

TORPÉDO MAKULOPATIA. KAZUISTIKA

Šulavíková Z. ¹, Krásnik V. ²

¹Očná klinika, Fakultná nemocnica Trenčín

²Klinika oftalmológie LFUK a UNB, Bratislava

Autori práce prehlasujú, že vznik a téma odborného výstupu nie je v strete záujmov a nie je podporená žiadnou farmaceutickou firmou. Práca nebola zadaná inému časopisu.

Do redakcie doručeno dne: 14. 4. 2023

Prijato k publikácii dne: 17. 7. 2023



MUDr. Zuzana Šulavíková, FEBO
Očná klinika, Fakultná nemocnica
Trenčín
Legionárska 28
911 71 Trenčín
E-mail: zuzana.sulavik@gmail.com

SOUHRN

Úvod: Torpédo makulopatia je vzácna, vrodená ložisková lézia sietnice. Klinický obraz je typický unilaterálnou, ohraničenou, oválnou, hypopigmentovou léziou v inferotemporálnej časti makuly. Vo väčšine prípadov sa lézia nachádza pozdĺž horizontálneho rafé, má tvar torpéda a nazálny okraj smeruje do foveoly. Diagnóza je stanovená na základe jej charakteristického tvaru, lokalizácie a nálezov na optickej koherentnej tomografii (OCT). Etiológia a patogenéza vzniku torpédo makulopatie je nejasná, ale predpokladá sa, že ide o vrodený defekt retinálneho pigmentového epitelu (RPE). Cieľom publikácie je poukázať na túto diagnózu a odprezentovať nález torpédo makulopatie u dospeljej pacientky.

Kazuistika: 30-ročná pacientka sa dostavila na rutinné očné vyšetrenie. Vyšetrenie očného pozadia pravého oka odhalilo inferotemporálne od fovey oválnu hypopigmentovú léziu veľkosti 1 priemeru disku, na ktorú nadväzovalo satelitné ložisko v rovnakej osi smerujúcej do foveoly. Na základe OCT, OCT angiografie, fundusautofluorescencie, odberu anamnézy, typického tvaru a lokality lézie bola pacientke diagnostikovaná torpédo makulopatia na pravom oku.

Záver: Vo všeobecnosti je torpédo makulopatia asymptomatická, vrodená, benígna lézia sietnice. Väčšinou je náhodne diagnostikovaná pri vyšetrení očného pozadia. Ide o stabilný nález s minimálnym rizikom poškodenia zrakových funkcií, ktorý nevyžaduje žiadnu liečbu. Napriek tomu sa vzhľadom na malé riziko vzniku choroidálnej neovaskulárnej membrány odporúča sledovanie pacientov raz ročne. Na túto diagnózu je nutné myslieť pri náleze unilaterálneho hypopigmentového ložiska inferotemporálne od fovey a v rámci diferenciálnej diagnostiky ho odlíšiť od chorioretinálnej atrofie, jazvy, kolobómu, viteliformnej dystrofie, či iných lézií RPE.

Kľúčové slová: torpédo makulopatia, hypopigmentový névus, retina, makula, optická koherentná tomografia

SUMMARY

TORPEDO MACULOPATHY. A CASE REPORT

Aim: Torpedo maculopathy is an incidental, congenital retinal lesion. The typical clinical finding is a unilateral, symmetric, oval, hypopigmented lesion in the inferotemporal macula. In most cases, the lesion is along the horizontal raphe, is torpedo-shaped, and the nasal edge is directed into the foveola. The diagnosis is determined on the basis of its characteristic shape, localization and findings on optical coherence tomography (OCT). The etiology and pathogenesis of torpedo maculopathy is unclear, but it is believed to be a congenital defect of the retinal pigment epithelium (RPE). The aim of this publication is to highlight this diagnosis and to present an incidental finding of torpedo maculopathy in an adult patient.

Case report: A 30-year-old female patient reported for a routine eye examination. Fundus examination of the right eye revealed an oval hypopigmented lesion with a size of 1 disk diameter inferotemporally from the fovea, which was followed by a satellite lesion in the same axis directed into the foveola. Based on OCT, OCT angiography, fundus autofluorescence, and the typical shape and location of the lesion, the patient was diagnosed with torpedo maculopathy in the right eye.

