

# BÖLÜM 10

## MAKÜLER TELENJEKTAZİ TİP 2

Sema TAMER KADERLİ<sup>1</sup>

### GİRİŞ

Maküler telenjektazi (MacTel) tip 2, nedeni bilinmeyen maküler kapiller ağda karakteristik telenjektatik değişiklikler ve nörosensoryel atrofi ile seyreden bilateral bir hastalıktır. (1) Tipik yapısal değişiklikler arasında vasküler anormallikler, retina şeffaflığının kaybı, maküler pigmentin yeniden dağılımı ve fotoreseptör kaybı ile merkezi retinanın incilmesi yer alır.(2) Hastalık foveola üzerinde yatay olarak yaklaşık 6° ve dikey olarak 5° dikey olarak ortalanmış oval bir alanı kapsayabilir. (3) Semptomlar tipik olarak yaşamın beşinci veya altıncı on yılında başlar. Bazı hastalarda pozitif aile öyküsü vardır. Muhtemelen hem klinisyenler hem de hastalar arasında hastalık bilincinin düşük olması nedeniyle, MacTel tip 2 tanısı genellikle gecikir. Neovaskülarizasyon varlığında yaşa bağlı makula dejenerasyonu (YBMD) olarak da yanlış teşhis edilebilir.(4)

Gass ve Blodi 1993'te MacTel tip 2'nin beş evreli bir sınıflandırma sını tanımladı, daha sonra Yannuzzi ve ark. 2005'te sınıflandırmayı nonproliferatif ve proliferatif evre olacak şekilde basitleştirdi.(1, 5) Görüntü teknolojisinin gelişimi ve histolojik kanıtlar, retina Müller hücrelerinin belirgin dejenerasyonu ile hastalığın nörodejeneratif yönlerini ortaya çıkarmıştır.

MacTel tip 2'nin erken ve/veya asemptomatik hastalık evrelerini tespit etmede fundus fluorescein anjiyografi (FFA), optik koherens tomografi (OCT), optik koherens tomografi anjiyografi, fundus otofloresans görüntüleme (FAF) ve konfokal lazer oftalmoskopi gibi daha gelişmiş multimodal görüntüleme teknolojilerinin daha duyarlı olduğu gösterilmiştir. (6-8)

### KLİNİK BULGULAR

Çoğu hasta, hafif görme bulanıklığı, pozitif skotom, okuma güçlüğü ve metamorfopsi gibi spesifik olmayan semptomlardan şikayet eder. Başlangıçta görme keskinlikleri genellikle 20/30 düzeyinin üzerinde nispeten iyidir. (9) Gass ve Blodi,

<sup>1</sup> Op. Dr, Muğla Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Göz Hastalıkları Bölümü sematamerkaderli@hotmail.com,

biyomikroskopik bulguları ayrıntılı olarak tanımlamışlardır. Bu hastalıkta görülen en erken oftalmoskopik anormallikler oldukça belirsizdir ve kolayca gözden kaçabilir. Fovea temporalinde retina şeffaflığının kaybıyla birlikte retinanın hafif grimsi renk değişikliği, Mac Tel tip 2'de görülen en erken klinik anormalliklerden biridir. Hastalığın ilerlemesiyle birlikte, retina şeffaflığındaki bu kayıp, perifoveal retinayı oval bir konfigurasyonda çevreler.(1, 10) Bu parafoveal grileşme, sürekli ışığa maruz kalma ile daha az yoğun ve görselleştirilmesi daha zor hale gelir. (11) İç retina yüzeyine yakın çoklu, sarı beyaz kristalimsi birikintiler gözlerin %45'e varan kısmında görülen yaygın bir bulgudur. Tipik yapısal değişiklikler arasında telenjiektatik kapiller, FFA'da genişlemiş ve dik açılı damar varlığı gibi vasküler anormallikler ile maküler pigmentin yeniden dağılımı yer alır.(7, 12-14) Daha ileri vakalarda dik açılı damarlar boyunca hiperplastik retina pigment epitel hücrelerinden oluşan intraretinal pigmente siyah plaklardan oluşan stellat odaklar gelişebilir.(3-5) Subretinal neovasküler membran (SRNV) bu plakların çevresinde gelişebilir. Bir kez mevcut olduğunda, subretinal neovasküler membran hızlı görme kaybı, retinokoroidal anastomoz, kistoid maküler ödem, subretinal kanama, lipid sert eksüdalar ve diskiform skar ile karakterizedir. Mac Tel tip 2'deki SRNV, yaşa bağlı makula dejenerasyonunda koroid neovaskülarizasyonu ile karıştırılabilir. Ayırıcı tanıda yardımcı olabilecek bazı özellikler vardır. Mac Tel tip 2'deki SRNV'ye genellikle pigment epitel dekolmanı eşlik etmez. Mac Tel tip 2'deki SRNV'nin boyutu da YBMD'ye kıyasla daha küçüktür.

