

## Familial Exudative Vitreoretinopathy

Baharivand N, MD; Heidary E, MD; Soleimanian G, MD

**Purpose:** To report a relatively rare case of familial exudative vitreoretinopathy (FEVR).

**Patient and Findings:** A 13-year-old boy referred with decreased visual acuity of both eyes, specially right eye from 6 years ago. He had several ophthalmologist and optometrist visits and spectacle prescription without any improvement of vision. Best corrected visual acuity (BCVA) was 25 cm of count finger in right eye and 10/10 in left eye. Right eye had +2 APD without positive finding on slit-lamp examination. Blurred optic disk margin with large and diffuse exudate involving macular region and avascular zone, especially on temporal side with fibrovascular tissue between avascular zone were detected on funduscopy in the right eye. Following several laboratory examination, diagnosis of FEVR was determined and patient underwent full panretinal photocoagulation.

**Conclusion:** Early detection of FEVR plays an important role on preventing the progression of the diseases and improving the vision of patient and his/her family.

**Key words:** familial exudative vitreoretinopathy, photocoagulation

- Bina J Ophthalmol 2005; 11 (2): 253-256.

## یک مورد ویترورتینوپاتی اگزوداتیو خانوادگی

دکتر نادر بهاری‌وند<sup>۱</sup>، دکتر عباداله حیدری<sup>۱</sup> و دکتر غلامرضا سلیمانان<sup>۲</sup>

### چکیده

**هدف:** معرفی یک مورد ویترورتینوپاتی اگزوداتیو خانوادگی (FEVR) که بیماری به نسبت نادری است.  
**معرفی بیمار:** پسر ۱۳ ساله‌ای با کاهش دید هر دو چشم، به ویژه در چشم راست، از سن ۷ سالگی، مراجعه نمود. وی چندین بار به چشم‌پزشک و بینایی‌سنج مراجعه نموده بود و تنها برایش عینک تجویز شده بود که تاثیری بر بهبود بینایی وی نداشته است. در معاینه، دید چشم راست، با و بدون اصلاح، ۲۵ سانتی‌متر شمارش انگشتان و دید چشم چپ ۷/۱۰ بدون اصلاح و ۱۰/۱۰ با اصلاح بود. نقص آوران مردمکی (APD) در چشم راست، <sup>+</sup>۲ بود. سگمان قدامی نکته پاتولوژیکی نداشت و حرکات چشم طبیعی بودند ولی در معاینه ته چشم، به ویژه در چشم راست، لبه دیسک عصب بینایی محو بود و اطراف آن با اگزوداهای وسیع و منتشر به همراه درگیری ماکولا و مناطق بدون رگ به خصوص در قسمت تمپورال، همراه بافت فیبرواسکلر در مرز بین قسمت رگ‌دار و بدون رگ دیده می‌شد. برای بیمار، بعد از انجام آزمایش‌های مختلف، تشخیص FEVR گذاشته شد و نسبت به درمان آن با فوتوکواگولیشن کامل کل شبکیه (FULL PRP) اقدام شد.  
**نتیجه‌گیری:** تشخیص به موقع FEVR می‌تواند کمک بزرگی به جلوگیری از پیشرفت این بیماری و کاهش دید در بیمار و خانواده او بنماید.

• مجله چشم‌پزشکی بینا ۱۳۸۴؛ دوره ۱۱، شماره ۲: ۲۵۶-۲۵۳.

• پاسخگو: دکتر غلامرضا سلیمانیان (e-mail: ophtalm\_reza@yahoo.com)

تاریخ دریافت مقاله: ۱۳ بهمن ۱۳۸۳

تاریخ تایید مقاله: ۱ مرداد ۱۳۸۴

۱- استادیار - چشم پزشکی - دانشگاه علوم پزشکی تبریز

۲- دستیار - چشم پزشکی - دانشگاه علوم پزشکی تبریز

تبریز - خ عباسی - بیمارستان نیکوکاری

## مقدمه

ویترئوتینوپاتی اگزوداتیو خانوادگی یا FEVR (familial exudative vitreoretinopathy) برای اولین بار در سال ۱۹۶۹ توسط Criswick و Schepens مطرح شد و در سال ۱۹۷۶ توسط Oliver و Canny به وسیله آنژیوگرافی با فلورسین (FA) نشان داده شد<sup>۱</sup>. این بیماری، یک دیستروفی زجاجیه و شبکه است که با توقف پیش از موعد وسکولاریزیشن محیطی شبکه، به ویژه قسمت تمپورال همراه می‌باشد. سیر این بیماری آهسته است و هر دو چشم را درگیر می‌سازد<sup>۲</sup>.

