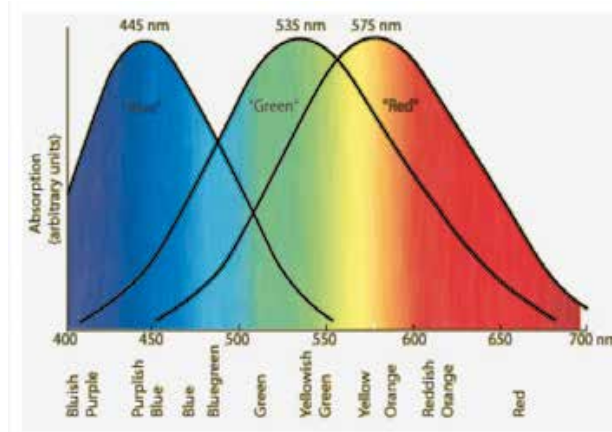


## QOLDMAN-FAVR SİNDROMU (KLİNİK HAL)

*Akad. Zərifə Əliyeva adına Milli Oftalmologiya Mərkəzi, Bakı şəh., Azərbaycan*

**Açar sözlər:** *Qoldman-Favr sindromu, ifrat artmış S tipli kolbacıq sindromu, elektroretinogram, spektral optik koherens tomoqrafiya*

İnsan retinası trixromatik görməyə malikdir. Bunun səbəbi retinada 3 tip kolbacıqların olmasıdır. S, M və L tipli kolbacıqların belə ayrılmasının əsas səbəbi bu hüceyrələrin daxilindəki müxtəlif opsinlərdir. OPN1LW opsinə malik L tipli kolbacıqlar əsasən uzun dalğa uzunluqlu şüaları (575 nm < və ya qırmızı rəngli), OPN1MW opsinə malik M tipli kolbacıqlar orta dalğa uzunluqlu (535 nm və ya yaşıl rəngli) şüaları, OPN1SW opsinə malik S tipli şüalar isə kiçik dalğa uzunluqlu (445 nm > və ya mavi rəngli) şüaları qəbul edirlər (şək. 1) [1, 2]. Normada insan retinasında S tipli kolbacıqların miqdarı M və L tipli kolbacıqlara nəzərən daha az miqdarda olur [3].



Şək. 1. S, M və L tipli kolbacıqların şüa qəbuletmə göstəriciləri [4]

Ümumiyyətlə torlu qişada çöpcüklərin və kolbacıqların differensiasiyasında NR2E3 geni (15ci xromosomun qısa qolunda yerləşir) cavabdehlik daşıyır [5, 6].

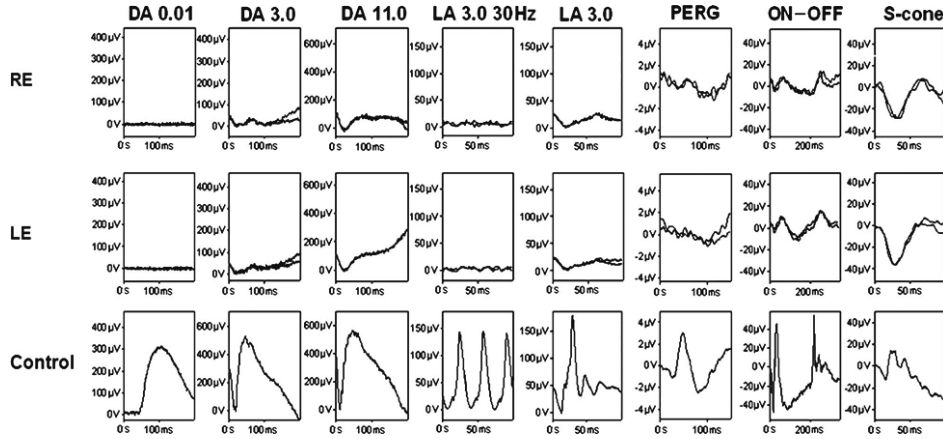
NR2E3 genin mutasiyası nəticəsində Qoldman-Favr sindromu üzə çıxır [7, 8]. Qoldman-Favre sindrom çox nadir rast gəlinən, autosom-recessiv yolla ötürülən və əsasən həyatın I və II dekadasında özünü göstərən sindromdur [9]. Kliniki olaraq özünü gecə korluğu, kəskin görmə zəifləməsi və görmə sahəsinin daralması ilə göstərir [10]. Ön seqmentdə əsasən billurun bulanması müşahidə olunur. Arxa seqmentdə isə retinada çox sayda retina pigment epitelini səviyyəsində toplanan pigment toplanmaları (əsasən böyük damar arkadaları boyunca) və makulada kistoz makulyar ödem, makulaşizis və makulyar yırtıqlara rast gəlinir [11]. Differensiasiyasında sindrom retinitis pigmentosa, X ilə bağlı retinazizis və Vaqner xəstəliyi (Wagner disease) ilə differensiasiya olunmalıdır [12].