Mavi ışık yansımaları MacTel tip 2'in en erken belirtilerinden biri, retina şeffaflığının kaybı ve iç retinada artan saçılmanın neden olduğu anormal parafoveal yansıma paternidir. (7) Kısa dalga boylu ışıkla görüntüleme (mavi ışık yansıması görüntüleme), bu fenomeni tespit etmek ve kaydetmek için olanak sağlar.(13) (15)Hastalığın erken evrelerinde, çift dalga boylu otofloresanda azalmış maküler pigment optik yoğunluğu ile ilişkili olarak, fovea için geçici olarak bir yansıma artışı görülebilir. Hastalığın ilerlemesiyle birlikte, tüm MacTel alanı, artan yansımaya sahip oval bir alanla sınırlandırılır.(15, 16)

FAF, aynı bölgede artan otofloresans ile sonuçlanan temporal foveanın küçük, kama şeklindeki sektöründe maküler pigment kaybı nedeniyle erken MacTel değişikliklerini ortaya çıkarabilir, ancak daha ileri vakalarda MacTel alanında farklı FAF değişiklikleri gösterebilir.(17)

FFA, parafoveal temporal alanlarda boya sızdıran dilate ektatik perifoveal kapilleri gösterir. Erken fazda herhangi bir değişiklik görülmebilir veya çok az kapiller dilatasyon saptanabilir. Geç fazlarda, foveal merkezi ayıran temporal parafoveal retinada hafif boyanma vardır. Hastalık ilerledikçe, telenjiektazi tempo-

ral parafoveal alanın ötesine uzanır ve geç oval şekilli parafoveal hiperfloresans olarak kendini gösterir. Normal gözlere kıyasla Mac Tel tip 2'li gözlerde foveal avasküler bölge (FAZ) boyutunda belirgin bir azalma vardır.(11, 18) SRNV'nin derin retinal dolaşımdan kaynaklandığı görülmektedir ve erken ve geç floreseinin sızıntısı ile karakterizedir.

Spektral domain-optik koherens tomografi (SD-OCT) görüntülerinde görülen morfolojik değişiklikler bu hastalığın oldukça karakteristik özelliğidir. SD-OCT özellikleri, merkezi retinanın incelmelerini ve iç ve dış retinadaki düşük yansıtıcı kistoid boşlukları içerir. Diğer bir yaygın bulgu, aynı zamanda fotoreseptör tabakanın iç segment /dış segment kırılması olarak da bilinen, tipik olarak foveal merkeze temporalden başlayan, daha sonra kademeli olarak foveayı tutan ve daha sonra nazal bölgeye uzanan elipsoid zonun fokal kaybıdır. (19, 20)

OCT anjiyografisi, Mac Tel 2'deki en erken vasküler değişikliklerin dış derin kapiller pleksusta ortaya çıktığını göstermiştir.(8, 21) Hastalık ilerledikçe, vasküler değişiklikler, dışta görülen değişikliklerden daha az ölçüde olsa da, iç yüzeysel pleksusu da içerir. Damarlar daha az yoğun, daha ince ve anormal bir düzende görünür. Normalde avasküler Henle tabakası ve dış nükleer tabakalar bir vasküler invazyona uğrar. OCT anjiyografide pleksuslar arasında anastomoz ve damarların sürüklenmesi de görülmektedir.

