

Butterfly-Shaped Macular Dystrophy

Parvaresh, MM, MD; Ghasemi Falavarjani K, MD

Purpose: To report a case of butterfly-shaped macular dystrophy.

Patient and Findings: A 34-year-old woman presented with metamorphopsia in both eyes from 2 years ago. Visual acuity was 9/10 in right eye and 10/10 in left eye. There was no pathologic finding on slit lamp biomicroscopy and funduscopy other than mild macular retinal pigment epithelium mottling. Visual fields and electroretinogram were normal but electrooculogram showed sub-normal results. Fluorescein angiography showed black, non-fluorescent butterfly-shaped macular structures.

Conclusion: Butterfly-shaped macular dystrophy occurs in middle aged subjects and presents with mild visual loss and metamorphopsia. It is slowly progressive and leads to marked visual acuity reduction in older ages. Considering the paucity of clinical findings, fluorescein angiography and/ or electrophysiological tests are recommended for making a correct diagnosis.

- Bina J Ophthalmol 2006; 12 (1): 101-104.

دیستروپی پروانه‌ای شکل ماکولا

دکتر محمدمهدی پرورش^۱ و دکتر خلیل قاسمی فلاورجانی^۲

هدف: گزارش یک مورد دیستروپی پروانه‌ای شکل ماکولا.

معرفی بیمار: خانم ۳۴ ساله‌ای با شکایت کج و معوج دیدن خطوط مستقیم از ۲ سال قبل، مراجعه نمود. حدت بینایی در چشم راست ۹/۱۰ و در چشم چپ ۱۰/۱۰ بود. در سایر معاینات بالینی، به جز پیگمانتاسیون خفیف و قرینه در سطح اپی تلیوم پیگمانته شبکیه هر دو چشم، اختلال دیگری دیده نشد. میدان بینایی و الکترورتینوگرام بیمار طبیعی بودند ولی الکترواکولوگرام اندکی کاهش داشت. در آنژیوگرافی با فلورسین، نواحی پروانه‌ای شکل بدون فلورسانس در فووا دیده شدند. نتیجه‌گیری: دیستروپی پروانه‌ای شکل ماکولا، یک بیماری است که در افراد میان‌سال با شکایت کاهش خفیف دید و کج و معوج دیدن خطوط مستقیم مشاهده می‌شود. این بیماری به تدریج پیش‌رونده است و در سنین بالا منجر به کاهش حدت بینایی می‌گردد. با توجه به اندک بودن یافته‌های بالینی، انجام آنژیوگرافی با فلورسین به تنهایی یا همراه با آزمایش‌های الکتروفیزیولوژی، در موارد مشکوک ضروری است.

- مجله چشم‌پزشکی بینا ۱۳۸۵؛ دوره ۱۲، شماره ۱: ۱۰۴-۱۰۱.

• پاسخ‌گو: دکتر خلیل قاسمی فلاورجانی (e-mail: drghasemi@yahoo.com)

تاریخ دریافت مقاله: ۴ اردیبهشت ۱۳۸۵

تاریخ تایید مقاله: ۵ تیر ۱۳۸۵

۱- دانشیار - چشم‌پزشک - دانشگاه علوم پزشکی ایران

۲- دستیار - چشم‌پزشک - دانشگاه علوم پزشکی ایران

تهران - خیابان ستارخان - خیابان نیایش - بیمارستان حضرت رسول اکرم (ص) - مرکز تحقیقات چشم

مقدمه

دیستروپی پروانه‌ای شکل ماکولا، نخستین بار در سال ۱۹۷۰ توسط Deutman و همکاران^۱ شرح داده شد. آن‌ها پیگمانتاسیون پروانه‌ای شکلی را در سطح اپی تلیوم پیگمانته شبکیه (RPE) در چهار برادر و پسر یکی از آن‌ها گزارش کردند. اگرچه آن‌ها سیر این بیماری را خوش‌خیم می‌دانستند؛ مطالعات بعدی نشان از سیر مزمن و پیش‌رونده آن داشتند. این بیماری می‌تواند با گذشت سن، پیش‌رفت نماید و در افراد مسن، موجب ایجاد ضایعات آتروفیک و دیپگمانته همراه با کاهش واضح حدت بینایی گردد.^۲ با توجه به نادر بودن بیماری و علایم بالینی اندک آن، در این مقاله به معرفی یک مورد دیستروپی پروانه‌ای شکل ماکولا خواهیم پرداخت.

