد. فوندوس آلبیپانکتوس از دسته شب‌کوری‌های مادرزادی ثابت (CSNB) با ناهنجاری در فوندوس است که در آن، نقاط سفید زرد ریز و متعدد در عمق شبکیه به طور جنرالیزه به جز در ناحیه ماکولا دیده می‌شوند^۱ و با شب‌کوری همراه است ولی هیچ نقص بینایی دیگری اعم از کاهش دید یا اختلال در میدان بینایی و نقص دید رنگ در این بیماری دیده نمی‌شود. در صورت پی‌گیری طولانی‌مدت، تقریباً هیچ‌گونه تغییر یا پیش‌رفتی حاصل نمی‌شود و فقط ممکن است به تعداد نقاط سفید رنگ افزوده شود ولی تغییری در آزمون‌های الکتروفیزیولوژیک و سایکوفیزیکی ایجاد نمی‌گردد^۲.

توارث بیماری فوندوس آلبیپانکتوس، اتوزومی مغلوب است؛ گرچه Krill و Folk^۳ بیماری را در یک مادر و پسر نیز گزارش نمودند. مدت زمان بازسازی پیگمان‌های بینایی در این بیماری، طولانی‌تر از حد معمول است و زمان تطابق در تاریکی نیز در این بیماران تا رسیدن به آستانه معمول یاخته‌های استوانه‌ای، حدود ۲ ساعت است و یکی از یافته‌های پاراکلینیک تیپیک در این بیماری، طولانی شدن زمان تطابق در تاریکی است^{۳،۴}.

در سندرم شبکیه لکه لکه خوش‌خیم، تظاهرات فوندوس کاملاً شبیه فوندوس آلبیپانکتوس است ولی نبودن شب‌کوری و طبیعی بودن زمان تطابق در تاریکی، این سندرم را از فوندوس آلبیپانکتوس جدا می‌کند که مورد نادری است و در منابع چشم‌پزشکی تنها اشاره کوچکی به این بیماری شده است. در

این سندرم با پی‌گیری طولانی‌مدت، هیچ‌گونه کاهش دید یا اختلال در میدان بینایی ایجاد نمی‌شود و آزمایش‌های الکتروفیزیولوژیک نیز ثابت باقی می‌ماند^۵. در این مقاله، سه مورد از این سندرم در یک خانواده معرفی شده‌اند.

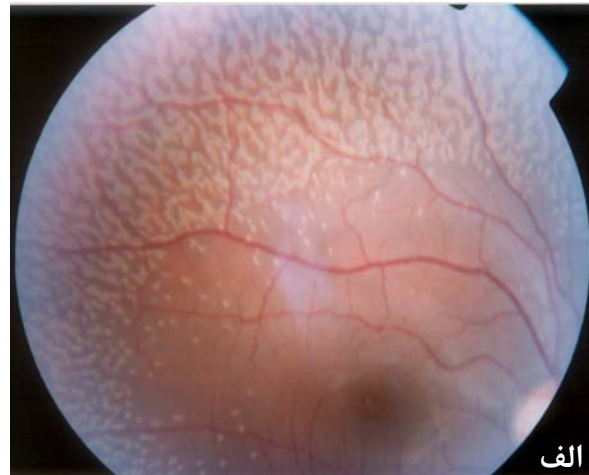
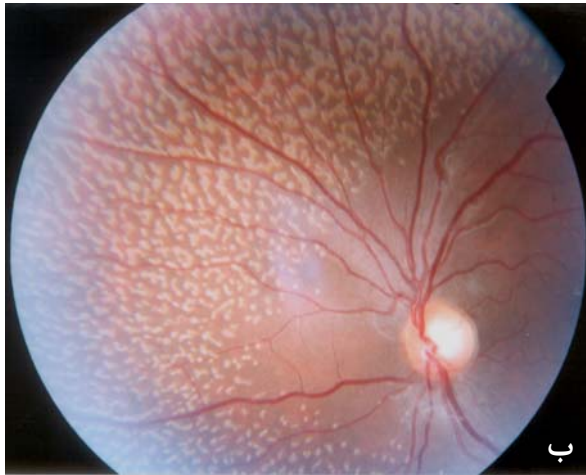
معرفی بیمار

