



**TÜRKİYE CUMHURİYETİ
ANKARA ÜNİVERSİTESİ
SAĞLIK BİLİMLERİ ENSTİTÜSÜ**



**ALBİNİZMLİ OLGULARDA FİLTRE KULLANIMININ
GÖRME KESKİNLİĞİ, KONTRAST DUYARLILIK VE
OKUMA PERFORMANSI ÜZERİNE ETKİSİNİN
DEĞERLENDİRİLMESİ**

İkbal Seza PETRİÇLİ

**HALK SAĞLIĞI ANABİLİM DALI
YÜKSEK LİSANS TEZİ**

**DANIŞMAN
Prof. Dr. Şefay Aysun İDİL**

**ANKARA
2019**

**TÜRKİYE CUMHURİYETİ
ANKARA ÜNİVERSİTESİ
SAĞLIK BİLİMLERİ ENSTİTÜSÜ**

**ALBİNİZMLİ OLGULARDA FİLTRE KULLANIMININ
GÖRME KESKİNLİĞİ, KONTRAST DUYARLILIK VE
OKUMA PERFORMANSI ÜZERİNE ETKİSİNİN
DEĞERLENDİRİLMESİ**

İkbal Seza PETRİÇLİ

**HALK SAĞLIĞI ANABİLİM DALI
YÜKSEK LİSANS TEZİ**

**DANIŞMAN
Prof. Dr. Şefay Aysun İDİL**

**ANKARA
2019**

Etik Beyan

Ankara Üniversitesi,

Sağlık Bilimleri Enstitüsü Müdürlüğü'ne,

Yüksek Lisans tezi olarak hazırlayıp sunduğum “Albinizmlı Olgularda Filtre Kullanımının Görme Keskinliği, Kontrast Duyarlılık ve Okuma Performansı Üzerine Etkisinin Değerlendirilmesi” başlıklı tez; bilimsel ahlak ve değerlere uygun olarak tarafımdan yazılmıştır. Tezimin fikir/hipotezi tümüyle tez danışmanım ve bana aittir. Tezde yer alan araştırma tarafımdan yapılmış olup, tüm cümleler, yorumlar bana aittir.

Yukarıda belirtilen hususların doğruluğunu beyan ederim.

Öğrencinin Adı Soyadı: İkbal Seza PETRİÇLİ

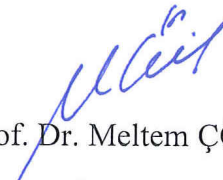
Tarih:

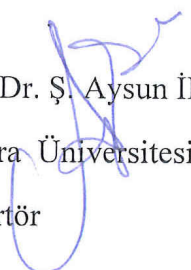
İmza:

KABUL VE ONAY

Ankara Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü
Halk Sağlığı Anabilim Dalında
İkbal Seza PETRİÇLİ tarafından hazırlanan
“Albinizmli Olgularda Filtre Kullanımının Görme Keskinliği, Kontrast Duyarlılık ve
Okuma Performansı Üzerine Etkisinin Değerlendirilmesi” adlı tez çalışması
aşağıdaki jüri tarafından YÜKSEK LİSANS TEZİ olarak
OY BİRLİĞİ / ~~OY ÇOKLUĞU~~ ile kabul/~~ret~~ edilmiştir

Tez Savunma Tarihi :11.07.2019


Prof. Dr. Meltem ÇÖL
Ankara Üniversitesi
Jüri Başkanı


Prof. Dr. Ş. Aysun İDİL
Ankara Üniversitesi
Raportör


Doç. Dr. Nüket PAKSOY ERBAYDAR
Hacettepe Üniversitesi

Tez hakkında alınan jüri kararı, Ankara Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü Yönetim Kurulu tarafından onaylanmıştır.

İmza

Unvanı Adı ve Soyadı

Sağlık Bilimleri Enstitüsü Müdürü

İÇİNDEKİLER

Etik Beyan	ii
Kabul ve Onay	iii
İçindekiler	iv
Önsöz	vi
Simgeler ve Kısaltmalar	vii
Şekiller	viii
Çizelgeler	ix
1. GİRİŞ	1
1.1. Albinizmde Patofizyoloji	1
1.2. Albinizmde Sınıflandırma	2
1.1.1. Sendroma Eşlik Etmeyen Albinizm	3
1.1.2. Sendromlara Eşlik Eden Albinizm	6
1.3. Albinizmde Göz Bulguları	8
1.3.1. Albinizmde Görme Azlığı	10
1.3.2. Albinizmde Refraksiyon	12
1.3.3. Albinizmde Fotofobi	14
1.4. Albinizmde Tedavi	16
1.4.1. Albinizmde Görsel Rehabilitasyon Açısından Klinik Takip	17
1.5. Albinizmde Okuma İşlevi	18
2. GEREÇ ve YÖNTEM	21
2.1. Araştırmanın Tipi	21
2.2. Etik Kurul İzin	21
2.3. Araştırma Yeri	21
2.4. Araştırmanın Evreni	21
2.5. Araştırmaya Dâhil Edilme ve Edilmeme Kriterleri	22
2.5.1. Araştırmaya Dâhil Edilme Kriterleri	22
2.5.2. Araştırmaya Dâhil Edilmeme Kriterleri	22
2.6. Araştırmanın Hipotezleri	23
2.7. Araştırmanın Değişkenleri	23
2.7.1. Araştırmanın Bağımlı Değişkenleri	23
2.7.2. Araştırmanın Bağımsız Değişkenleri	23
2.8. Araştırmada Kullanılacak Gereçler	24
2.9. Muayene Prosedürü	24
2.9.1. Uzak Görme Keskinliğinin Değerlendirilmesi	25
2.9.2. Kontrast Duyarlılık Düzeyinin Değerlendirilmesi	26
2.9.3. Okuma Performansının Değerlendirilmesi	27
2.10. Araştırmada Kullanılacak Veri Toplama Formları	28
2.11. Veri Analizi	29
2.12. Araştırma Takvimi	29
2.13. Araştırmanın Kısıtlılıkları	30

3. BULGULAR	31
3.1. Tanımlayıcı Özellikler	31
3.1.1. Sosyo - Demografik Özellikler	31
3.1.2. Tanı Dağılımı	31
3.1.3. Aile Özellikleri	32
3.2. Oftalmolojik Muayene Bulguları	33
3.2.1. Şaşılık ve Nistagmus Muayenesi Sonuçları	33
3.2.2. Refraksiyon Muayenesi Sonuçları	33
3.2.3. Binoküler Uzak Görme Keskinliği Test Sonuçları	35
3.2.4. Binoküler Kontrast Duyarlılık Test Sonuçları	35
3.2.5. Binoküler Okuma Performansı Değerlendirme Sonuçları	36
3.2.6. Filtre Kullanımının Uzak Görme, Kontrast Duyarlılık ve Okuma Performansına Etkisinin Değerlendirilme Sonuçları	38
3.2.7. Fotofobinin Hasta Tarafından Subjektif Değerlendirme Sonuçları	41
3.2.8. Az Görmeye Yardımcı Yakın - Uzak Görme için Önerilen Cihazlar ve Filtre Gözlüklerin Değerlendirilmesi	43
4. TARTIŞMA	45
4.1. Çalışmaya Dahil Edilen Albinizmlilerde Demografik Verilerin Değerlendirilmesi	45
4.2. Çalışmaya Dahil Edilen Albinizmlilerde Refraksiyon, Nistagmus ve Şaşılık Bulgularının Değerlendirilmesi	46
4.3. Çalışmaya Dahil Edilen Albinizmlilerde Binoküler Uzak Görme Keskinliği ve Kontrast Duyarlılığın Değerlendirilmesi	47
4.4. Çalışmaya Dahil Edilen Albinizmlilerde Okuma Performansının Değerlendirilmesi	48
4.5. Filtre Kullanımının Uzak Görme, Kontrast Duyarlılık ve Okuma Performansına Etkisinin Değerlendirilmesi	50
5. SONUÇ ve ÖNERİLER	55
ÖZET	59
SUMMARY	60
KAYNAKLAR	61
EKLER	69
Ek-1. Klinik Araştırmalar Etik Kurulu Karar Formu	69
Ek-2. Bilgilendirilmiş Gönüllü Onam Formları	72
Ek-3. Hasta Takip ve Muayene Formu	76
Ek-4. MNRead Kart - 1	78
Ek-5. MNRead Kart - 2	78
Ek-6. MNRead Kart - 1 Değerlendirme Formu	81
Ek-7. MNRead Kart - 2 Değerlendirme Formu	82
Ek-8. MNRead Verilerinin Hesaplanmasında Kullanılan Grafik	83
Ek-9. MNRead Verilerinin Hesaplanmasında Kullanılan Tablo	84
ÖZGEÇMİŞ	85

ÖNSÖZ

Ülkemizde akraba evliliklerinin yüksek oranlarda görülmesi sebebiyle gelişmiş ülkelerden daha sık görülen herediter göz hastalıklarından biri olan albinizm, yenidoğan döneminden başlayarak bireylerin görmelerini ve belirgin fotofobi nedeniyle yaşam kalitelerini olumsuz şekilde etkileyen bir hastalıktır. Özellikle çocukluk çağında körlük ve az görme nedenlerinin araştırıldığı çalışmalarda albinizm sık görülen nedenler arasında yer almaktadır. Çoğunlukla mental bir problemin olmadığı albinizm de, çocukluk çağından itibaren hastaların yaşlıları ile eşit şartlarda eğitim almalarının sağlanması ve fotofobilerinin azaltılması rehabilitasyon çalışmalarında en önemli hedefimizdir.

Ankara Üniversitesi Halk Sağlığı Anabilim Dalı, Az Görme Rehabilitasyonu ve Araştırma Birimi'ndeki yüksek lisans programı altında gerçekleştirdiğimiz bu tez çalışması ile birime rehabilitasyon amacı ile başvuran albinizimli bireylerde bir çalışma yapılmıştır. Albinizimli bireylerin az görme rehabilitasyonu açısından değerlendirilmesi sonrasında, fotofobiden dolayı yaşadığı rahatsızlık hissi ve filtre gözlük kullanımının okuma performansına etkisi değerlendirilmiştir.

Yaptığı akademik çalışmalar sayesinde ülkemiz de göz hekimlerinin az görme rehabilitasyonu konusunda farkındalığını artıran hocamız Prof. Dr. Aysun İDİL'e yüksek lisans programı döneminde konu ile ilgili bilgi birikiminden yararlanmamı sağladığı için ve bu dönemde ders aldığım Halk Sağlığı Anabilim Dalı öğretim üyeleri Prof. Dr. Meltem ÇÖL, Prof. Dr. Ferda ÖZYURDA ve ne yazık ki ebediyete uğurladığımız Prof. Dr. Nazlı ATAĞ'a değerli katkılarından dolayı teşekkürü borç bilirim. Birim hemşirelerimizden Narin Ücebakan'a araştırmanın yapılmasında ve albinizimli hastaların az görme muayenelerindeki desteği için de teşekkür ederim.

Dr. İkbâl Seza PETRİÇLİ

SİMGELER VE KISALTMALAR

ETDRS	Early Treatment Diabetic Retinopathy Study
D	Diyoptri
ICD	International Clasification of Disease
KBB	Kritik baskı boyutu
LogCS	Log of the Contrast Sensitivity
LogMAR	Log of the Minimum Angle of Resolution
MOH	Maksimum okuma hızı
OA	Oküler albinizm
OKA	Okülokutanöz albinizm
OKT	Optik kohorens tomografi
RPE	Retina pigment epiteli
VEP	Visual evoked potential

ŞEKİLLER

Resim 2.1. Çalışmada kullanılan 465 nm filtre gözlük	24
Şekil 3.1. Okuma Keskinliği ile Kritik Baskı Boyutu Arasındaki İlişkinin Saçılım Grafiği ile Gösterilmesi	37
Şekil 3.2. Filtre Kullanımının Uzak Görme Keskinliğine Etkisinin Grafik ile Gösterilmesi	39
Şekil 3.3. Filtre Kullanımının Kontrast Duyarlılık Düzeyine Etkisinin Grafik ile Gösterilmesi	39
Şekil 3.4. Filtre Kullanımının Okuma Keskinliğine Etkisinin Grafik ile Gösterilmesi	40
Şekil 3.5. Filtre Kullanımının Maksimum Okuma Hızına Etkisinin Grafik ile Gösterilmesi	40
Şekil 3.6. Filtre Kullanımının Kritik Baskı Boyutuna Etkisinin Grafik ile Gösterilmesi	41

ÇİZELGELER

Çizelge 1.1. Sendroma eşlik etmeyen albinizmin moleküler sınıflandırılması	6
Çizelge 1.2. Sendromlara eşlik eden albinizmin moleküler sınıflandırılması	7
Çizelge 1.3. Albinizmde iris transillüminasyonuna göre yapılan sınıflandırma	9
Çizelge 1.4. Albinizmde makula görünümüne göre yapılan sınıflandırma	10
Çizelge 1.5. Foveal hipoplazili olgularda OKT bulgularına göre yapılan sınıflandırma	11
Çizelge 1.6. Bir çözeltinin absorbladığı ışığın dalga boyu, rengi ve çözeltinin göze görünen rengi	15
Çizelge 1.7. Az görmeye yardımcı cihaz ile 1M büyüklüğünde yazı okuma ve akıcı okuma şansını belirleyen kriterler	19
Çizelge 3.1. Araştırmada değerlendirilen albinizimli hastaların yaş ve cinsiyet dağılımı	31
Çizelge 3.2. Araştırmada değerlendirilen hastaların tanısal dağılımı	32
Çizelge 3.3. Araştırmada değerlendirilen hastaların anne-baba arasındaki akrabalık derecesi, kardeş sayısı ve ailede albinizm öyküsü	32
Çizelge 3.4. Araştırmada değerlendirilen albinizimli hastaların şaşılık ve nistagmus açısından değerlendirilme sonuçları	33
Çizelge 3.5. Araştırmada değerlendirilen albinizimli hastaların sferik eşdeğere göre refraksiyon kusuru sonuçları	34
Çizelge 3.6. Araştırmada değerlendirilen albinizimli hastaların refraktif tanılarının dağılımı	34
Çizelge 3.7. Araştırmada değerlendirilen albinizimli hastaların astigmat tiplerinin dağılımı	34
Çizelge 3.8. Araştırmada değerlendirilen albinizimli hastaların binoküler uzak görme keskinliği ve kontrast duyarlılık sonuçları	35
Çizelge 3.9. Araştırmada değerlendirilen albinizimli hastalarda tüm grubun okuma keskinliği, maksimum okuma hızı ve kritik baskı boyutu sonuçları	36

Çizelge 3.10. Araştırmada değerlendirilen çocuk ve yetişkin grupta uzak görme, kontrast duyarlılık ve okuma performansı kriterlerinin sonuçlarının karşılaştırılması	37
Çizelge 3.11. Araştırma kapsamındaki tüm grubun filtre gözlük olmadan ve filtre gözlük ile değerlendirilen uzak görme, kontrast duyarlılık ve okuma performansı kriterlerinin sonuçlarının karşılaştırılması	38
Çizelge 3.12. Araştırma kapsamındaki hastaların iç ortamda fotofobiden dolayı yaşadığı rahatsızlığın subjektif olarak değerlendirilmesinin sonuçları	41
Çizelge 3.13. Araştırma kapsamındaki hastaların dış ortamda fotofobiden dolayı yaşadığı rahatsızlığın subjektif olarak değerlendirilmesinin sonuçları	42
Çizelge 3.14. Araştırma kapsamındaki hastaların okuma esnasında yaşadığı zorlanmanın subjektif olarak değerlendirilmesinin sonuçları	42
Çizelge 3.15. Araştırma kapsamında filtre kullanımının okuma performansına etkisinin hasta tarafından subjektif olarak değerlendirilmesinin sonuçları	43
Çizelge 3.16. Araştırma kapsamında önerilen az görmeye yardımcı cihazlardan albinizmli hastaların öncelikli tercih ettiği sistemlerin dağılımı	44

1. GİRİŞ

Albinizm, latince beyaz anlamına gelen albus kelimesinden köken alan, doğumsal olarak melanin pigmentinin yapımında görevli enzimsel aktivitelerin farklı genetik mutasyonlar nedeniyle etkilenmesi sonucu ortaya çıkan, göz ve/veya cilt, saç tutulumunun olduğu kalıtsal bir hastalıktır. (Sund ve Capone, 2009, s.:387-402) Melanin cilt ve göz sağlığında önemli rol oynayan bir moleküldür.

Albinizmin dünya genelinde prevalansı 1/10.000 - 1/20.000 arasında değişmektedir (Summers, 2009). Dünya prevalans oranlarını Türkiye nüfusuna projekte ettiğimizde, ülkemizde yaklaşık 3000-4000 bireyin albinizmden etkilenmiş olabileceği varsayılmaktadır. Ancak kalıtsal hastalıkların daha sık görüldüğü ülkemizde coğrafi bölgeye göre de farklılık gösteren akraba evlilikleri nedeniyle albinizm sıklığı daha yüksek olabilir. Albinizmin tüm formlarına görme problemleri eşlik etmektedir. Albinizmde görmeyi azaltan nedenler keskin görme noktası olan foveanın hipoplazisi, nistagmus, strabismus, ambliyopi, optik sinir yolu anormallikleri, yüksek refraksiyon kusurları ve optik sinir hipoplazisidir (Wolf ve ark., 2005). Dünyada ve ülkemizde özellikle çocukluk çağı körlük ve az görme nedenlerinin araştırıldığı çalışmalarda albinizm önemli nedenler arasında yer almaktadır (Kong ve ark., 2012; Olusanya ve ark., 2012; Özen Tunay ve ark., 2016 ve İdil Merdoğan, 2011). Albinizm infantil çağda gözün ritmik ve istemsiz titreme hareketi olarak tanımlanan nistagmusların da önemli sebeplerinden biridir (Papageorgiou ve ark., 2014 ve Bertsch ve ark., 2017).

1.1. Albinizmde Patofizyoloji

Melanin, gözde nöral krestten köken alan uveal melanositlerde ve nöroektodermden köken alan retina pigment epitelinde (RPE) bulunur. Her iki lokalizasyonda da melanin melanosomlarda üretilir ve hücre içi vesiküller halinde tutulur. Eumelanin ve pheomelanin olmak üzere iki alt tipi vardır. Tirozinaz enzimi melanin biyosentez yolunda, ilk adımı katalizleyen enzimdir. Tirozinin

dihidroksifenilalanin (DOPA) ve Dopakinine dönüşümünde rol oynar. Bunun dışında daha sonraki basamaklarda rol alan tirozinaza bağlı proteinler (TRP1 ve 2) melanosomlarda tirozinaz aktivitesini düzenlemektedir (Hearing, 2011).

Feomelanin ve ömelanin pigmenti çok sayıda enzimsel aktivite sonrasında oluşmaktadır. Feomelanin pigmenti insan ve hayvanlarda sarı, turuncu ve kırmızımsı rengi verir. Ultraviyole ışınlarına maruz kaldığında serbest radikal oluşur ve kanser gelişimine yatkınlık söz konusu olur. Ömelanin pigmenti ise kahverengi-siyah renkte koyu pigmenttir. Güneşte bronzlaşmadan sorumludur. Güneşin ultraviyole ışınlarına karşı koruyucu etki gösterir. Melanin pigmentlerinin yapımında çeşitli aşamalarda rol alan enzimsel aktivitelerdeki bozulmanın tipi, albino hastasının fenotipini belirler. Göz, cilt ve saç tutulumunun olduğu okülokutanöz albinizmde (OKA) tirozinaz aktivitesi azalmışsa, ömelanin yerine feomelanin üretimi olur. Tirozinaz aktivitesi hiç yoksa pigment üretimi olmaz (Levin ve Stroh, 2011). Tirozinaz enzimi aynı zamanda iris pigmentasyonunda da rol oynar. Yaşamın ilk altı ayında tirozinaz enziminin aktivitesinde fizyolojik olarak artan bir regülasyon söz konusudur.

Oküler albinizmde (OA1) ise tirozinaz aktivitesinin normaldir. Histolojik incelemelerde melanin sentezi vardır ancak melanozomların anormal makromelanozom formasyonunda olduğu gösterilmiştir (Garner ve Jay, 1980 ve Cortese ve ark., 2005).

1.2. Albinizmde Sınıflandırma

Albinizmde eskiden kullanılan olguların fenotiplerine göre tirozinaz-negatif OKA, tirozinaz-pozitif OKA ve oküler albinizm sınıflaması yerine, günümüzde moleküler genetik çalışmalar ışığında yeni sınıflama kullanılmaktadır (Levin ve Stroh, 2011). Albinizm artık herhangi bir sendroma eşlik etmeyen melanin biyosentezinde bozulma ile giden tipleri ve kanama diyatezi, akciğer fibrozisi ve immün yetmezlik gibi çeşitli nonpigmenter bulguların eşlik ettiği sendromlara eşlik eden albinizm olarak

iki alt gruba ayrılmaktadır. 1989 yılından beri yapılan genetik çalışmalar ışığında albinizmin moleküler temelli farklı tiplerinin klinik tanımlanmaları mümkün olmuştur.

1.1.1. Sendroma Eşlik Etmeyen Albinizm

Sendromlara eşlik etmeyen albinizmin moleküler sınıflandırılması Çizelge 1.1’ de verilmiştir. Tablodaki veriler OMIM (*Online Mendelian Inheritance in Man*) ve Orphanet internet kaynaklarından derlenmiştir.

Okülokutanöz Albinizm

Okülokutanöz albinizm nadir görülen, otozomal resesif kalıtım gösteren deri, saç ve gözde pigment azlığı ile giden formdur. Prevalansı farklı bölge etnik dağılım nedeniyle tahminen 1/10000 - 1/20000 arasında değişmektedir. Günümüzde yedi alt tipi tespit edilmiştir; OKA Tip 1 - 7 (Levin ve Stroh, 2011; Oetting, 1999; Biswas ve Lloyd, 1999 ve Montoliu ve ark., 2014).

Okülokutanöz Albinizm Tip1 (OKA1 veya Tirozinaz İlişkili Albinizm):

OKA Tip1’de melanin sentezinde önemli bir enzim olan tirozinaz geninde mutasyon vardır. Kendi içinde dört alt tipi tanımlanmıştır. **OKA1A** da tirozinaz aktivitesi olmadığı için melanin üretimi gerçekleşemez. Saç rengi beyazdır, cilt rengi çok açık renktedir. Görme düzeyi 20/200 ila 20/400 arasında değişir. **OKA1B**’de ise tirozinaz aktivitesi minimaldir ve az miktarda da olsa melanin pigment üretimi vardır. Doğumda beyaz saç, açık cilt rengi yaşla birlikte pigment artışı sayesinde sarı-kumral renge dönebilir. OKA1A’ya göre daha iyi bir görme seviyesi bildirilmiştir. **OKA1MP** alt tipinde minimal pigment üretimi bulunur. Değişen derecelerde irisde transillüminasyon defekti vardır. Saç rengi sarıdır. Görme düzeyi ise 20/80 ila 20/200 arasında değişir. **OKA1TS** (*temperature sensitive*) alt tipinde ise tirozinaz protein aktivitesi vücut ısısına göre değişim göstermektedir (Levin ve Stroh, 2011).

Okülokutanöz Albinizm Tip 2 (OKA2 veya P gen Albinizm):

Melanosomal tirozinin biyolojik olarak kullanılabilirliğine ya da tirozinaz enzim fonksiyonuna yardım eden P proteinindeki genetik defekt sonucu ortaya çıkan tipidir. Moleküler defekt 15. kromozomun uzun kolundaki P genine lokalizedir. P genindeki mutasyona bağlı olarak farklı fenotipler söz konusu olabilir. Minimal miktarlarda melanin pigmenti yapımı vardır. Saç rengi açık kumraldan kahverengiye değişim gösterebilir. OKA1A'ya göre daha iyi bir görme seviyesi vardır. Nistagmus daha az görülmektedir.

Okülokutanöz Albinizm Tip 3 (OKA3):

Nadir tanımlanan bir formudur ve Rufous (pas rengi) OKA olarak da bilinir. Tirozinaz ilişkili bir protein olan TRP 1'de genetik defekt sonucu oluşur. Bu tipinde pigment üretimi vardır (Kamaraj ve Purohit, 2014).

Okülokutanöz Albinizm Tip 4 (OKA4):

Nadir tanımlanan bir formudur. Tirozinaz enzim fonksiyonuna yardımcı olan membran ilişkili taşıyıcı protein geninde (MATP), genetik defekt sonucu oluşur. MATP, aynı zamanda SLC45A2 proteini olarak da bilinir. Bu mutasyon ilk olarak bir Türk hastada tanımlanmıştır. OKA2 hastalarinkine benzer miktarlarda pigment yapımı vardır (Kamaraj ve Purohit, 2014).

Okülokutanöz Albinizm Tip 5 (OKA5):

Albinizmin 2012 yılında tanımlanmış yeni bir tipidir. Etiyolojisinde 4q24 kromozomu üzerinde henüz tam olarak tanımlanamamış bir gendeki defektin olduğu düşünülmektedir. Altın renginde saç rengi, beyaz cilt ve klasik göz bulguları ile karakterizedir (Montoliu ve ark., 2014).

Okülokutanöz Albinizm Tip 6 (OKA6):

Albinizmin 2013 yılının başlarında yayımlanmış yeni bir tipidir. SLC24A5 geninde mutasyon tespit edilmiştir. Bu genin melanin biyosentezinde ve melanosomal maturasyonda önemli rol oynadığı bulunmuştur. Yaşla birlikte koyulaşan açık saç rengi, iris transilluminasyonu, fotofobi, foveal hipoplazi, azalmış görme keskinliği ve nistagmus mevcuttur (Montoliu ve ark., 2014).