Xəstəliyin diaqnostikasında əsas metodlardan biri elektroretinogram müayinəsidir. Müayinənin nəticələrinə əsasən xəstəliyə diaqnoz qoymaq daha da rahatlaşır çünki Qoldman-Favr sindromunun ERG müayinisinə əsasən 4 patognomonik əlaməti var (şək. 2) [13].

Bu əlamətlər aşağıdakılardır:

1. Qaralığa adaptasiyalı (DA 0.01 ERG) elektroretinogram müəyyən edilmir. Səbəb bu xəstələrdə tamamilə çöpcüklər olmamasıdır.
2. Qaranlıq adaptasiyalı 3 və 10 (DA 3, DA 10 ERG) elektroretinogram müayinəsi zamanı a-dalğaları çox kiçikdir və işıq adaptasiyalı 3 (LA 3 ERG) elektroretinogram nəticələri ilə eynidir. Səbəb S tipli kolbacıqların sayının anormal artmasıdır.
3. Işıq adaptasiyalı 30 Hz Fliker elektroretinogram (LA 30 Hz ERG) dalğaları işıq adaptasiyalı (LA 3 ERG) ERG dalğalarına nəzərən kiçikdir. Səbəb 30 Hz fliker elektroretinogram S tipli kolbacıqlara həssas deyil.
4. Qısa dalğa uzunluqlu (mavi işıq) fleş elektroretinogram zamanı nəticələr Işıq adaptasiyalı 3

elektroretinaqram (LA 3 ERG ) nəticələrinə görə dalğaları daha böyük amplitudalıdır. Səbəb S tipli kolbacıqların sayı normadan artıq olmasıdır.



Şək. 2. Goldman-Favr sindromunda ERG patognomonik əlamətləri [15]

Təqdim etdiyimiz məqalədə 2018-ci ildə akad. Zərifə Əliyeva adına Milli Oftalmologiya Mərkəzinin Şəkərli diabetin göz fəsadları şöbəsinə müraciət etmiş xəstədə Goldman-Favr sindrom diaqnozu qoyulmuşdur.

Xəstədə aşağıdakı müayinə üsulları aparılmışdır:

vizometriya, tonometriya, biomikroskopiya, yarıqlı lampa vasitəsilə göz dibinin müayinəsi, indirekt oftalmoskopiya və xüsusi müayinə metodları: göz dibinin rəngli fundus fotoqrafiyası və rəqəmsal kompüter təhlili ilə görüntüsü, OKT (Cirrus Spectral OCT 5000, Carl Zeiss, Germany), elektroretinaqrama (ERQ).

