

# Leber'in Herediter Optik Nöropatisi'nde Retinal Arter Dallanma Anomalisi

## Abnormal Branching Pattern of Retinal Arteries in Leber's Hereditary Optic Neuropathy

Arsen AKINCI<sup>1</sup>, Kuddusi TEBERİK<sup>2</sup>, Gölge ACAROĞLU<sup>3</sup>, Seyhan S. ÖZKAN<sup>3</sup>

*Olgu Sunumu*

*Case Report*

### ÖZ

Peripapiller retinal damar telenjektazileri Leber'in Herediter Optik Nöropatisi (LHON) için patognomoniktir. Bu yazıda, bilateral inferior temporal arterin fovea etrafından dolaşarak superior temporal kadranı besleyen büyük bir dal vermesi şeklinde retinal arter dallanma anomalisine sahip, 11778 mutasyonu ile LHON tanısı konulan bir hasta sunduk. LHON'ne bu retinal arter dallanma anomalisinin eşlik ettiği daha önce bildirilmemiştir.

**Anahtar Kelimeler:** Leber'in Herediter Optik Nöropatisi, retinal arter dallanma anormallığı.

### ABSTRACT

Anomalies of retinal arteries can be observed in Leber's Hereditary Optic Neuropathy (LHON). In this report, we present a patient with retinal artery branching anomaly in which each inferior temporal artery had a large branch passing around the fovea to supply the superior temporal quadrant, and 11778 mutation revealed the diagnosis of LHON. This abnormal pattern of the retinal arteries has not been reported in LHON before.

**Key Words:** Leber's Hereditary Optic Neuropathy, retinal arterial branching abnormalities.

*Ret-Vit 2007;15:297-299*

### GİRİŞ

Leber'in Herediter Optik Nöropatisi (LHON) çoğunlukla genetik olarak hassas genç erkeklerde akut veya subakut olarak ortaya çıkan, görme prognozunun kötü olduğu bilateral optik nöropatidir. Riordan-Eva ve ark. 11778 mutasyonu taşıyan hastaların en kötü prognoza sahip olduğunu bildirmişlerdir.<sup>1</sup> Peripapiller retinal damar telenjektazileri LHON akut evresi için patognomoniktir ve hastalığın asemptomatik taşıyıcılarında da varlığı gösterilmiştir. Bu yazıda, bilateral, her bir inferior temporal arterin fovea etrafından dolaşarak superior temporal kadranı besleyen büyük bir dal vermesi şeklinde retinal arter dallanma anomalisine sahip, 11778 mutasyonu ile LHON tanısı konulan bir hasta sunduk. LHON'ne bu retinal arter dallanma anomalisinin eşlik ettiği daha önce bildirilmemiştir.

**Geliş Tarihi :** 27/12/2006

**Kabul Tarihi :** 05/04/2007

**Received :** December 27, 2006

**Accepted:** April 05, 2007

- 1- Kızılcahamam Devlet Hastanesi, Ankara, Uzm. Dr.
- 2- Sağlık Bakanlığı Ankara Ulucanlar Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Ankara, Asist. Dr.
- 3- Sağlık Bakanlığı Ankara Ulucanlar Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Ankara, Doç. Dr.

- 1- M.D., Kızılcahamam State Hospital Eye Clinic Ankara/TURKEY  
AKINCI A., arsenakinci@yahoo.com
- 2- M.D.Assistant, Ministry of Health Ankara Ulucanlar Eye Hospital, Ankara/TURKEY  
TEBERİK K., kuddusiteberik@yahoo.com
- 3- M.D. Associate Professor, Ministry of Health Ankara Ulucanlar Eye Hospital,  
Ankara/TURKEY  
ACAROĞLU G., golgetilki@yahoo.com  
ÖZKAN S.S., seyhanozkan@doctor.com