Okülokutanöz Albinizm Tip 7 (OKA7):

Okülokutanöz albinizmin 2013 yılında yayımlanmış yeni bir formudur. C10orf11 geninde mutasyon tespit edilmiştir. Bu tipin özelliği ise pigmentasyonda giderek bir açılma olmasıdır. İris transilluminasyonu, fotofobi, foveal hipoplazi, azalmış görme keskinliği, nistagmus ve optik sinirin anormal çaprazlaşması gibi klasik göz semptomları mevcuttur (Montoliu ve ark., 2014).

Oküler Albinizm (OA1 veya Nettleship OA)

Göz bulguları OKA'e benzerken saç ve cilt renginde belirgin anormallik bulunmamaktadır. Tüm albinizimli vakaların yaklaşık %10'unu oluşturur. X'e bağlı kalıtım paterni gösterdiği (Xp22.3 geni üzerinde mutasyon) için erkekler etkilenmiştir (Levin ve Stroh, 2011). Oküler albinizm de kutanöz değişiklikler genellikle olmamakla birlikte epidermal melanositlerinin histolojik incelemelerinde melanin sentezinin olduğu ancak melanozomların genişlemiş yapıda (makromelanozom) olduğu görülmüştür (Garner ve Jay, 1980). RPE'nin hipopigmente görünümü, normalde beklenen çok sayıda, küçük boyutlu, homojen dağılmış melanozomlar yerine, melanin üretiminin olduğu ancak az sayıda makromelanozomlara bağlanmaktadır. (Cortese ve ark., 2005). Taşıyıcı kadınlarda iriste hafif düzeyde hipopigmentasyon ve fundusta RPE de değişen derecelerde pigment azlığına bağlı pigmenter mozaizm paterni olabilir. Ancak taşıyıcılarda fonksiyonel bir etkilenme yoktur (Summers, 2009). Yaşamın ilk üç ayında ortaya çıkan nistagmus klinik olarak ilk oftalmolojik bulgu

olabilir. Cilt ve saç renginde anormallik olmadığı için OA tanısı olan bireyler yanlışlıkla infantil nistagmus sendromu tanısı alabilirler. OA'da iris ve fundus hipopigmentasyonu tanı koydurucudur. Özellikle bu hastalarda OKT ile değişen derecelerde foveal hipoplazinin gösterilmesi tanıda yardımcıdır. OA'da diğer formlara göre daha iyi bir görme beklentisi olup, görme keskinliğinin 20/50 ila 20/80 arasında değiştiği bildirilmiştir (Winsor ve ark., 2016).

Albinoidizm otozomal dominant geçiş gösteren, iris transilluminasyonu yapan nadir bir hastalıktır. OKA ile ilişkisi yoktur. Bu hastaların görmeleri, retina gelişimleri normaldir ve nistagmusları yoktur. Sıklıkla izole görülürler. Nadiren sendromlara eşlik edebilirler (Levin ve Stroh, 2011).

Çizelge 1.1. Sendroma eşlik etmeyen albinizmin moleküler sınıflandırılması

	Gen	Kromozom	Kalıtım	Prevelans
Okülökutanöz Albinizm (OKA)				
OKA Tip 1 (Tip1A, Tip1B)	TYR	11q14.3	OR	1-9/100.000
OKA Tip 2	OCA2	15q12-q13	OR	1-9/100.000
OKA Tip 3	TYRP1	9p23	OR	1/1.000.000
OKA Tip 4	SLC45A2	5p13.2	OR	1-9/100.000
OKA Tip 5	OCA5	4q24	OR	1/1.000.000
OKA Tip 6	SLC24A5	15q21.1	OR	1/1.000.000
OKA Tip 7	LRMDA	10q22.2-q22.3	OR	1/1.000.000
Oküler Albinizm (OA1)				
	GPR143	Xp22.2	XR	1-9/1.000.000

1.1.2. Sendromlara Eşlik Eden Albinizm

Plateletlerdeki fonksiyon bozukluğu nedeni ile kanama problemlerinin eşlik ettiği **Hermansky-Pudlak sendromu**, immün yetmezlik ve nörolojik problemlerin eşlik ettiği **Chediak-Higashi sendromu** albinizmin en sık görüldüğü sendromlardır. Yaşamı tehdit edebilen bulguları nedeni ile albino hastaların mutlaka çocuk hematoloji bölümü tarafından değerlendirilmesi önerilmektedir (Summers ve ark., 1988 ve Çelebi

ve ark., 2006). Albinizmin sendromlara eşlik eden tiplerinin moleküler sınıflandırılması Çizelge 1.2’de verilmiştir. Tablodaki veriler OMIM ve Orphanet internet kaynaklarından derlenmiştir.

Çizelge 1.2. Sendromlara eşlik eden albinizmin moleküler sınıflandırılması

	Gen	Kromozom	Kalıtım	Prevelans
Hermansky-Pudlak Sendromu				
Tip 1	HPS1	10q24.2	OR	1/500.000-1/1.000.000
Tip 2	AP3B1	5q14.1	OR	1/1.000.000
Tip 3	HPS3	3q24	OR	Bilinmiyor
Tip 4	HPS4	22q12.1	OR	1/500.000-1/1.000.000
Tip 5	HPS5	11p15.1	OR	Bilinmiyor
Tip 6	HPS6	10q24.32	OR	Bilinmiyor
Tip 7	DTNBP1	6p22.3	OR	1/500.000-1/1.000.000
Tip 8	BLOC1S3	19q13.32	OR	1/1.000.000
Tip 9	BLOC1S6	15q21.1	OR	1/1.000.000
Tip 10	AP3D1	19p13.3	OR	
Chediak-Higashi Sendromu				
	LYST	1q42.3	OR	Bilinmiyor
Griscelli Sendromu				
Tip 1	MYO5A	15q21.2	OR	1/1.000.000
Tip 2	RAB27A	15q21.3	OR	1/1.000.000
Tip 3	MLPH	2q37.3	OR	1/1.000.000
Waardenburg Sendromu				
Tip 2A	MITF	3p13	OD	Bilinmiyor
Tip 3	PAX3	2q36.1	OD/OR	Bilinmiyor
Tip 4A	EDNRB	13q22.3	OD/OR	1/1.000.000
Tip 4B	EDN3	20q13.32	OD/OR	1/1.000.000
Tip 4C	SOX10	22q13.1	OD	
Prader-Willi Sendromu				
	NDN/SNRPN	15q11.2	OD	1-9/100.000
Angelman Sendromu				
	UBE3A	15q11.2	OD	1-9/100.000
Fhonda Sendromu				
	SLC38A8	16q23.3	OR	1/1.000.000
Albinizm-Sağırılık Sendromu				
	ADLN?	Xq24-q26	XR	1/1.000.000
COMMAD Sendromu				
	MITF	3p13	OR	
Tietz Sendromu				
	MITF	3p13	OD	1/1.000.000
VICI Sendromu				
	EPG5	18q12.3-q21.1	OR	1/1.000.000

Albinizmde Genetik Danışmanlık

Okülokutanöz albinizm, otozomal resesif genetik geçiş gösterdiği için etkilenmiş bireyin ebeveynleri genellikle normaldir, ancak ikisi de mutant geni zorunlu olarak taşımaktadırlar. Otozomal resesif kalıtım gösteren bir hastalıkta, %25 oranında sağlıklı birey %50 oranında normal ama taşıyıcı birey, %25 oranında hasta birey olma ihtimali vardır. Türkiye İstatistik Kurumu 2016 yılı verilerine göre ülkemizde akraba evliliği oranının %23,2 olduğu görülmektedir. Akraba evliliklerinin sık olduğu ülkelerde ebeveynlerin aynı mutant geni taşıyor olma olasılığı artmaktadır. OA ise X'e bağlı resesif geçer. Bu tip kalıtımda hastalık erkeklerde görülür. Bu ailelerin 1/3'ünde hastalık taze mutasyonla olabileceği gibi, 2/3'ünde annenin taşıyıcılığı söz konusudur. Hastalık pek çok ailede sporadik, yani aile bireylerinin yalnız birinde olabilir.

Genetik danışman, hastalığın kalıtım şekli, olası genetik testler, mevcut tedavi olanakları ve tekrarının önlenmesi için yapılabilecekler konusunda aileye danışmanlık vermelidir. Aile öyküsünün alınması, aile ağacının çıkartılabilmesi için önemlidir. Prenatal tanı yapılması mümkün olsa da albinizme major gelişimsel bir anomali eşlik etmediği için gebeliğin sonlandırılma endikasyonu yoktur (Levin ve Stroh, 2011). Moleküler genetik alanında katedilen hızlı ilerlemeler sayesinde albinizmde invitro fertilizasyonda preimplantasyon genetik tanılama ile sağlıklı embriyoların transferi mümkündür (Yahalom ve ark., 2018). Ancak bu konuda etik tartışmalar invitro fertilizasyonun getirdiği genetik risklerden dolayı devam etmektedir.

1.3. Albinizmde Göz Bulguları

Albinizmin karakteristik göz bulguları

- ✓ Nistagmus,
- ✓ Görme keskinliğinde azalma,
- ✓ Şaşılık,

- ✓ Yüksek refraksiyon kusurları,
- ✓ İris pigmentinin yokluğu ve azlığı,
- ✓ Hipopigmente fundus,
- ✓ Foveal hipoplazi,
- ✓ Kızmada optik sinir liflerinin anormal çaprazlaşmasıdır.

Albinizm de nistagmus hastaların çoğunda mevcuttur. Nistagmus foveal hipoplazi ve görme yollarındaki anormallikten kaynaklanmaktadır. Bu belirti genellikle yaşamın ilk 2-3 ayı içinde ortaya çıkar ve erken infant döneminde büyük amplitüdü, düşük frekanslı patern gösterir. Tipik olarak ilk bir yaş içinde nistagmusun amplitüdünün azaldığı görülür (Biswas ve Lloyd, 1999; Oetting, 1999 ve Summers, 2009). Çoğunlukla yaşla birlikte pendüler tipte nistagmus tespit edilse de, vertikal veya rotatuar formda da olabilir. Nistagmusu azaltmaya yönelik olarak çocukta anormal baş pozisyonu görülebilir ve bunu düzeltmeye yönelik ekstra oküler kas cerrahileri gerekebilir (Levin ve Stroh, 2011 ve Summers, 2009). Hastaların %99'unda monooküler fiksasyonda korneal ışık reflexinin santrale göre daha nazalden yansımaları olarak bilinen **pozitif kappa açısı** mevcuttur. Bu durum ezotropyanın mevcuttan daha düşük, ekzotropyanın ise daha yüksek ölçülmesine neden olur. Hatta ortoforik olan hastalarda bile ekzotropya varmış gibi algılanmasına neden olabilir (Merrill ve ark., 2004). Albinizmde en yaygın klinik bulgulardan biri de transillüminasyonudur ve buna göre yapılan sınıflandırma Çizelge 1.3'de verilmiştir (Summers, 2009).

Çizelge 1.3. Albinizmde iris transillüminasyonuna göre yapılan sınıflandırma

Derece	Tanım
Derece 1	Belirgin iris pigmentasyonu, minimal punktat transillüminasyonu vardır.
Derece 2	Orta derecede iris pigmentasyonu, düzensiz yerleşimde ve punktat iris transillüminasyonu vardır
Derece 3	Minimal iris pigmentasyonu, Hemen tama yakın iris transillüminasyonu vardır
Derece 4	İris pigmentasyonu yok, tam iris transillüminasyonu vardır

1.3.1. Albinizmde Görme Azlığı

Albinizmin tüm formlarına görme problemleri eşlik etmektedir. Görme keskinliği 20/40 - 20/400 arasında geniş bir spektrum sergilemektedir (Merrill.ve ark., 2011 ve Levin ve Stroh, 2011). Foveal hipoplazi, nistagmus, strabismus, yüksek refraksiyon kusurları, ambliyopi, optik sinir hipoplazisi, optik sinir yolu anormallikleri, kiazma morfolojisinde anormallik ve beyinde kortikal kalınlaşma–okspital giruslarda azalma görmeyi azaltan nedenler arasındadır (Seo ve ark., 2007; Wolf ve ark., 2005; Bridge ve ark., 2014; Mohammad ve ark., 2015 ve Schmitz ve ark., 2007).

Albinizmde görmeyi en çok etkileyen anormallik foveal hipoplazidir. RPE'nin hipopigmentasyonu retina ganglion hücrelerinin normal gelişimini engellemekte ve foveal hipoplaziye neden olmaktadır. Makula görünümüne göre yapılan sınıflandırma Çizelge 1.4'de gösterilmiştir (Summers, 2009).

Çizelge 1.4. Albinizmde makula görünümüne göre yapılan sınıflandırma

Derece	Tanım
Derece 1	Makülada koroid damarları belirgin şekilde görünmektedir.
Derece 2	Makülada RPE'deki translusen görünüm nedeni ile koroid damarları görülür ancak net ayırt edilemez.
Derece 3	Makülada RPE'deki pigment varlığı nedeni ile koroid damarları seçilemez.

Albinizmi olan hastalarda nistagmus nedeni ile foveal fiksasyon zor olsa da, özellikle genç hastalarda görme prognozu açısından oldukça değerli bilgiler vermesi nedeni ile optik kohrens tomografi (OKT) ile foveanın görüntülenmesi klinik tanıda gereklidir. OKT değerlendirilmesi, foveal hipoplazinin tanısında oftalmoskopik muayeneye göre çok daha değerli bir tanı yöntemidir (Seo ve ark., 2007; Harvey ve ark., 2006 ve Cronin ve ark., 2009). Ayrıca atipik vakaların değerlendirilmesinde OKT tanısal açıdan yol gösterici olmaktadır (Rossi ve ark., 2012).

OKT deęerlendirmesinde normal bir gözde foveadan geçen kesitte;

- ✓ Pleksiform tabakanın ekstursiyonu olarak tanımlanan iç retina katmanlarının fovea bölgesinde olmaması gerekir.
- ✓ Foveal çukurluk izlenmelidir.
- ✓ Fotoreseptör dış segment uzaması bulunmalıdır.
- ✓ Dış nükleer tabakanın genişlemesi görülmelidir.

Thomas ve ark.'ın (2011) foveal hipoplazili olgularda OKT bulgularına göre yaptıkları sınıflandırma Çizelge 1.5'de verilmiştir.

Çizelge 1.5. Foveal hipoplazili olgularda OKT bulgularına göre yapılan sınıflandırma

Derece	Tanım
Derece 1	İç retina katmanları foveada devam etmektedir, ancak sığ foveal çukurluk vardır; fotoreseptör dış segment uzaması ve dış nükleer tabakanın genişlemesi vardır.
Derece 2	İç retina katmanları foveada devam etmektedir ve foveal çukurluk yoktur; fotoreseptör dış segment uzaması ve dış nükleer tabakanın genişlemesi vardır.
Derece 3	İç retina katmanları foveada devam etmektedir, foveal çukurluk ve fotoreseptör dış segment uzaması yoktur; dış nükleer tabakanın genişlemesi vardır.
Derece 4	İç retina katmanları foveada devam etmektedir, foveal çukurluk, fotoreseptör dış segment uzaması ve dış nükleer tabakanın genişlemesi yoktur.
Atipik	İç retina katmanları foveada devam etmektedir; sığ foveal çukurluk vardır; IS/OS bandında bozulma ve kesintiye uğrama vardır.

Albinizmde son yıllarda yapılan çalışmalar ile optik sinir yolu ve kiazma morfolojisi anormalliklerinin, beyinde kortikal kalınlaşmanın ve oksipital giruslarda azalmanın da görmeyi etkileyen nedenler arasında yer aldığı gösterilmiştir (Bridge ve ark., 2014; Schmitz ve ark., 2007 ve Hoffmann ve ark., 2005). İnsanlarda nazal retina kontrateral hemisfere, temporal retina ipsilateral hemisfere projekte olur. Albinizimli hastalarda retinadan görsel liflerin projeksiyonu çoğunlukla anormal olarak izlenir.

Temporal retinadan gelen liflerin önemli bir kısmı optik kiazmada çaprazlaşarak karşı tarafa geçer. Liflerin projeksiyonundaki anormallik nedeniyle primer visual korteks de anormal uyarı alır. Hem VEP (visual evoked potential, görsel uyarı potansiyelleri) hem de radyolojik görüntüleme çalışmaları ile asimetric anormal çaprazlaşmayı göstermek mümkündür (Von dem Hagen ve ark., 2008). Bu anormalliğin VEP çalışması ile % 100 spesifiktir, %97 sensitivitede belirlenmesinin mümkün olduğu gösterilmiştir (Hoffmann ve ark., 2005). VEP çalışmaları konjenital nistagmusu olan bireylerde, atipik albinizm tanısını desteklemek açısından önemlidir (Shallo-Hoffmann ve ark., 1993). Kiazmada sinir lifi çaprazlaşma anormalliklerinin olduğu albinizmli bireylerde, sağ ve sol gözden alınan cevapların multikanal VEP’te beklenenden ters çıkması tipiktir (Şentürk F, 2011, s.:76-95). Normal kişilerde optik sinir liflerinin yaklaşık %55’i kiazmada çaprazlaşırken albinizmde bu oran %75 - 85’e kadar çıkabilmektedir. Asimetric çaprazlaşan liflerin varlığının şaşılık gelişiminde ve stereopsisin azalmasında önemli bir risk faktörü olabileceği düşünülmektedir (Lee ve ark., 2001). Ayrıca yapılan çalışmalarda albino hastalarda pigmentasyon miktarı arttıkça, çaprazlaşma miktarının daha az oranda olduğu gösterilmiştir (Von dem Hagen ve ark., 2007).

Albinizmde gecikmiş görsel maturasyon, nistagmus tipinin değişebilmesi, hastanın nistagmusu kontrol altında tutmaya yönelik baş pozisyonları geliştirmesi, gözlük takmaya uyumun artışı ve oküler pigmentasyondaki değişikliklere bağlı olarak OKA Tip1B ve OKA Tip2’de daha belirgin olmak üzere erken çocukluk döneminde görmede artış olabilmektedir (Dijkstal ve ark., 2012). Son çalışmalar, genetik sınıflandırmaya göre OKA Tip1A tanısı alan bireylerin görme keskinliğinin diğerlerine göre daha çok etkilendiğini göstermiştir (Winsor ve ark., 2016).

1.3.2. Albinizmde Refraksiyon

Albino hastalarda yüksek derecelerdeki refraksiyon kusurları sık görülmektedir. Emetropi nadirdir. Refraksiyon kusurlarının tespitinde mutlaka sikloplejinli muayene yapılmalıdır. Gözlük denemesi yapıldıktan sonra örtme açma testi ile şaşılık

muayenesi tekrarlanmalı ve düzelme olup olmadığı kaydedilmelidir. Foveal hipoplazi ve nistagmus nedeni ile refraksiyon kusurları düzeltilse bile görme düzeyinde kısmi bir düzelme olmaktadır. Bu yüzden görmeye belirgin artış olmayacağı düşüncesi ile gözlük reçete edilmeyebilmektedir. Ancak Andersen ve ark.'ları (2004), kırma kusurlarını sikloplejinli olarak değerlendirdikleri çalışmalarında; iki yaş altında hastalarda 3,50 diyoptri (D) miyopi, 3,00 D hipermetropi, 3,00 D astigmat ve üzeri, iki yaş üzerinde hastalarda 2,50 D miyopi, 2,00 D hipermetropi, 2 D astigmat ve üzeri kırma kusurlarını gözlükle düzeltmişler ve uzak-yakın görme düzeylerinde anlamlı artış ve şaşılıkta da anlamlı düzelme tespit etmişlerdir.

Okülokutanöz albinizmliler hastaların refraksiyon kusurlarının sferik eşdeğer kullanılmadan değerlendirildiği bir çalışmada hastaların %95,4'ünde astigmatizma, %82,5'inde hipermetropi ve %17,4'ünde miyopi tespit edilmiştir. Hipermetropi, sferik eşdeğer göz önüne alındığında en sık kırma kusuru olarak karşımıza çıkmaktadır. Görme keskinliği açısından kötü prognoz gösteren OKA1A grubunda 5 D ve üzeri hipermetropik kırma kusurunun anlamlı derecede yüksek tespit edilmesi emetropizasyonun bozulmuş olmasıyla açıklanmıştır (Yahalom ve ark., 2012). Hastalarda yüksek hipermetropi ve kurala uygun astigmatizma sık bildirilmiştir. Nistagmusunda bu hastalarda emetropizasyonun bozulmasına önemli bir katkısı olduğu düşünülmüştür. Albinizm de sıklıkla görülen penduler nistagmus nedeni ile vertikal meridyende emetropizasyonun, horizontal meridyene göre daha iyi gerçekleştiği (meridyonel emetropizasyon), bu durumda yüksek astigmatizmaya neden olabileceği bildirilmiştir (Wildsoet ve ark., 2000 ve Wang ve ark., 2010). Bazı çalışmalarda da yapısal anormalliklerin emetropizasyonda foveal hipoplaziden daha çok rol oynayabileceği vurgulanmıştır (Haley ve ark., 2013). Karabaş ve ark. (2014), da fovea altındaki koroid kalınlığını albinizmlilerde istatistiksel olarak anlamlı seviyede düşük bulmuşlardır. Koroid kalınlığındaki azalmanın albinizmde emetropizasyonun bozulmasına etki edebilecek yapısal faktörlerden biri olabileceğini savunmuşlardır. Bu durumu da koroidal emetropizasyon olarak adlandırmışlardır.

1.3.3. Albinizmde Fotofobi

Albino hastalarda iris transillüminasyonu, RPE ve koroid tabakasındaki hipopigmentasyon nedeni ile belirgin fotofobi vardır. RPE ve koroid tabakasındaki koyu renkli melanin pigmenti retinayı geçen saçılmış ışığı emerek tutar ve göz küresi içindeki ışık yansımalarını önler (Or H, 2010, s.:204-213). Net bir görüş için ışık yansımalarının olmaması gerekir. Çünkü ışık göz küresi içinde tüm yönlere dağılırsa, keskin bir görüntü oluşumu için gerekli olan karanlık ve aydınlık noktalar arasındaki normal kontrast oluşumu yerine retinanın diffüz aydınlanması meydana gelir. Pigment tabakası ve kısmen koroidde yer alan melanin pigmentinin önemi, albino kişilerdeki bulgular ile aydınlatılmıştır. Albino bir kişi çok aydınlık bir ortama girdiğinde retinaya çarpan ışık, pigmentsiz retinanın ve alttaki skleranın beyaz yüzeyleri ile tüm doğrultularda yansıtılır ve fotoreseptörlerin çoğunu uyarır. Oysa net bir görme için fotoreseptörün bir kısmının uyarılması ve diğerlerinin daha az oranda uyarılması ya da hiç uyarılmaması gerekir (Gündüz K, 2011, s.:1-57).

Işıkların (elektromanyetik radyasyonun) göze görünen dalga boyundaki kısmı ışık olarak adlandırılmaktadır. İnsan gözü 380 - 760 nm dalga boyu arasındaki ışınlarını görülebilir ışık olarak algılar. Görünen ışığın spektrumu bize gökkuşağının renklerini verir (Büyükyıldız Z, 2010, s.:1-9). Renk ise algılanabilir spektrumdaki değişik bölgelerin rölatif enerjilerinin bir fonksiyonu olarak tanımlanır ve genelde bir cismin rengi, absorpladığı ışığın komplementleri olan renktir, şeklinde kabul edilir (Çizelge 1.6). Frekans yükselip dalga boyu kısaldıkça ışık saçılır, bu da kontrastda azalmaya neden olur. Mavi ışık, görünür ışıkta en kısa dalga boyuna sahip ışıktır, dolayısıyla en fazla saçılan renktir. Mavi ışık, kırmızı ışıktan on altı kez daha fazla saçılır (Or H, 2010, s.:204-213). Güneş ışınları atmosferde yol alırken kısa dalga boylu mavi ışık hava moleküllerine çarpınca her yöne saçılır. Bu yüzden gökyüzü mavi görünür. Gözdeki kromatik aberasyonlar nedeni ile uzun dalga boylu ışıklar (kırmızı) retinanın arkasında odaklanırken, kısa dalga boyları (mavi) retinanın önünde odaklanır. Mavi ışık buna bağlı olarak miyopik algı oluşturur aynı zamanda saçılma ve parlama özelliği kontrast duyarlılığın azalmasına neden olabilir. Mavi-mor renk tonlarının hafif renkli gözlük camları ile bloke edilerek etkisiz hale getirilmeleri

mümkündür. Bunun için renk ışık spektrumunda Çizelge 1.6'da gösterildiği gibi sarı renk ile amber tonları kullanılır (Gündüz K, 2011, s.:1-57).

İnsan gözünde kornea 300 nm altında ultraviyole ışınları, şeffaf lensde 300 - 400 nm özellikle 360 nm'ye kadar olan ultraviyole ışınları absorbe etmektedir. Yaşla birlikte şeffaf lensin fizyolojik olarak sararması ile lensin mavi-mor ışık filtre özelliği artmaktadır. Makula pigmentleri de kısa dalga boylu görünür ışığı absorbe ederek retinanın korunmasını sağlar. Günümüzde gözlük ve intraoküler lenslerde ultraviyole ışık (200 - 400 nm) yanında mavi ışık filtresi de (mor ışık: 380 - 440 nm dalga boyu arasında ve mavi ışık: 440 - 500 nm dalga boyu arasında) gündemdeki bir konudur (Downie, 2017).

Çizelge 1.6. Bir çözeltilinin absorbladığı ışığın dalga boyu, rengi ve çözeltilinin göze görünen rengi

Dalga boyu (nm)	Absorblanan renk	Göze görünen renk
<380	Ultraviyole	Renksiz
380-435	Viyole	Yeşil-Sarı
435-480	Mavi	Sarı
480-490	Mavi-Yeşil	Turuncu
490-500	Yeşil-Mavi	Kırmızı
500-560	Yeşil	Mor
560-580	Yeşil-Sarı	Viyole
580-595	Sarı	Mavi
595-650	Turuncu	Mavi-Yeşil
650-780	Kırmızı	Yeşil-Mavi
>780	Yakın infrared	Renksiz

Filtre gözlükler ışığın zararlı etkilerinden korunmak, görme keskinliğini, kontrast duyarlılığı artırmak, kamaşma ve fotofobiyi azaltmak amacıyla az gören hastalarda rehabilitasyon amacıyla kullanılan optik yöntemlerden birisidir. Filtre

gözlükler belirli dalga boyu değerinin altında ışığın geçirgenliğini azaltarak fotoreseptörlerin daha az uyarılmasını sağlayabilmektedir. İç ortamda ve dış ortam aktivitelerinde kullanılmak üzere farklı dalga boylarında üretilmiş tipleri vardır. Herediter retina distrofileri, yaşa bağlı makula dejenerasyonu, afaki ve albinizm olgularında sıklıkla kullanılmaktadır (Eperjesi ve ark., 2002 ve Rosenblum ve ark., 2000).