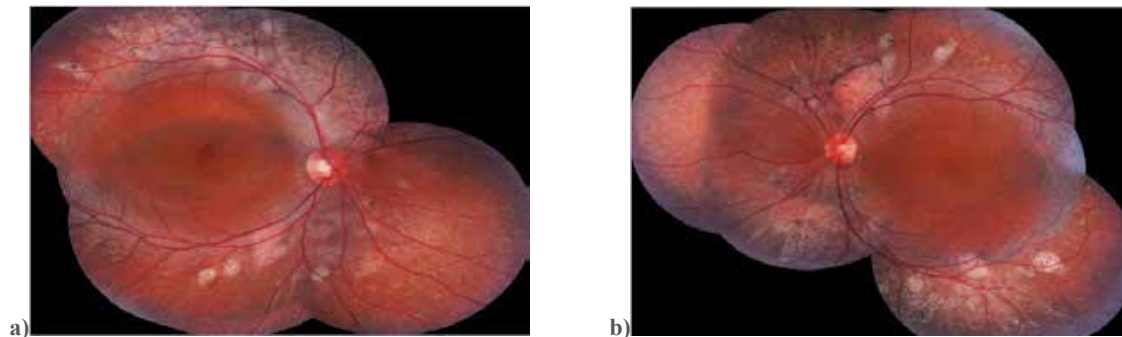
#### Klinik hal

2013-cü il təvəllüdlü qadın xəstə M.N. 2018-ci ildə akad. Zərifə Əliyeva adına Milli Oftalmologiya Mərkəzinə görmənin kəskin zəifləməsi, 5 ildir ki, gecə görməsinin pisləşməsi şikayətləri ilə daxil olmuşdur.

Müayinələrin nəticəsində: VisOU= 0,05 korreksiya olunmur. GDT OU = 20 mmHg. Biomikroskopiya zamanı ön seqmentdə nəzərəcarpacaq patoloji dəyişiklik aşkarlanmamışdır.

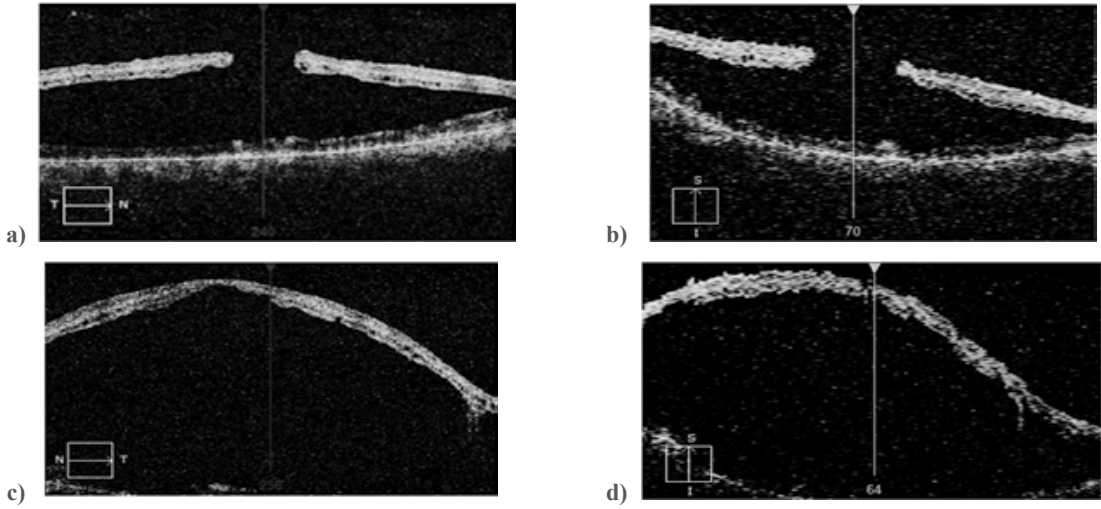
Xəstənin göz dibinin yarıqlı lampa ilə müayinəsi zamanı sağ gözdə böyük damar arkadaları boyunca və retina pigment epitelində çox sayda pigmentativ toplanmalar, makulada makulaşizis və makulyar yırtıq aşkar edildi.