**Correspondence:** M.D. Assistant, Kuddusi TEBERİK  
Ministry of Health Ankara Ulucanlar Eye Hospital, Ankara/TURKEY

## OLGU SUNUMU

On dört yaşında erkek hasta iki aydır varolan ağrısız görme kaybıyla başvurdu. Görme kaybının iki gözde birden aynı gün içinde başladığı ve 1 hafta içinde giderek görmesinin azaldığı öğrenildi. Genel sağlık durumu iyi olup, sigara ve alkol kullanım öyküsü yoktu. Babasından öğrenildiği kadarıyla akraba evliliği yoktu ve akrabalarda benzer hastalık öyküsü mevcut değildi. Görme keskinliği sağ gözde 2 metreden, sol gözde 1 metreden parmak sayma düzeyindeydi. Renkli görme bilateral 0/12 düzeyindeydi (Ishihara ile). Relatif afferent pupilla defekti saptanmadı. Görme keskinliği düşük olduğu için otomatize görme alanı incelemesi yapılamadı fakat konfrontasyon ile değerlendirildiğinde bilateral geniş santral skotomlarının olduğu saptandı. Fundus muayenesinde, optik sinir başı hiperemik ve üst ve alt arkuat bölgelerde sinir lifleri belirgin ödemliydi, bilateral inferior temporal arterin geniş bir dalı fovea etrafından dönerek superior temporal kadranı beslemekteydi. Sağ ve sol gözde benzer dallanma şekilleri izleniyordu (Resim 1,2). Flöresein anjiyografide (FA) sızdırmayan peripapiller telenjiektatik damarlar görüldü. Görsel uyarılmış potansiyel (VEP) tetkikinde latanslar bilateral uzun (131 msn ve 138 msn) ve amplitüdü düşük ( $2.7 \mu\text{V}$  ve  $1.2 \mu\text{V}$ ) olarak elde edildi. Nörolojik muayene, kraniyal manyetik rezonans görüntüleme, serum vitamin B12 ve folat düzeyleri normaldi. Hastaya; klinik, fundus muayenesi, flöresein anjiyografi ve VEP bulgularıyla LHON tanısı konuldu. Yapılan mitokondriyel DNA (mt DNA) analizinde hastanın 11778 nükleotid pozisyonunda heteroplazmik mt DNA mutasyonu taşıdığı saptandı.<sup>2</sup> Dokuz ay sonraki kontrolde hasta, son 2 haftadır görmesinde düzelme olduğunu bildirdi. Hastanın optik diskleri tamamen soluktu ancak geniş santral skotomu kendisine daha iyi bir görme keskinliği sağlayabilecek şekilde bir miktar açılmıştı. Aylar geçtikçe hastanın görmesi düzelmeye devam etti. Sonuçta santral skotomdaki geniş santral ve binazal

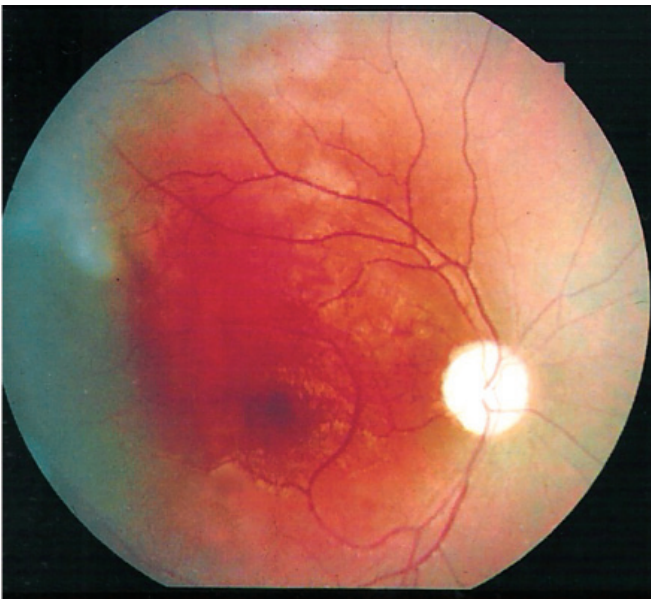
açılma hastaya binoküler 0.3 oranında merkezi görme keskinliği sağlamıştır.