## **TEDAVİ**

Mac Tel tip 2 tedavisindeki ana sınırlama, bu durumun altında yatan temel patofizyolojik mekanizmalar hakkında bilgi eksikliğidir. Tipik anjiyografik bulgular maküler ödem varlığına benzediğinden primer retinovasküler hastalık gibi düşünülüp bu nedenle, maküler lazer fotokoagülasyon, intravitreal triamsinolon, fotodinamik terapi, ve intravitreal anti-vasküler endotelial büyüme faktörü (anti-VEGF) ajanlar gibi tedavi modaliteleri, Mac Tel tip 2'yi tedavi etmek için kullanıldı. (22-25) Ancak bunların hiçbiri özellikle nonproliferatif Mac Tel'li gözlerde fayda sağlamadığı saptandı. Ancak proliferatif Mac Tel tip 2'li gözlerde anti-VEGF tedavisinden fayda görebileceği önceki çalışmalarda gösterildi.(4) Retina nörodejeneratif hastalıklarının çeşitli hayvan modellerinde çoklu sitokinlerin, nörotrofinlerin ve siliyer nörotrofik faktör (CNTF) gibi büyüme faktörlerinin fotoreseptörleri kurtarabileceği gösterilmiştir. (26, 27)Mac Tel 2'nin nörodejeneratif bir bileşene sahip olduğu öncülüne dayanarak, CNTF gibi nöroprotektif ajanlar şu anda test edilmektedir.

## **KAYNAKLAR**

1. Yannuzzi LA, Bardal AM, Freund KB, Chen KJ, Eandi CM, Blodi B. Idiopathic macular telangiectasia. *Arch Ophthalmol*. 2006;124(4):450-60.
2. Powner MB, Gillies MC, Zhu M, Vevis K, Hunyor AP, Fruttiger M. Loss of Muller's cells and photoreceptors in macular telangiectasia type 2. *Ophthalmology*. 2013;120(11):2344-52.
3. Charbel Issa P, Gillies MC, Chew EY, Bird AC, Heeren TF, Peto T, et al. Macular telangiectasia type 2. *Prog Retin Eye Res*. 2013;34:49-77.
4. Wu L, Evans T, Arevalo JF. Idiopathic macular telangiectasia type 2 (idiopathic juxtafoveolar retinal telangiectasis type 2A, Mac Tel 2). *Surv Ophthalmol*. 2013;58(6):536-59.
5. Gass JD, Blodi BA. Idiopathic juxtafoveolar retinal telangiectasis. Update of classification and follow-up study. *Ophthalmology*. 1993;100(10):1536-46.
6. Gillies MC, Zhu M, Chew E, Barthelmes D, Hughes E, Ali H, et al. Familial asymptomatic macular telangiectasia type 2. *Ophthalmology*. 2009;116(12):2422-9.
7. Charbel Issa P, Berendschot TT, Staurengi G, Holz FG, Scholl HP. Confocal blue reflectance imaging in type 2 idiopathic macular telangiectasia. *Invest Ophthalmol Vis Sci*. 2008;49(3):1172-7.
8. Spaide RF, Klancnik JM, Jr., Cooney MJ. Retinal vascular layers imaged by fluorescein angiography and optical coherence tomography angiography. *JAMA Ophthalmol*. 2015;133(1):45-50.
9. Charbel Issa P, Holz FG, Scholl HP. Metamorphopsia in patients with macular telangiectasia type 2. *Doc Ophthalmol*. 2009;119(2):133-40.
10. Abujamra S, Bonanomi MT, Cresta FB, Machado CG, Pimentel SL, Caramelli CB. Idiopathic juxtafoveolar retinal telangiectasis: clinical pattern in 19 cases. *Ophthalmologica*. 2000;214(6):406-11.
11. Wu L. When is macular edema not macular edema? An update on macular telangiectasia type 2. *Taiwan J Ophthalmol*. 2015;5(4):149-55.
12. Degli Esposti S, Egan C, Bunce C, Moreland JD, Bird AC, Robson AG. Macular pigment parameters in patients with macular telangiectasia (MacTel) and normal subjects: implications of a novel analysis. *Invest Ophthalmol Vis Sci*. 2012;53(10):6568-75.
13. Sallo FB, Leung I, Zeimer M, Clemons TE, Dubis AM, Fruttiger M, et al. Abnormal Retinal Reflectivity to Short-Wavelength Light in Type 2 Idiopathic Macular Telangiectasia. *Retina*. 2018;38 Suppl 1:S79-S88.
14. Tzaridis S, Heeren T, Mai C, Thiele S, Holz FG, Charbel Issa P, et al. Right-angled vessels in macular telangiectasia type 2. *Br J Ophthalmol*. 2021;105(9):1289-96.
15. Pauleikhoff D, Pauleikhoff L, Chew EY. Imaging endpoints for clinical trials in MacTel type 2. *Eye (Lond)*. 2022;36(2):284-93.
16. Helb HM, Charbel Issa P, RL VDV, Berendschot TT, Scholl HP, Holz FG. Abnormal macular pigment distribution in type 2 idiopathic macular telangiectasia. *Retina*. 2008;28(6):808-16.
17. Zeimer MB, Sallo FB, Spital G, Heimes B, Lommatsch A, Pauleikhoff D. Correlation of Optical Coherence Tomography and Macular Pigment Optical Density Measurements in Type 2 Idiopathic Macular Telangiectasia. *Retina*. 2016;36(3):535-44.
18. Mansour AM, Schachat A. Foveal avascular zone in idiopathic juxtafoveolar telangiectasia. *Ophthalmologica*. 1993;207(1):9-12.
19. Gaudric A, Ducos de Lahitte G, Cohen SY, Massin P, Haouchine B. Optical coherence tomography in group 2A idiopathic juxtafoveolar retinal telangiectasis. *Arch Ophthalmol*. 2006;124(10):1410-9.
20. Heeren TFC, Kitka D, Florea D, Clemons TE, Chew EY, Bird AC, et al. Longitudinal Correlation of Ellipsoid Zone Loss and Functional Loss in Macular Telangiectasia Type 2. *Retina*. 2018;38 Suppl 1:S20-S6.
21. Thorell MR, Zhang Q, Huang Y, An L, Durbin MK, Laron M, et al. Swept-source OCT angiography of macular telangiectasia type 2. *Ophthalmic Surg Lasers Imaging Retina*. 2014;45(5):369-80.