Conclusion: In general, torpedo maculopathy is an asymptomatic, congenital, benign retinal lesion, which is mostly diagnosed accidentally during a routine fundus examination. TM is non-progressive retinal finding with a minimal risk of deterioration of visual functions, which does not require any treatment. Nevertheless, due to the rare risk of a choroidal neovascular membrane, it is recommended to examine patients once a year. It is necessary to consider this diagnosis when a unilateral hypopigmented lesion is found inferotemporally from the fovea, and to distinguish it from chorioretinal atrophy, scar, vitelliform dystrophy, or other RPE lesions as part of the differential diagnosis.

Key words: torpedo maculopathy, hypopigmented nevus, retina, macula, optical coherence tomography

Čes. a slov. Oftal., 79, 2023, No. 5, p. 268–272

ÚVOD

Torpédo makulopatia (TM) nazývaná aj solitárny hypopigmentový névus retinálneho pigmentového epitelu (RPE), syndróm paramakulárnej albinotickej škvrny alebo atypický makulárny kolobóm bola prvýkrát popísaná v roku 1992 Rosemanom a Gassom [1]. Etiológia a patogenéza vzniku TM je nejasná, ale predpokladá sa, že ide o vrodený vývojový defekt RPE. Klinický obraz je typický unilaterálnou, ohraničenou, symetrickou, solitárnou, hypopigmentovou léziou v inferotemporálnej časti makuly. Vo väčšine prípadov sa lézia nachádza pozdĺž horizontálneho rafé, je oválna, má tvar torpéda a nazálny okraj smeruje presne do foveoly. Najčastejšie popisovaná veľkosť ložiska je približne 2 priemery disku (PD) horizontálne a 1 PD vertikálne, zvyčajne bez postihnutia fovey [2,5]. Hoci je TM popisovaná ako solitárna lézia v makule, môžu sa vyskytnúť satelitné lézie, ktoré sa nachádzajú temporálne v jednej línii s primárnou léziou. Väčšinou ide o náhodný asymptomatický nález na očnom pozadí, ktorý je stabilný a neprogreduje. Zraková ostrosť nie je postihnutá, ale môžu sa vyskytovať mikroskotómy v zornom poli [2,4].

Jedná sa o pomerne vzácny nález. V review o TM sa uvádza, že do roku 2021 bolo publikovaných približne 110 prípadov [2]. Incidencia, prevalencia či demografia TM nie sú vzhľadom na benígny a asymptomatický charakter známe. Na základe optickej koherentnej tomografie (OCT) popísal Wong dva typy TM. Pri type 1 detekujeme na OCT redukciu vonkajších vrstiev neuroretiny a RPE v mieste TM. Tento nález je pre TM veľmi patognomický. Pri type 2 sa okrem toho zobrazuje aj kavitácia (hyporeflexný priestor) vonkajších vrstiev neuroretiny a porucha zóny elipsoidov [6]. V roku 2018 Tripathy popísal aj typ 3 s fokálnou choroidálnou exkaváciou [7]. Wong predpokladá, že tieto podtypy predstavujú rôzne štádiá TM, ktoré sa vyvíjajú z typu 1 na typ 2 v priebehu niekoľkých desaťročí [6].

KAZUISTIKA

30-ročná pacientka s ľahkou myopiou -1,5 Dsf bilaterálne prichádza v marci 2023 do pohotovost-

nej služby na Očnej klinike vo Fakultnej nemocnici v Trenčíne pre obojstrannú konjunktivitídu a mierne rozostrené videnie. Najlepšie korigovaná zraková ostrosť do diaľky je vpravo 1,0 a vľavo 0,9. Na prednom segmente vidno obojstrannú povrchovú spojovkovú injekciu a hnisavú sekréciu vo fornixoch, ostatný nález na prednom segmente je v norme. Na očnom pozadí pravého oka vidno oválnu hypopigmentovú léziu veľkosti 1 PD, ktorá je približne 1 PD vzdialená inferotemporálne od fovey (Obrázok 1). Temporálne od primárneho ložiska leží v jednej línii satelitná lézia v podobe atroficko-pigmentového "chvosta". Hlavná a satelitná lézia ležia v jednej osi smerujúcej k foveole. V periférii sietnice podobné ložiská nenachádzame. Očná, osobná, pracovná či farmakologická anamnéza je negatívna. Pacientka očnú traumu v minulosti neguje.