Sol gözdə də eynən sağdakı kimi böyük damar arkadalı boyunca retina pigment epitelində çox sayda pigmentativ toplanmalar, makulada isə makulaşizis aşkarlandı (şək. 3).



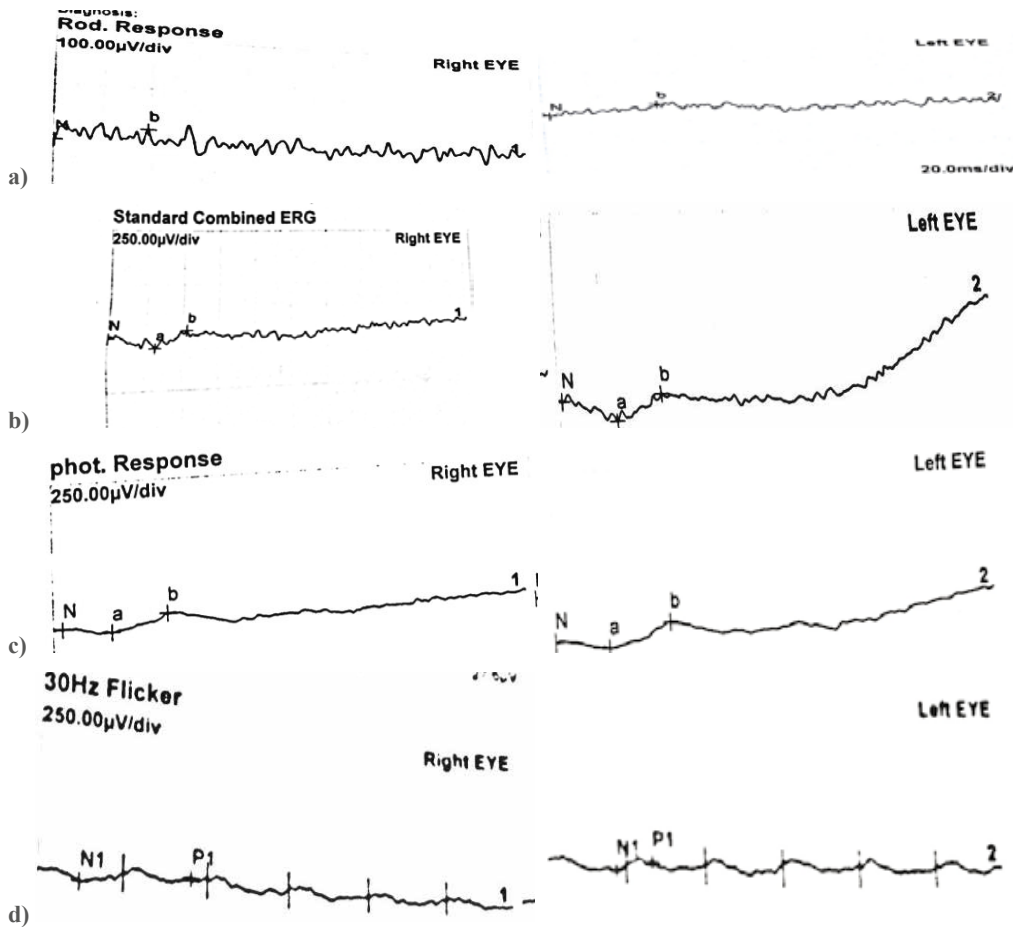
Şək. 3. Rəngli fundus Foto müayinəsi. a) Sağ göz fundus fotosu; b) Sol göz fundus fotosu

OKT müayinəsinin nəticələrinə əsasən sağ gözdə makulaşizis, ağır dərəcəli makulyar ödem və makulyar yırtıq sol gözdə isə, makulaşizis, makulyar ödem müşahidə edildi (şək.4).