معرفی بیمار

خانم ۳۴ ساله‌ای با شکایت کج و معوج دیدن خطوط مستقیم در هر دو چشم از حدود ۲ سال قبل، مراجعه نمود. وی از زمان شروع علایم، به چندین چشم‌پزشک مراجعه نمود و هر بار، بدون تشخیص خاصی پی‌گیری شد. سابقه بیماری سیستمیک خاصی در فرد یا بیماری مشابه چشمی در خانواده وی وجود نداشت. حدت بینایی بیمار در زمان مراجعه، در چشم راست ۹/۱۰ و در چشم چپ ۱۰/۱۰ بود. دید رنگ با استفاده از صفحات رنگی ایشی‌هارا، اختلال نداشت.

در معاینه با اسلیت‌لمپ در قسمت قدامی چشم، ضایعه‌ای مشاهده نشد. در معاینه دوچشمی فوندوس با استفاده از اسلیت‌لمپ، پیگمانتاسیون خفیف دایره‌ای شکلی به صورت قرینه در سطح RPE هر دو چشم مشاهده شد (تصویر ۱). سایر نواحی فوندوس شامل عروق، عصب بینایی و نواحی خارج ماکولای شبکیه و مشیمیه اختلال خاصی نداشتند.

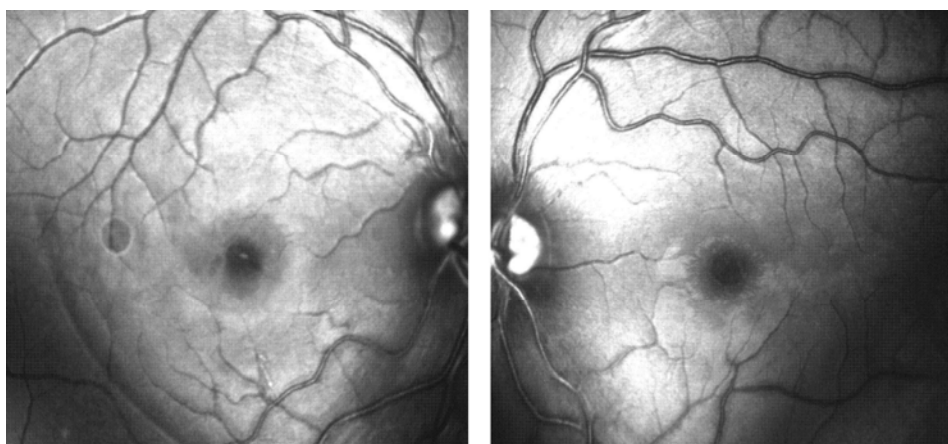
در سنجش میدان بینایی با استفاده از پریمتری اتوماتیک همفری، اختلالی مشاهده نشد. در الکترورتینوگرافی (ERG) انجام‌شده، موج‌های a و b در مراحل روشنایی و تاریکی و نیز پتانسیل‌های نوسانی، در محدوده طبیعی بودند. الکترواکولوگرام (EOG) بیمار، مشخصاً در محدوده پایین‌تر از طبیعی ثبت شد. در آنژیوگرافی با فلورسین (تصاویر ۲ تا ۴)، نواحی بدون فلورسانس پروانه‌ای شکلی با حاشیه‌هایی که توسط فلورسانس مشیمیه مشخص شده‌اند؛ دیده شدند. در برخی از قسمت‌های حاشیه ضایعه، هایپر فلورسانس مختصری مشاهده شد.