22. Park DW, Schatz H, McDonald HR, Johnson RN. Grid laser photocoagulation for macular edema in bilateral juxtafoveal telangiectasis. *Ophthalmology*. 1997;104(11):1838-46.
23. Wu L, Evans T, Arevalo JF, Berrocal MH, Rodriguez FJ, Hsu M, et al. Long-term effect of intravitreal triamcinolone in the nonproliferative stage of type II idiopathic parafoveal telangiectasia. *Retina*. 2008;28(2):314-9.
24. De Lahitte GD, Cohen SY, Gaudric A. Lack of apparent short-term benefit of photodynamic therapy in bilateral, acquired, parafoveal telangiectasis without subretinal neovascularization. *Am J Ophthalmol*. 2004;138(5):892-4.
25. Charbel Issa P, Finger RP, Kruse K, Baumuller S, Scholl HP, Holz FG. Monthly ranibizumab for nonproliferative macular telangiectasia type 2: a 12-month prospective study. *Am J Ophthalmol*. 2011;151(5):876-86 e1.
26. Tao W, Wen R, Goddard MB, Sherman SD, O'Rourke PJ, Stabila PF, et al. Encapsulated cell-based delivery of CNTF reduces photoreceptor degeneration in animal models of retinitis pigmentosa. *Invest Ophthalmol Vis Sci*. 2002;43(10):3292-8.
27. LaVail MM, Yasumura D, Matthes MT, Lau-Villacorta C, Unoki K, Sung CH, et al. Protection of mouse photoreceptors by survival factors in retinal degenerations. *Invest Ophthalmol Vis Sci*. 1998;39(3):592-602.