Literatürde albinizmlilerde hastalarda filtre kullanımının görme keskinliğinde ve kontrast duyarlılıkta artış gösterdiği bildirilmiştir (Rosenblum ve ark., 2000). Fotosensitivite ve kamaşma için özel iris boyalı kontakt lenslerin kullanımı kamaşma ve ışık hassasiyetini azaltmaktadır (Omar ve ark., 2012). Ayrıca sarı filtre kullanımının katarakt, makula dejenerasyonu ve retinitis pigmentosa hastalarında görüntü kalitesini artırdığı, sağlıklı bireylerde ise kontrast duyarlılıkta bazı durumlarda artışa neden olduğu gösterilmiştir (Cedrún-Sánchez ve ark., 2016; Zigman, 1992; Zigman, 1990; Wolffsohn ve ark., 2000 ve De Fez ve ark., 2002). Eperjesi ve ark.'larının 12 sağlıklı ve 12 yaşa bağlı makula dejenerasyonu olan toplam 24 bireyle yaptıkları çalışmada, makula dejenerasyonu olan grupta 450 nm dalga boyunda sarı filtre kullanımının, okuma hızını kullanılmayan duruma göre istatistiksel olarak anlamlı derecede artırdığını saptamışlardır (Eperjesi ve ark., 2004). Albinizm olgularında fotofobi ve kamaşma şikâyetini azaltmaya yönelik olarak, dış ortam için 550 nm veya 527 nm, iç ortam için 450 nm veya 465 nm dalga boyunda filtre gözlükler önerilmektedir.

1.4. Albinizmde Tedavi

Tedavisi olmayan bir hastalık olarak tanımlanan albinizmde 2019 yılında yeni yayımlanan bir makale ile herediter tirozinemilerde, tirozin amino asidinin plazma konsantrasyonunu artıran nitisinon molekülünün, az miktarda da olsa melanın pigment üretiminin olduğu OKA1B'de bir yıl sürecince kullanımının saç ve deride pigment artışı sağladığı ancak iris pigmentinde belirgin artışa neden olmadığı gösterilmiştir (Adams ve ark., 2019). Bu çalışmalar gelecekte fovea gelişim sürecinde bu moleküllerin kullanılarak fovea gelişiminin sağlanabilmesi için, ayrıca iris ve fundus

pigmentasyonunu artırıp fotosensitivitenin azaltılabilmesine yönelik umut vaat etmektedir.

Deneysel fare modellerinde subretinal alana AAV (Adeno Associated Virus) aracılığıyla oküler gen transferi ile OA ve OKA Tip1 de elektrofizyolojik testlerin sonuçlarında iyileşme, RPE melanozom yoğunluğunda ve sayısında artış tespit edilmiştir (Gargiulo ve ark., 2009 ve Surace ve ark., 2005). Bu gen çalışmaları da umut vaat etmekle birlikte insan çalışmaları henüz yayımlanmamıştır.

1.4.1. Albinizmde Görsel Rehabilitasyon Açısından Klinik Takip

Görme keskinliğindeki bozulmaya rağmen, albinizm tanısı olan çocukların çoğunda nörolojik gelişimlerinin, davranış ve akademik performanslarının normal düzeyde olduğu, ancak hiperaktivite ve dikkat eksikliğinde artış olabileceği tespit edilmiştir (Kutzbach ve ark., 2008). Bu yüzden albinizmde çocukluktan itibaren görsel rehabilitasyonların planlanması, ailenin ve bireyin uyumunun sağlanması, akademik performanslarında ve sosyal hayatlarında oldukça önem arz etmektedir.

- ✓ Çocuklar süt çocuğu döneminden itibaren yakın takibe alınmalıdır. Öncelikle eşlik eden refraksiyon problemleri uygun gözlüklerle düzeltilmelidir. Refraksiyon kontrolü, eşlik eden şaşılık ve nistagmusu da kısmen kontrol altına almaya yardımcı olduğu için çok önemlidir.
- ✓ Şaşılık ve nistagmus açısından gerekiyorsa cerrahi planlanmalıdır.
- ✓ Albinizimli çocuklar dört - beş yaşına kadar cisimleri gözlerine yaklaştırarak ya da yakından televizyon seyrederek görme problemlerini kompanse ederler ve az görmeye yardımcı cihaz ihtiyacı duymazlar. Aile ve öğretmenler bu konuda oldukça endişeli olabilir. Ancak hastaların en iyi gördükleri mesafeden okumalarına izin verilmesi gerektiği aileye ve öğretmenlere anlatılmalıdır. Özel eğitimle birlikte (üç yaş) yakın çalışmalarda basit küre büyütücülerle az

görmeye yardımcı cihaz başlanabilir. Okul çağında, gereken hastalarda bifokal gözlükler, okuma gözlükleri, mikroskopik veya elektro-optik sistemler önerilebilir.

- ✓ Görme seviyesi 0,3 ve altında olan okul çağındaki çocukların teleskopik sistemlerle tanışması sağlanmalıdır. Bu dönemde cihazların kabulünü sağlamak için ihtiyacı olan çocukların psikolojik destek alması önemlidir. Ayrıca 6-8 kat büyütme teleskop ihtiyacı olan hastalarda elektro-optik sistemler önerilebilir.
- ✓ Hastalara belirgin fotofobileri nedeniyle ve ultraviyole ışınların zararlı etkilerinden korumak için hem iç hem de dış ortamlarda filtre özelliği olan gözlükler önerilmelidir. Bu uygulama az görme merkezlerinde denenerek hastalar için en uygun dalga boyu tespit edilmelidir. Genellikle albinizm olgularında fotofobi ve kamaşma şikâyetini azaltmaya yönelik dış ortam için 550 nm veya 527 nm, iç ortam için 450 nm veya 465 nm dalga boyunda filtre gözlükler önerilmektedir.

1.5. Albinizmde Okuma İşlevi

Albinizimli hastalarda görme keskinliğinde azalma olsa da, görme alanı defektleri ve kognitif problemler olmaması sebebiyle hastanın mevcut görmesini uygun yöntem ve cihazlarla maksimize edip en iyi şekilde kullanarak, yaşam kalitesini yükseltmek, özellikle eğitim ve öğretim çağında olan hastaların mevcut eğitim olanaklarından en iyi şekilde yararlanmasını sağlamak mümkündür (Kutzbach ve ark., 2008; Merrill ve ark., 2011 ve Merdoğan İdil, 2011). Okuma işlevi yaşamın önemli bir gereksinimidir ve okumada zorlanma, az gören hastalarda yaşam kalitesini bozan en büyük problemlerden birisidir. Hastaların rehabilitasyon hedeflerindeki birincil amacı çoğunlukla okuma performanslarını artırmak olmaktadır (Latham ve Tabrett, 2012; Lovie-Kitchin, 2011 ve Lovie-Kitchin ve Whittaker, 1999).

Normal okuma işlevinin gerçekleşmesi için 0,4 düzeyinde görme keskinliği yanında, yeterli genişlikte görme alanı ve okuma işlevine yönelik göz hareketlerinin varlığı da gereklidir. Lovie-Kitchen ve Whittaker (1999), okuma hızını belirleyen faktörler arasında görme keskinliği rezervi, kontrast rezervi, görme alanı ve santral skotomun büyüklüğünün bulunduğunu bildirmişlerdir. Klinikte görme keskinliği değerlerinin belirlendiği tek harflerin okunması şeklindeki muayene, okuma işlevinin başarısını tahmin etmede yetersizdir. Devamlı metin kartları, okuma performansının objektif ölçütü olan MOH'u verdiği için tercih edilmektedir (Şahlı ve İdil, 2019).

Az gören bireylerde görme keskinliği yanında kontrast duyarlılığında seçilecek cihazda ve yakın görme keskinliğinde ulaşılabilecek hedeflerin belirlenmesinde önemli olduğu gösterilmiştir. Latham ve Tabrett (2012) tarafından oluşturulan Çizelge 1.7'de verilen yakın görme keskinliği ve kontrast duyarlılık için az görmeye yardımcı cihaz ile 1M büyüklüğünde yazı okuma ve akıcı okuma şansı için gerekli değerler gösterilmiştir. Bunlar dışında az gören hastalarda okuma performansını görme alanı defektleri ve göz hareketlerinin koordinasyonunun bozulması etkilemektedir.

Çizelge 1.7. Az görmeye yardımcı cihaz ile 1M büyüklüğünde yazı okuma ve akıcı okuma şansını belirleyen kriterler

Yakın görme keskinliği (logMAR)	AGYC ile 1M yazı okuma şansı	Akıcı okuma şansı (80 kelime/dakika)	Gereken optimum keskinlik rezervi
> 0,85	Mümkün	Mümkün	2:1
0,85-1,00	KD \geq 1,05 logCS ise mümkün	Mümkün	2:1
< 1,00	KD \geq 1,05 logCS ise mümkün	Mümkün değil	2:1

AGYC: Az görmeye yardımcı cihaz; KD: Kontrast duyarlılık

Albinizmlilerde hastalarda nistagmus dışında yüksek refraksiyon kusurları, strabismus, fotofobi ve azalmış görme keskinliği okuma performansını etkileyen önemli faktörler arasındadır. Albinizmlilerde hastalarda konverjansla nistagmusda azalma sağlanmasıyla yakın görme keskinliği genellikle uzak görme keskinliğinden daha iyi olmaktadır (Biswas ve Lloyd, 1999).

Albinizm de belirgin fotofobi ve kamaşma nedeniyle filtre gözlükler özellikle dış ortamlar için mutlaka önerilmektedir. Yaşa bağlı makula dejenerasyonu olan olgularda belirgin fotofobi olmamasına rağmen sarı filtrenin okuma hızını artırdığı gösterilmiştir. Bu görüş ve yayınlardan yola çıkarak, rehabilitasyon için başvuran, çoğunluğunu öğrenci veya aktif çalışma hayatında olan bireylerin oluşturduğu albinizimli olgularda filtre gözlük kullanımı ile okuma performansının artırılması, yaşam kalitesini de artıracaktır.

Çalışmamızda Ankara Üniversitesi Az Görenler Rehabilitasyon ve Araştırma Merkezi'ne rehabilitasyon amacı ile başvuran albinizimli olgularda, kısa dalga boyundaki ışığı absorbe eden 465 nm sarı filtre kullanımının binoküler uzak görme keskinliği, kontrast duyarlılık ve okuma performansı üzerine etkisini saptamak amaçlanmıştır. Albinizimli hastalarda iç ortamda filtre kullanımının okuma performansına etkisi konusunda bildirilmiş kontrollü bir çalışma bulunmamaktadır. Ayrıca ülkemizde az görme rehabilitasyonu konusundaki çalışmalar da çok az sayıdadır. Bu çalışma albinizimli olgularda az görme rehabilitasyonunu değerlendiren sınırlı sayıdaki çalışmalardan biri olacaktır.

2. GEREÇ VE YÖNTEM

2.1. Araştırmanın Tipi

Araştırma albinizmlilerde, iç ortamda 465 nm filtre kullanımının görme keskinliği, kontrast duyarlılık ve okuma performansına etkililiğini değerlendiren bir müdahale araştırmasıdır.

2.2. Etik Kurul İzin

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Klinik Araştırmalar Etik Kurulu'ndan 19 Temmuz 2013 tarihinde "İlaç Dışı Girişimsel Olmayan Klinik Araştırmalar Etik Kurul İzni" alınmıştır (Ek-1). Çalışma süresince Helsinki Bildirgesi'nin ilkelerine bağlı kalmıştır. Araştırmaya dâhil edilen her bireye ve çocukların ebeveynlerine araştırma konusunda bilgi verilmiş ve yazılı bilgilendirilmiş onamları alınmıştır (Ek-2).

2.3. Araştırma Yeri

Araştırma Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Az Görenler Rehabilitasyon ve Araştırma Birimi'nde yürütülmüştür.

2.4. Araştırmanın Evreni

Ankara Üniversitesi Az Görenler Rehabilitasyon ve Araştırma Birimi'ne başvuran 8 yaş üzeri albinizm tanısı olan hastalar araştırma evrenini oluşturmaktadır. Örneklem yapmadan çalışmaya dâhil olmayı kabul eden ardışık 61 albinizmliler hasta çalışmaya alınmıştır. Bu hastalara aynı araştırmacı tarafından Kasım 2015 – Ocak 2017 tarihleri arasında göz muayenesi yapılarak, iç ortamda 465 nm filtre gözlük

kullanımının görme keskinliđi, kontrast duyarlılık ve okuma performansına etkisi deđerlendirilmiřtir.

2.5. Arařtırmaya Dâhil Edilme ve Edilmeme Kriterleri

2.5.1. Arařtırmaya Dâhil Edilme Kriterleri

- ✓ Albinizm tanısı ile Az Görme Rehabilitasyon Birimi'ne rehabilitasyon amacı ile başvuran,
- ✓ Okuma yazması olan,
- ✓ Hastaların muayeneye kooperasyonunu etkileyebilecek mental ve motor gelişiminde sorunu olmayan,
- ✓ 8 yaş ve üzeri,
- ✓ Kendisi ve/veya ebeveyni çalışmaya katılmaya gönüllü olan hastalar, arařtırmaya dâhil edildi.

Gözlüğü olmayan hastalar okuma performanslarının etkilenmemesi için refraksiyon muayenesi sonrası eđer gerekli ise gözlüklerini aldıktan sonra arařtırmaya dâhil edildi.

2.5.2. Arařtırmaya Dâhil Edilmeme Kriterleri

- ✓ Okuma yazma bilmeyen,
- ✓ 8 yaş altında,
- ✓ Ek göz hastalığı olan (katarakt, kolobom gibi),
- ✓ Herhangi bir nedenle muayeneye ve testlere uyum sağlayamayan,
- ✓ Kendisi ve/veya ebeveyni çalışmaya katılmak için gönüllü olmayan albinizimli bireyler arařtırmaya dahil edilmemiřtir.

2.6. Arařtırmanın Hipotezleri

1. İ ortamda 465 nm filtre gzlk kullanımı, albinizimli olgularda uzak grme keskinliđini artırmaz.
2. İ ortamda 465 nm filtre gzlk kullanımı, albinizimli olgularda kontrast duyarlılık dzeyini artırmaz.
3. İ ortamda 465 nm filtre gzlk kullanımı, albinizimli olgularda okuma performansını artırmaz.

2.7. Arařtırmanın Deđiřkenleri

alıřma iin belirlenen bađımlı ve bađımsız deđiřkenler ařađıda belirtilmiřtir.

2.7.1. Arařtırmanın Bađımlı Deđiřkenleri

- ✓ Uzak grme keskinliđi
- ✓ Kontrast duyarlılık dzeyi
- ✓ Okuma performansı kriterleri
 - Okuma keskinlik dzeyi
 - Kritik baskı boyutu (KBB)
 - Maksimum okuma hızı (MOH)

2.7.2. Arařtırmanın Bađımsız Deđiřkenleri

İ ortamda 465 nm filtre gzlk uygulanma durumu

2.8. Arařtırmada Kullanılacak Gereçler

- ✓ Gözlük üzerine takılabilen (fitover), 465 nm altı dalga boyundaki ışığı absorbe eden, diđer dalga boylarında %81 oranında ışık geçirgenliđi gösteren, sarı renkli filtre gözlük (NoIR light transmission filters [LTF], NoIR Medical Technologies, South Lyon, MI, USA) (Resim 2.1)
- ✓ Arkadan aydınlatmalı ETDRS (Early Treatment Diabetic Retinopathy Study) uzak görme keskinlik eşeli (2 farklı eşel)
- ✓ Pelli-Robson kontrast duyarlılık kartları (2 farklı eşel)
- ✓ Beyaz zeminde siyah yazılı MNRead devamlı metin kartı (2 farklı eşel) (Ek-4 ve Ek -5)



Resim 2.1. Çalışmada kullanılan 465 nm filtre gözlük

2.9. Muayene Prosedürü

Muayene öncesinde hastalara ait demografik özellikler hasta takip ve muayene formuna (Ek-3) kaydedildi. Ebeveynler arası akrabalık düzeyi ve ailede albinizm öyküsü soruldu. Ayrıca hastaların iç ortamda, dış ortamda ve okuma esnasında fotofobiden dolayı yaşadığı rahatsızlığın subjektif değerlendirme düzeyi ile ilgili soruların cevapları aynı forma işaretlendi.

Hastaların refraksiyon ölçümleri, göz hareketleri, şaşılık ve nistagmus açısından muayeneleri yapıldıktan sonra binoküler uzak görmeleri, kontrast duyarlılıkları ve okuma performansı kriterleri için testleri yapıldı. Dinlenmeleri için dış ortama çıkmadan 15 dakika ara verildikten sonra muayenenin ikinci aşamasına geçildi. Hastaların kendi gözlüğü üzerine 465 nm filtre gözlük uygulanarak 10 dakika uyum sağlamaları için beklendi. Binoküler uzak görme, kontrast duyarlılık ve okuma performansı kriterleri bu sefer farklı kartlar kullanılarak filtre gözlük ile yeniden değerlendirildi. Uygulanan filtrenin okuma kolaylığına etkisi soruldu. Filtresiz daha rahat, filtreli daha rahat ve kararsızım cevaplarından uygun olanı hasta takip formuna işaretlendi. Yakın ve uzak için az görme cihazları denedikten sonra dilate edilerek fundus değerlendirildi.

Okuma performansının değerlendirilmesi esnasında karta doğru olan aydınlatmanın kamaşma yaratmayacak şekilde hastanın arkasından gelmesi sağlandı. Her hastada uzak görme, kontrast duyarlılık ve okuma performansının değerlendirilmesi aynı odada yapıldı. Gün ışığının odanın aydınlatma düzeyini etkilememesi için, floresan lamba kullanılarak aydınlatma sağlandı.

Okuma performansının muayenesi esnasında kartlardan kaynaklanabilecek taraf tutma faktörünü ortadan kaldırmak için; ilk 30 olguda filtresiz değerlendirmede MNRead kart 1, filtreli değerlendirmede MNRead kart 2 kullanıldı. İkinci 31 olguda filtresiz değerlendirmede MNRead kart 2, filtreli değerlendirmede ise MNRead kart 1 kullanıldı (Ek-4 ve Ek-5).

2.9.1. Uzak Görme Keskinliğinin Değerlendirilmesi

Uzak görme keskinliği, uygun refraksiyon düzeltilmesi yapılarak, binoküler koşullarda arkadan aydınlatmalı ETDRS eşeli kullanılarak, logaritmik olarak değerlendirildi. LogMAR'a göre 0.00 ölçümü Snellen oranına göre 20/20'e, LogMAR'a göre 1.00 ölçümü ise Snellen oranına göre 20/200'e karşılık gelmektedir.

Yani uzak görme keskinliğinin logaritmik olarak değerlendirilmesinde, sonuç sifira yaklaştıkça daha iyi bir görmeye karşılık gelmektedir.

Hastaların uzak görmelerinin değerlendirilmesinde öncelikle 4 m'den ölçüm yapıldı. Bu mesafeden okuyamayan hastalarda mesafe 2 m'ye düşürüldüğünde; hastaların okudukları sıranın logMAR değerine 0,3 logMAR ünite, 1 m'ye düşürüldüğünde 0,6 logMAR ünite eklendi. ETDRS eşelinde her sırada toplam beş karakter vardır. Sıranın tamamı 0,1 logMAR değerini oluşturur ve her karakter 0,02 logMAR değerine karşılık gelir. Kişinin en az üç karakter okuduğu sıra logMAR değerine okuyamadığı her harf için 0,02 değeri eklenir. Örneğin logMAR 1,00 sırasından üç harf okuyan bir kişinin görme keskinlik değeri $[1,00 + (2 \times 0,02)] = 1,04$ logMAR dır (Ceyhan ve ark., 2006). Uluslararası Hastalık Sınıflandırması-10 (International Clasification of Disease, ICD-10) 2016 uyarlamasına göre çalışmamızdaki albinizmlili hastaların en iyi düzeltilmiş görme keskinliğine göre az görme şiddetinin sınıflandırılması yapıldı (ICD-10 Version: 2016).

2.9.2. Kontrast Duyarlılık Düzeyinin Değerlendirilmesi

Kontrast duyarlılık düzeylerine Pelli-Robson kontrast duyarlılık kartları ile binoküler olarak bakıldı. Boyutları 59×84 cm olan, birbirinden farklı iki değerlendirme kartı kullanıldı. Her kartta farklı kontrast düzeylerinde çeşitli harflerden oluşan bir düzen mevcuttur. Kartlarda toplam sekiz sıra ve her sırada altı harf yer almaktadır. Her sırada üç harf sonrasında kontrast duyarlılık azalır. İlk harf ile kontrast düzeyi 0,05 logCS unit olarak başlar. En düşük kontrasttaki harfin bilinmesi durumunda kontrast düzeyi 2,25 logCS unit olarak ölçülmektedir (Pelli ve ark., 1988). Test mesafesi 1 m olarak önerilmektedir.

Muayene esnasında harfleri algılaması için hastalara yeterli süre verilerek tahminini söylemesi için cesaretlendirildi. Her üç harfin ikisi yanlış okunduğunda teste son verildi.

2.9.3. Okuma Performansının Değerlendirilmesi

Hastaların yakın okuma performanslarını değerlendirmede Türkçe'ye validasyonu yapılmış, çocuk yaş grubunda güvenilirliği çalışılmış, farklı metinler içeren, beyaz zeminde siyah yazılı 2 ayrı MNRead kartı kullanıldı (İdil ve ark., 2011 ve Virgili ve ark., 2004) (Ek-4 ve Ek-5). Albinizmlı hastalarının yüksek refraksiyon kusurlarının bulunması sebebiyle, uygun numaralarda gözlükleri ile yakın görme keskinliği değerlendirildi. Kartlar 40 cm'de tutularak binoküler olarak değerlendirme yapıldı. Ancak hastalar bu mesafeden okuyamıyorsa daha yakın mesafelerden ölçümler alınarak, test mesafesi kaydedildi. Bu test ile bakılan parametreler aşağıda tanımlandı.

- 1. Okuma keskinliği:** Anlamlı bir hata yapmaksızın okunabilen en son cümlenin baskı boyutudur. Hatasız okunabilen en küçük punto olarak da tanımlanabilir.
- 2. Kritik baskı boyutu:** Hastanın maksimum okuma hızı ile okuyabildiği en küçük baskı boyutudur.
- 3. Maksimum okuma hızı:** Hastanın, baskı boyutuna bağlı kalmaksızın ölçülen en yüksek değerdeki okuma hızıdır.

MNRead test prosedürü

- ✓ Hasta karttaki cümleleri yüksek sesle okur.
- ✓ Her sırada atlanan ya da yanlış okunan kelimeler kart değerlendirme formlarına işaretlenir (Ek-6 ve Ek-7).
- ✓ Her sırayı okuma süresi bir kronometre yardımı ile saniye (sn) cinsinden kaydedilir.
- ✓ Hasta mevcut sıradaki hiçbir kelimeyi okuyamayana kadar daha küçük sırayı okumaya devam eder.
- ✓ Okuyamadığı kelimelerde tahminde bulunması için cesaretlendirilir.

MNRead verilerinin hesaplanması

Okuma keskinliğinin logMAR cinsinden hesaplanması için, toplam okunan cümle sayısı 0,1 (ilk kart okunmuş kabul ediliyorsa bu cümleler de hesaba katılmalıdır), hata yapılan toplam kelime sayısı ise 0,01 katsayısı ile çarpılır ve 1,4 sabit sayısından çıkartılır.

$$\text{Okuma Keskinliği} = 1,4 - (\text{cümle} \times 0,1) + (\text{hata} \times 0,01)$$

MNRead kartları ile yapılan değerlendirmede 40 cm dışında bir mesafe kullanıldı ise standart olmayan okuma mesafeleri için logMAR düzeltme tablosundaki değerler kullanılarak hesaplama yapıldı (Ek-9).

Kritik baskı boyutu ve MOH hesaplanmasında MNRead keskinlik kartları ile birlikte geliştirilen, x ekseninde baskı boyutu (logMAR) y ekseninde ise cümleleri okuma hızının (sn) yer aldığı bir grafik kullanıldı (Ek-8). Her hasta için bu grafik doldurularak hesaplama yapıldı. KBB, hastanın her baskı boyutundaki okuma hızının (sn cinsinden) işaretlenmesi ve aradaki noktaların birleştirilmesi ile belirlenmektedir. Noktaların birleştirilmesi ile oluşturulan çizgi sabit bir eğride giderken bir noktada aşağı doğru inmeye başlar. Yani hasta cümleleri yaklaşık hızlarda okurken belli bir baskı boyutuna gelince bu hız azalmaya başlar. Bu noktadaki baskı boyutu KBB olarak adlandırılır. Hastanın okuma mesafesine göre bakılarak tablodan eklenecek değer belirlenir (Ek-9). KBB'den daha büyük baskı boyutundaki okuma hızı ise MOH olarak adlandırılır.