Na fundusautofluorescencii (FAF) sa zobrazujú v mieste hlavnej aj satelitnej lézie oblasti hypofluorescencie, ktoré korelujú s poškodením RPE. Infrared a redfree snímka zvýraznila obrys lézie, ktorý odpovedá nálezu na očnom pozadí. Na horizontálnom transfoveálnom OCT scane makuly sa zobrazuje redukcia vo vonkajšej nukleárnej vrstve, v zóne elipsoidov, interdigitálnej zóne aj vrstve RPE (Obrázok 2). OCT tiež ukázalo stenčenie a hyperreflektivitu choroidey pod léziou. Na OCT nedetekujeme kavitáciu alebo choroidálnu exkaváciu. Vnútorne vrstvy neuroretiny, oblasť fovey a centrálna hrúbka sietnice boli v norme. Na OCT angiografii má povrchový aj hlboký kapilárny plexus primeranú vaskularitu (Obrázok 3). Vrstva choriokapillaris má z dôvodu atrofie RPE zvýšený signál. Na perimetrickom vyšetrení pravého oka sa nezobrazili žiadne abnormality v zornom poli. Na základe tvaru, lokalizácie, anamnézy a OCT nálezu sme pacientke diagnostikovali TM, ktorá odpovedá morfológickému OCT typu 1. Pri vyšetreniach ľavého oka sme nenašli žiadne ložiskové patológie. Pacientka bola liečená topicky antibiotickými kvapkami 7 dní. Pri kontrole o 2 týždne pacientka neudáva žiadne očné ťažkosti a pacientku plánujeme sledovať raz ročne.



Obrázok 1. Fotografia očného pozadia (A) s torpédo makulopatiou, na fundusautofluorescencii (B) sa zobrazujú v mieste hlavnej aj satelitnej lézie oblasti hypofluorescencie, redfree snímka (C) zvýraznila obrys lézie

DISKUSIA

Torpédo makulopatia je vzácna, benígna, ložisková lézia sietnice. Typickým obrazom je jednostranná hypopigmentová lézia temporálne od fovey s hrotom smerujúcim k foveole [5]. V literatúre boli hlásené aj atypické formy TM ako bilaterálny nález, dvoje ložiská tvaru torpéda na jednom oku, hyperpigmentové ložisko TM alebo prípad inferiornej TM s hrotom orientovaným k papile zrakového nervu [8,10]. TM je popisovaná ako solitárna lézia, ale môžu sa vyskytnúť aj satelitné lézie, ktoré ležia v jednej línii s primárnou léziou. Všetky doteraz popísané satelitné lézie sú menšie a lokalizované temporálne [11]. TM je obvykle náhodným nálezom u asymptomatických pacientov, má neprogredujúci charakter a nevyžaduje žiadnu liečbu. Zrakové funkcie nebývajú postihnuté, vzácne pacienti popisujú mikroskotómy. Doteraz bolo publikovaných spolu 5 prípadov vzniku choroidálnej neovaskulárnej membrány (CNV) v teréne TM [12]. Napriek tomu, že ide o raritnú komplikáciu, odporúča sa vyšetrenie očného pozadia a OCT u pacientov s TM raz za rok.

Patofyziológia vzniku TM je neznáma, bolo navrhnutých viacero teórií. Pian tvrdí, že lézia by mohla vzniknúť vývojom defektom vrstvy nervových vlákien v horizontálnom rafé [13]. Iná hypotéza pripisuje TM ako následok intrauterinnej chorioretinitídy alebo môže ísť o abnormality retinálnych alebo choroidálnych ciev [14]. Shields a spol. za predpokladanú príčinu považujú defekt vo vývoji RPE v tzv. temporálnej fetálnej výduti. Keď Streeten študoval vývoj RPE plodu, zaznamenal, že medzi 4. a 6. mesiacom tehotenstva v temporálnej časti makuly vzniká výdut' v tvare kužeľa a táto lézia sa postupne zmenšuje medzi 6. až 8. mesiacom. Predpokladá sa, že TM je vrodeným defektom RPE v danom bode vývoja plodu [15]. Doteraz nebola genetickou analýzou potvrdená asociácia medzi TM