به نظر می‌رسد که تاکنون، ۲۷۹ مورد از ۵۲ خانواده گزارش شده است. این بیماری اغلب دوطرفه و قرینه است و بیش‌تر آن‌ها بدون علامت هستند و تنها با FA مشخص می‌شوند<sup>۱</sup>. نظر به اهمیت افتراق آن با سایر بیماری‌های دارای تظاهرات بالینی مشابه و لزوم درمان سریع و پیش‌گیرانه آن که عبارت از فوتوکواولیشن کامل شبکه (full RPR) است؛ آشنایی هر چه بیش‌تر چشم‌پزشکان با این بیماری اهمیت دارد. بیماری FEVR یک بیماری وراثتی مغلوب وابسته به X و اتوزومی غالب است که ژن آن بر روی کروموزوم ۱۱ قرار گرفته است<sup>۳</sup>.

## معرفی بیمار

بیمار، پسر ۱۳ ساله‌ای از یک خانواده ۵ نفری است که با زایمان طبیعی و سرموعد متولد شد. تاری دید هر دو چشم، به ویژه چشم راست، از چندین سال قبل (از موقع ثبت‌نام در مدرسه) آغاز شده است که طی چندین بار مراجعه به چشم‌پزشک یا بینایی‌سنج در منطقه محل زندگی خود (شهرستان ماکو)، برایش عینک تجویز شده بود که تاثیری در بهبود دید وی نداشته است. به تدریج و به آرامی، افت دید بیمار بیش‌تر شد تا این که در آخرین مراجعه به چشم‌پزشک در منطقه، به مرکز چشم‌پزشکی بیمارستان نیکوکاری اعزام شد. در معاینه چشم‌پزشکی، دید چشم راست با و بدون اصلاح،

۲۵ سانتی‌متر شمارش انگشتان و دید چشم چپ، ۷/۱۰ بدون اصلاح و ۱۰/۱۰ با اصلاح بود. نقص نسبی اوران مردمکی (RAPD) در چشم راست +۲ بود. هر دو چشم در معاینه سگمان قدما و زجاجیه با اسلیت‌لمپ، در حد طبیعی بودند و فشار داخل چشمی نیز در هر دو در چشم حد طبیعی بود. در معاینه ته چشم، تغییرات زیر مشاهده شدند: در چشم راست، دیسک عصب بینایی دارای لبه‌های محو بود که در اطراف آن اگزودای وسیع و منتشر وجود داشت. در قسمت ماکولا (قطب خلفی) نیز مناطق وسیع بدون خون‌رسانی مویرگی، اگزوداهای منتشر با ادم شدید و کشیدگی مختصر ماکولا به طرف تمپورال دیده شد. در قسمت محیطی شبکه، به ویژه در قسمت تمپورال، یک منطقه وسیع بدون رگ به همراه بافت‌های فیبرو-وسکولار در مرز بین ناحیه رگ‌دار و بدون رگ دیده می‌شد. عروق این منطقه، به طور کامل اسکلوروزه شده بودند و حالت کشیدگی (dragging) در عروق شبکه دیده می‌شد. در مناطق دارای اگزودای وسیع در اطراف، جداشدگی اگزوداتیو شبکه نیز مشاهده می‌شد (تصاویر ۱ و ۲).

در چشم چپ و به ظاهر سالم نیز ناهنجاری‌های عروقی دیده می‌شدند که مهم‌ترین آن‌ها، کشیده‌شدگی عروق در قسمت‌های محیطی شبکه، تغییرات عروقی به صورت غلاف‌دار شدن (sheathing)، پیچ‌پیچ شدن، گشادشدگی سیاهرگ‌ها و انسداد ریزرگی، اگزودیشن و مناطق بدون خون‌رسانی مویرگی بودند (تصویر ۳). بیمار در بررسی سیستمیک مشکلی نداشت.

در معاینه خانواده بیمار، تنها برادر کوچک وی نیز تغییرات عروقی وسیعی در قسمت محیطی شبکه داشت ولی تغییرات موجود، هنوز زیاد قابل توجه نبودند و در نتیجه، بر روی دید و بینایی وی اثری نداشتند؛ بنابراین، معاینات مکرر و پی‌گیری به وی پیشنهاد شد. وجود تغییرات مشابه در برادر بیمار، کمک زیادی به تشخیص درست ما در مورد بیماری داشت.