2.10. Araştırmada Kullanılan Veri Toplama Formları

1) Hasta takip ve muayene formu (Ek-3)

2) MNRead kart 1 değerlendirme formu (Ek-6)

3) MNRead kart 2 değerlendirme formu (Ek-7)

4) MNRead verilerinin hesaplanmasında kullanılan grafik (Ek-8)

5) MNRead verilerinin hesaplanmasında kullanılan tablo (Ek-9)

2.11. Veri Analizi

İstatiksel değerlendirilmede, kategorik veriler sayı ve yüzde, sürekli veriler ise ortalama \pm standart sapma (minimum-maksimum) olarak ifade edildi. Kategorik verilerin değerlendirilmesinde ki-kare testi kullanıldı. Kantitatif verilerin değerlendirmesinde normal dağılıma uyup uymadığı histogram, P-P grafikleri ve Kolmogorov Smirnow veya Shapiro Wilk testi ile değerlendirildi. Normal dağılıma uyan verilerin ikili grup karşılaştırmalarda Student t-testi, normal dağılıma uymayan verilerin ikili grup karşılaştırmalarda ise Mann-Whitney-U testi kullanıldı.

Tüm grupta binoküler uzak görme keskinliği, kontrast duyarlılık düzeyi, okuma keskinlik düzeyi, KBB ve MOH verilerinin filtre gözlük öncesi ve sonrası değerlendirmesinde parametrik test varsayımlarının sağlanması durumunda (normal dağılıma uyuyorsa) eşleştirilmiş t testi (paired-t test), parametrik test varsayımlarının sağlanmaması durumunda ise (normal dağılıma uymuyorsa) Wilcoxon testi kullanıldı. İstatistiksel olarak anlamlılık düzeyi $p < 0,05$ olarak kabul edildi.

2.12. Araştırma Takvimi

- ✓ Konu ile ilgili literatürlerin derlenmesi: Ocak 2013 - Mart 2013
- ✓ Tez önerisi sunumu: 09 Nisan 2013
- ✓ Etik kurul onayının alınması: 19 Temmuz 2013
- ✓ Verilerin toplanışı: Kasım 2015 – Ocak 2017
- ✓ Verilerin bilgisayara girilmesi: Şubat 2017 – Mayıs 2017

- ✓ Verilerin analizi ve deęerlendirilmesi: Temmuz 2017 – Aralık 2017
- ✓ Tez yazımı: Ocak 2018 - Mayıs 2019

2.13. Arařtırmanın Kısıtlılıkları

Arařtırmamızın en büyük kısıtlılığı alıřmanın kliniđimize az grme rehabilitasyonu iin bařvuran bireylerde planlanması nedeniyle genel poplasyondaki albinizmliler hastaları yansıtmayabileceđidir. Ayrıca hastaların ođunun lkemiz kořullarında genetik tiplendirilmesi olmadığı iin, albinizm tipleri arasında karřılařtırma yapılamaması da ikinci bir kısıtlılık nedenidir.

3. BULGULAR

3.1. Tanımlayıcı Özellikler

3.1.1. Sosyo - Demografik Özellikler

Araştırmaya yaş ortalaması $21,16 \pm 10,28$ (8 - 53 yaş) olan, 27'si kadın, 34'ü erkek toplam 61 albinizmlili birey dâhil edildi. Median yaş tüm grupta 18 yaş iken, çocuk yaş grubunda 14 yaş, erişkin grupta ise 26 yaş idi. Çalışmadaki albinizmlili hastaların yaş ve cinsiyet dağılımı Çizelge 3.1'de verildi.

Çizelge 3.1. Araştırmada değerlendirilen albinizmlili hastaların yaş ve cinsiyet dağılımı

Özellik		Sayı (n)	Yüzde (%)
Yaş	Çocuk (8-17)	30	49,2
	Erişkin (18 ve üzeri)	31	50,8
Cinsiyet	Kadın	27	44,3
	Erkek	34	55,7
Toplam		61	100,0

3.1.2. Tanı Dağılımı

Çalışma grubundaki hastaların %91,8'inin OKA, %8,2'sinin ise OA tanısı ile kliniğimize az görme rehabilitasyonu için refere edildiği görüldü. Çizelge 3.2'de çalışmamıza dâhil edilen hastaların tanı dağılımı verildi.

Çizelge 3.2. Araştırmada değerlendirilen hastaların tanısal dağılımı

Tanı	Sayı (n)	Yüzde (%)
Okülokutanöz Albinizm	56	91,8
Oküler Albinizm	5	8,2
Toplam	61	100,0

3.1.3. Aile Özellikleri

Çalışmada değerlendirilen albinizimli bireylerin %63,9'un da anne-baba arasında akrabalık olduğu tespit edildi. Akrabalık durumu birinci kuzen evliliği, ikinci kuzen evliliği veya uzak akrabalık olarak sınıflandırıldı. Bireylerin anne-baba arasındaki akrabalık derecesi, kardeş sayısı ve ailede albinizm öyküsü Çizelge 3.3'de ayrıntılı olarak verildi.

Çizelge 3.3. Araştırmada değerlendirilen hastaların anne-baba arasındaki akrabalık derecesi, kardeş sayısı ve ailede albinizm öyküsü

Özellik		Sayı (n)	Yüzde (%)
Akrabalık durumu	Yok	22	36,1
	Var	39	63,9
Anne-baba akrabalık derecesi	1. Kuzen evliliği	32	82,1
	2. Kuzen evliliği	4	10,3
	Uzak Akraba	3	7,7
Kardeş sayısı	1 (Bir)	7	11,6
	2 (İki)	25	40,9
	≥ 3	29	47,5
Ailede albinizm öyküsü	Yok	35	57,4
	Var	28	45,9
Kardeşinde albinizm öyküsü	Yok	49	80,4
	Var	12	19,7
Ailede kardeş dışında albinizm öyküsü	Yok	45	73,8
	Var	16	26,2
Toplam		61	100,0

3.2. Oftalmolojik Muayene Bulguları

3.2.1. Şaşılık ve Nistagmus Muayenesi Sonuçları

Çalışmadaki albinizmliler de %50,8 oranında şaşılık tespit edildi. En sık görülen şaşılık tipi ezotropeya (%61,3) idi. Hastaların %19,7'sinde (n:12) şaşılık nedeni ile operasyon öyküsü mevcuttu. Şaşılık ve nistagmus açısından değerlendirilme sonuçları Çizelge 3.4'de ayrıntılı olarak verildi.

Çizelge 3.4. Araştırmada değerlendirilen albinizmliler hastaların şaşılık ve nistagmus açısından değerlendirilme sonuçları

Özellik		Sayı (n)	Yüzde (%)
Şaşılık durumu	Yok	30	49,2
	Var	31	50,8
Şaşılık tipi	Ezotropeya	19	61,3
	Ekzotropeya	12	38,7
Nistagmus durumu	Yok	0	0,0
	Var	61	100,0
Nistagmus tipi	Pendüler	56	91,8
	Rotatuar	5	8,2
Toplam		61	100,0

3.2.2. Refraksiyon Muayenesi Sonuçları

Refraksiyon muayenesi sonuçlarına göre çalışmadaki albinizmliler bireyler sferik eşdeğer olmadan değerlendirildiğinde, %98,4'ünde (60 hasta) astigmatizma, %81,9'unda (50 hasta) hipermetropi ve %18,1'inde (11 hasta) miyopi tespit edildi. Sferik eşdeğere göre değerlendirildiğinde ise %75,4 oranında hipermetrop, %24,6 miyop olduğu görüldü. Sferik eşdeğere göre sağ ve sol göz ortalama \pm SS (minimum-maksimum) refraksiyon kusuru sonuçları Çizelge 3.5'de ayrıntılı verildi. Refraktif tanı açısından dağılıma bakıldığında hipermetropi ve astigmatizma birlikteliği %80,3

oranında en sık karşılaşılan kırma kusuru idi. Refraktif kusurların dağılımı Çizelge 3.6'da ayrıntılı verildi. Hastaların %98,4'ünde astigmatizma mevcuttu. Tüm grubun ortalama astigmat değerleri sağ gözde $-2,95 \pm -1,58$ $[(-7,00) - (-1,00)]$ D, sol gözde $-3,03 \pm -1,65$ $[(-7,00) - (-1,00)]$ D olduğu görüldü. Astigmat tiplerinin dağılımı Çizelge 3.7'de verildi.

Çizelge 3.5. Araştırmada değerlendirilen albinizimli hastaların sferik eşdeğere göre refraksiyon kusuru sonuçları

Özellik		Ortalama \pm SS (D)	Minimum (D)	Maksimum (D)
Hipermetropi (n:46)	Sağ göz	4,11 \pm 2,39	1,00	10,00
	Sol göz	4,17 \pm 2,33	0,00	10,00
Miyopi (n:15)	Sağ göz	-3,87 \pm 4,67	-16,00	-1,00
	Sol göz	-3,80 \pm 3,82	-12,00	-1,00

Çizelge 3.6. Araştırmada değerlendirilen albinizimli hastaların refraktif tanılarının dağılımı

Özellik	Sayı (n)	Yüzde (%)
Hipermetropi	1	1,6
Hipermetropi & Astigmatizma	49	80,3
Astigmatizma	3	4,9
Miyopi & Astigmatizma	8	13,1
Toplam	61	100,0

Çizelge 3.7. Araştırmada değerlendirilen albinizimli hastaların astigmat tiplerinin dağılımı

Özellik		Sayı (n)	Yüzde (%)
Astigmatizma	Yok	1	1,6
	Var	60	98,4
Astigmatizma Tipi	Kurala uygun	46	76,7
	Kurala aykırı	0	0,0
	Oblik	14	23,3
Toplam		61	100,0

3.2.3. Binoküler Uzak Görme Keskinliği Test Sonuçları

Binoküler uzak görme keskinliği açısından çalışmaya dahil edilen albinizmliler bireyler değerlendirildiğinde Snellen eşeline göre görmeleri 20/63 - 20/400 (1,3 - 0,5 logMAR) arasında değişmekte idi. ICD-10'a göre yapılan değerlendirmede, hastaların en iyi düzeltilmiş görme keskinliğine göre sadece 1'i (%1,6) normal görme düzeyine yakın (20/70 veya daha iyi) görmeye sahip iken, 39 hastada (%63,9) orta düzeyde görme bozukluğu, 21 hastada (%34,4) ise şiddetli düzeyde görme bozukluğu olduğu tespit edildi. Araştırma kapsamında değerlendirilen albinizmliler hastaların binoküler en iyi düzeltilmiş uzak görme keskinliği logMAR ortalama değerleri Çizelge 3.8'de verildi. Çocuk ve erişkin grupta uzak görme düzeyleri arasında istatistiksel olarak farklılık tespit edilmedi (Çizelge 3.10).

Çizelge 3.8. Araştırmada değerlendirilen albinizmliler hastaların binoküler uzak görme keskinliği ve kontrast duyarlılık sonuçları

Özellik	Ortalama ± SS	Minimum	Maksimum
Uzak görme keskinliği ^a (logMAR)	0,87 ± 0,14	1,30	0,50
Kontrast duyarlılık ^b (logCS)	1,56 ± 0,20	0,95	2,00

a: ETDRS; b: Pelli-Robson kartları

3.2.4. Binoküler Kontrast Duyarlılık Test Sonuçları

Araştırma kapsamında değerlendirilen albinizmliler hastaların Pelli-Robson kartları ile değerlendirilen kontrast duyarlılık sonuçları ortalama değerleri Çizelge 3.8'de verildi. İstatistiksel olarak anlamlı olmamakla birlikte çocuk yaş grubunda kontrast duyarlılık düzeyi erişkin gruptan daha düşük olarak değerlendirildi. Çocuk ve erişkin yaş gruplarının kontrast duyarlılık düzeylerinin istatistiksel olarak karşılaştırılması Çizelge 3.10'da verildi.

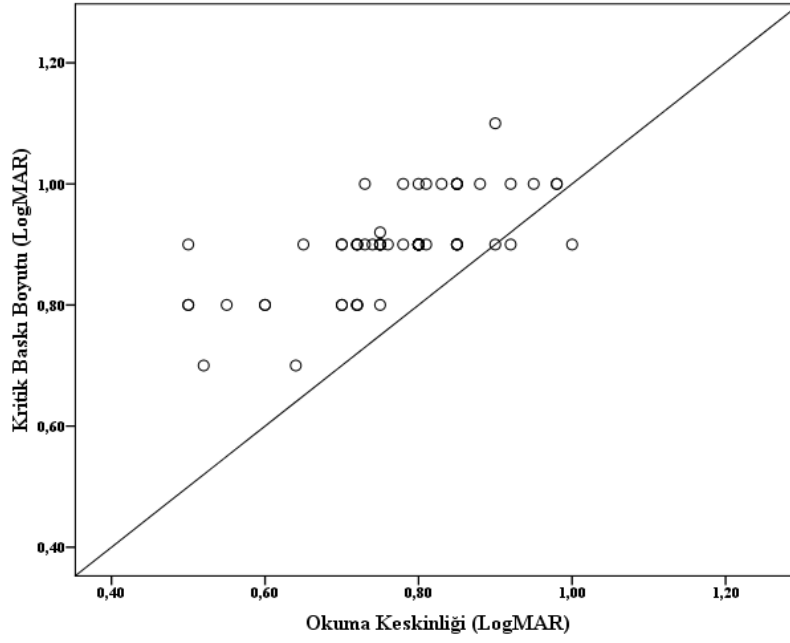
3.2.5. Binoküler Okuma Performansı Değerlendirme Sonuçları

Tüm grubun binoküler okuma performansı değerlendirme sonuçları Çizelge 3.9'da verildi. MOH'a ulaşabilmek için gerekli baskı boyutunu bize veren KBB'nin 58 hastada (%95,0) okuma keskinliğinden daha yüksek bir logMAR değerinde olduğu gösterildi. Kalan 3 hastadan 1'inde okuma keskinliği ile KBB'nin aynı olduğu, 2'inde ise KBB'nin logMAR değerinde okuma keskinliğinden daha düşük olduğu bulundu. Şekil 3.1'de verilen saçılım grafiğinde ortadaki çizgi okuma keskinliği ile KBB değerlerinin aynı olduğu hastalara denk gelmektedir. Çizginin üzerinde kalanlar KBB'nin logMAR değerinde okuma keskinliğinden daha büyük, çizginin altında kalanlar ise KBB'nin logMAR değerinde okuma keskinliğinden daha düşük olduğu hastaları göstermektedir.

Çocuk yaş grubunda istatistiksel olarak anlamlı olmasa da okuma keskinliği ve MOH, erişkin gruba göre daha kötü bulundu. Çocuk yaş grubunda KBB erişkin grup ile aynı olarak değerlendirildi. Çocuk ve erişkin grubunun okuma keskinliği, MOH ve KBB ortalama değerleri ve iki grubun istatistiksel olarak karşılaştırılması Çizelge 3.10'da verildi.

Çizelge 3.9. Araştırmada değerlendirilen albinizmlilerde tüm grubun okuma keskinliği, maksimum okuma hızı ve kritik baskı boyutu sonuçları

Özellik	Ortalama \pm SS	Minimum	Maksimum
Okuma keskinliği (logMAR)	0,77 \pm 0,11	1,00	0,50
Maksimum okuma hızı (kelime/dakika)	147,21 \pm 26,72	85,00	195,00
Kritik baskı boyutu (logMAR)	0,90 \pm 0,08	1,10	0,70



Şekil 3.1. Okuma keskinliği ile kritik baskı boyutu arasındaki ilişkinin saçılım grafiği ile gösterilmesi

Çizelge 3.10. Araştırmada değerlendirilen çocuk ve yetişkin grupta uzak görme, kontrast duyarlılık ve okuma performansı kriterlerinin sonuçlarının karşılaştırılması

Özellik	Çocuk (Sayı: 30)	Yetişkin (Sayı: 31)	p değeri
Uzak görme keskinliği (logMAR)	0,87 ± 0,13 (1,10 - 0,50)	0,87 ± 0,15 (1,30 - 0,60)	0,85*
Kontrast duyarlılık (logCS)	1,54 ± 0,24 (0,95 - 2,00)	1,57 ± 0,17 (1,25 - 1,85)	0,49*
Okuma keskinliği (logMAR)	0,79 ± 0,11 (1,00 - 0,50)	0,75 ± 0,12 (0,98 - 0,50)	0,24*
Maksimum okuma hızı (kelime/dakika)	143,33 ± 24,00 (85,00 - 190,00)	150,97 ± 28,68 (90,00 - 195,00)	0,27**
Kritik baskı boyutu (logMAR)	0,90 ± 0,07 (1,00 - 0,70)	0,90 ± 0,08 (1,10 - 0,90)	0,95*

*:Mann-Whitney U; **:Student t-test

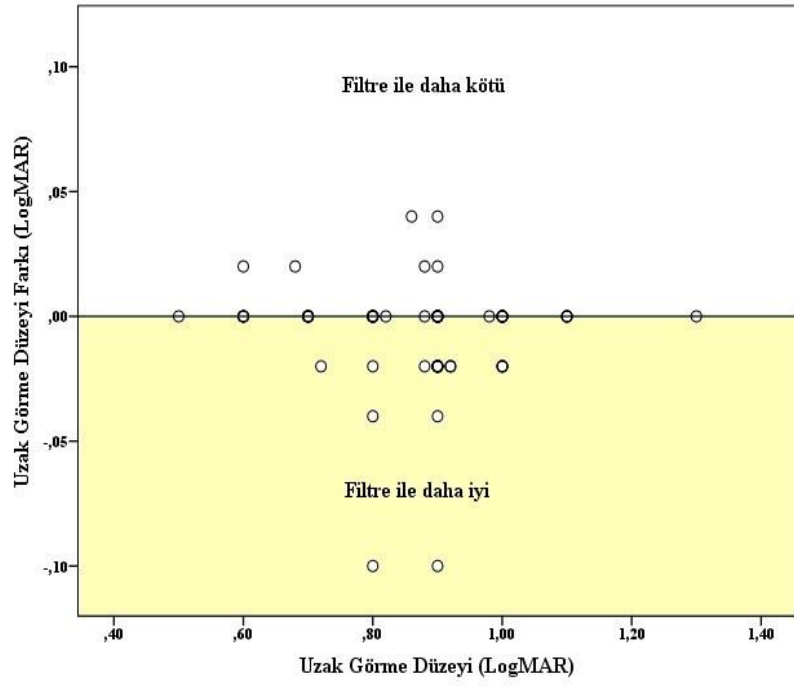
3.2.6. Filtre Kullanımının Uzak Görme, Kontrast Duyarlılık ve Okuma Performansına Etkisinin Değerlendirilme Sonuçları

Filtre uygulandıktan sonraki binoküler uzak görme, kontrast duyarlılık, okuma keskinliği, MOH ve KBB değerleri, filtre uygulanmadan önceki değerlerle istatistiksel olarak karşılaştırıldı ve sonuçları Çizelge 3.11’de verildi. Albinimli bireylerde kontrast duyarlılık, okuma keskinliği ve MOH, 465 nm filtre uygulanması sonrası istatistiksel olarak anlamlı daha iyi bulundu. Sonuçların grafik ile gösterimi Şekil 3.3, Şekil 3.4 ve Şekil 3.5’de verildi. Filtre kullanımının binoküler uzak görme keskinliği ve KBB düzeylerinde istatistiksel olarak anlamlı bir değişikliğe neden olmadığı gösterildi. Grafik ile gösterimi Şekil 3.2 ve Şekil 3.6’da verildi.

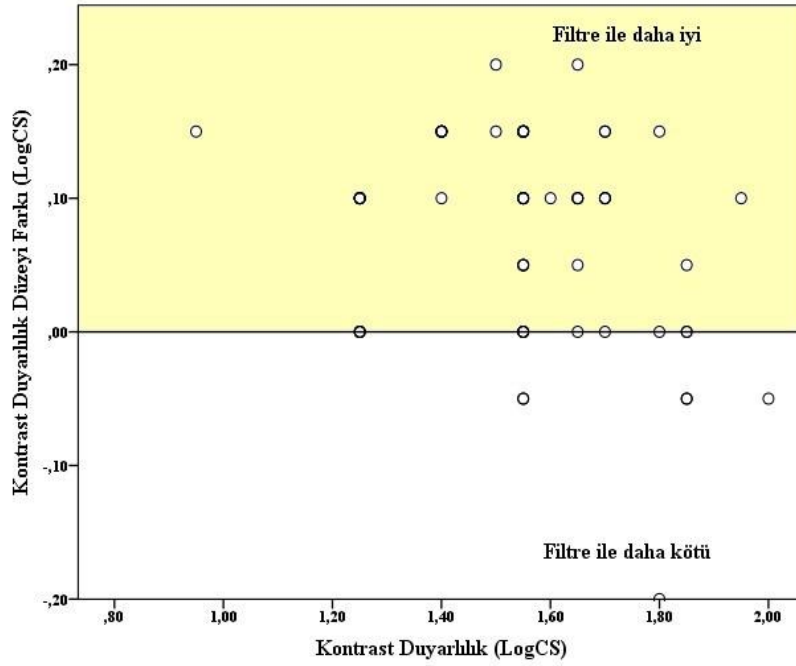
Çizelge 3.11. Araştırma kapsamındaki tüm grubun filtre gözlük olmadan ve filtre gözlük ile değerlendirilen uzak görme, kontrast duyarlılık ve okuma performansı kriterlerinin sonuçlarının karşılaştırılması

Özellik	Filtresiz	Filtreli	p değeri
Uzak görme keskinliği (logMAR)	0,87 ± 0,14 (1,30 - 0,50)	0,86 ± 0,14 (1,30 - 0,50)	0,24*
Kontrast duyarlılık (logCS)	1,56 ± 0,20 (0,95 - 2,00)	1,63 ± 0,20 (1,10 - 2,05)	<0,01*
Okuma keskinliği (logMAR)	0,77 ± 0,11 (1,00 - 0,50)	0,75 ± 0,11 (1,05 - 0,50)	<0,01*
Maksimum okuma hızı (kelime/dakika)	147,21 ± 26,72 (85,00 - 195,00)	152,44 ± 25,35 (85,00 - 205,00)	<0,01**
Kritik baskı boyutu (logMAR)	0,90 ± 0,08 (1,10 - 0,70)	0,90 ± 0,08 (1,10 - 0,70)	0,21*

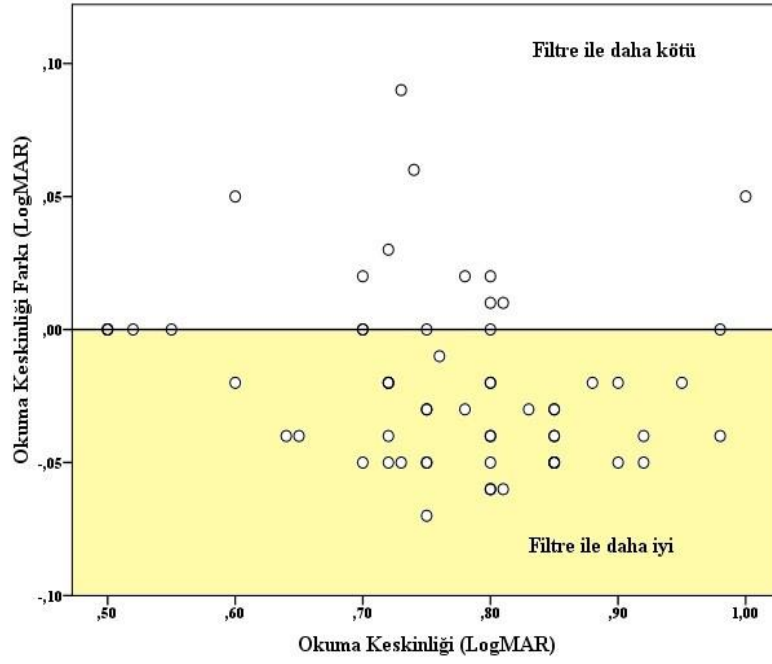
*: Wilcoxon testi; **: paired-t test



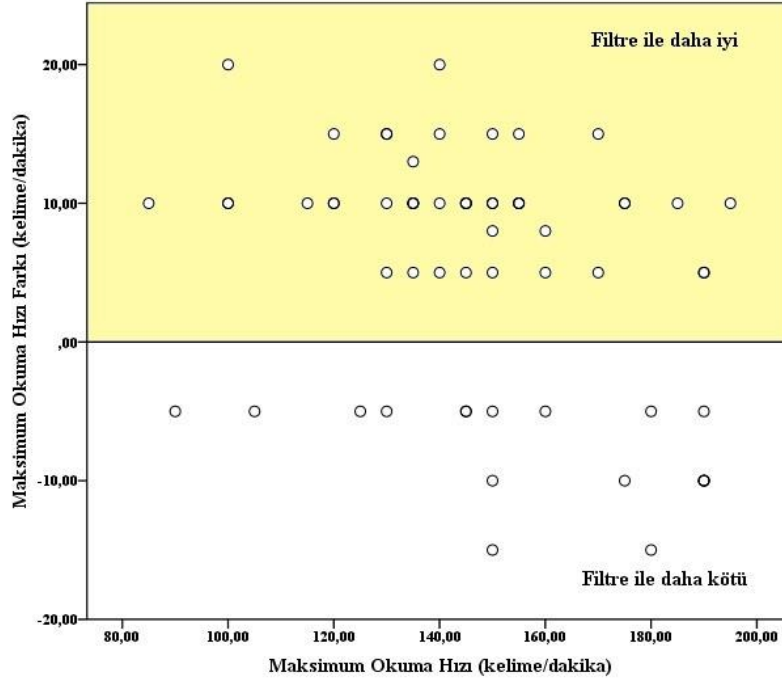
Şekil 3.2. Filtre kullanımının uzak görme keskinliğine etkisinin grafik ile gösterilmesi



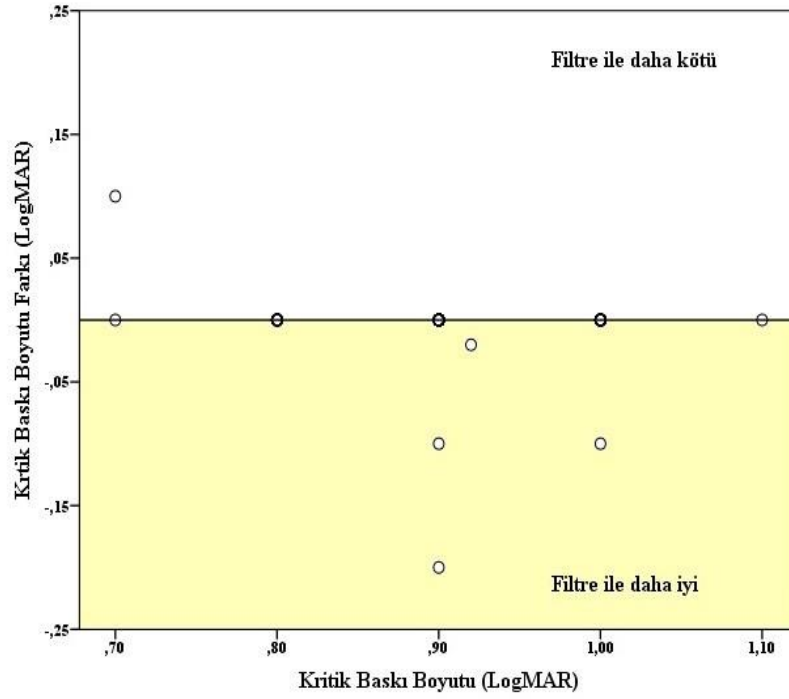
Şekil 3.3. Filtre kullanımının kontrast duyarlılık düzeyine etkisinin grafik ile gösterilmesi



Şekil 3.4. Filtre kullanımının okuma keskinliğine etkisinin grafik ile gösterilmesi



Şekil 3.5. Filtre kullanımının maksimum okuma hızına etkisinin grafik ile gösterilmesi



Şekil 3.6. Filtre kullanımının kritik baskı boyutuna etkisinin grafik ile gösterilmesi

3.2.7. Fotofobinin Hasta Tarafından Subjektif Değerlendirme Sonuçları

Araştırma kapsamında değerlendirilen albinizmliler bireylerin iç ortamda fotofobiden dolayı yaşadığı rahatsızlığın hasta tarafından subjektif değerlendirilmesi için hastalara uygulanan anket sonucuna göre; hastaların %50,8'inin "sıklıkla", %31,2'inin ise "ara sıra" ifadesini seçtikleri gösterildi. Ayrıntılı sonuçları Çizelge 3.12'de verildi.