بیمار اول خانمی ۱۹ ساله و دانشجو بود که در مهر ماه ۱۳۷۴ با شکایت سردرد هنگام مطالعه، به بیمارستان الزهرا (س) زاهدان مراجعه نمود. هر دو چشم در معاینه، دید ۱۰/۱۰ داشتند (رفرکشن در چشم راست: ۰/۳۵×۱۲۰ - و در چشم چپ: ۰/۲۵×۷۰ -). سگمان قدامی طبیعی بود و در معاینه فوندوس، نقاط زرد سفید متعدد و پراکنده‌ای در تمام فوندوس به جز ناحیه ماکولا در هر دو چشم دیده شد که نمای کاملاً تیپیک فوندوس آلبیپانکتوس است (تصویر ۱) اما بیمار هیچ‌گونه شکایتی از شب‌کوری نداشت. میدان بینایی هر دو چشم در محدوده طبیعی بود و نقصی مشاهده نشد (تصویر ۲). الکترورتینوگرافی (ERG) به عمل آمده از بیمار، در روشنایی کاملاً طبیعی بود و در تاریکی، با نور سفید، کاهش ارتفاع موج b در چشم چپ نسبت به چشم راست دیده شد (تصویر ۳). زمان تطابق تاریکی حدود ۲۰ دقیقه و در محدوده طبیعی بود. در ERG لرزان (flicker)، ناهنجاری دیده نشد. بیمار به مدت ۹ سال پی‌گیری شد و دوباره در سال ۱۳۸۳ همه معاینات تکرار شدند. دید هر دو چشم ۱۰/۱۰ و معاینه سگمان قدامی طبیعی بود و در معاینه فوندوس، همان نقاط زرد سفید دیده شدند که کمی تراکشان بیش‌تر شده بود. بیمار هیچ شکایت بینایی و شب‌کوری نداشت. در میدان بینایی، نقایصی در حد خفیف مشاهده شدند (تصویر ۴). ERG همان تغییرات ۹ سال قبل را نشان می‌داد (تصویر ۵) و هیچ افزایشی در زمان تطابق تاریکی مشاهده نشد. آنژیوگرافی با فلورسین نیز طبیعی بود.

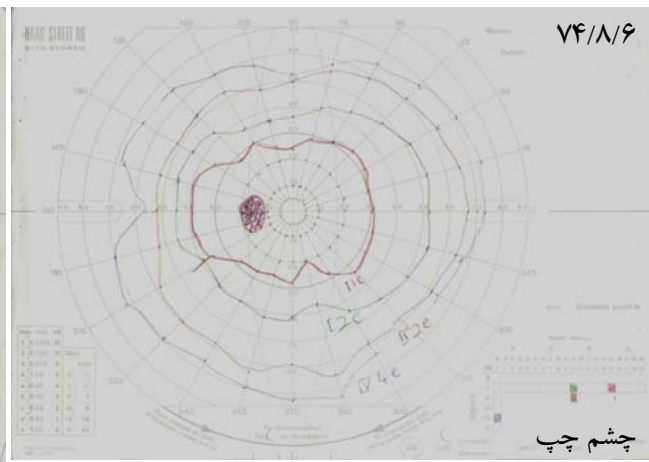
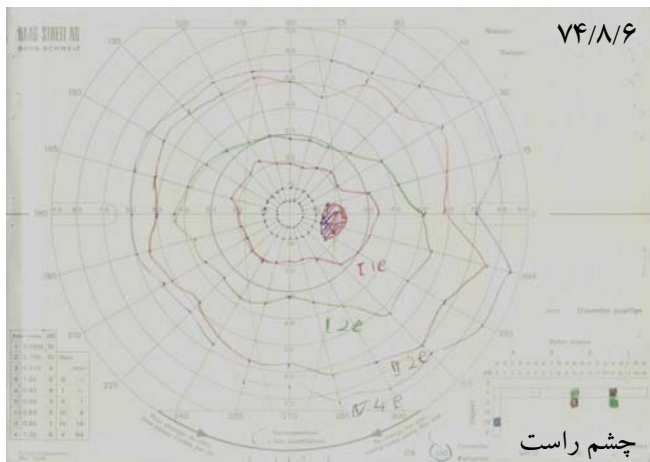
دکتر فرزانه قاسم‌زاده - سندرم شبکیه لکه لکه خوش خیم