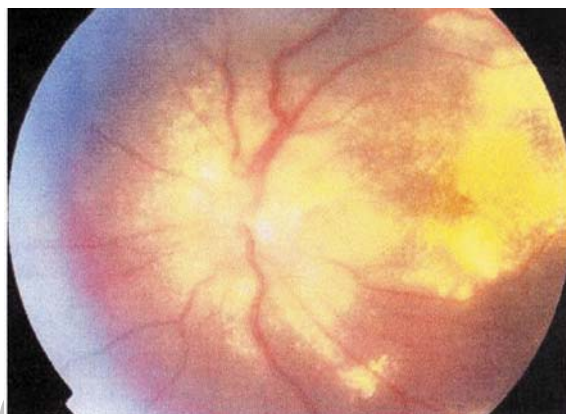
برای بیمار FA انجام شد و سپس بیمار تحت درمان با

بیمار حدود ۶ ماه پس از درمان تحت نظر گرفته شد. بینایی بیمار در آخرین معاینه، حدود ۶/۱۰ باصلاح بود و ۹۰ درصد اگزودای بیمار خوب شد و ادم و ضخیم‌شدگی شبکیه نیز تا ۹۰ درصد کاهش یافت.

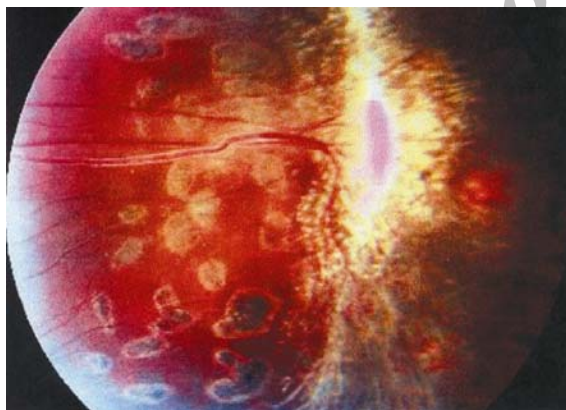
فوتوکواگولیشن قرار گرفت (لیزر درمانی تمام شبکیه در هر دو چشم) که با لیزر آرگون ۵۱۴ نانومتر و نقاط لیزری ۵۰۰ میکرون انجام شد. دو ماه بعد از لیزر درمانی شبکیه چشم‌ها، بینایی بیمار در چشم راست تا حد ۳/۱۰ (بدون اصلاح) افزایش پیدا کرد (تصویر ۴).



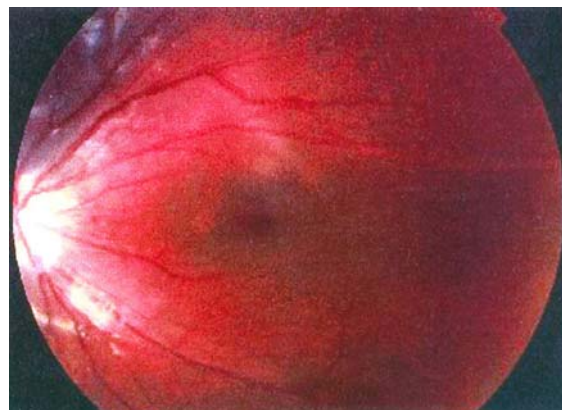
تصویر ۲- عروق اسکروزه و حالت dragging در چشم راست



تصویر ۱- اگزوداهای منتشر همراه با ادم شدید در چشم راست



تصویر ۴- چشم راست بیمار بعد از فوتوکواگولیشن کامل کل شبکیه



تصویر ۳- ناهنجاری عروقی و اگزودیشن در چشم چپ

منطقه بین ناحیه رگ‌دار و بدون رگ است.

پیشرفت بیماری، مانند آن چه که در رتینوپاتی نوزادان نارس (ROP) شایع است؛ در این بیماری دیده نمی‌شود. نوع پیشرفته آن، با نورگزایی، خون‌ریزی زیر شبکیه‌ای و داخل شبکیه‌ای، اگزوداهای منتشر در اطراف دیسک و ماکولا و غشاهای شبکیه مشخص می‌شود که در نهایت به چین‌خوردگی

### بحث

این بیماری اولین بار در سال ۱۹۶۹ با نام ویترورتینوپاتی اگزوداتیو خانوادگی مطرح شد و از آن پس، به طور رسمی با این نام شناخته شد. نوع خفیف آن، به طور معمول بدون علامت است و تنها با ناهنجاری عروق محیطی شبکیه مشخص می‌شود که مهم‌ترین آن، سیخ‌شدگی (straightening) عروق در