Çizelge 3.12. Araştırma kapsamındaki hastaların iç ortamda fotofobiden dolayı yaşadığı rahatsızlığın subjektif olarak değerlendirilmesinin sonuçları

Değerlendirme	Sayı (n)	Yüzde (%)
Rahatsız değil	3	4,9
Bazen	8	13,1
Ara sıra	19	31,2
Sıklıkla	31	50,8
Her zaman	0	0,0
Toplam	61	100,0

Dış ortamda fotofobiden dolayı yaşadığı rahatsızlığın hasta tarafından subjektif değerlendirilmesi için hastalara uygulanan veri toplama formunda, dış ortamda hastaların %50,8'inin "sıklıkla" veya %45,9'unun "her zaman" ifadesini seçtikleri görüldü. Ayrıntılı sonuçları Çizelge 3.13'de verildi.

Çizelge 3.13. Araştırma kapsamındaki hastaların dış ortamda fotofobiden dolayı yaşadığı rahatsızlığın subjektif olarak değerlendirilmesinin sonuçları

Değerlendirme	Sayı (n)	Yüzde (%)
Rahatsız değil	0	0,0
Bazen	0	0,0
Ara sıra	2	3,3
Sıklıkla	31	50,8
Her zaman	28	45,9
Toplam	61	100,0

Çalışmada değerlendirilen albinizimli hastaların okuma esnasında yaşadığı zorlanmanın hasta tarafından subjektif değerlendirilmesi için hastalara uygulanan veri toplama formu, hastaların %47,6'nın "ara sıra" ifadesini seçtiği görüldü. Sonuçları Çizelge 3.14'de ayrıntılı olarak verildi.

Çizelge 3.14. Araştırma kapsamındaki hastaların okuma esnasında yaşadığı zorlanmanın subjektif olarak değerlendirilmesinin sonuçları

Değerlendirme	Sayı (n)	Yüzde (%)
Yok	6	9,8
Bazen	23	37,7
Ara sıra	29	47,6
Sıklıkla	3	4,9
Her zaman	0	0,0
Toplam	61	100,0

Araştırma kapsamında filtre uygulanması sonrası, hastalara filtrenin okuma performansına etkisi soruldu. Bu durumun hasta tarafından subjektif değerlendirilme sonuçlarına göre; hastaların %55,7'si filtre ile daha rahat ettiklerini, %29,5'i ise

filtresiz daha rahat ettiklerini belirtmişlerdir. Filtre uygulamasının hasta tarafından subjektif değerlendirilmesinin ayrıntılı sonuçları Çizelge 3.15’de verildi.

Çizelge 3.15. Araştırma kapsamında filtre kullanımının okuma performansına etkisinin hasta tarafından subjektif olarak değerlendirilmesinin sonuçları

Değerlendirme	Sayı (n)	Yüzde (%)
Filtresiz daha rahat	9	14,8
Filtreli daha rahat	34	55,7
Karar veremedim	18	29,5
Toplam	61	100,0

3.2.8. Az Görmeye Yardımcı Yakın - Uzak Görme için Önerilen Cihazlar ve Filtre Gözlüklerin Değerlendirilmesi

Çalışmaya dâhil edilen toplam 61 hastanın az görmeye yardımcı cihazlarını kullanmaya başladıkları süre ortalama $5,6 \pm 3,2$ (1 - 15) yıl idi. Araştırma kapsamında değerlendirilen albinizmlili bireylere önerilen az görmeye yardımcı cihazlardan hastanın öncelikli tercih ettiği sistemler değerlendirildiğinde; yakın görmede numaraları artırılmış yakın gözlükler veya bifokal gözlükler %29,5 oranı ile ilk sırada yer almakta idi. Bu oranı sırasıyla ayaklı-el tipi büyüteçler %26,3, telemikroskoplar %21,3, tablet bilgisayarlar %18, elektro-optik sistemler ise %4,9 oranıyla takip etti. Uzak görmede ise teleskopik sistemler, hastaların çoğu (%95,1) tarafından ilk sırada tercih edilen sistem idi. Elektro-optik sistemlerin ise hastaların %4,9’u tarafından uzak görmede ilk tercih edilen cihaz olduğu bulundu. Dış ortam için hastaların filtre seçimleri değerlendirildiğinde; 550 nm dalga boyu olan filtre (%50,8) ilk sırada yer alırken, 480 nm dalga boyunda filtre (%45,9) ikinci sırada ve 600 nm (%3,3) ise son sırada yer aldı. Araştırma kapsamında değerlendirilen albinizmlili hastalara önerilen az görmeye yardımcı cihazlarından hastanın öncelikli tercih ettiği sistemlerin dağılımı Çizelge 3.16’da ayrıntılı olarak verildi.

Çizelge 3.16. Araştırma kapsamında önerilen az görmeye yardımcı cihazlardan albinizmliler hastaların öncelikli tercih ettiği sistemlerin dağılımı

Cihazlar	Sayı	Yüzde	
Yakın görme	Gözlük (Az görenler için)	18	29,5
	Ayaklı - El tipi büyüteçler	16	26,3
	Telemikroskop	13	21,3
	Tablet bilgisayar	11	18,0
	Elektro-optik sistemler	3	4,9
Uzak görme	Teleskopik sistemler	58	95,1
	Elektro-optik sistemler	3	4,9
Filtre tercihleri	480 nm	28	45,9
	550 nm	31	50,8
	600 nm	2	3,3
Toplam	61	100,0	

4. TARTIŞMA

Ülkemizde gelişmiş ülkelerden daha sık görülen herediter göz hastalıklarından biri olan albinizm, özellikle çocukluk çağında az görme rehabilitasyon kliniklerine başvuran hastalar içerisinde önemli bir hasta grubunu oluşturmaktadır. Albinizimli hastalarda nistagmus dışında yüksek refraksiyon kusurları, azalmış görme keskinliği, strabismus ve fotofobi okuma performansını etkileyen önemli faktörler arasındadır. Az görme rehabilitasyon kliniklerinde ışığın zararlı etkilerinden korunmak, görme keskinliğini, kontrast duyarlılığı artırmak, kamaşma ve fotofobiyi azaltmak amacıyla kullanılan optik yöntemlerden birisi de filtre gözlüklerdir. Bu gözlükler belirli dalga boyu değerinin altındaki ışığın geçirgenliğini azaltarak retina tabakasında fotoreseptörlerin daha az uyarılmasını sağlayabilmektedir. İç ortamda ve dış ortam aktivitelerinde kullanılmak üzere farklı dalga boylarında üretilmiş tipleri vardır. Herediter retina distrofileri, albinizm, yaşa bağlı makula dejenerasyonu ve afaki olgularında sıklıkla kullanılmaktadır (Faye ve ark., 2011,s:116-121).

Çalışmamızda kliniğimize başvuran albinizimli hastalarda görme, kontrast duyarlılık ve okuma performansının değerlendirilmesi ve iç ortamda kısa dalga boylu ışıkları absorbe eden 465 nm sarı filtre gözlük kullanımının görme, kontrast duyarlılık ve okuma performansına etkisinin değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

4.1. Çalışmaya Dahil Edilen Albinizimli Bireylerde Demografik Verilerin Değerlendirilmesi

Çalışma grubunda değerlendirilen albinizimli toplam 61 hastanın %91,8'inin OKA, %8,2'sinin ise OA tanısı ile kliniğimize az görme rehabilitasyonu için refere edildiği görüldü. Literatürde tüm albinizimli bireylerin yaklaşık %10'unun OA olduğu bildirilmiştir (Levin ve Stroh, 2011). Bizim çalışmamızda da tanısal dağılıma bakıldığında oküler albinizm yaklaşık tüm hastaların %8'ini oluşturmakta idi.

Çalışmada değerlendirilen albinizimli bireylerin %63,9'un da ebeveynler arasında akrabalık olduğu tespit edilmiştir (1. Kuzen evliliği %82, 2. Kuzen evliliği %10,3 ve Uzak akraba evliliği %7,7). Türkiye İstatistik Kurumu 2016 yılı verilerine göre akraba evliliği oranının %23,2 olduğu görülmektedir (Türkiye İstatistik Kurumu 2016). Türkiye'den yapılan bir çalışmada albinizm tanısı olan çocukların ebeveynlerinde akraba evliliği oranı %51,7 olarak tespit edilmiştir (Yaman ve Berk, 2008). Albinizmin herediter bir hastalık olması sebebiyle bizim çalışmamızda akraba evliliği oranı toplumda saptanandan daha yüksek, ancak benzer çalışmalara yakın bulunmuştur. Ülkemizdeki akraba evliliği oranı, %0,2 - 2 oranında tespit edilen Avrupa ülkelerine göre oldukça yüksektir (VISION 2020, 2007). Bu nedenle konjenital katarakt, retinitis pigmentosa, albinizm gibi herediter göz hastalıklarının insidansı ülkemizde yüksektir (O'Dwyer PA, 2011).

Çalışmamızda hastaların 12'sinin kardeş veya kardeşlerinde de albinizm olduğu saptanmıştır. Bu durum albinizm gibi herediter geçişli hastalarda genetik danışmanlığın önemini ortaya koymaktadır. Artık günümüzde hasta bireyden yola çıkarak yapılan moleküler genetik testler ile planlı gebeliklerde preimplantasyon genetik tanı uygulamaları ile invitro fertilizasyon uygulamalarında sağlam embriyo transferi mümkündür (Yalahom ve ark., 2018). Bu yüzden ailelerin bilinçlendirilmesi ve genetik danışmanlık almalarının sağlanması gerekmektedir.

4.2. Çalışmaya Dahil Edilen Albinizimli Bireylerde Refraksiyon, Nistagmus ve Şaşılık Bulgularının Değerlendirilmesi

Yalahom ve ark. (2012), okülökutanöz albinizimli hastaların refraksiyon kusurlarını sferik eşdeğer kullanılmadan değerlendirdikleri çalışmalarında, hastaların %95,4'ünde astigmatizma, %82,5'inde hipermetropi ve %17,4'ünde miyopi tespit etmişlerdir. Bizim çalışmamızda da bu çalışmaya oldukça benzer refraktif sonuçlar alınmıştır. Çalışmadaki albinizimli bireyler sferik eşdeğer olmadan değerlendirildiğinde hastaların %98,4'ünde (60 hasta) astigmatizma, %81,9'unda (50 hasta) hipermetropi ve %18,1'inde (11 hasta) miyopi tespit edilmiştir. Sferik eşdeğere

göre değerlendirildiğinde ise %75,4 oranında hipermetrop, %24,6 miyop olduğu görüldü. Çalışmamızda hipermetropi (%75,4), sferik eşdeğer göz önüne alındığında en sık kırma kusuru olarak karşımıza çıkmaktadır.

Çalışmamızda astigmatı olan hastaların %76'sında kurala uygun astigmat tipi olduğu görüldü. Hastalarda yüksek hipermetropi ve kurala uygun astigmatizmanın sık görülmesi normal emetropizasyonun bozulması ile açıklanmaktadır. Penduler nistagmusa bağlı olarak emetropizasyonun vertikal meridyende horizontal meridyene göre daha iyi gerçekleşmesi “meridyonel emetropizasyon” olarak adlandırılmıştır (Yahalom ve ark., 2012; Wildsoet ve ark., 2000 ve Wang ve ark., 2010). Yani nistagmusun bu hastalarda emetropizasyonun bozulmasına katkıda bulunduğu düşünülmüştür. Çalışmamız az görme rehabilitasyonu için başvuran hastalarda yapıldığı için nistagmus tüm hastalarda mevcut idi. Diğer çalışmalarda da nistagmus en sık karşılaşılan bulgu olarak karşımıza çıkmaktadır (Yahalom ve ark., 2012 ve Merrill ve ark., 2011). Çalışmada albinizmlili bireylerde oldukça yüksek numaralı refraksiyon kusurlarının bulunması sebebiyle refraktif düzeltmenin bu hasta grubunda oldukça önemli olduğu sonucuna varılmıştır.

Merrill ve ark. (2011), albinizmde okuma performansını değerlendirdikleri çalışmalarında tüm grupta şaşılık oranını %80 olarak tespit etmişler ve en sık görülen şaşılık tipini ezotropy olarak bildirmişlerdir. Bizim çalışmamızda şaşılık oranı daha düşük tespit edilmekle birlikte bunun nedeni opere olan hastalara bağlı olabilir. Ayrıca biz de, ezotropyayı en sık görülen şaşılık tipi olarak tespit ettik.

4.3. Çalışmaya Dahil Edilen Albinizmlili Bireylerde Binoküler Uzak Görme Keskinliği ve Kontrast Duyarlılığın Değerlendirilmesi

Albinizmin tüm formlarına görme problemleri eşlik etmektedir. Tipine bağlı olarak albinizmde uzak görme keskinliği 20/40 - 20/400 arasında geniş bir spektrum sergilemektedir (Merrill K. ve ark., 2011 ve Levin ve Stroh, 2011). Bizim çalışmamızda da binoküler uzak görme keskinliği Snellen eşeline göre 20/63 - 20/400

(1,3 – 0,5 logMAR) arasında deęişmekte idi. Hasta popülasyonumuz az görme rehabilitasyonu nedeni ile başvuran hasta grubu olduęu için ICD-10'a göre hastaların %98,4'ün de orta veya şiddetli düzeyde görme bozukluęu olduęu tespit edildi.

Az gören bireylerde görme keskinlięi yanında kontrast duyarlılıęın da seçilecek cihazda ve yakın görme keskinlięinde ulaşılabilecek hedeflerin belirlenmesinde önemli olduęu gösterilmiştir (Latham ve Tabrett, 2012). Lovie-Kitchin ve ark. (2001), az gören çocuklarda okuma performansını deęerlendirdikleri çalışma grubundaki albinizmlilerde çocukların (n: 19) %84,2'sinde kontrast duyarlılık düzeyinin 1,75 logCS veya daha üzerinde olduęunu tespit etmişlerdir. Bizim çalışmamızda kontrast duyarlılık düzeyi ortalama $1,56 \pm 0,20$ logCS olarak saptanmış olup bu deęer 465 nm filtre gözlük ile istatistiksel olarak anlamlı daha iyi bulunmuştur. Latham ve Tabrett (2012), 0,85 - 1,00 logMAR arasında okuma keskinlięi olan az gören hastalarda, 1,05 logCS düzeyindeki kontrast duyarlılık düzeyini 1M baskı boyutunda bir yazıyı okumak için sınır deęer olarak belirlemişlerdir (Çizelge 1.7). Albinizmlilerde hastalarda kontrast duyarlılık düzeyinin iyi olması az görmeye yardımcı cihazlardan faydalanma olasılıklarını da artırmaktadır.

Loshin ve Browning (1983), albinizmlilerde hastalarda horizontal çizgilerdeki kontrast duyarlılıęın vertikal çizgilerdeki kontrast duyarlılıktan daha iyi olduęunu (meridyonel etki), bu durumun da özellikle yüksek astigmatik refraksiyon kusuruna, nistagmus ve şaşılıęa baęlı olabileceğini ve teleskopik cihazların büyütme etkisinin kontrast duyarlılıęı artırdığını bildirmişlerdir. Bizim çalışmamızda da nistagmus (%100), yüksek astigmatizma (%98,4) ve şaşılıęın (%50,8) sık saptanması, albinizmlilerde hastalarda kontrast duyarlılıkta azalmaya neden olmuş olabilir.

4.4. Çalışmaya Dahil Edilen Albinizmlilerde Okuma Performansının Deęerlendirilmesi

Okumada zorlanma, az gören hastalarda yaşam kalitesini bozan en büyük problemlerden birisidir. Hastaların rehabilitasyon hedeflerindeki birincil amacı

çoğunlukla okuma performanslarını artırmaktır (Latham ve Tabrett, 2012; Lovie-Kitchin, 2011 ve Lovie-Kitchin ve Whittaker, 1999). Az gören bir hastanın anamnezinde okuma hedefini belirlemek oldukça önemlidir. Okumak istediği materyalin puntosu (Ör gazete yazısı 8-10 punto, kitap yazısı 10-12 punto gibi) kadar, akıcı bir okuma veya spot okuma (telefon numarası veya fiyat etiketi görme) gibi tercihler muayenede ve seçilecek cihazda klinisyeni yönlendirir. Az gören bir hastada spot bakışta 40 kelime/dk okuma hızı yeterli iken, akıcı okumada en az 80 ila 100 kelime/dk okuması hedeflenir. Hastanın okuma için ihtiyaç duyulan büyütme gücünün hesaplanması için muayene esnasında yakın görme keskinliği kadar 1980'lerden beri okuma performanslarının değerlendirilmesinde MOH'nın ölçülmesi gerektiği bilinmektedir (Lovie-Kitchin ve Whittaker, 1999). Bizim çalışmamızda da MOH $147,21 \pm 26,72$ kelime/dk tespit edilmiş olup, albinizmlilerde daha önce yayımlanan çalışma ile uyumludur (Merrill ve ark., 2011). MOH'ndaki baskı boyutunu veren KBB ortalama değeri ise $0,90 \pm 0,08$ logMAR (0,70-1,10) dır. Her ne kadar çalışmamızın sonucuna göre MOH akıcı okumak isteyen az gören bir hastadaki hedeflenen değerin üstünde olsa da KBB'nin 0,9 logMAR değeri, 25 cm den okumak isteyen bir hastada *Times New Roman* karakteri seçildiğinde 16N puntoya (çocuk kitapları puntosu) karşılık gelmektedir. Genellikle az gören hastada hedeflenen 25 cm mesafe için 8N puntoda gazete yazısını akıcı okumak olunca KBB'den yola çıkarak büyütmeyle ilgili bakış mesafesi hesaplanması ve buna göre cihaz seçimi mümkündür. Çalışmamızda okuma keskinliği ortalaması (0,7 logMAR), KBB ortalama değerinden (0,9 logMAR) logaritmik olarak daha düşük yani keskinlik olarak daha iyi bir değerdir. Okuma keskinliği ile KBB arasındaki ilişkinin saçılım grafiğinde (Şekil 3.5) görüldüğü gibi 3 hasta dışında diğer hastalarda KBB, okuma keskinliğinden daha yüksek bir logMAR değer vermiştir. Bu sonuç bize hastaların MOH'na ulaşabilmeleri için mutlaka ya baskı boyutunun büyütülmesi ya da büyütme gücü olan olan bir yakın az görme cihazının kullanılması gerektiğini söylemektedir.

Her albinizmlilerde sadece yakın görme keskinliği ile değil okuma performansı ile değerlendirilmesi oldukça önemlidir (Barot ve ark., 2013). Genellikle okuma keskinliği ile yakın görme keskinliği arasında güçlü bir korelasyon olsa da okuma keskinliğinin daha iyi olduğu çalışmalarda gösterilmiştir. Ayrıca Barot ve ark.

(2013) tarafından nistagmus yoğunluğu ile okuma performansı arasında zayıf bir korelasyon olduğu ve yoğun bir nistagmus ve kötü bir görme keskinliğinde bile albinizmde bireye özgü belirlenen en uygun baskı boyutu sağlandığında MOH'un normale yakın değerlere ulaşabilmesinin mümkün olabileceği gösterilmiştir. Akademik hayatta da bireylere MOH'da okuyabilecekleri optimum baskı boyutları ile ilgili bilgi verilmesi uygun olacaktır. Okul hayatında okumak istediği baskı boyutunu görebileceği uygun gözlük (bifokal veya numaraları artırılmış yakın gözlük vb.) veya cihaz, hastanın MOH'da okuyabileceği uygun baskı boyutunda materyal veya sınavlarda ek süre verilmesi önerilebilir.

Çalışmamızda literatür ile uyumlu olarak çocuk hastalarda saptanan MOH erişkinlere göre daha düşük tespit edilmekle birlikte yetişkin ve çocuk hasta grubu arasında istatistiksel farklılık saptanmamıştır (Merrill ve ark., 2011). Aynı şekilde çocuk hastalarda okuma keskinliği daha kötü (daha yüksek bir logMAR değerinde) saptanmış olmakla birlikte, yetişkin ve çocuk hasta grubu arasında istatistiksel farklılık saptanmamıştır.

4.5. Filtre Kullanımının Uzak Görme, Kontrast Duyarlılık ve Okuma Performansına Etkisinin Değerlendirilmesi

Oftalmolojide filtre gözlükler ve lensler iki önemli özelliğinden dolayı sıkça kullanılmaktadır. Birincisi gözü ışığın zararlı etkilerinden korumak, ikincisi de görsel kaliteyi artırmaktır. Görülemeyen UV radyasyonun yanında görülebilen mavi-mor bandındaki ışınların oküler yapılar üzerine etkisi, mavi ışık tehlikesi olarak tanımlanmaktadır. Yaşlanan doğal lensimizdeki sarımtırak renk, gözümüzü mavi ışıklara karşı korurken katarakt operasyonu sonrasında bu etki ortadan kalkmakta ve zararlı UV ve mavi ışığın retinaya ulaşması daha kolay olmaktadır. Yaşa bağlı makula dejenerasyonlarında da mavi ışığın bloke edilmesi için takılması önerilen intraoküler lenslerin bu özellikte olması ve olası faydaları da oldukça gündemde bir konudur (Downie, 2017).

Literatürde sarı filtrelerin sağlıklı bireylerde etkisini inceleyen çalışmalarda çoğunlukla kontrast duyarlılık üzerine anlamlı farklılık yaratmadığı yönünde sonuçlar bildirilmiştir (Wolffsohn ve ark., 2000 ve Kelly ve ark., 1984). Wolffsohn ve ark., (2000) sarı filtrelerin sadece mavi zemin üzerindeki parlak hedeflerin algılanmasında istatistiksel anlamlı farklılık yarattığını göstermişlerdir. Bu özelliğinden dolayı da sarı filtrelerin pilot, nişancılık gibi mesleklerde ve kayak yapanlarda görsel fonksiyonlarda olumlu etkisi olabileceği bildirmişlerdir. Ayrıca sarı filtrelerin sağlıklı bireylerde kullanıcının renkli görmesinde minimum rahatsızlık yaratarak özellikle siyah beyaz görmede kontrastı artırma etkileri olduğu gösterilmiştir (de Fez ve ark., 2002). Sağlıklı bireyler ile oküler patolojisi olan bireylerde filtrelerin etki mekanizmaları farklıdır.

Az görme rehabilitasyonunda önerilen filtre gözlüklerin hastaların kamaşma ve fotofobilerinin azaltılması ile görsel fonksiyonlarının ve oryantasyon-hareket kabiliyetlerinin artırılması hedeflenmektedir. Filtre gözlüklerin afakide kromatik aberasyonu, maküla distrofilerinde fotofobiyi ve albinizmde ise intraoküler ışık saçılmasını azaltarak görme keskinliğini artırdığı düşünülmektedir. Yani filtre gözlükler, farklı hastalıklarda değişik etki mekanizmaları ile hastayı rahatlatmaktadır. Bu yüzden hastalığın özelliğine ve hedeflenen sonucuna göre farklı dalga ve ışık geçirgenliğinde filtre gözlüklerin hastaya denenerek karar verilmesi önerilmektedir (Rosenblum ve ark., 2000 ve Eperjesi ve ark., 2002). Zigman (1990) tarafından 480 nm dalga boyu altında ışığı filtrelenmesi ile intraoküler ışık saçılması ve parlamaya neden olabilen katarakt veya makula dejenerasyonu olan hastalarda görme düzeyinde artma sağlandığı, ayrıca filtre ile fotografik olarak da imaj kalitesinin artırıldığı gösterilmiştir. Yine başka bir çalışmada kısa dalga boylu ışıkları filtrelemenin kataraktı olan hastalarda görme keskinliği ve kontrast duyarlılığı artırdığı gösterilmiştir (Zigman, 1992). Az görme rehabilitasyonunda sıklıkla filtrelerin kullanıldığı retinitis pigmentosa hastalarında yapılan güncel bir çalışmanın sonuçlarına göre 450 nm dalga boyunda filtre gözlüklerin görsel ayırt edebilme kapasitesini artırdığı, ayrıca görsel rahatsızlık indeksinde de ortalama %26 oranında azalma sağladığı tespit edilmiştir (Cedrún-Sánchez ve ark., 2016). Eperjesi ve ark. (2004), yaptıkları çalışmalarında makula dejenerasyonu olan grupta 450 nm dalga boyunda sarı filtre kullanımının, okuma hızını kullanılmayan duruma göre istatistiksel

olarak anlamlı derecede artırdığını ancak sağlıklı bireylerde farklılık olmadığını saptamışlardır.