بررسی‌های الکتروفیزیولوژی طبیعی بودند و فقط در معاینه فوندوس، نمای ضایعات ذکر شده را نشان می‌دادند.

دو بیمار دیگر که از اعضای خانواده بیمار اول بودند و به منظور بیماریابی معاینه شدند نیز در تمام معاینات چشمی و



تصویر ۱- فوندوس فوتوگراف چشم راست (الف) و چپ (ب) بیمار اول: ضایعات منقوط زرد- سفید در ناحیه نیمه‌محیطی هر دو چشم قابل مشاهده‌اند.



تصویر ۲- میدان بینایی بیمار اول در سال ۱۳۷۴ که در هر دو چشم طبیعی است.

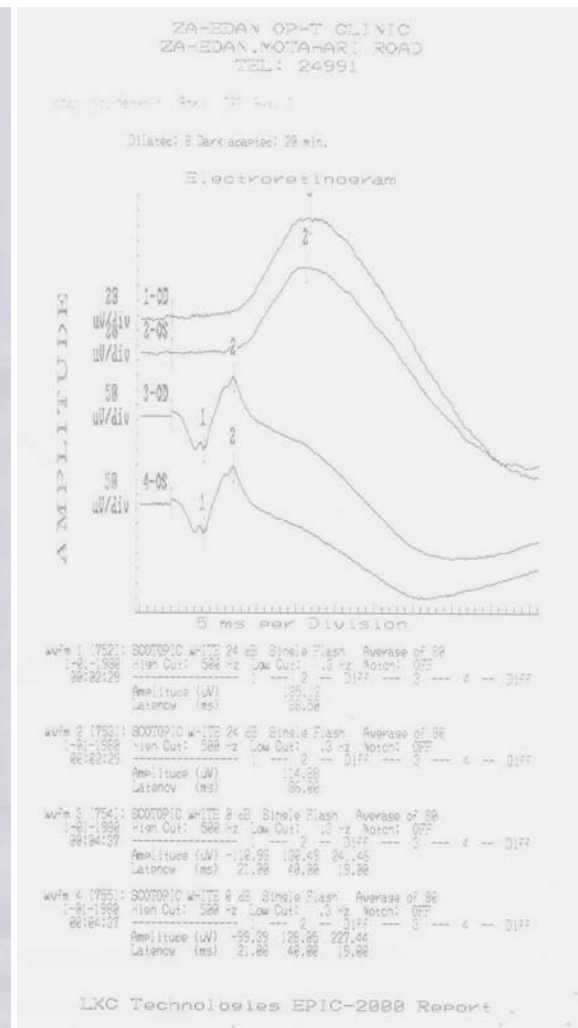
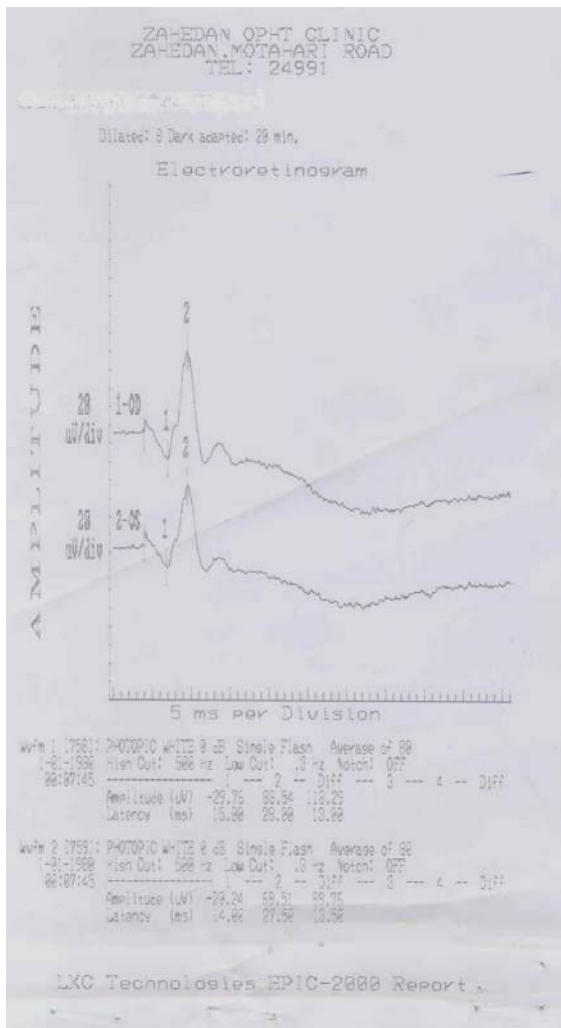
و تنها در ERG، زمان تطابق تاریکی طولانی و قابل توجه است. در شبکیه لکه لکه خوش خیم، فقط ضایعات ته چشم وجود دارند و فقدان شب‌کوری در کنار ERG طبیعی، آن را از فوندوس آل‌بیپانکتوس متمایز می‌کند. در بیمار معرفی شده ما و دو تن دیگر از اعضای خانواده‌اش نیز فقط نمای فوندوسکوپي مشابه فوندوس آل‌بیپانکتوس وجود داشت ولی شب‌کوری و تغییرات