بحث

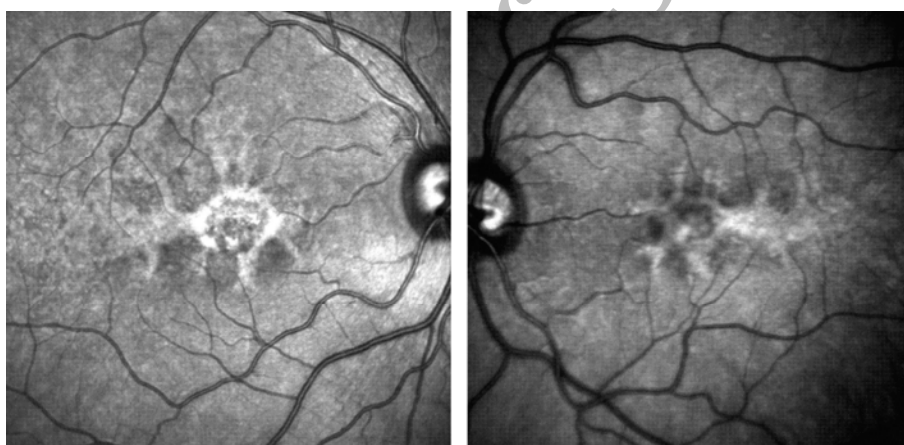
تا سال ۱۹۷۰ که برای اولین بار ساختمان‌های پیگمانته پروانه‌ای شکل در ماکولا در سطح RPE گزارش شدند؛ هیچ مورد مشابهی گزارش نشده بود.^۱ بیماران مبتلا به دیستروپی پروانه‌ای شکل ماکولا که به صورت اتوزومی غالب به ارث می‌رسد؛ حدت بینایی طبیعی یا نزدیک به طبیعی و دید رنگ و آزمون تطابق با تاریکی طبیعی دارند.^{۱-۳}



تصویر ۱- عکس رنگی فوندوس: پیگمانتاسیون خفیف دایره‌ای شکل به صورت قرینه در سطح RPE هر دو چشم دیده می‌شود.



تصویر ۲- در تصاویر عاری از قرمز (red-free) از ماکولای هر دو چشم، تغییرات خفیف در ناحیه ماکولا قابل رویتند.



تصویر ۳- تصاویر مادون قرمز از ماکولای هر دو چشم، نواحی پیگمانته را با وضوح بیش‌تری نشان می‌دهد.



تصویر ۴- مرحله سیاهرگی آنژیوگرافی با فلورسین (دقیقه ۲) نشان‌دهنده ساختمان‌های پروانه‌ای شکل سیاه‌رنگ با حاشیه مشخص‌شده توسط فلورسانس مشیمیه است. در برخی قسمت‌ها، حاشیه ضایعه، هایپرفلورسانس مختصری پیدا کرده است.

حاوی لیپوفوشین در فضای زیر شبکیه دیده می‌شوند و در خارج از محدوده آتروفی، RPE مملو از لیپوفوشین است^{۴-۶}.
 دیستروفی پروانه‌ای شکل ماکولا را با جهش‌های گوناگون در ژن RDS/peripherin (retinal degeneration slow/ peripherin) واقع بر کروموزوم ۶ (6p21.2-cen) مرتبط دانسته‌اند^{۸-۶}. این ژن یک گلیکوپروتئین اختصاصی را درگیرنده‌های نوری کد می‌کند که در ایجاد و تداوم وجود دیسک‌های قسمت خارجی این گیرنده‌ها، ایفای نقش می‌نماید^۴. جهش این ژن می‌تواند با تداخل در یک پارچگی غشای گیرنده‌های نوری، به ایجاد بیماری‌هایی با فنوتیپ‌های گوناگون مانند انواع دیستروفی‌های ماکولا و رتینیت پیگمنتوزا بینجامد^۶.
 این بیماری به آرامی پیش‌رفت می‌کند و در سنین بالا، ضایعه آتروفیک به نواحی اطراف سر عصب گسترش می‌یابد و حدت بینایی، کاهش قابل ملاحظه‌ای پیدا می‌کند^۴.
 بیمار ما با نشانه‌های معمول دیستروفی پروانه‌ای شکل ماکولا مراجعه کرد که معاینه بالینی نیز شواهد این بیماری را نشان می‌داد ولی با توجه به اندک بودن این یافته‌ها و مشترک بودن آن‌ها با بسیاری از موارد مشابه، مدت‌ها بدون تشخیص باقی مانده بود. بنابراین، در موارد مشکوک، برای رسیدن به تشخیص نهایی، انجام آنژیوگرافی با فلورسین به تنهایی یا همراه با آزمایش‌های الکتروفیز یولوژی، ضروری به نظر می‌رسد.