Albinizmlilerde hastalarda RPE ve koroid tabakasındaki melanin pigmentinin azlığı nedeni ile retinaya çarpan ışık, pigmentsiz retinanın ve alttaki skleranın beyaz yüzeyleri ile tüm doğrultularda yansıtılır ve fotoreseptörlerin çoğunu uyarır. Oysa net bir görme için fotoreseptörün bir kısmının uyarılması ve diğerlerinin daha az oranda uyarılması ya da hiç uyarılmaması gerekir (Gündüz K, 2011, s:1-57). Sağlıklı bireylerde RPE ve koroid tabakasındaki koyu renkli melanin pigmenti, retinaı geçen saçılmış ışığı emerek tutar ve göz küresi içindeki ışık saçılmalarını önler (Or H, 2010, s.: 204-213). Net bir görüş için ışık saçılmalarının olmaması gerekir

Az gören bireylerde 1980 yılında yapılan çalışma ile albinizmlilerde bireylerin amber renkli filtre gözlükleri diğer filtrelere göre daha çok tercih ettiği gösterilmiştir (Hoeft ve Hughes, 1981). Genellikle albinizm olgularında fotofobi ve kamaşma şikayetini azaltmaya yönelik dış ortam için 500 nm veya 540 nm, iç ortam için 450 nm dalga boyunda filtre gözlükler önerilmektedir. Literatürde albinizmlilerde hastalarda filtre kullanımının görme keskinliğinde ve kontrast duyarlılıkta artış gösterdiği bildirilmiştir (Rosenblum ve ark., 2000). Bizim çalışmamız da iç ortamda okuma performansını değerlendiren bir çalışma olduğu için, 465 nm filtre gözlük kullanılmıştır. Bu çalışmada albinizmlilerde kontrast duyarlılık, okuma keskinliği ve MOH, 465 nm filtre uygulanması sonrası istatistiksel olarak anlamlı daha iyi bulunmuştur. Ancak binoküler uzak görme keskinliği ve KBB'na filtre gözlüğün istatistiksel olarak anlamlı etkisi olmamıştır. Okuma keskinliği ve MOH'daki artışın, filtrenin kontrast duyarlılıkta artış yapma etkisi ile ilişki olabileceği düşünülmüştür. Mavi ışık, görünür ışıkta en kısa dalga boyuna sahip ışık olduğu için en uzun dalga boylu ışık olan kırmızı ışıktan 16 kez daha fazla saçılır (Or H, 2010, s.: 204-213). Kullandığımız sarı filtre ile mavi ışığın blokajı, mavi ışığın yarattığı miyopik algı ve aynı zamanda saçılma ve parlama özelliğinin filtrelenmesi de çalışmamızda kontrast duyarlılığın filtre ile daha iyi tespit edilmesine neden olmuş olabilir. Ayrıca hastalara uyguladığımız veri toplama formundan elde edilen bulgulara göre iç ortamda hastaların %50,8'inin sıklıkla fotofobiden rahatsız olduğu ve filtre kullanımının okuma performansına etkisinin hasta

tarafından subjektif değerlendirilme sonuçlarına göre de hastaların %55,7'sinin filtre ile daha rahat ettiği sonucuna varılmıştır.

Literatürde “albinizm”, “okuma performansı”, “okuma hızı”, “filtre gözlük”, “sarı filtre” gibi kelimelerin çeşitli kombinasyonlarını kullanarak yaptığımız taramada, albinizmde filtre gözlüklerin okuma performansı üzerine etkisi konusunda herhangi bir çalışma bulunamamıştır. Albinizm de sarı filtrenin etkisi ile ilgili literatürde ulaşılabilen makaleler daha çok filtrenin kontrast duyarlılık üzerine etkisini değerlendirmiştir. Provines ve ark. (1997) tarafından albinizmi olan 10 hastada sarı filtrenin kontrast duyarlılık üzerine olumlu yada olumsuz herhangi bir etkisi olmadığı gösterilmiştir. Ancak çalışma az sayıda hasta ile gerçekleştirilmiş ve hasta sayılarının artırılarak yeni çalışmalarla desteklenmesi gerektiği bildirilmiştir. Farklı bir çalışmada çeşitli hastalıklar nedeni ile az gören hasta grubunda sarı filtrenin kontrast duyarlılık üzerine etkisi araştırılmış ve filtrenin kontrast duyarlılık da istatistiksel olarak anlamlı bir artış sağladığı tespit edilmiştir. Ancak 110 hasta üzerinde gerçekleştirdikleri bu çalışmada retinitis pigmentosa, patolojik miyopi, glokom, makuler skar ve diabetik retinopatide kontrast duyarlılıkta anlamlı bir iyileşme tespit edilirken, albinizm ve Stargardt hastalarında kontrast duyarlılık düzeyinde filtre gözlük ile değişiklik izlenmemiştir (Ahmad ve ark., 2017). Bu çalışmada da albinizimli hasta sayısı (n:14) azdır. Ayrıca kullanılan filtrenin dalga boyu ve geçirgenlik yüzdesi de belirtilmemiştir.

Sonuçları henüz yayımlanmamış olan NCT03192722 *clinicaltrials* kimlik numarası ile (*Low Vision Patients' Preference for Colored Filters and Illumination for Near Reading Determined by the LuxIQ/2*) az gören hastalarda standart bir cihaz (LuxIQ/2) ile hastaların yakın okuma esnasında aydınlatma ve filtre tercihlerinin araştırıldığı bir çalışmada, hastaların tercih ettiği filtreli yakın gözlüğün sekiz haftalık kullanımı sonrasında okuma performanslarının değerlendirilmesi planlanmıştır. Bu çalışmanın sonuçları, az gören hastalarda okuma performansına filtrenin etkisi konusunda az görme ile uğraşan klinikler açısından değerli sonuçlar verebilir.

Araştırmamız ülkemizdeki albinizimli bireylerde okuma performansını değerlendiren ilk çalışma olmuştur. Ayrıca literatür taramalarımıza göre albinizimli

hastalarda kısa dalga boylu ışıkları absorbe eden 465 nm sarı filtre gözlük kullanımının okuma performansına etkisini değerlendiren ilk çalışmadır. Araştırmamızın en büyük kısıtlılığı ise çalışmanın kliniğimize az görme rehabilitasyonu için başvuran bireylerde planlanması nedeniyle genel popülasyondaki albinizmliler hastaları yansıtmaması ve ülkemiz koşullarında çoğu hastanın genetik tiplendirilmesi olmadığı için albinizm tipleri arasında karşılaştırma yapılamamış olmasıdır.

Sonuç olarak, çalışmamızda albinizmliler hastalarda literatürle de uyumlu olarak KBB'nin okuma keskinliğinden daha yüksek bir logMAR değer vermesi, hastaların MOH'a ulaşabilmesi için mutlaka ya baskı boyutunun büyütülmesi ya da büyütme gücü olan bir yakın az görme cihazının kullanılması gerektiğini söylemektedir. Ayrıca çalışmada binoküler kontrast duyarlılık, okuma keskinliği ve MOH, 465 nm sarı filtre uygulanması sonrası istatistiksel olarak anlamlı daha iyi bulunması sebebiyle albinizmliler hastalarda iç ortamda da okuma hızını artırmak için hastalara önerilebileceği sonucuna varılmıştır.

5. SONUÇ VE ÖNERİLER

Albinizm, yenidoğan döneminden başlayarak bireylerin görmelerini ve belirgin fotofobi nedeniyle yaşam kalitelerini olumsuz etkileyen bir hastalıktır. Çoğunlukla mental bir problemin olmadığı albinizm de, çocukluk çağından itibaren hastaların yaşlıları ile eşit şartlarda eğitim almalarının sağlanması ve fotofobilerinin azaltılması rehabilitasyon çalışmalarında en önemli hedefimizdir. Ankara Üniversitesi Halk Sağlığı Anabilim Dalı, Az Görme Rehabilitasyonu ve Araştırma Birimi'ndeki yüksek lisans programı altında gerçekleştirdiğimiz bu tez çalışması ile birime rehabilitasyon amacı ile başvuran albinizmlilerde okuma performanslarının değerlendirilmesi ve filtre gözlük kullanımının binoküler uzak görme, kontrast duyarlılık ve okuma performansına etkisinin araştırılması amaçlandı.

Araştırmada yaş ortalaması $21,16 \pm 10,28$ (8-53 yaş) olan, 27'si kadın, 34'ü erkek toplam 61 albinizmliler değerlendirildi. Çalışma grubundaki hastaların %91,8'inin OKA, %8,2'sinin ise OA tanısı ile kliniğimize az görme rehabilitasyonu için refere edildiği görüldü. Çalışmada değerlendirilen albinizmlilerde %63,9'unun ebeveynleri arasında akrabalık olduğu tespit edilmiştir. Ailede albinizm öyküsü %45,9 olarak bulundu.

Çalışmadaki albinizmlilerde oftalmolojik muayeneleri değerlendirildiğinde %50,8 oranında şaşılık tespit edildi. En sık görülen şaşılık tipi ezotrope idi (% 61,3). Hastaların %19,7'sinde (n:12) şaşılık nedeni ile operasyon öyküsü mevcuttu. Hastaların hepsinde nistagmus mevcut idi. Nistagmusun %91,8 oranında pendüler tipte olduğu görüldü.

Refraktif sonuçlar açısından albinizmlilerde sferik eşdeğer olmadan değerlendirildiğinde hastaların % 98,4'ünde (60 hasta) astigmatizma, %81,9'unda (50 hasta) hipermetropi ve %18,1'inde (11 hasta) miyopi tespit edilmiştir. Sferik eşdeğere göre değerlendirildiğinde hastaların %75,4'ü hipermetrop, %24,6'sı ise miyop idi. Refraktif tanı açısından dağılıma bakıldığında hipermetropi ve astigmatizm

birlikteliği, %80,3 oranıyla en sık karşılaşılan kırma kusuru idi. Hastaların %98,4'ünde astigmatizma mevcuttu. Tüm grubun ortalama astigmat değerleri sağ gözde $-2,95 \pm -1,58$ [-7,00 - (-1,00)] D, sol gözde $-3,03 \pm -1,65$ [-7,00 - (-1,00)] D olduğu görüldü. Hastaların %76,7'inde astigmatizma kurula uygun tipte, %23,3'ünde ise oblik tipte idi.

Çalışmaya dahil edilen albinizmliler bireyler binoküler uzak görme keskinliği açısından değerlendirildiğinde, Snellen eşeline göre görmeleri 20/63 - 20/400 (1,3 - 0,5 logMAR) arasında değişmekte idi. ICD-10'a göre hastaların en iyi düzeltilmiş görme keskinliğine göre sadece 1'i (%1,6) normal görme düzeyine yakın (20/70 veya daha iyi) görmeye sahip iken, 39 hastada (%63,9) orta düzey görme bozukluğu, 21 hastada (%34,4) ise şiddetli düzeyde görme bozukluğu olduğu tespit edildi. Çocuk ve erişkin grupta uzak görme düzeyleri arasında istatistiksel olarak farklılık tespit edilmedi.

Araştırma kapsamında değerlendirilen albinizmliler hastaların Pelli-Robson kartları ile değerlendirilen kontrast duyarlılık sonuçları ortalama değerleri $1,56 \pm 0,20$ logCS (0,95 - 2,00) bulundu. Çocuk yaş grubunda kontrast duyarlılık düzeyi istatistiksel olarak anlamlı olmamakla birlikte erişkin gruptan daha düşük olarak değerlendirildi.

Tüm grubun binoküler okuma performansı değerlendirme sonuçlarına göre okuma keskinliği $0,77 \pm 0,11$ logMAR (1,00 - 0,50) MOH $147,21 \pm 26,72$ kelime/dakika (85 - 195) KBB ise $0,90 \pm 0,08$ logMAR (1,10 - 0,70) idi. MOH'a ulaşabilmek için gerekli baskı boyutunu bize veren KBB'nun 58 hastada (%95,0) okuma keskinliğinden daha yüksek bir logMAR değerinde olduğu gösterildi. Çocuk yaş grubunda istatistiksel olarak anlamlı olmasa da okuma keskinliği ve MOH erişkin gruba göre daha kötü bulundu. KBB ise aynı olarak değerlendirildi.

Çalışmaya dahil edilen albinizmliler bireylerde 465 nm filtre uygulanması sonrası kontrast duyarlılık, okuma keskinliği ve MOH, istatistiksel olarak anlamlı daha iyi

bulunmuştur. Filtrenin MOH ve okuma keskinliğine etkisinin kontrast duyarlılık artışından kaynaklanabileceği sonucuna varılmıştır.

Araştırma kapsamında değerlendirilen albinizmliler hastaların dış ortamda fotofobiden dolayı yaşadığı rahatsızlığın hasta tarafından subjektif değerlendirilmesi için hastalara uygulanan ankette hastaların %96,7'sinin "sıklıkla" veya "her zaman", iç ortamda ise hastaların %50,8'inin "sıklıkla" ifadesini seçtikleri gösterildi. Ayrıca okuma esnasında yaşadığı zorlanmanın hasta tarafından subjektif değerlendirilmesi için hastalara uygulanan ankette hastaların %47,5'inin "arasıra" ifadesini seçtikleri tespit edildi. Filtre kullanımının okuma performansına etkisinin hasta tarafından subjektif değerlendirilmesinde ise hastaların %55,7'si filtre ile daha rahat ettiklerini ifade etmişlerdir.

Çalışmaya dâhil edilen toplam 61 albinizmliler hastanın az görmeye yardımcı cihazlarını kullanmaya başladıkları süre $5,6 \pm 3,2$ (1-15) yıl idi. Yakın görmeye yardımcı olmada önerilen cihazlar içinde hastaların en sık tercih ettiği cihaz dağılımına bakıldığında; gözlük (az görenler için) %29,5, ayaklı-el tipi büyüteçler %26,3, telemikroskop %21,3, tablet bilgisayar %18,0 ve elektro-optik sistemler %4,9 oranında bulundu. Uzak görmeye hastaların en sık tercih ettiği cihaz dağılımında ise teleskopik sistemler %95,1 elektro-optik sistemler ise %4,9 idi. Dış ortam için önerilen filtre gözlüklerin dalga boyu dağılımına bakıldığında 480 nm %45,9 550 nm %50,8 ve 600 nm dalga boyunun %3,3 oranında olduğu bulundu.

Çalışma kapsamında yapılan değerlendirmeler ile;

- ✓ Çalışmada albinizmliler bireylerin ebeveynleri arasında akraba evliliklerinin yüksek olması sebebiyle planlanan gebeliklerde ailenin mutlaka genetik danışmanlık alması gerektiği,

- ✓ Çalışmada albinizmlilerde oldukça yüksek numaralı refraksiyon kusurlarının bulunması sebebiyle refraktif düzeltmenin bu hasta grubunda oldukça önemli olduğu,
- ✓ Çalışmada KBB'nin, okuma keskinliğinden daha yüksek bir logMAR değeri bulunması sebebiyle hastaların MOH'a ulaşabilmeleri için ya baskı boyutunun büyütülmesi ya da büyütme gücü olan bir yakın az görme cihazının kullanılması gerekmektedir. Bu nedenle albinizmlilerde okumak istediği baskı boyutunu görebileceği uygun gözlük (bifokal veya numaraları artırılmış yakın gözlük vb.) veya cihaz, MOH'da okuyabileceği uygun baskı boyutunda materyal veya okul hayatında sınavlarda ek süre verilmesinin önerilebileceği,
- ✓ Çalışmada binoküler kontrast duyarlılık, okuma keskinliği ve MOH, 465 nm sarı filtre uygulanması sonrası istatistiksel olarak anlamlı daha iyi bulunduğu için filtre gözlüklerin albinizmlilerde hastalarda sadece dış ortam için değil iç mekanlarda da kullanması için denenerek önerilebileceği sonucuna varılmıştır.

ÖZET

Albinizmlilerde Filtre Kullanımının Görme Keskinliği, Kontrast Duyarlılık ve Okuma Performansı Üzerine Etkisinin Değerlendirilmesi

Albinizm, yenidoğan döneminden başlayarak bireylerin görmelerini ve belirgin fotofobi nedeniyle yaşam kalitelerini etkileyen bir hastalıktır. Çalışmamızda kliniğimize başvuran albinizmlilerde iç ortamda kısa dalga boylu ışıkları absorbe eden 465 nm sarı filtre gözlük kullanımının uzak görme, kontrast duyarlılık ve okuma performansına (okuma keskinliği, maksimum okuma hızı ve kritik baskı boyutu) etkisinin değerlendirilmesi amaçlanmıştır. Araştırmada albinizmlilerde refraksiyon muayeneleri, göz hareketleri, şaşılık ve nistagmus açısından değerlendirilmeleri yapıldıktan sonra, filtresiz ve filtre gözlük uygulanarak binoküler uzak görmeleri (*Early Treatment Diabetic Retinopathy Study*; ETDRS eşeli), kontrast duyarlılık düzeyleri (Pelli - Robson kartı) ve okuma performansları (MNRead kartı) değerlendirildi. İstatistiksel olarak anlamlılık düzeyi $p < 0,05$ olarak kabul edildi.

Ankara Üniversitesi Halk Sağlığı Az Görenler Rehabilitasyon ve Araştırma Birimi'ne başvuran Kasım 2015 – Ocak 2017 tarihleri arasında yaş ortalaması $21,16 \pm 10,28$ (8 - 53 yaş) olan, 27'si kadın, 34'ü erkek toplam 61 albinizmlilerde çalışmaya dâhil edildi. Hastaların %91,8'inin okülokutanöz albinizm, %8,2'sinin ise oküler albinizm tanısı vardı. Binoküler uzak görme keskinliği Snellen eşeline göre 20/63 - 20/400 (0,5 - 1,3 logMAR) arasında değişmekte idi. ICD-10'a göre hastaların %98,4'ünün de orta veya şiddetli düzeyde görme bozukluğu olduğu tespit edildi. Filtre gözlük takılmadan yapılan değerlendirmede okuma keskinliği $0,77 \pm 0,11$ logMAR, maksimum okuma hızı $147,21 \pm 26,72$ kelime/dk, kritik baskı boyutu ise $0,90 \pm 0,08$ logMAR bulundu. 465 nm sarı filtre uygulanması sonrası hastaların kontrast duyarlılık, okuma keskinliği ve maksimum okuma hızı istatistiksel olarak anlamlı daha iyi bulundu.

Sonuç olarak, 465 nm sarı filtre uygulanması sonrası kontrast duyarlılık, okuma keskinliği ve maksimum okuma hızının daha iyi bulunması sebebiyle iç ortamda da okuma hızını artırmak albinizmlilerde hastalara önerilebilir.

Anahtar Sözcükler: Albinizm, Filtre gözlük, Kontrast duyarlılık, Okuma hızı, Okuma keskinliği

SUMMARY

Evaluation of Filter Use on Visual Acuity, Contrast Sensitivity and Reading Performance in Patients with Albinism

Albinism is a disease which affects vision and life quality because of prominent photophobia starting from the newborn period. We aimed to assess the effect of 465 nm yellow filter glasses on visual acuity, contrast sensitivity and reading performance (near visual acuity, maximum reading rate and critical print size) in patients with albinism consulted to our clinic. We evaluated binocular visual acuity (Early Treatment Retinopathy Study Chart, ETDRS), contrast sensitivity (Pelli-Robson Card) and reading performance (MNRead Card) with filtered and unfiltered glasses after assessment of refraction, strabismus and nystagmus. Statistical significance level was accepted as $p < 0.05$.

Sixty one patients (27 female and 34 male) with a mean age of 21.16 ± 10.28 (8-53) years consulted to Ankara University Public Health Low Vision Rehabilitation and Research Department between November 2015 and January 2017 were included in the study. 91.8% of patients had oculocutaneous albinism and 8.2% of patients ocular albinism. Binocular visual acuities were between 20/63-20/400 (1.3 – 0.5 logMAR) measured with the Snellen chart. Medium to severe visual disturbance was detected in 98.4% of patients according to ICD-10. The mean reading acuity was 0.77 ± 0.11 logMAR, the maximum reading rate was 147.21 ± 26.72 words per minute and critical print size was 0.90 ± 0.08 logMAR without filter. Contrast sensitivity, reading acuity and maximum reading speed were statistically better with 465nm yellow filter glasses.

As a result, 465nm yellow filtered glasses could be advised to patients with albinism because they provide better contrast sensitivity, reading acuity and maximum reading speed.

Keywords: Albinism, Filter glasses, Contrast sensitivity, Reading speed, Reading acuity

KAYNAKLAR

- ADAMS DR, MENEZES S, JAUREGUI R, VALIVULLAH ZM, POWER B, ABRAHAM M, JEFFREY BG, GARCED A, ALUR RP, CUNNINGHAM D, WIGGS E, MERIDETH MA, CHIANG PW, BERNSTEIN S, ITO S, WAKAMATSU K, JACK RM, INTRONE WJ, GAHL WA, BROOKS BP (2019). One-year pilot study on the effects of nitisinone on melanin in patients with OCA-1B. *JCI Insight*, 24;4. pii: 124387.
- AHMAD A, SUGHRA U, HABİB MK, IMRAN M (2017). Contrast sensitivity improvement with yellow filter in low vision patients. *Isra Med J*, 9: 402-405.
- ANDERSON J, LAVOIE J, MERRILL K, KING RA (2004). Efficacy of spectacles in persons with albinism. *J AAPOS*, 8: 515-520.
- AZ GÖREN HASTALARDA FİLTRE SEÇİMİ. Erişim adresi: [<https://www.isbiroptik.com/Renks%C3%BCzer-Filtre-Camlar%C4%B1>] Erişim tarihi: 12.06. 2019
- BAROT N, MCLEAN RJ, GOTTLÖB I, PROUDLOCK FA (2013). Reading performance in infantile nystagmus. *Ophthalmology*, 120: 1232-8.
- BERTSCH M, FLOYD M, KEHOE T, PFEIFER W, DRACK AV (2017). The clinical evaluation of infantile nystagmus: What to do first and why. *Ophthalmic Genet*, 38: 22-33.
- BISWAS S, LLOYD IC (1999). Oculocutaneous albinism. *Arch Dis Child*, 80: 565-569.
- BRIDGE H, VON DEM HAGEN EA, DAVIES G, CHAMBERS C, GOUWS A, HOFFMANN M, MORLAND AB (2014). Changes in brain morphology in albinism reflect reduced visual acuity. *Cortex*, 56: 64-72
- BÜYÜKYILDIZ Z (2010). Işık nedir? Optik Refraksiyon Rehabilitasyon Temel Bilgiler. Türk Oftalmoloji Derneği Eğitim Yayınları, İstanbul. s.: 1-9.
- CORTESE K, GIORDANO F, SURACE EM, VENTURI C, BALLABIO A, TACCHETTI C, MARIGO V (2005). The ocular albinism type 1 (OA1) gene controls melanosome maturation and size. *Invest Ophthalmol Vis Sci*, 46: 4358-64.
- CEYHAN D, EMRE S, İDİL A (2006). Uzak görme keskinliğinin değerlendirilmesi ve logMAR sistemi. *T Oft Gaz*, 36: 180-184.

- CRONIN TH, HERTLE RW, ISHIKAWA H, SCHUMAN JS (2009). Spectral domain optical coherence tomography for detection of foveal morphology in patients with nystagmus. *J AAPOS*, 13: 563-6.
- CEDRÚN-SÁNCHEZ JE, CHAMORRO E, BONNÍN-ARÍAS C, AGUIRRE-VILACORO V, CASTRO JJ, SÁNCHEZ-RAMOS C (2016). Visual discrimination increase by yellow filters in retinitis pigmentosa. *Optom Vis Sci*, 93: 1537-1544.
- ÇELEBI H, ÇELEBI S, ELKIRAN T, KÜKNER AŞ (2006). Oküler albinizmi ve kanama diyatezi olan Hermansky-Pudlak sendromlu bir olgu. *Ret-Vit*, 14: 63-66.
- DE FEZ MD, LUQUE MJ, VÍQUEIRA V (2002). Enhancement of contrast sensitivity and losses of chromatic discrimination with tinted lenses. *Optom Vis Sci*, 79: 590-7.
- DIJKSTAL JM, COOLEY SS, HOLLESCHAU AM, KING RA, SUMMERS CG (2012). Change in visual acuity in albinism in early school years. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus*, 49: 81-86
- DOWNIE LE (2017). Blue-light filtering ophthalmic lenses: to prescribe, or not to prescribe? *Ophthalmic Physiol Opt*, 37: 640-643.
- DYSLI M, ABEGG M (2016). Nystagmus Does Not Limit Reading Ability in Albinism. *PLoS One*, 11: e0158815.
- EPERJESI F, FOWLER CW, EVANS BJ (2004). Effect of light filters on reading speed in normal and low vision due to age-related macular degeneration. *Ophthalmic Physiol Opt*, 24: 17-25.
- EPERJESI F, FOWLER CW, EVANS BJ (2002). Do tinted lenses or filters improve visual performance in low vision? A review of the literature. *Ophthalmic Physiol Opt*, 22: 68-77
- FAYE EE, CHAN-O'CONNELL, FISCHER M (2011). The light house clinician's guide to low vision practice. *Lighthouse International*, New York.116-121.
- GARGIULO A, BONETTI C, MONTEFUSCO S, NEGLIA S, DI VICINO U, MARROCCO E, DELLA CORTE M, DOMENICI L, AURICCHIO A, SURACE EM (2009). AAV-mediated tyrosinase gene transfer restores melanogenesis and retinal function in a model of oculo-cutaneous albinism Type I (OCA1). *Mol Ther*, 17: 1347-1354.