بحث

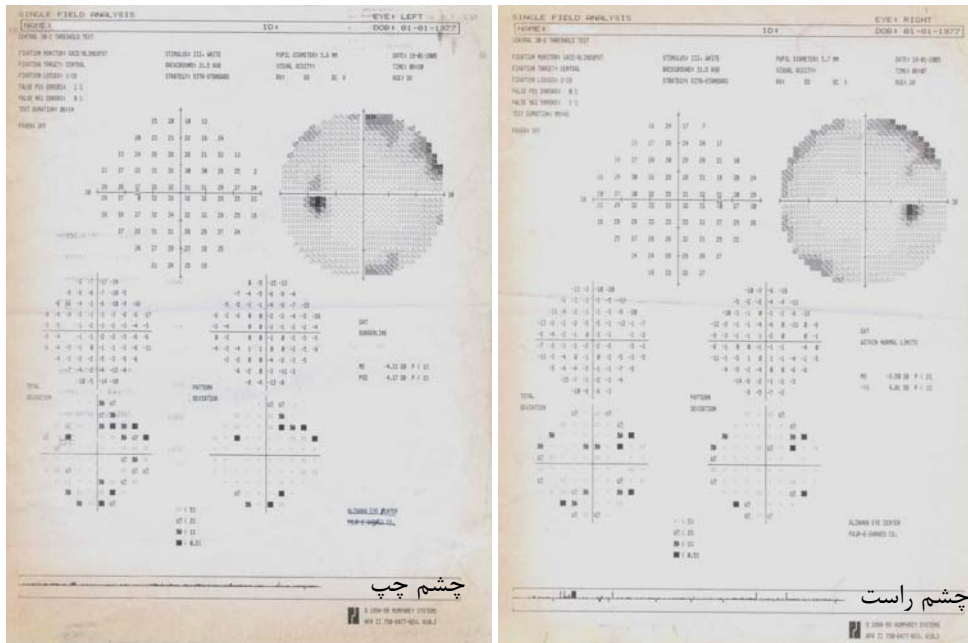
فوندوس آل‌بیپانکتوس از دسته بیماری‌هایی است که شب‌کوری در کنار نمای کاملاً تیپیک فوندوس، یکی از معیارهای تشخیصی آن است. در این بیماری، لکه‌ها یا نقاط سفید زرد عمیق شبکیه، به جز ناحیه ماکولا، همه قسمت‌های شبکیه را فرش می‌کنند و سایر معاینات چشمی طبیعی هستند