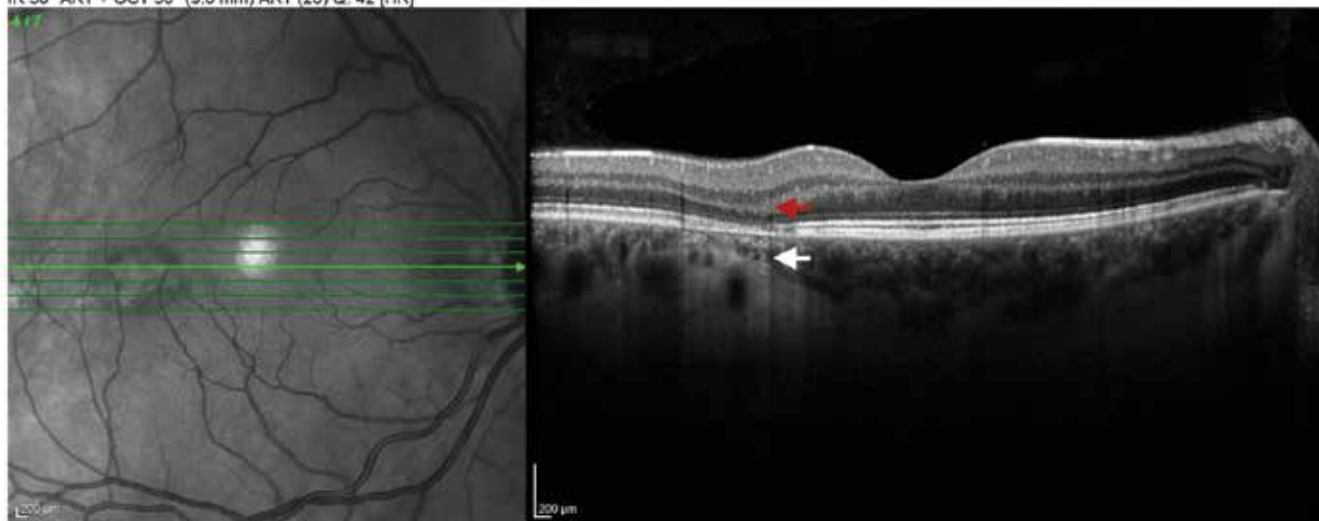
a mutáciou určitého génu. Boli publikované 3 analyzované gény (NEXMIF, TSC2, RP1L1), ktorých mutácie boli u potvrdené u jedincov s TM. Avšak títo pacienti mali pridružené systémové a očné prejavy asociované s mutáciou génu a predpokladá sa, že TM bola u nich náhodným nálezom [16]. Súčasne neexistujú žiadne dôkazy, ktoré by naznačovali asociáciu medzi TM a inými sprievodnými systémovými alebo očnými ochoreniami [15].

V rámci diferenciálnej diagnostiky TM pripomína chorioretinálnu atrofiu, jazvu, kolobóm, viteliformné dystrofie, kongenitálnu hypertrofiu RPE alebo lézie RPE pri Gardnerovom syndróme [4]. Abnormality RPE spojené s familiárnou adenomatóznou polypózou pri Gardnerovom syndróme sú podobné TM, ale lézie sú menšie, opigmentované, nepravidelného tvaru a s náhodnou lokalizáciou na sietnici. Vrodená hypertrofia RPE je plochá kongenitálna lézia RPE, ktorá je väčšinou výraznejšej pigmentácie, má zaoblené okraje a nachádza sa periférne v rôznych kvadrantoch, ale vzácne v makule. Chorioretinálna jazva býva spojená s anamnézou traumy, zápalového procesu alebo vlhkej formy vekom podmienenej makulárnej degenerácie a na OCT sa zobrazuje ako hyperreflexný materiál. V mieste chorioretinálnej atrofie môžeme vidieť na rozdiel od TM presvitajúce cievy a na OCT nachádzame výraznejšie atrofické zmeny vo všetkých vrstvách retiny a choroidey. Bestova viteliformná makulárna dystrofia aj jej adultná forma má obraz vaječného žltka v centre makuly a typický OCT nález [4].