GARNER A, JAY BS (1980). Macromelanosomes in X-linked ocular albinism. *Histopathology*, 4: 243-54.

GÜNDÜZ K (2011). Retina ve görme yolları anatomi ve fizyolojisi - Elektrofizyolojik özellikler. *Oküler Elektrofizyoloji. Türk Oftalmoloji Derneği Eğitim Yayınları, İstanbul..s.: 1-57.*

HALEY N, MCLOONE E, MAHON G, JACKSON AJ, SAUNDERS KJ (2013). Investigating the relationship between foveal morphology and refractive error in a population with infantile nystagmus syndrome. *Invest Ophthalmol Vis Sci*, 54: 2934-2439.

HARVEY PS, KING RA, SUMMERS CG (2006). Spectrum of foveal development in albinism detected with optical coherence tomography. *J AAPOS*, 10: 237-42.

HEARING VJ (2011). Determination of melanin synthetic pathways. *J Invest Dermatol*, 131: E8-E11.

HOFFMANN MB, LORENZ B, MORLAND AB, SCHMIDTBORN LC (2005). Misrouting of the optic nerves in albinism: estimation of the extent with visual evoked potentials. *Invest Ophthalmol Vis Sci*, 46: 3892-8.

HOEFT WW, HUGHES MK (1981). A comparative study of low-vision patients: Their ocular disease and preference for one specific series of light transmission filters. *Am J Optom Physiol Opt*, 58: 841-5.

ICD-10Version:2016. Erişim Adresi:

<http://www.who.int/classifications/icd/icdonlineversions/en> Erişim tarihi: 12/5/2019

İDİL MERDOĞAN A (2011). Az Gören Çocuklarda Görsel Rehabilitasyon. *Türkiye Klinikleri J Ophthalmol-Special Topics*, 4: 73-78.

İDİL ŞA, ÇALIŞKAN D, İDİL NB (2011). Development and validation of the Turkish version of the MNREAD visual acuity charts. *Turk J Med Sci*, 41: 465-570.

KAMARAJ B, PUROHIT R (2014). Mutational analysis of oculocutaneous albinism: a compact review. *Biomed Res Int*, : 905472.

KARABAS L, ESEN F, CELIKER H, ELCIOGLU N, CERMAN E, ERASLAN M, KAZOKOGLU H, SAHIN O (2014). Decreased subfoveal choroidal thickness and failure of emmetropisation in patients with oculocutaneous albinism. *Br J Ophthalmol*, 98: 1087-90.

- KELLY SA, GOLDBERG SE, BANTON TA (1984). Effect of yellow-tinted lenses on contrast sensitivity. *Am J Optom Physiol Opt*, 61: 657-62.
- KONG L, FRY M, AL-SAMARRAIE M, GILBERT C, STEINKULLER PG (2012). An update on progress and the changing epidemiology of causes of childhood blindness worldwide. *J AAPOS*, 16: 501-7.
- KUTZBACH BR, SUMMERS CG, HOLLESCHAU AM, MACDONALD JT (2008). Neurodevelopment in children with albinism. *Ophthalmology*, 115: 1805-8.
- LATHAM K, TABRETT DR (2012). Guidelines for predicting performance with low vision aids. *Optom Vis Sci*, 9: 1316-26.
- LEE KA, KING RA, SUMMERS CG (2001). Stereopsis in patients with albinism: clinical correlates. *J AAPOS*, 5: 98-104.
- LEVİN AV, STROH E (2011). Albinism for the busy clinician. *J AAPOS*, 15: 59-66.
- LOSHIN D, BROWNING R (1983). Contrast sensitivity in albinotic patients. *Am J Optom Physiol Opt*, 60: 158-166.
- LOVIE-KITCHIN JE, BEVAN JD, HEIN B (2001). Reading performance in children with low vision. *Clin Exp Optom*, 84: 148-154.
- LOVIE-KITCHIN J (2011). Reading with low vision: the impact of research on clinical management. *Clin Exp Optom*, 94: 121-32.
- LOVIE-KITCHIN JE, WHITTAKER SG (1999). Prescribing near magnification for low vision patients. *Clin Exp Optom*, 82: 214-224.
- MERDOĞAN İDİL A (2011). Az gören çocuklarda görsel rehabilitasyon. *Türkiye Klinikleri J Ophthalmol-Special Topics*, 4: 73-8.
- MERRILL K, HOUGUE K, DOWNES S (2011). Reading acuity in albinism: Evaluation with MNREAD charts. *J AAPOS*, 15: 29-32.
- MERRILL KS, LAVOIE JD, KING RA, SUMMERS CG (2004). Positive angle kappa in albinism. *J AAPOS*, 8: 237-9.
- MOHAMMAD S, GOTTLOB I, SHETH V, PILAT A, LEE H, POLLHEIMER E, PROUDLOCK FA (2015). Characterization of Abnormal Optic Nerve Head Morphology in Albinism Using Optical Coherence Tomography. *Invest Ophthalmol Vis Sci*, 56: 4611-8

MONTOLIUL, GRØNSKOV K, WEI AH, MARTÍNEZ-GARCÍA M, FERNÁNDEZ A, ARVEILER B, MORICE-PICARD F, RIAZUDDIN S, SUZUKI T, AHMED ZM, ROSENBERG T, LI W (2014). Increasing the complexity: new genes and new types of albinism. *Pigment Cell Melanoma Res*, 27: 11-8.

OETTING WS (1999). Albinism. *Current Opinion in Pediatrics*, 11: 565-571.

O'DWYER PA (2011). Az gören çocukların aileleri için el kitabı. Arkadaş Yayınevi, Ankara. S.: 23-46.

OLUSANYA B, ONOJA G, IBRAHEEM W, BEKIBELE C (2012). Profile of patients presenting at a low vision clinic in a developing country. *BMC Ophthalmol*, 30: 12-31.

OMAR R, IDRİS SS, MENG CK, KNİGHT VF (2012). Management of visual disturbances in albinism: a case report. *J Med Case Rep*, 6: 316.

ONLINE MENDELIAN INHERITANCE IN MAN. Erişim adresi: [https://www.omim.org/] Erişim tarihi: 01.05.2019

OR H (2010). Kamaşma. Optik Refraksiyon Rehabilitasyon Temel Bilgiler. Türk Oftalmoloji Derneği Eğitim Yayınları, İstanbul. s.: 204-213.

ÖZEN TUNAY Z, ÇALIŞKAN D, İDİL A, ÖZTUNA D (2016). Clinical Characteristics and Low Vision Rehabilitation Methods for Partially Sighted School-Age Children. *Turk J Ophthalmol*, 46: 68-72.

PAPAGEORGİOU E, MCLEAN RJ, GOTTLOB I (2014). Nystagmus in childhood. *Pediatr Neonatol*, 55: 341-51.

PELLI DG, ROBSON JG, WILKINS AJ (1988). The design of a new letter chart for measuring contrast sensitivity. *Clinical Vision Sciences*, 2: 187-199.

PROVİNES WF, HARVİLLE B, BLOCK M (1997). Effects of yellow optical filters on contrast sensitivity function of albino patients. *J Am Optom Assoc*, 68: 353-9.

RARE DISEASE. Erişim adresi: [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php] Erişim tarihi: 01.05.2019

- ROSENBLUM, YZ, ZAK PP, OSTROVSKY MA, SMOLYANINOVA IL, BORA EV, DYADINA UV, TROFIMOVA NN, ALIYEV AG (2000). Spectral filters in low-vision correction. *Ophthalmic Physio Opt*, 20: 335–341.
- ROSSI S, TESTA F, GARGIULO A, DI IORIO V, PIERRI RB, D'ALTERIO FM, CORTE MD, SURACE E, SIMONELLI F (2012). The role of optical coherence tomography in an atypical case of oculocutaneous albinism: a case report. *Case Rep Ophthalmol*, 3: 113-7.
- SCHMÍTZ B, KRİCK C, KÄSMANN-KELLNER B (2007). Morphology of the optic chiasm in albinism. *Ophthalmologe*, 104: 662-5.
- SEO JH, YU YS, KIM JH, CHOUNG HK, HEO JW, KIM SJ (2007). Correlation of visual acuity with foveal hypoplasia grading by optical coherence tomography in albinism. *Ophthalmology*, 114: 1547-51.
- SHALLO-HOFFMANN J, APKARIAN P (1993). Visual evoked response asymmetry only in the albino member of a family with congenital nystagmus. *Invest Ophthalmol Vis Sci*, 34: 682-9.
- SUMMERS CG (2009). Albinism: Classification, Clinical Characteristics, and Recent Findings. *Optom Vis Sci*, 86: 659–662.
- SUMMERS CG, KNOBLOCH WH, WITKOP CJ JR, KING RA (1988). Hermansky-Pudlak syndrome: ophthalmic findings. *Ophthalmology*, 195: 545–54.
- SUND NJ, CAPONE A (2009). Pediatric retinal disorders.: In: *Pediatric Ophthalmology, Current Thought and A Practical Guide*. Ed.: Wilson ME, Saunders RA, Trivedi RH, Springer, Berlin. s.: 387-402.
- SURACE EM, DOMENICI L, CORTESE K, COTUGNO G, DI VICINO U, VENTURI C, CELLERINO A, MARIGO V, TACCHETTI C, BALLABIO A, AURICCHIO A (2005). Amelioration of both functional and morphological abnormalities in the retina of a mouse model of ocular albinism following AAV-mediated gene transfer. *Mol Ther*, 12: 652-8.
- ŞENTÜRK F (2011). VEP'in anlamı, ISCEV standartlarında VEP kaydı ve parametreleri. *Oküler Elektrofizyoloji. Türk Oftalmoloji Derneği Eğitim Yayınları, İstanbul*. s.:76-95.
- ŞAHLI E, İDİL A (2019). A Common Approach to Low Vision: Examination and Rehabilitation of the Patient with Low Vision. *Turk J Ophthalmol*, 49: 89-98.
- THOMAS MG, KUMAR A, MOHAMMAD S, PROUDLOCK FA, ENGLE EC, ANDREWS C, CHAN WM, THOMAS S, GOTTLÖB I (2011). Structural

grading of foveal hypoplasia using spectral-domain optical coherence tomography a predictor of visual acuity? *Ophthalmology*, 118: 1653-60.

TÜRKİYE İSTATİSTİK KURUMU (2016). İstatistiklerle Aile. Erişim adresi: [<http://tuik.gov.tr/HbPrint.do?id=24646>] Erişim tarihi: 18.06.2018.

WANG J, WYATT LM, FELIUS J, STAGER DR JR, STAGER DR SR, BIRCH EE, BEDELL HE (2010). Onset and progression of with-the-rule astigmatism in children with infantile nystagmus syndrome. *Invest Ophthalmol Vis Sci*, 51: 594-601.

WILDSOET CF, OSWALD PO, CLARK S (2000). Albinism: Its implications for refractive development. *Invest Ophthalmol Vis Sci*, 41: 1-7.

WINSOR CN, HOLLESCHAU AM, CONNETT JE, SUMMERS CG (2016). A cross-sectional examination of visual acuity by specific type of albinism. *J AAPOS*, 20: 419-424.

WOLF AB, RUBIN SE, KODSI SR (2005). Comprasion of clinical findings in peditric patients with albinism and different amplitudes of nystagmus. *J AAPOS*, 9: 363-368.

WOLFFSOHN JS, COCHRANE AL, KHOO H, YOSHIMITSU Y, WU S (2000). Contrast is enhanced by yellow lenses because of selective reduction of short-wavelength light. *Optom Vis Sci*, 77: 73-81.

VIRGILI G, CORDARO C, BIGONI A, CROVATO S (2004). Reading acuity in children: Evaluation and reliability using MNRead charts. *Invest Ophthalmol Vis Sci*, 45: 3349-54.

VISION 2020: (2007). State of the World's Sight. VISION 2020: the Right to Sight 1999 -2005. London UK: IAPB (International Agency for the Prevention of Blindness);Publication WSD05.

VON DEM HAGEN EA, HOUSTON GC, HOFFMANN MB, MORLAND AB (2007). Pigmentation predicts the shift in the line of decussation in humans with albinism. *Eur J Neurosci*, 25: 503-11.

VON DEM HAGEN EA, HOFFMANN MB, MORLAND AB (2008). Identifying human albinism: a comparison of VEP and fMRI. *Invest Ophthalmol Vis Sci*, 49: 238-49

YAHALOM C, MACAROV M, LAZER-DERBEKO G, ALTARESCU G, IMBAR T, HYMAN JH, ELDAR-GEVA T, BLUMENFELD A (2018). Preimplantation

genetic diagnosis as a strategy to prevent having a child born with an heritable eye disease. *Ophthalmic Genet*, 39: 450-456.

YAHALOM C, TZUR V, BLUMENFELD A (2012). Refractive profile in oculocutaneous albinism and its correlation with final visual outcome. *Br J Ophthalmol*, 96: 537-539.

YAMAN A, BERK AT (2008). Albinizm hastalarında klinik bulgular ve bunların görme keskinliği ile ilişkisi. *Türkiye Klinikleri J Ophthalmol*, 17: 161-167

ZİGMAN S (1990). Vision enhancement using a short wavelength light-absorbing filter. *Optom Vis Sci*, 67: 100-4.

ZİGMAN S (1992). Light filters to improve vision. *Optom Vis Sci*, 69: 325-8.



EKLER

Ek-1. Klinik Arařtırmalar Etik Kurulu Karar Formu



T.C.
ANKARA ÜNİVERSİTESİ
TIP FAKÜLTESİ DEKANLIĞI



Sayı : 46004091/302-14
Konu : Çalışma dosyası hakkında

16268 05.08.2013

HALK SAĞLIĞI ANABİLİM DALI BAŞKANLIĞINA

Anabilim Dalmız öğretim üyelerinden Prof.Dr.Aysun İdil'in sorumluluğunda yürütülecek olan "Albinizmi olgularda filtre kullanımının görme keskinliği, kontrast duyarlılık ve okuma performansı üzerine etkisinin değerlendirilmesi" başlıklı çalışma dosyası, klinik arařtırmalar etik kurulunun 19 Temmuz 2013 tarihli toplantısında görüşülmüş olup, alınan karar örneđi ilişikte sunulmuřtur. Bilgilerinizi ve ilgiliye tebliđini saygı ile rica ederim.

Prof. Dr. Gülfem Elif ÇELİK
Dekan a.
Dekan Yardımcısı

Eki: 2 karar örneđi

458
06.08.13

KLİNİK ARAŞTIRMALAR ETİK KURULU KARAR FORMU

ETİK KURUL BİLGİLERİ	ETİK KURULUN ADI	Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Klinik Araştırmalar Etik Kurulu
	AÇIK ADRESİ:	Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Morfoloji Binası 06100 Sıhhiye/ANKARA
	TELEFON	0312 595 82 27
	FÂKS	0312 310 30 10
	E-POSTA	etik@medicine.ankara.edu.tr

BAŞVURU BİLGİLERİ	ARAŞTIRMANIN AÇIK ADI	Albinizimli olgularda filtre kullanımının görme keskinliği, kontrast duyarlılık ve okuma performansı üzerine etkisinin değerlendirilmesi			
	ARAŞTIRMA PROTOKOL KODU				
	KOORDİNATÖR/SORUMLU ARAŞTIRMACI UNVANI/ADI/SOYADI	Prof.Dr.Aysun İdil			
	KOORDİNATÖR/SORUMLU ARAŞTIRMACININ UZMANLIK ALANI	Halk Sağlığı			
	KOORDİNATÖR/SORUMLU ARAŞTIRMACININ BULUNDUĞU MERKEZ	Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Halk Sağlığı Anabilim Dalı			
	DESTEKLEYİCİ				
	DESTEKLEYİCİNİN YASAL TEMSİLCİSİ				
	ARAŞTIRMANIN FAZİ VE TÜRÜ	FAZ 1	<input type="checkbox"/>		
		FAZ 2	<input type="checkbox"/>		
		FAZ 3	<input type="checkbox"/>		
FAZ 4		<input type="checkbox"/>			
Gözlemsel ilaç çalışması		<input type="checkbox"/>			
İlaç dışı klinik araştırma		<input type="checkbox"/>			
	Diğer ise belirtiniz: Prospektif Çalışma				
ARAŞTIRMAYA KATILAN MERKEZLER	TEK MERKEZ <input checked="" type="checkbox"/>	ÇOK MERKEZLİ <input type="checkbox"/>	ULUSAL <input checked="" type="checkbox"/>	ULUSLARARASI <input type="checkbox"/>	

ANKARA ÜNİVERSİTESİ
TIP FAKÜLTESİ
KLİNİK ARAŞTIRMALAR ETİK KURULU

10.11.2018

KLİNİK ARAŞTIRMALAR ETİK KURULU KARAR FORMU

DEĞERLENDİRİLEN BELGELER	Belge Adı	Tarihi	Versiyon Numarası	Dili			
	ARAŞTIRMA PROTOKOLÜ			Türkçe <input type="checkbox"/>	İngilizce <input type="checkbox"/>	Diğer <input type="checkbox"/>	
	BİLGİLENDİRİLMİŞ GÖNÜLLÜ OLUR FORMU			Türkçe <input type="checkbox"/>	İngilizce <input type="checkbox"/>	Diğer <input type="checkbox"/>	
	OLGU RAPOR FORMU			Türkçe <input type="checkbox"/>	İngilizce <input type="checkbox"/>	Diğer <input type="checkbox"/>	
ARAŞTIRMA BROŞÜRÜ				Türkçe <input type="checkbox"/>	İngilizce <input type="checkbox"/>	Diğer <input type="checkbox"/>	
DEĞERLENDİRİLEN DİĞER BELGELER	Belge Adı	Açıklama					
	SİGORTA	<input type="checkbox"/>					
	ARAŞTIRMA BÜTÇESİ	<input type="checkbox"/>					
	BİYOLOJİK MATERİYEL TRANSFER FORMU	<input type="checkbox"/>					
	İLAN	<input type="checkbox"/>					
	YILLIK BİLDİRİM	<input type="checkbox"/>					
	SONUÇ RAPORU	<input type="checkbox"/>					
	GÜVENLİLİK BİLDİRİMLERİ	<input type="checkbox"/>					
DİĞER:	<input type="checkbox"/>						
KARAR BİLGİLERİ	Karar No:11-441 -13	Tarih: 19 Temmuz 2013					
	Yukarıda bilgileri verilen başvuru dosyası ile ilgili belgeler araştırmann/çalışmanın gerekçe, amaç, yaklaşım ve yöntemleri dikkate alınarak incelenmiş ve uygun bulunmuş olup araştırmann/çalışmanın başvuru dosyasında belirtilen merkezde gerçekleştirilmesinde etik ve bilimsel sakınca bulunmadığına toplantıya katılan etik kurul üye tam sayısının salt çoğunluğu ile karar verilmiştir.						

KLİNİK ARAŞTIRMALAR ETİK KURULU	
ETİK KURULUN ÇALIŞMA ESASI	Klinik Araştırmalar Hakkında Yönetmelik, İyi Klinik Uygulamaları Kılavuzu
BAŞKANIN UNVANI / ADI / SOYADI:	Prof.Dr.Mehmet MELLİ

Unvanı/Adı/Soyadı	Uzmanlık Alanı	Kurumu	Cinsiyet		Araştırma ile ilişki		Katılım *		İmza
			E <input checked="" type="checkbox"/>	K <input type="checkbox"/>	E <input type="checkbox"/>	H <input checked="" type="checkbox"/>	E <input checked="" type="checkbox"/>	H <input type="checkbox"/>	
Prof.Dr.Mehmet MELLİ	Farmakoloji	A.Ü.Tıp Fakültesi	E <input checked="" type="checkbox"/>	K <input type="checkbox"/>	E <input type="checkbox"/>	H <input checked="" type="checkbox"/>	E <input checked="" type="checkbox"/>	H <input type="checkbox"/>	<i>M. Mellî</i>
Prof.Dr.Cihan YURDAYDIN	Gastroenteroloji	A.Ü. Tıp Fakültesi	E <input checked="" type="checkbox"/>	K <input type="checkbox"/>	E <input type="checkbox"/>	H <input checked="" type="checkbox"/>	E <input type="checkbox"/>	H <input checked="" type="checkbox"/>	<i>C. Yurdaydin</i>
Prof.Dr.Mehmet GÜREL	Genel Cerrahi	A.Ü. Tıp Fakültesi	E <input checked="" type="checkbox"/>	K <input type="checkbox"/>	E <input type="checkbox"/>	H <input checked="" type="checkbox"/>	E <input checked="" type="checkbox"/>	H <input type="checkbox"/>	<i>M. Gürel</i>
Prof.Dr.Tanju ÖZÇELİKAY	Farmakoloji	A.Ü.Eczacılık Fakültesi	E <input checked="" type="checkbox"/>	K <input type="checkbox"/>	E <input type="checkbox"/>	H <input checked="" type="checkbox"/>	E <input type="checkbox"/>	H <input checked="" type="checkbox"/>	<i>T. Özçelikay</i>
Prof.Dr.Nuhan PURALI	Biyofizik	H.Ü. Tıp Fakültesi	E <input checked="" type="checkbox"/>	K <input type="checkbox"/>	E <input type="checkbox"/>	H <input checked="" type="checkbox"/>	E <input checked="" type="checkbox"/>	H <input type="checkbox"/>	<i>N. Puralı</i>
Prof.Dr.Cem ATBAŞOĞLU	Ruh Sağlığı ve Hastalıkları	A.Ü. Tıp Fakültesi	E <input checked="" type="checkbox"/>	K <input type="checkbox"/>	E <input type="checkbox"/>	H <input checked="" type="checkbox"/>	E <input checked="" type="checkbox"/>	H <input type="checkbox"/>	<i>C. Atbaşoğlu</i>
Prof.Dr.Serdar ÖZTÜRK	Biyokimya	A.Ü. Tıp Fakültesi	E <input checked="" type="checkbox"/>	K <input type="checkbox"/>	E <input type="checkbox"/>	H <input checked="" type="checkbox"/>	E <input checked="" type="checkbox"/>	H <input type="checkbox"/>	<i>S. Öztürk</i>
Prof.Dr.Serap SİVRİ	Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları	H.Ü. Tıp Fakültesi	E <input type="checkbox"/>	K <input checked="" type="checkbox"/>	E <input type="checkbox"/>	H <input checked="" type="checkbox"/>	E <input type="checkbox"/>	H <input checked="" type="checkbox"/>	<i>S. Sivri</i>
Prof.Dr.Zarife ŞENOCAK	Hukuk	A.Ü.Hukuk Fakültesi	E <input type="checkbox"/>	K <input checked="" type="checkbox"/>	E <input type="checkbox"/>	H <input checked="" type="checkbox"/>	E <input checked="" type="checkbox"/>	H <input type="checkbox"/>	<i>Z. Şenocak</i>
Prof.Dr.Banu ÇAKIR	Halk Sağlığı	H.Ü. Tıp Fakültesi	E <input type="checkbox"/>	K <input checked="" type="checkbox"/>	E <input type="checkbox"/>	H <input checked="" type="checkbox"/>	E <input checked="" type="checkbox"/>	H <input type="checkbox"/>	<i>B. Çakır</i>
Prof.Dr.Güngör UTKAN	Tıbbi Onkoloji	A.Ü. Tıp Fakültesi	E <input checked="" type="checkbox"/>	K <input type="checkbox"/>	E <input type="checkbox"/>	H <input checked="" type="checkbox"/>	E <input checked="" type="checkbox"/>	H <input type="checkbox"/>	<i>G. Utkan</i>
Doç.Dr.Derya ÖZTUNA	Biyostatistik	A.Ü. Tıp Fakültesi	E <input type="checkbox"/>	K <input checked="" type="checkbox"/>	E <input type="checkbox"/>	H <input checked="" type="checkbox"/>	E <input checked="" type="checkbox"/>	H <input type="checkbox"/>	<i>D. Öztuna</i>
Yrd.Doç.Dr.Nüket KUTLAY	Tıbbi Genetik	A.Ü. Tıp Fakültesi	E <input type="checkbox"/>	K <input checked="" type="checkbox"/>	E <input type="checkbox"/>	H <input checked="" type="checkbox"/>	E <input checked="" type="checkbox"/>	H <input type="checkbox"/>	<i>N. Kutlay</i>
Yrd.Doç.Dr.Volkan KAVAS	Tıp Tarihi ve Etik	A.Ü. Tıp Fakültesi	E <input checked="" type="checkbox"/>	K <input type="checkbox"/>	E <input type="checkbox"/>	H <input checked="" type="checkbox"/>	E <input type="checkbox"/>	H <input checked="" type="checkbox"/>	<i>V. Kavas</i>
Gülşüm ASLAN	Arkeoloji		E <input type="checkbox"/>	K <input checked="" type="checkbox"/>	E <input type="checkbox"/>	H <input checked="" type="checkbox"/>	E <input checked="" type="checkbox"/>	H <input type="checkbox"/>	<i>G. Aslan</i>

*:Toplantıda Bulunma

ANKARA ÜNİVERSİTESİ
TIP FAKÜLTESİ
KLİNİK ARAŞTIRMALAR ETİK KURULU

Ek-2. Bilgilendirilmiş Gönüllü Onam Formları

BİLGİLENDİRİLMİŞ GÖNÜLLÜ ONAM FORMU

(Hasta grubu velileri için hazırlanmıştır)

Araştırmanın Adı: Albinizm Olgularında Filtre Kullanımının Görme Keskinliği, Kontrast Duyarlılık ve Okuma Performansı Üzerine Etkisinin Değerlendirilmesi

Sorumlu Danışman: Prof. Dr. Aysun İDİL

Sayın Veli,

Ankara Üniversitesi Halk Sağlığı Anabilim Dalı Az Görenler Rehabilitasyon ve Araştırma Birimi'nin Yüksek Lisans Programı dahilinde Göz Hastalıkları Uzmanı Dr İktbal Seza PETRİÇLİ'nin, Prof Dr. Aysun İDİL danışmanlığında yürütülen tezi için "**Albinizm Olgularında Filtre Kullanımının Görme Keskinliği, Kontrast Duyarlılık ve Okuma Performansı Üzerine Etkisinin Değerlendirilmesi**" başlıklı bir araştırma planlanmıştır.