Şək. 4. OKT. a, b) sağ göz; c, d) sol göz

ERQ müayinəsinin nəticələrinə əsasən hər iki gözdə QA 0,01 ERG dalğalarının amplitudası yox dərəcəsində, standart kombinə ERQ nəticələrində a-dalğasının amplitudası çox aşağı həddə, İA 3 ERQ nəticələrində a dalğasının amplitudası aşağı və fliker 30 Hz ERQ amplitudasından daha çox qeyd edildi. Bu nəticələr yuxarıda qeyd etdiyimiz Goldman– Favre sindromunun patoqnomonik ERQ əlamətlərinə uyğundur (şək. 5).



Şək. 5. Xəstədə ERQ müayinəsi nəticələri: a) Qaranlıq adaptasiyalı 0.01 ERQ; b) Standart ERQ; c) İşıq adaptasiyalı ERQ; d) Fliker 30 Hz ERQ

Xəstəyə Qoldman-Favr sindromu (və ya ifrat artmış S tipli kolbacıq sindromu) diaqnozu qoyuldu. Xəstə nəzarət altındadır.

#### Müzakirə

Audo I. və b. görə Qoldman-Favr sindromu zamanı müşahidə edilən fundus dəyişikliklərinə və əsasən də ERQ müayinəsi nəticələrinə əsasən xəstələrə diaqnoz qoymaq olar. Özünü əsasən anatomik olaraq retinada çox sayda pigment toplantıları ilə və makulada yırtıqların olması ilə göstərir [14].

Vinsent A. və b. apardığı araşdırmada belə nəticəyə gəlmişdi ki, Qoldman-Favr sindromunun diaqnostikasında xəstəliyin patoqnomonik əlamətləri olan ERQ nəticələrinə mütləq baxılmalıdır. ERQ müayinəsinin nəticələri xüsusən də qısaldağa uzunluqlu ERQ (mavi işıqlı fleş ERQ) nəticələrinə əsasən xəstəyə rahatlıqla diaqnoz qoyula bilər [15].

Təqdim olunan klinik halda bir çox diaqnostik müayinə metodları təsvir olunmuşdur və onlardan kliniki şəkil və elektoretinoqram müayinəsinin nəticələri əsasında xəstəyə diaqnoz qoyulmuşdur.

#### Yekun

Müasir dövrdə torlu qişanın genetik və o cümlədən, bir çox başqa xəstəliklərinin diaqnostikasında elektoretinoqram müayinəsinin vacibliyi öz təsdiqini dəfələrlə tapmışdır. Bu müayinə metodu retina xəstəliklərinin diaqnostikasında digər metodlarla kompleks şəkildə istifadəsi məqsədə uyğundur.