ZÁVER

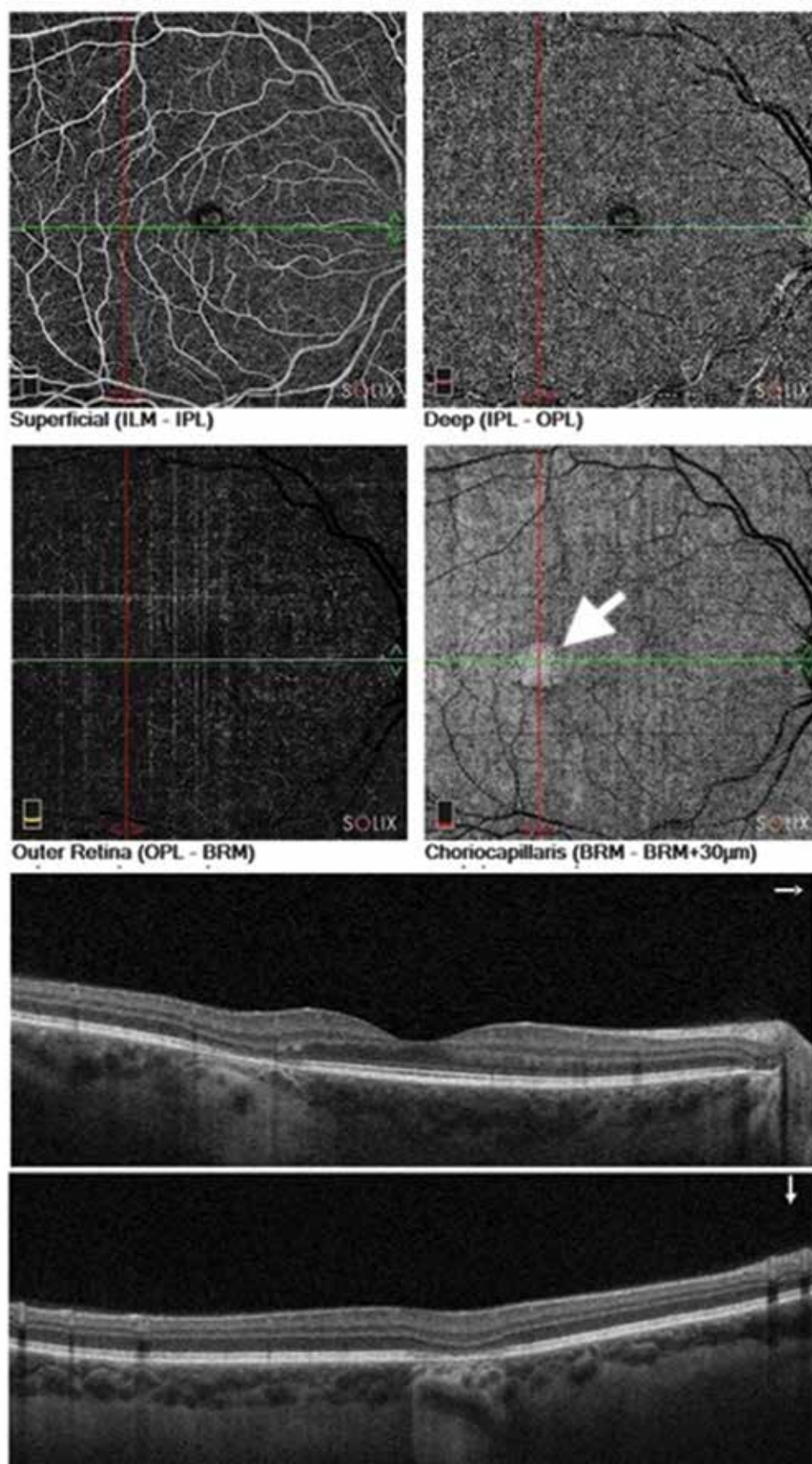
Popisujeme prípad 30-ročnej pacientky s náhodne objavenou torpédo makulopatiou na pravom oku. Vo všeobecnosti je torpédo makulopatia asymptomatická, vrodená, benígna lézia sietnice. Vo väčšine prípadov je

IR 30° ART + OCT 30° (9.0 mm) ART (28) Q: 42 [HR]



Obrazok 2. Na horizontálnom OCT scane makuly pravého oka sa zobrazuje v mieste ložiska torpédo makulopatie redukcia vo vonkajších vrstvách neuroretiny (červená šípka) a RPE a taktiež hyperreflektivita a stenčenie choroidey (biela šípka)