در سیر اولیه بیماری، ضایعات لکه لکه به صورت هم‌مرکز در اطراف فووه دیده می‌شوند. آتروفی ماکولا به طور تپیک در حد خفیف وجود دارد. در این بیماری، لکه‌ها بیش‌تر در ناحیه مرکزی دیده می‌شوند؛ بر خلاف فوندوس آلبیپانکتوس که لکه‌ها در بخش نیمه محیطی (midperiphery) دیده می‌شوند. در FFM با گذشت زمان، لکه‌ها به هم می‌پیوندند و آتروفی ماکولا نیز پیش‌رفت می‌کند. هم‌چنین لکه‌های قبلی می‌توانند ناپدید شوند و لکه‌های جدید در محل متفاوتی ظاهر گردند که همراه با آتروفی لایه اپی‌تلیوم پیگمانته شبکیه (RPE) و کوریوکاپیلری است. هم‌چنین مشخصه اصلی این بیماران در آنژیوگرافی با فلورسین، وجود مشیمیه تیره است^۱ که در بیمار ما مشاهده نشد.

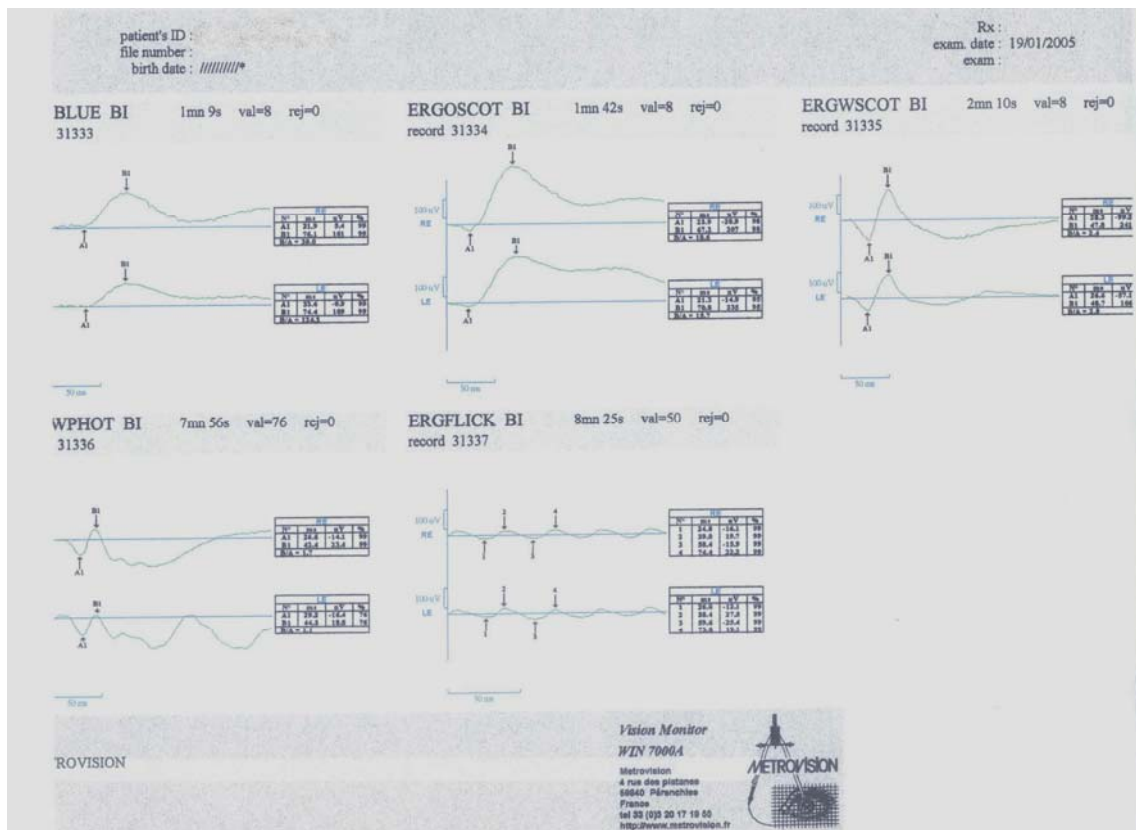
ERG وجود نداشت که مورد کاملاً نادری است و به این دلیل که دید بیمار و میدان بینایی در طول زمان تغییر نمی‌کند؛ تحت عنوان شبکیه لکه لکه خوش‌خیم نام گرفته است. بیماری‌های دیگری مثل رتینیت منقوط آلبیسنس نیز ممکن است شبیه فوندوس آلبیپانکتوس باشند اما پیش‌رفت شب‌کوری و یافته‌های الکتروفیزیولوژیک، بیماری گفته‌شده را از فوندوس آلبیپانکتوس جدا می‌کند^۱. در بیماران ما هیچ‌گونه پیش‌رفتی در سیر بیماری رخ نداد و وجود ۳ نفر در یک خانواده نیز الگوی ارثی بودن این بیماری را بیش‌تر تایید می‌کند. از دیگر بیماری‌هایی که در دسته بیماری‌های لکه لکه شدن شبکیه است و در تشخیص افتراقی فوندوس آلبیپانکتوس قرار می‌گیرد؛ بیماری فوندوس فلاوی ماکولاتوس (FFM) می‌باشد که