چنان‌که پیش‌تر گفته شد؛ بسیاری از یافته‌های این بیماری مشابه با یافته‌های بالینی ROP هستند. لازم است یک تاریخچه دقیق و جامع از بیمار گرفته شود تا اشتباهی رخ ندهد و باید دقت شود که FEVR یک بیماری پیش‌رونده است و RD ممکن است حتی در دهه اول و دوم زندگی رخ ندهد.<sup>۵</sup>

در تمام مقالات مربوط به بیماری FEVR و در مورد درمان آن، گفته می‌شود که در مراحل اولیه آن و به طور خاص تا مرحله سوم، می‌توان از پیشرفت بیماری جلوگیری کرد؛ به شرطی که بتوانیم بیماری را به موقع تشخیص دهیم و به مراکز قادر به انجام فوتوکواگولیشن ارجاع نماییم. علاوه بر فوتوکواگولیشن، در بعضی موارد می‌توانیم از کرایوتراپی هم استفاده کنیم. در مراحل ۴ و ۵ برای بیمار، باکلینگ صلبیه و یا ویتروکتومی عمیق لازم است ولی به هر حال، برای شروع درمان در هر مرحله‌ای بهتر است از PRP استفاده کنیم تا آگزوداهای زیر شبکیه‌ای و رگ‌دار شدن خارج شبکیه‌ای پیشرفت نکند.<sup>۵</sup> این بیماری را باید مدت‌های طولانی کنترل کرد و نباید گمان نشود که خطری برای عارضه‌های بعدی وجود ندارد. با این که بیماران بزرگسال، یافته‌های بالینی ثابتی دارند ولی دید خوب آن‌ها، تضمینی برای ادامه این وضعیت نیست؛ چنان‌که در مطالعه‌ای روی ۳۹ بیمار مبتلا به FEVR توسط Benson، ۵ بیمار بعد از ۶ تا ۱۷ سال که از دوران ثابت ماندن وضعیت آن‌ها می‌گذشت؛ دچار RD شدند.<sup>۶</sup>

شبکیه، اکتویی ماکولا و جداسدگی شبکیه (RD) ختم می‌شود. در این بیمار، تاریخچه‌ای مبنی بر تولد قبل از موعد و با وزن کم و یا درمان با اکسیژن وجود نداشت که این وجه تمایز بزرگ آن با ROP است.<sup>۴</sup>

هم‌چنین انواع مختلف بیماری‌های عروقی شبکیه وجود دارند که می‌توانند نمای مشابهی در ته چشم بیمار ایجاد کنند؛ مانند رتینوپاتی داسی‌شکل (sickle retinopathy) که ناشی از یک بیماری هموگلوبین است و می‌توان آن را از FEVR افتراق داد و یا بیماری Coat که این بیماری اغلب یک‌طرفه و غیرخانوادگی است و در مراحل اولیه و به ویژه در سن کم، با تغییرات وسیع و پیش‌رونده همراه است و با افزایش سن بیمار، از شدت آن کاسته می‌شود که این برخلاف بیماری FEVR است. ROP نیز نمونه دیگری است.

براساس آخرین مطالعات، این بیماری به ۵ مرحله تقسیم می‌شود که عبارتند از:

- ۱) بروز منطقه بدون رگ در قسمت تمپورال.
- ۲) مرحله‌ای که منقطه بدون‌رگ محیطی با رگ‌دار شدن خارج شبکیه‌ای همراه است که خود به مرحله ۲ بدون آگزودا (A) و مرحله ۲ با آگزودا (B) تقسیم می‌شود.
- ۳) در این مرحله، RD مختصری مشاهده می‌شود که ماکولا را درگیر نکرده است.
- ۴) در این مرحله ماکولا نیز درگیر RD شده است.
- ۵) در این مرحله با RD تام همراه است.

#### منابع

- 1- Ryan SJ. Retina. 3rd ed. St. Louis: Mosby; 2001.
- 2- Tasman W, Jaeger EA. Vitreous pathobiology. In: Tasman W. Duan's clinical ophthalmology. 3rd ed. Philadelphia: Lippincott; 1994.
- 3- American Academy of Ophthalmology. Vitreous and retinal disorders. In: Basic and clinical science course: pediatric ophthalmology and strabismus. Philadelphia: The Academy; 2002-2003: 299-330.
- 4- Tasman W, Jaeger EA. Retinopathy of prematurity. In: Tasman W. Duan's clinical ophthalmology. 3rd ed. Philadelphia: Lippincott; 1994.
- 5- Pendergast SD, Tresa T. Familial exudative vitreoretinopathy results of surgical management. *Ophthalmology* 1998;105:1015-1023.
- 6- Guger DR. Retina-Vitreous-Macula. 1st ed. Philadelphia: WB Saunders; 1999.