Araştırmanın Konusu: Albinizmi olan bireylerde gözün renkli kısmında ve sinir tabakasındaki pigment azlığı nedeni ile belirgin **ışık hassasiyeti** vardır. Filtre gözlükler ışığın zararlı etkilerinden korunmak, görme keskinliğini, kontrast duyarlılığı artırmak, kamaşma ve ışık hassasiyetini azaltmak amacıyla az gören hastalarda rehabilitasyon amacıyla kullanılan optik yöntemlerden birisidir. Bu filtrelerin albinizmi olan bireylerde görme keskinliği ve kontrast duyarlılığı artırdığına dair yayınlar mevcuttur. Ancak iç ortamda filtre kullanımının okuma performansına etkisini bildirmiş kontrollü bir çalışma yoktur. Bu çalışmanın sonucunda albinizmi olan bireylerde filtre gözlük kullanımının görme keskinliği, kontrast duyarlılık ve okuma performansı üzerine etkisi araştırılmış olacaktır.

Araştırmanın Amacı: Çalışmamızda Ankara Üniversitesi Az Görenler Rehabilitasyon ve Araştırma Merkezi'ne rehabilitasyon amacı ile başvuran albinizm olgularında 465 nm sarı filtre kullanımının görme keskinliği, kontrast duyarlılık ve okuma performansı üzerine etkisini değerlendirmek amaçlanmaktadır.

Araştırmada İzlenecek Yöntem: Araştırma kapsamında, kliniğimize başvuran albinizm tanısı olan hastalarda az görme rehabilitasyonu amacıyla rutin olarak yaptığımız göz muayeneleri (uzak görme keskinliği, yakın görme keskinliği, okuma hızı, kontrast duyarlılık testleri) filtre gözlük yokken ve varken tekrarlanacaktır.

Araştırma Sırasında Karşılaşılabilecek Riskler: Çocuğunuzun çalışmaya katılması durumunda rutin göz muayenesi dışında ek bir tetkik (kan alma, görüntüleme vb) yapılmayacaktır. Bu nedenle herhangi bir yan etki ve risk söz konusu değildir. Çalışma, size veya bağlı bulunduğunuz sosyal güvenlik kurumuna ek bir mali yük getirmeyecektir.

Araştırmanın Süresi: Haziran 2013-Kasım 2013

Araştırmaya Katılması Planlanan Gönüllü Sayısı: Ankara Üniversitesi Halk Sağlığı Anabilim Dalı Az Görenler Rehabilitasyon ve Araştırma Birimi'nde izlenen ve yeni başvuran albinizm tanısı olan en az 40 hasta çalışmaya alınacaktır.

Araştırma Süresince Ulaşılabilecek Kişi Adı / Soyadı / Telefonu:

Dr. İkbal Seza PETRİÇLİ Tel: 0 533 5901237

Bu çalışmaya katılımınız, araştırmanın başarısı için önemlidir. Çalışmadan elde edilecek bilgiler, amacı dışında kullanılmayacak, kişisel bilgiler gizli tutulacaktır.

Çalışmaya katılma tamamen gönüllülük esasına dayalıdır ve çalışmaya katılmayı kabul etmeme veya herhangi bir noktada çalışmayı bırakma hakkınız bulunmaktadır. Bu durumda alacağınız hizmet ile ilgili bir sorun yaşamayacaksınız

Bilgilendirilmiş gönüllü olur formundaki tüm açıklamaları okudum. Bana ve çocuğuma yukarıda konusu ve amacı belirtilen araştırma ile ilgili yazılı ve sözlü açıklama aşağıda adı belirtilen hekim tarafından yapıldı. Araştırmaya gönüllü olarak çocuğumun katılmasına izin veriyorum. İstedığımız zaman gerekçeli veya gerekçesiz olarak araştırmadan ayrılabilceğimizi ve kendi isteğimize bakılmaksızın araştırmacı tarafından araştırma dışı bırakılabileceğimizi biliyorum.

Söz konusu araştırmaya, hiçbir baskı ve zorlama olmaksızın çocuğumun katılmasını kabul ediyorum.

Gönüllü katılımcının Adı / Soyadı / İmzası / Tarih

Ebeveynin Adı / Soyadı / İmzası / Tarih

Açıklamaları Yapan Kişinin Adı / Soyadı / İmzası / Tarih

Gerekliyse Olur İşlemine Tanık Olan Kişinin Adı / Soyadı / İmzası / Tarih

BİLGİLENDİRİLMİŞ GÖNÜLLÜ ONAM FORMU

(Yetişkinler için hazırlanmıştır)

Araştırmanın Adı: Albinizm Olgularında Filtre Kullanımının Görme Keskinliği, Kontrast Duyarlılık ve Okuma Performansı Üzerine Etkisinin Değerlendirilmesi

Sorumlu Danışman: Prof. Dr. Aysun İDİL

Sayın Katılımcı – Veli,

Ankara Üniversitesi Halk Sağlığı Anabilim Dalı Az Görenler Rehabilitasyon ve Araştırma Biriminin Yüksek Lisans Programı dahilinde Göz Hastalıkları Uzmanı Dr. İkbâl Seza PETRİÇLİ 'nin, Prof. Dr. Aysun İDİL danışmanlığında yürütülen tezi için “**Albinizm Olgularında Filtre Kullanımının Görme Keskinliği, Kontrast Duyarlılık ve Okuma Performansı Üzerine Etkisinin Değerlendirilmesi**” başlıklı bir araştırma planlanmıştır.

Araştırmanın Konusu: Albinizmi olan bireylerde gözün renkli kısmında ve sinir tabakasındaki pigment azlığı nedeni ile belirgin **ışık hassasiyeti** vardır. Filtre gözlükler ışığın zararlı etkilerinden korunmak, görme keskinliğini, kontrast duyarlılığı artırmak, kamaşma ve ışık hassasiyetini azaltmak amacıyla az gören hastalarda rehabilitasyon amacıyla kullanılan optik yöntemlerden birisidir. Bu filtrelerin albinizmi olan bireylerde görme keskinliği ve kontrast duyarlılığı artırdığına dair yayınlar mevcuttur. Ancak iç ortamda filtre kullanımının okuma performansına etkisini bildirmiş kontrollü bir çalışma yoktur. Bu çalışmanın sonucunda albinizmi olan bireylerde filtre gözlük kullanımının görme keskinliği, kontrast duyarlılık ve okuma performansı üzerine etkisi araştırılmış olacaktır.

Araştırmanın Amacı: Çalışmamızda Ankara Üniversitesi Az Görenler Rehabilitasyon ve Araştırma Merkezi'ne rehabilitasyon amacı ile başvuran albinizm olgularında ve normal bireylerde, 465 nm sarı filtre kullanımının görme keskinliği, kontrast duyarlılık ve okuma performansı üzerine etkisini saptamak amaçlanmaktadır.

Araştırmada İzlenecek Yöntem: Araştırma kapsamında, kliniğimize başvuran albinizm tanısı olan hastalarda az görme rehabilitasyonu amacıyla rutin olarak yaptığımız göz muayeneleri (uzak görme keskinliği, yakın görme keskinliği, okuma hızı, kontrast duyarlılık testleri) filtre gözlük yokken ve varken tekrarlanacaktır.

Araştırma Sırasında Karşılaşılabilecek Riskler: Çalışmaya katılmanız durumunda rutin göz muayenesi dışında ek bir tetkik (kan alma, görüntüleme vb) yapılmayacaktır. Bu nedenle herhangi bir yan etki ve risk söz konusu değildir. Çalışma, size veya bağlı olduğunuz sosyal güvenlik kurumuna ek bir mali yük getirmeyecektir.

Araştırmanın Süresi: Haziran 2013-Kasım 2013

Araştırmaya Katılması Planlanan Gönüllü Sayısı: Ankara Üniversitesi Halk Sağlığı Anabilim Dalı Az Görenler Rehabilitasyon ve Araştırma Birimi'nde izlenen ve yeni başvuran albinizm tanısı olan en az 40 hasta çalışmaya alınacaktır.

Araştırma Süresince Ulaşılabilecek Kişi Adı / Soyadı / Telefonu:

Dr. İkbal Seza PETRİÇLİ Tel: 0 533 5901237

Bu çalışmaya katılımınız, araştırmanın başarısı için önemlidir. Çalışmadan elde edilecek bilgiler, amacı dışında kullanılmayacak, kişisel bilgiler gizli tutulacaktır.

Çalışmaya katılma tamamen gönüllülük esasına dayalıdır ve çalışmaya katılmayı kabul etmeme veya herhangi bir noktada çalışmayı bırakma hakkınız bulunmaktadır. Bu durumda alacağınız hizmet ile ilgili bir sorun yaşamayacaksınız

Bilgilendirilmiş Gönüllü Olur Formundaki tüm açıklamaları okudum. Bana yukarıda konusu ve amacı belirtilen araştırma ile ilgili yazılı ve sözlü açıklama aşağıda adı belirtilen hekim tarafından yapıldı. Araştırmaya gönüllü olarak, katılmak istiyorum. İstedğim zaman gerekçeli veya gerekçesiz olarak araştırmadan ayrılabileceğimi ve kendi isteğimize bakılmaksızın araştırmacı tarafından araştırma dışı bırakılabileceğimizi biliyorum.

Söz konusu araştırmaya, hiçbir baskı ve zorlama olmaksızın katılmayı kabul ediyorum.

Gönüllü katılımcının Adı / Soyadı / İmzası / Tarih

Açıklamaları Yapan Kişinin Adı / Soyadı / İmzası / Tarih

Gerekliyse Olur İşlemine Tanık Olan Kişinin Adı / Soyadı / İmzası / Tarih

Ek-3. Hasta Takip ve Muayene Formu

Adı-Soyadı
Cinsiyet	<ul style="list-style-type: none">• Erkek• Kadın
Doğum Tarihi
Telefon:
Adres:
Ebeveynler arası akrabalık düzeyi
Ailede albinizm öyküsü	<ul style="list-style-type: none">• Var• Yok
Fotofobinin iç ortamda subjektif değerlendirilme düzeyi	<ul style="list-style-type: none">• Yok• Bazen• Ara sıra• Sıklıkla• Her zaman
Fotofobinin dış ortamda subjektif değerlendirilme düzeyi	<ul style="list-style-type: none">• Yok• Bazen• Ara sıra• Sıklıkla• Her zaman
Okuma esnasında zorlanmanın subjektif değerlendirilme düzeyi	<ul style="list-style-type: none">• Zorlanmıyor• Bazen• Ara sıra• Sıklıkla• Her zaman
Sizce şu anda uygulanan filtrenin okuma kolaylığına etkisi oldu mu?	<ul style="list-style-type: none">• Filtresiz daha rahat• Filtreli daha rahat• Kararsızım

Şaşılık muayenesi	<ul style="list-style-type: none"> • Ezotropya • Ekzotropya • Vertikal
Şaşılık Operasyon Öyküsü	<ul style="list-style-type: none"> • Var • Yok
Refraksiyon Muayenesi	
<ul style="list-style-type: none"> • Sağ • Sol 	<p>.....(sph),(cyl),(aks)</p> <p>.....(sph),(cyl),(aks)</p>
Refraktif tanı	
<ul style="list-style-type: none"> • Sağ • Sol 	<p>.....(sph),(cyl),(aks)</p> <p>.....(sph),(cyl),(aks)</p>
En iyi Düzeltilmiş Uzak Görme Keskinliği (logMAR)
Filtre İle En İyi Düzeltilmiş Uzak Görme Keskinliği (LogMAR)
Kontrast Sensitivite Düzeyi (logCS)
Filtre ile Kontrast Sensitivite Düzeyi (logCS)
Okuma performansı	
<ul style="list-style-type: none"> • Okuma Keskinliği (logMAR) • Kritik Baskı Boyutu (logMAR) • Maksimum Okuma Hızı (kelime/dakika) 	<p>.....</p> <p>.....</p> <p>.....</p>
Filtre ile Okuma performansı	
<ul style="list-style-type: none"> • Okuma Keskinliği (logMAR) • Kritik Baskı Boyutu (logMAR) • Maksimum Okuma Hızı (kelime/dakika) 	<p>.....</p> <p>.....</p> <p>.....</p>
Az görme rehabilitasyonu cihaz önerileri	
<ul style="list-style-type: none"> • Az görme için önerilen yakın cihaz tipi • Az görme için önerilen uzak cihaz tipi • Önerilen filtre gözlük 	<p>.....</p> <p>.....</p> <p>.....</p>

Ek-4. MNRead Kart - 1

MNREAD-TR Keskinlik Çizelgesi		KART 1	
M boyutu	Snellen 40 cm'de	logMAR 40 cm'de	
8.0	20/400	1.3	Sağlıklı olmanın en iyi yöntemi düzenli uyku ve egzersizdir
6.3	20/320	1.2	Küçükler için temiz barış dolu bir dünya bırakmamız gerekir
5.0	20/250	1.1	Sigara kullanmanın sağlığınıza vereceği zararları unutmayın

©Copyright 2006, Copyright statement goes here, MNREAD T0-1 600

Ek-5. MNRead Kart - 2

<i>MNREAD-TR Keskinlik Çizelgesi</i>		<i>KART 2</i>	
M boyutu		Snellen 40 cm'de	logMAR 40 cm'de
8.0	Beden ruh sađlığını korumanın asıl yolu spor ve alıřmaktır	20/400	1.3
6.3	Kadınlara seme ve seilme hakkı veren o liderin hayranıyız	20/320	1.2
5.0	Sigara kalbinize ve damarlarınıza zarar verip yatađa bađlar	20/250	1.1

©Copyright 2007, Copyright statement goes here, MNREAD TO-2 600

MNREAD-TR Keskinlik Çizelgesi

KART 2

M boyutu

Snellen
40 cm'de logMAR
40 cm'de

4.0

Delikanlının gözleri
sanki gökyüzü gibi
açık mavi renkteydi

20/200

1.0

3.2

İyi şeyler yapmanın
keyfine bir varırsan
asla vazgeçemezsin

20/160

0.9

2.5

Yaz için hayalimde
sadece kızgın güneş
ve serin sular vardı

20/130

0.8

2.0

Gelişmesi geri olan
çocuklar her zaman
bolca gıda almalıdır

20/100

0.7

1.6

İlkbahar geldiğinde
çiçek ve kelebekler
canlanıp çoşacaklar

20/80

0.6

1.3

Sabah kahvaltısında
salam zeytin peynir
ve taze ekmeğe vardı

20/63

0.5

1.0

Yalınca yaklaşıırken
kendimi çok enerjik
ve zinde hissedirim

20/50

0.4

0.8

Her yıl evimizin ve
bahçemizin bakımı
için bu ussuyu ararız

20/40

0.3

0.6

İnsanlar kuzulmuşlar
daha da yavaş olma
okula ve okullara

20/32

0.2

0.5

Herkesin olduğu yerde
okulların olduğu yerde
okulların olduğu yerde

20/25

0.1

0.4

Okulların olduğu yerde
okulların olduğu yerde
okulların olduğu yerde

20/20

0.0

0.32

20/16

-0.1

0.25

20/13

-0.2

0.20

20/10

-0.3

0.15

20/8.0

-0.4

0.12

20/6.0

-0.5

Ek-6. MNRead Kart - 1 Değerlendirme Formu

Adı Soyadı: TC Kimlik No:			Tarih: Dosya No:		
			Test Mesafesi (cm)		
Sağ Göz <input type="checkbox"/>	Sol Göz <input type="checkbox"/>	Binoküler <input type="checkbox"/>	40 <input type="checkbox"/>	Diğer <input type="checkbox"/>	

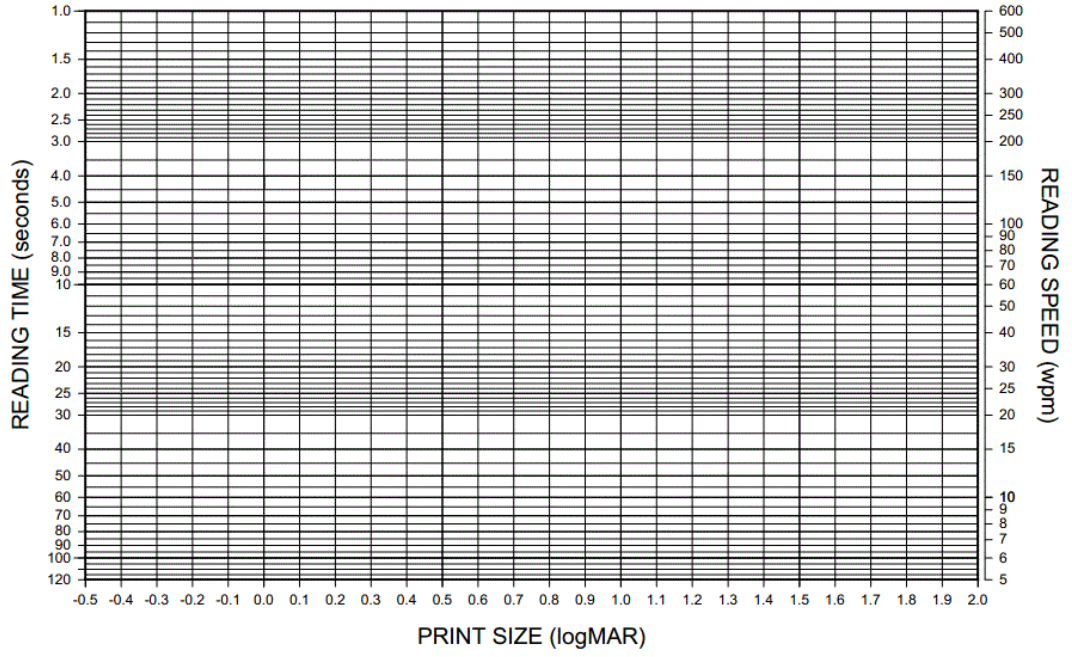
1.3 logMAR 8.0 M 20/400 Sağlıklı olmanın en iyi yöntemi düzenli uyku ve egzersizdir	0.7 logMAR 2.0 M 20/100 Bebğiniz için anne sütü en güvenilir ve en zengin maddedir	0.1 logMAR 0.50 M 20/25 Dişlerimizi geceleri özellikle uyumadan önce fırçalamalıyız
1.2 6.3 20/320 Küçükler için temiz barış dolu bir dünya bırakmamız gerekir	0.6 1.6 20/100 Çevrenizi çöpler ve atıklardan korumak çoğu hastalığı önler	0.0 0.40 20/20 Minik kız kardeşim kitaplarını tertemiz ve çok düzgün tutar
1.1 5.0 20/250 Sigara kullanmanın sağlığınıza vereceği zararları unutmayın	0.5 1.3 20/63 Bu sınavdan iyi not almak için daha çok çalışman gereklidir	-0.1 0.32 20/16 Kırmızı güller bana onunla tanıştığımız sonbaharı anımsatır
1.0 4.0 20/200 Açık mavi gözlerini sıcak gülümseyişini yanımızda hissettik	0.4 1.0 20/50 Annem her baharda kışlık elbiselerimizi temizleyip onarırdı	-0.2 0.25 20/13 İri siyah köpeğimiz her gece eve dönüş saatinde bizi bekler
0.9 3.2 20/160 Başarılı olmak için çok fazla azimle ve çalışmak gereklidir	0.3 0.8 20/40 Yağmur yağmaz ise hep birlikte pikniğe giderek ateş yakarız	-0.3 0.20 20/10 Bayram kutlamaları bizim için coşku ve birliktelik demektir
0.8 2.5 20/125 Bütün çocuklar yaz günlerinin hayaliyle durmadan çalıştılar	0.2 0.6 20/32 Zekası ve bilgisiyle tüm arkadaşlarında hayranlık uyandırdı	-0.4 0.16 20/8 Alışveriş esnasında önce tüm ürünlerin kalitesini incelerim

Ek-7. MNRead Kart - 2 Değerlendirme Formu

Adı Soyadı: TC Kimlik no:	Tarih: Dosya no:
Sağ Göz <input type="checkbox"/> Sol Göz <input type="checkbox"/> Binoküler <input type="checkbox"/>	Test Mesafesi (cm) 40 <input type="checkbox"/> Diğer <input type="checkbox"/>

1.3 logMAR 8.0 M 20/400 Beden ruh sağlığını korumanın asıl yolu spor ve çalışmaktır	0.7 logMAR 2.0 M 20/100 Gelismesi geri olan çocuklar her zaman bolca gıda almalıdır	0.1 logMAR 0.50 M 20/25 Midesi ağrıdığı için sınavdan on dakika erken çıkmak istedi
1.2 6.3 20/320 Kadınlara seçme ve seçilme hakkı veren o liderin hayranıyız	0.6 1.6 20/100 İlkbahar geldiğinde çiçek ve kelebekler canlanıp çoşacaklar	0.0 0.40 20/20 Okulu bitirdiği gün hayatını hastalarına adamaya yemin etti
1.1 5.0 20/250 Sigara kalbinize ve damarlarınıza zarar verip yatağa bağlar	0.5 1.3 20/63 Sabah kahvaltısında salam zeytin peynir ve taze ekmeğe vardı	-0.1 0.32 20/16 Annem yeni diktiği fidana senin ismini verdiğini söylemişti
1.0 4.0 20/200 Delikanlının gözleri sanki gökyüzü gibi açık mavi renkteydi	0.4 1.0 20/50 Yılbası yaklaşıırken kendimi çok enerjik ve zinde hissedirim	-0.2 0.25 20/13 Beyaz elbisesi öyle güzeldi ki herkesin gözü ona takılmıştı
0.9 3.2 20/160 İyi şeyler yapmanın keyfine bir varırsan asla vazgeçemezsin	0.3 0.8 20/40 Her yıl evimizin ve bahçemizin bakımı için bu ustayı ararız	-0.3 0.20 20/10 Köpeğinin aşılarını aksatmadan düzenli olarak yaptırmalıydın
0.8 2.5 20/125 Yaz için hayalimde sadece kızgın güneş ve serin sular vardı	0.2 0.6 20/32 İnsanın kendisinden daha da yakın dostu zekâsı ve yüreğidir	-0.4 0.16 20/8 İşe vaktinde gitmek için sabah çok daha hızlı davranmalıydın

Ek-8. MNRead Verilerinin Hesaplanmasında Kullanılan Grafik



©Copyright 1994 Regents of the University of Minnesota

Ek-9. MNRead Verilerinin Hesaplanmasında Kullanılan Tablo

Tablo A
Standart Olmayan Okuma Mesafeleri İçin LogMAR Düzenlemesi

viewing distance		logMAR correction*	viewing distance		logMAR correction
cm	inches		cm	inches	
4	1.6	+1.00	44	17.3	-0.04
8	3.1	+0.70	48	18.9	-0.08
12	4.7	+0.52	52	20.5	-0.11
16	6.3	+0.40	56	22.0	-0.15
20	7.9	+0.30	60	23.6	-0.18
24	9.4	+0.22	64	25.2	-0.20
28	11.0	+0.15	68	26.8	-0.23
32	12.6	+0.10	72	28.3	-0.26
36	14.2	+0.05	76	29.9	-0.28
40	15.7	+0.00	80	31.5	-0.30

*Düzeltilme = $\log_{10}(40 / \text{Okuma Mesafesi [cm]})$

ÖZGEÇMİŞ

1. Bireysel Bilgiler

Adı: İkbal Seza

Soyadı: Petriçli

Doğum yeri ve tarihi: Kayseri, 1975

Uyruğu: Türkiye Cumhuriyeti

Medeni Durumu: Evli

İletişim adresi ve Telefonu: Reşat Nuri sokak, No:52 B Blok 06540 Çankaya,
Ankara, 0 533 5901237

2. Eğitimi

Ankara Numune Hastanesi Göz Hastalıkları Anabilim Dalı

Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi

Kayseri Behice Yazgan Lisesi

Yabancı Dili: İngilizce

3. Unvanları

Tıp Doktoru (1999)

Uzman Doktor (2004)

4. Mesleki Deneyimi

Araştırma Görevlisi (2000-2004)

Uzman Doktor (2004-2019)

Özel Uzmanlar Tıp Merkezi (2004-2005)

Özel Akay Hastanesi (2005-2008)
Özel Medicana İnternational Ankara Hastanesi (2008-2009)
Şereflikoçhisar Devlet Hastanesi (2009-2013)
Zekai Tahir Burak Kadın Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi (2011-2013)
Etlik Zübeyde Hanım Kadın Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi (2013-devam)

5. Üye Olduğu Bilimsel Kuruluşlar

Türk Oftalmoloji Deneği (TOD)

6. Bilimsel İlgi Alanları

Prematüre retinopatisi

Pediyatrik oftalmoloji

Az görme ve az görme rehabilitasyonu

7. Bilimsel etkinlikler

Ulusal ve uluslararası dergilerde yayınlanmış vaka sunumu ve orijinal makaleler
Ulusal ve uluslararası kongre ve sempozyumlarda sunulmuş sözlü ve poster sunumu

Ödüller

Turk J Ophthalmol, En iyi araştırma üçüncülük ödülü, 2015

Petriçli İS, İdil A, Ozen Tunay Z, Özdemir Ö. Herediter retina distrofili olgularda az görme rehabilitasyonu. Turk J Ophthalmol. 2015;45: 25-30.

Journal of Clinical and Analytical Medicine, En iyi makale ödülü, 2014

Altay Y, Petriçli İS, Uğurlu N. İntraoperative application of 5-fluouracil and mitomycin C in primary pterygium surgery and its effect on the fibroblast counts of conjunctival biopsies. J Clin Anal Med 2014;5: 4-7.