تصویر ۳- الکترورتینوگرام بیمار اول در سال ۱۳۷۴: ارتفاع امواج a و b و زمان سازگاری در تاریکی، در محدوده طبیعی هستند.



تصویر ۴- میدان بینایی بیمار اول در سال ۱۳۸۳: فقط نقص میدان بینایی در حد خفیف دیده می‌شود.



تصویر ۵- الکترو رتینوگرام فوتوپیک، اسکوتوپیک و لرزان (flicker) بیمار اول در سال ۱۳۸۳: ارتفاع امواج در محدوده طبیعی است و زمان تطابق در تاریکی نیز طبیعی است.

که تشابهاتی با رتینیت منقوط آلبیسنس و فوندوس آلبیپانکتوس دارد. ما در بیمار گزارش شده، رسوب بلوری مخصوص را در شبکیه ندیدیم که این خاص بیماری بیتی است و بیش‌تر با رتینیت منقوط آلبیسنس تشابه دارد؛ زیرا در موارد پیش‌رفته، کاهش شدید دید، آتروفی شدید کوریورینال و رسوب پیگمان، بلورهای کم و ERG غیر قابل ثبت دارد. در بیماری بیتی، کاهش بینایی، شب‌کوری و اسکوتوم پاراسترال، علائم اصلی تظاهر بیماری هستند. گاهی بیماران علامت‌دار نیز طی معاینات معمول کشف می‌شوند و به نظر می‌رسد که بیماری پیش‌رونده باشد. در این بیماری، تجمع سطحی و جنب لیمبوسی بلور را در استروما و گاهی در ملتحمه جنب لیمبوسی و قرنیه می‌بینیم^۲ که در بیمار معرفی شده دیده نشد. در فوندوسکوپ، بلورهایی با قطر ۱۰۰-۲۵ μm در تمام لایه‌های شبکیه در قطب خلفی دیده می‌شوند. آتروفی RPE و رسوب پیگمان از دیگر موارد بیماری بیتی هستند و آتروفی کوریوکاپیلری از دیگر ویژگی‌های بیماری است^۲ که در بیماران ما مشاهده نشدند و رسوب بلورین نیز در شبکیه نداشتیم.