در فوندوسکوپی دوجشمی با استفاده از اسلیت‌لمپ، رسوبات پیگمانته در سطح RPE یا زیر آن در ناحیه ماکولا یافت می‌شود. این ضایعات اغلب قرینه و دوطرفه هستند و به نظر می‌رسد که از تجمع گرانول‌های رنگدانه که از اطراف فووا به مرکز آن نزدیک می‌شوند؛ تشکیل شده‌اند. سایر نواحی شبکیه، مشیمیه، عروق و عصب بینایی طبیعی هستند^۴.
 آنژیوگرافی با فلورسین در تشخیص بیماری و افتراق آن از سایر دیستروفی‌های ماکولا، بسیار کمک‌کننده است^۵. در آنژیوگرافی با فلورسین، ساختمان‌های پروانه‌ای شکل سیاه‌رنگی دیده می‌شوند که حاشیه آن‌ها توسط فلورسانس مشیمیه مشخص شده است و در برخی قسمت‌های حاشیه ضایعه، هایپرفلورسانس مختصری وجود دارد^{۴،۵}.
 آزمون‌های الکتروفیز یولوژیک، در تایید تشخیص و افتراق آن از موارد مشابه کمک‌کننده‌اند. در این بیماری، ERG مشخصاً طبیعی است و EOG در حد زیر طبیعی ثبت می‌شود^{۴-۱}.
 شواهد افتالموسکوپیک، آزمون‌های عملکرد شبکیه و آنژیوگرافی با فلورسین، همگی نشانگر اختلال عملکرد در سطح RPE هستند. طبیعی بودن ERG و اختلال EOG و نیز یافته‌های مطالعات میکروسکوپی که نشانگر از بین رفتن لایه RPE و یاخته‌های گیرنده نوری و طبیعی بودن کوریوکاپیلاری هستند؛ این مطلب را تایید می‌کنند. در مقاطع میکروسکوپی، یاخته‌های

منابع

- 1- Deutman AF, van Blommestein JD, Henkes HE, Waardenburg PJ, Solleveld-van Driest E. Butterfly-shaped pigment dystrophy of the fovea. *Arch Ophthalmol* 1970;83:558-569.
- 2- Prenskey JG, Bresnik GH. Butterfly-shaped macular dystrophy in four generations. *Arch Ophthalmol* 1983;101:1198-1203.
- 3- Pinckers A. Pattern dystrophies of the retinal pigment epithelium: a review. *Ophthalmic Paediatr Genet* 1988;9:77-114.
- 4- Ryan SJ, ed. *Retina*. 4th ed. St Louis: Mosby; 2005.
- 5- Tuppurainen K, Mantyjarvi M. The importance of fluorescein angiography in diagnosing pattern dystrophies of the retinal pigment epithelium. *Doc Ophthalmol* 1994;87:233-243.
- 6- Zhang K, Garibaldi DC, Li Y, Green R, Zack D. Butterfly-shaped pattern dystrophy. *Arch Ophthalmol* 2002;119:458-490.
- 7- Fossarello M, Bertini C, Galantuomo MS, Cao A, Serra A, Pirasta M. Deletion in the Peripherin/RDS gene in two unrelated Sardinian families with autosomal dominant butterfly-shaped macular dystrophy. *Arch ophthalmol* 1996;114:448-456.
- 8- Nichols BE, Sheffield VC, Vandenburg HK, Drack AV, Kimura AE, Stone EM. Butterfly-shaped pigment dystrophy of the fovea caused by a point mutation in codon 167 of the RDS gene. *Nat Genet* 1993;3:202-207.
- 9- Arikawa K, Molday LL, Molday RS, Williams DS. Localization of RDS/peripherin in the disc membranes of cone and rod photoreceptors. *J Cell Biol* 1992;116:659-667.