RPE – retinálny pigmentový epitel



Obrázok 3. Na OCT angiografií pravého oka má povrchový aj hlboký kapilárny plexus primeranú vaskularitu a vrstva choriokapillaris má z dôvodu atrofie RPE zvýšený signál (biela šípka)
RPE – retinálny pigmentový epitel

náhodne diagnostikovaná pri vyšetrení očného pozadia. Ide o stabilný nález s minimálnym rizikom poškodenia zrakových funkcií, ktorý nevyžaduje žiadnu liečbu. Napriek tomu sa vzhľadom na vzácne riziko vzniku chorioidálnej neovaskulárnej membrány odporúča sledovanie pacientov raz ročne a samovyšetrovanie pomocou Amslerovej mriežky. Na túto vzácnu diagnózu je nutné

myslieť pri náleze unilaterálneho hypopigmentového ložiska inferotemporálne od fovey a v rámci diferenciálnej diagnostiky ho odlíšiť od chorioretinálnej atrofie, jazvy, kolobómu, viteliformnej dystrofie, či iných lézií RPE. Pri stanovení diagnózy za najdôležitejšie považujeme charakteristický tvar a lokalizáciu lézie, negatívnu anamnézu a OCT vyšetrenie.

LITERATÚRA

1. Roseman RL, Gass JD. Solitary hypopigmented nevus of the retinal pigment epithelium in the macula. *Arch Ophthalmol*. 1992;110:1762.
2. Menezes K, Mancera N, Patel H, Kattih Z, Mhaskar R. Torpedo Maculopathy: A Systematic Review of Case Reports. *Ophthalmic Surg Lasers Imaging Retina*. 2021;52(2):78-83.
3. Shirley K, O'Neill M, Gamble R, Ramsey A, McLoone E. Torpedo maculopathy: disease spectrum and associated choroidal neovascularization in a paediatric population. *Eye*. 2018;32:1315-1320.
4. Venkatesh R, Jain K, Pereira A, Thirumalesh, Yadav NK. Torpedo Retinopathy. *J Ophthalmic Vis Res*. 2020;15(2):187-194.
5. Yuan H, Dou H, Li X. Multimodal Imaging of Choroidal Structural in Torpedo Maculopathy. *Front Med (Lausanne)*. 2023;10.
6. Wong EN, Fraser-Bell S, Hunyor AP, Chen FK. Novel optical coherence tomography classification of torpedo maculopathy. *Clin Exp Ophthalmol*. 2015;43:342-348.
7. Tripathy K, Sarma B, Mazumdar S. Commentary: Inner retinal excavation in torpedo maculopathy and proposed type 3 lesions in optical coherence tomography. *Indian J Ophthalmol*. 2018;66(8):1213-1214.
8. Smith MJ, Sia DIT, Greve M. Torpedo maculopathy-inferior variant. *Can J Ophthalmol*. Published: March 18, 2021 (Article in press) doi:<https://doi.org/10.1016/j.cjco.2021.02.008>
9. Richez F, Gueudry J, Brasseur G, Muraine M. Maculopathie en torpille bilatérale [Bilateral torpedo maculopathy]. *J Fr Ophtalmol*. 2010;33(4):296. French.
10. Ranjith PC, Giridhar, Anantharaman. Hyperpigmented torpedo maculopathy. *Indian Journal of Ophthalmology*. 2019;67(2):270-271.
11. Knani L, Werda S, Ghachem M, Mahjoub A. Multimodal imaging of torpedo maculopathy with optical coherence tomography angiography. *Saudi J Ophthalmol*. 2023;37(1):63-65.
12. Byer M, Rousso L, Rodman J, Shechtman D. Case Report: Use of Multimodal Imaging to Document a Rare Complication of Torpedo Maculopathy. *Optom Vis Sci*. 2021;98(8):870-875.
13. Pian D, Ferrucci S, Anderson SF, Wu C. Paramacular coloboma. *Optom Vis Sci*. 2003;80:556-563.
14. Papastefanou VP, Vázquez-Alfageme C, Keane PA, Sagoo MS. Multimodal imaging of torpedo maculopathy with swept-source, en face optical coherence tomography and optical coherence tomography angiography. *Retin Cases Brief Rep*. 2018;12(2):153-157.
15. Shields CL, Guzman JM, Shapiro MJ, Fogel LE, Shields JA. Torpedo Maculopathy at the Site of the Fetal "Bulge". *Arch Ophthalmol*. 2010;128(4):499-501.
16. Soman J, Sheth JU, Indurkar A, Nair U. Torpedo Maculopathy Associated with RP1L1 Mutation and Rod-Cone Dystrophy. *Acta Scientif Ophthalmology*. 2021;138-141.