## TARTIŞMA

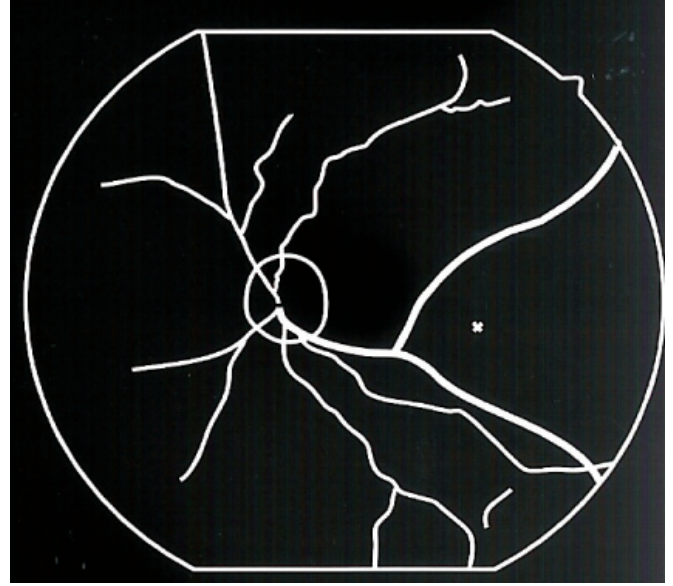
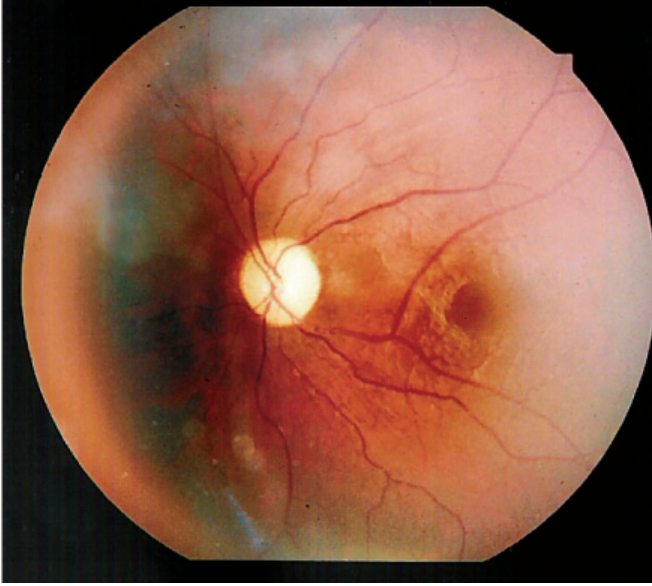
Normal retinal damarlanma bireyler arasında çeşitlilik gösterebilir. Temelde santral retinal arter superior ve inferior retinal arter dallarına ayrılır ve bu arterlerin her biri temporal ve nazal dallar verirler ve bu şekilde her kadrana bir damar düşer. Duke-Elder superior damarlardan herhangi bir dalın inferior kadranı beslemesinin anormal olduğunu ve retinal damarlanma düzeninin değişik şekillerde olabileceğini bildirmişlerdir.<sup>3</sup> Awan ve ark.nın 2100 sağlıklı gözde retinal arter damarsal anomali insidansını belirlemek amacıyla yaptıkları bir çalışmada, 11 gözde inferior temporal retinanın superior temporal arterden gelen büyük bir dal ile beslendiği, tersi durumun ise 8 gözde varolduğu saptanmıştır.<sup>4</sup> Bu gözlerde alt hemisferik retinanın normalde üst retinaya giden damarlardan, üst hemisferik retinanın ise normalde alt retinaya giden damarlardan beslendiği belirlenmiştir. Bu durumun tek taraflı veya çift taraflı olduğundan bahsedilmemiştir. Bu anormal damarlanmanın ilgili arter tıkanması ile ortaya çıkacak paradoksik görme alanı defektlerinde klinik öneminin olabileceği bildirilmiştir.

Hayasaka ve ark. 1753 normal fundus fotoğrafında nadir görülen posterior retinanın temporal kadran damar anomalliklerini araştırmışlardır.<sup>5</sup> Altı hastada inferior temporal arterden çıkan 7 dalın superior kadranı beslediği, bir hastada ise bilateral simetrik anomali bulunduğu saptanmıştır. Anormal damarlanma ile ilgili herhangi bir görsel şikayet bildirilmemiştir. Bu çalışmalarında inferior retinaya dallanan herhangi bir superior temporal arter veya ven dalı izlenmemiştir.

Peripapiller retinal damar telenjiektazileri LHON'nin akut evresi için patognomoniktir. LHON taşıyıcılarında (11778 mutasyonlu) telenjiektatik retinal damarlar



**Resim 1:** Sağ göz inferior temporal retinal arterde anormal dallanma.



**Resim 2:** Sol göz inferior temporal retinal arterde anormal dallanma.

gösterilmiştir. LHON'ne bu hastada bildirdiğimiz retinal arter dallanma anomalisinin eşlik ettiği daha önce bildirilmemiştir. Ayrıca bu hastada, santral retinaya karşılık gelen görme alanındaki açılmalar sonucu, LHON'nde mutad olmayan bir şekilde, görme keskinliğinde artış olmuştur.<sup>6</sup> Görmenin bir miktar düzelmesinde retinal arter dallanma anomalisinin, bilateral maküler bölgede perfüzyonun artışı sağlayarak olumlu bir katkısı olup olmadığı tartışılabilir.

#### KAYNAKLAR/REFERENCES

1. Riordan-Eva P, Sanders MD, Govan GG et al.: The clinical features of LHON defined by the presence of a pathogenic mitochondrial DNA mutation. *Brain*. 1995;118:319-337.
2. Doğulu CF, Kansu T, Seyrantepe V, Özgüç M, et al.: Mitochondrial analysis in the Turkish Leber's hereditary optic neuropathy population. *Eye*. 2001;15:183-188.
3. Duke-Elder S. Anomalies of the retinal vessels; in Duke-Elder S (ed): *System of ophthalmology*. London, Kimpton. 1964;3:782-792.
4. Awan KJ: Arterial vascular anomalies of retina. *Arch Ophthalmol*. 1977;95:1197-1202.
5. Hayasaka S, Katsube T, Ugomori S, et al.: Abnormally distributed branches of the retinal vessels, enlarged macular arteries and long cilioretinal arteries. *Ophthalmologica*. 1990;200:194-197.
6. Acaroğlu G, Kansu T, Doğulu CF: Visual recovery patterns in children with Leber's hereditary optic neuropathy. *Int. Ophthalmol*. 2001;24:349-355.