### ƏDƏBİYYAT:

1. American Academy Of Ophthalmology, 2014-2015 Section 2, p.261-262.
2. Clinical Anatomy and Physiology of the Visual System, год, chapter 4, p. 65-66.
3. Hood D.C., Cideciyan A.V. et al. Enhanced S cone syndrome: evidence for an abnormally large number of S cones // *Vis. Res.*, 1995, v.35, p.1473-1481.
4. <https://biology.stackexchange.com/questions/56533/how-do-s-and-l-cone-cells-sense-colors-like-deep-blue-and-red-beyond-their-peak>
5. Cai B., Li Z. et al. Novel mutations in the OPN1LW and NR2R3 genes in a patient with blue cone monochromacy // *Ophthalmic Genetics*, 2019, v.40(1), p.43-48.
6. Haider N.B., Naggert J.K. et al. Excess cone cell proliferation due to lack of a functional NR2E3 causes retinal dysplasia and degeneration in rd7/rd7 mice // *Hum. Mol. Genet.*, 2001, v.10, p.1619-1626.
7. Cideciyan A.V., Jacobson S.G. et al. Cone Deactivation Kinetics and GRK1/GRK7 Expression in Enhanced S Cone Syndrome caused by mutations in NR2E3 // *Invest. Ophthalmol. Vis. Sci.*, 2003, v.44:1268-1274.
8. Sharon D., Sandberg M.A. et al. Shared mutations in NR2E3 in enhanced S-cone syndrome, Goldman-Favre syndrome and many cases of Clumped Pigmentary Retinal Degeneration // *Arch. Ophthalmol.*, 2003, v.121, p.1316-1323.
9. Marmor M.F., Jacobson S.G. et al. Diagnostic clinical findings of a new syndrome with night blindness, maculopathy, and enhanced S cone sensitivity // *Am. J. Ophthalmol.*, 1990, v.110, p.124-134.
10. Chawla R., Banerjee M. Bilateral giant macular schisis in a case Goldmann-Favre syndrome // *BMJ*, 2019, v.12(9), p.26.
11. Gass D.M. Heredodystrophic disorders affecting the pigment epithelium and retina. In: Gass DM, editor. *Stereoscopic atlas of macular diseases; diagnosis and treatment*. St. Louis: The CV Mosby Co, 1997, 4th ed., p.372-373.
12. Vincent A., Robson A.G. et al. Pathognomonic (diagnostic) ERGs A Review and Update // *Retina*, 2013, v.33(5), p.12.
13. Audo I., Michaelides M. et al. Phenotypic Variation in Enhanced S-cone Syndrome // *Invest. Ophthalmol. Vis. Sci.*, 2008, v.49, p.2082-2093.
14. Ajoy V., Robson A.G. et al. Pathognomonic (diagnostic) ERGs A Review and Update // *Retina*, 2013, v.33, p.5-12.
15. Vincent A., Robson A.G., Holder G.E. Pathognomonic (diagnostic) ERGs. A review and update // *Retina*, 2013, v.33(1), p.5-12.

## СИНДРОМ ГОЛЬДМАНА-ФАВРА (КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ)

*Национальный Центр Офтальмологии имени акад. Зарифы Алиевой, г.Баку, Азербайджан*

**Ключевые слова:** синдром Гольдмана-Фавра, синдром усиленного ответа S-колбочек, электроретинограмма, спектральная оптическая когерентная томография

## РЕЗЮМЕ

В статье представлен клинический случай с синдромом Гольдмана-Фавра. Этот синдром, который является очень редким заболеванием, вызывается мутацией гена NR2E3 и передается путем аутосомной рецессии. Одним из наиболее важных методов диагностики данного заболевания является электроретинограмма. Согласно ЭРГ исследованию, синдром Гольдмана-Фавра имеет четыре патогномических симптома. В связи с этим, использование данного метода исследования в комплексе с другими методами диагностики считается целесообразным.

Akhundova L.A., Mamedova L.Sh.

## GOLDMAN FAVRE'S SYNDROME (CLINICAL CASE)

*National Centre of Ophthalmology named after acad. Zarifa Aliyeva, Baku, Azerbaijan*

**Key words:** Goldman-Favre syndrome, syndrome of enhanced response of S-cones, electroretinogram, spectral optical coherence tomography

## SUMMARY

The article presents a clinical case with Goldman-Favre syndrome. This syndrome, which is a very rare disease is caused by a mutation in the NR2E3 gene and is transmitted through an autosomal recession. One of the most important diagnostic methods for this disease is electroretinogram. According to the ERG study, Goldman-Favre syndrome has four pathognomic symptoms. In this regard, the use of this research method in combination with other diagnostic methods is considered appropriate.

## Korrespondensiya üçün:

*Məmmədova Lalə Şahin qızı, akad. Zərifə Əliyeva adına Milli Oftalmologiya Mərkəzinin mikrocərrahiyyə bölməsinin baş laborantı*

*Ünvan: AZ 1114, Bakı şəh., Cavadxan küç., 32/15*

*Tel.: (+90412) 569-09-07*

*E-mail: oftal.jurnal@mail.ru*