اگرالوزیس یک بیماری اتوزومی مغلوب است که در آن به دلیل افزایش خوراکی یا تولید اندوژن اگزالات، دفع کلیوی اگزالات افزایش می‌یابد و تجمع بلورهای اگزالات کلسیم در شبکیه رخ می‌دهد. رتینوپاتی در این افراد شامل رسوبات بلوری و بیش‌تر در ناحیه دورسرخرگی، با یا بدون هایپرپیگمانته شدن ماکولا می‌باشد. این بیماران در نهایت دچار سنگ‌های کلیوی و نارسایی مزمن کلیه می‌شوند^۱ که هیچ کدام از این موارد در بیماران این گزارش دیده نشدند و هیچ‌گونه سابقه بیماری کلیوی و موارد مشابه را نیز نداشتند.

در بررسی‌های الکتروفیزیولوژیک FFM نیز می‌توان طولانی شدن زمان تطابق تاریکی را دید که هر چه ضایعه پیش‌رفته‌تر و به ماکولا نزدیک‌تر باشد؛ میزان آستانه در آزمون الکتروفیزیولوژیک بالاتر می‌رود^۲ ولی ما در بیماران معرفی شده خود این تغییرات را مشاهده نکردیم.

رتینیت منقوط آلبیسنس در سال ۱۹۱۰ بر پایه نمای ویژه فوندوس و وجود هم‌زمان شب‌کوری توصیف شد. در آن زمان، دو شکل از بیماری را توصیف کردند؛ یکی شکل ثابت (stationary) که شب‌کوری مادرزادی داشتند و امروزه تحت عنوان فوندوس آلبیپانکتوس نامیده می‌شوند و دیگری شکل پیش‌رونده بیماری که همان رتینیت منقوط آلبیسنس می‌باشد. در هر دو مورد، نقاط سفید کوچک و متعددی در حد RPE وجود دارند. در فوندوس آلبیپانکتوس، این ضایعات ثابت می‌مانند و ممکن است تغییرات پیگمانته غیراختصاصی ماکولا نیز ایجاد شود ولی در رتینیت منقوط آلبیسنس، با گذشت زمان، گرانولاریته و آتروفی RPE و رسوبات پیگمانته را مشاهده می‌کنیم. افتراق فوندوس آلبیسنس از RPA در ابتدا، اگر از تغییرات الکتروفیزیولوژیک دو بیماری آگاهی نداشته باشیم؛ مشکل است. در فوندوس آلبیسنس، تاخیر مشخص بازسازی یاخته‌های استوانه‌ای و مخروطی وجود دارد که در RPA این مورد را نداریم و با وجود طولانی کردن زمان تطابق در تاریکی، هیچ‌گاه آزمون‌های الکتروفیزیولوژیک به حد طبیعی باز نمی‌گردند که نکته افتراقی این دو بیماری است^۲. البته در بیماران ما زمان طولانی تطابق در تاریکی مشاهده نشد و ناهنجاری الکتروفیزیولوژیک به نفع RPA نیز وجود نداشت.

از دیگر تشخیص افتراقی‌ها در این نمای فوندوس، دیستروفی بلوری بیتی (Bietti's crystalline dystrophy) است

منابع

- 1- Ryan SJ. Retina. 3rd ed. Singapore: Mosby; 2001.
- 2- Franceschetti A, Chome-Berciou N. Fundus albipunctatus com hemerolopia, cas stationnaire depuis 49 ans. Ophthalmologica 1951;121:185-193.[Abstract]
- 3- Marmor MF. Long-term follow-up of the physiologic abnormalities and fundus changes in fundus albipunctatus. Ophthalmology 1990;97:380-384.
- 4- Krill AE, Folk MR. Retinitis punctate albescence, a functional evaluation of an unusual case. Am J Ophthalmol 1962;53:450-455.
- 5- Smith BE, Ripps H, Goodman G. Retinitis punctate albescence. A functional and diagnostic evaluation. Arch Ophthalmol 1959;61:93-101.