



## Koni Distrofisi : Optik Disk Solukluğunda Düşünülmesi Gereken Bir Tanı

Eren Gözke \*, Abdulkadir Koçer\*, Nilgün Şafak\*\*, Ahmet Alanyalı\*\*\*

\* PTT Eğitim Hastanesi Nöroloji Kliniği, İSTANBUL

\*\* Kartal SSK Hastanesi Göz Kliniği, İSTANBUL

\*\*\* PTT Eğitim Hastanesi Göz Kliniği, İSTANBUL

Optik disk solukluğu (ODS) optik siniri etkileyen enflamatuvar hastalıklar, nutrisyonel yetersizlikler ve herediter dejeneratif hastalıklar gibi birçok rahatsızlıkla ilişkili olabilir. Koni distrofisi nadir görülmekle birlikte ODS tanısında akla gelmelidir. Elektoretinografi (ERG) koni -rod distrofisi tanısında önemli bir tanı aracıdır. Makalede ODS dışında nörolojik muayeneleri normal olan ve koni distrofisi tanısı alan bir hasta bildirilmiştir.

**Anahtar kelimeler:** Optik disk solukluğu, Koni distrofisi, Elektoretinografi.

**Cone Dystrophy: A Specific Entity Which Should Be Kept In Mind At Diagnosis of Optic Disc Pallor.**

Optic disc pallor is associated with a wide variety of disorders that affect optic nerve; including in flammatory disorders, nutritional deficiencies, and heredodegenerative disease. Cone dystrophy is rare but must be kept in mind as a cause of optic disc pallor. Electroretinography is an important diagnostic tool in diagnosis of cone -rod dystrophy. We report a case of cone dystrophy which has normal neurological findings except optic disc pathology.

**Key words:** Optic disc pallor, Cone dystrophy, Electroretinography.

Optik disk solukluğu nöroloji pratiğinde seyrek olmayan bir bulgudur. Optik atrofi ile birlikte retinal damarların ve makulanın normal görünmesi ve non -spesifik görme alanı defektleri optik sinir tutulumunu akla getirir. Optik disk solukluğu vasküler, enflamatuvar, enfeksiyöz, kompresif, demyelinizan, toksik, travmatik, metabolik, endokrin, kojenital, herediter, dejeneratif ve idyopatik kökenli olarak ortaya çıkabilir.

### OLGU

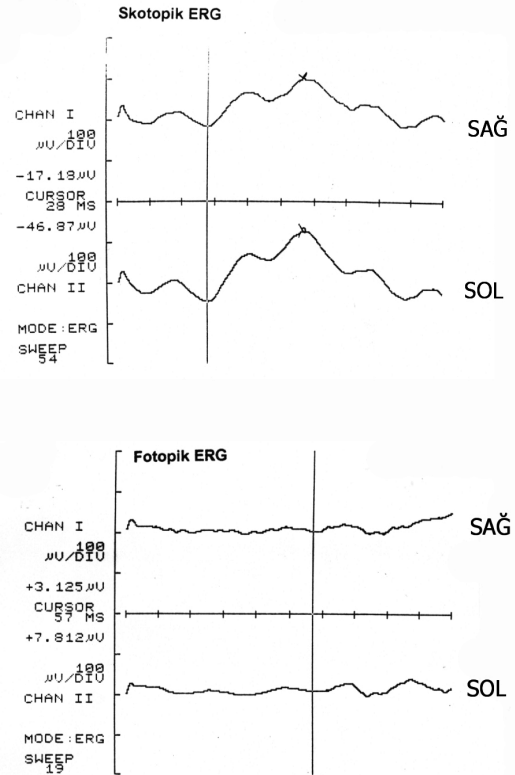
2 yıl içinde yavaş gelişen görme kaybı yakınmasıyla gelen 22 yaşındaki kadın hasta nörolojik yönden değerlendirildi. Nörolojik muayenede bilateral temporal solukluk dışında anormal bulgu saptanmadı. Oftalmolojik muayenede görme her iki gözde 1 mps düzeyinde idi ve santral görme özellikle etkilenmişti. Renkli görme bozuktuktu. Fundusta ay rıca foveal refle kaybı vardı. Bull's eye makulopati izlenmedi ve floresan fundus angiografi (FFA) normaldi. Kranial MRG incelemesi, duysal uyarılmış potansiyelleri ve beyin sapı işitsel uyarılmış potansiyelleri normal olan hastanın görsel uyarılmış potansiyel yanıtları iki taraflı olarak kayıptı. İncelemelerin bu aşamasında başka bir nöroloji kliniğine yatan hastaya yapılan BOS tetkikinde oligoklonal band saptanmadığı fakat olası multipl skleroz tanısıyla yüksek doz steroid başlandığı öğrenildi. Steroid tedavisinden yara görmeyen hasta, kliniğimize başvurması üzerine tekrar değerlendirildi. Hastada demyelinizan bir hastalıktan çok retinanın reseptif hücrelerine ait bir disfonksiyon olabileceği düşünülerek Elektoretinografi (ERG) yapıldı. ERG'de rodlarla ilişkili skotopik yanıtların normal olmasına karşın konilerle ilişkili fotopik yanıtların anormal bulunması ile koni distrofisi tanısı kondu (Resim 1).

## TARTIŞMA

Optik disk solukluğu ile karşılaşılınca bir çok ayırıcı tanı akla getirilmelidir. Anterior iskemik nöropati ve vaskülitik sendromlar optik disk solukluğuna neden olabilirler. Sistemik araştırmalar ve vaskülit belirteçleri ayırıcı tanıya yardımcı olur.<sup>1,2</sup> Yavaş gelişen progresif bir görme kaybı ile birlikte optik disk solukluğu optik sinir üzerine basıyı akla getirebilir. Görüntüleme yöntemleriyle böyle bir olasılığı ekarte etmek mümkündür. Spinocerebellar dejenerasyon gibi nörodejeneratif sendromlarda optik atrofi ile birlikte çeşitli nörolojik bulgular da mevcuttur.<sup>3,4</sup> Travmatik kökenli optik atrofi anamnezde travmanın olması dışında travmaya bağlı diğer oftalmolojik bulguların (iris sfinkter yırtıkları, lens subluksasyonu, korneal skarlar) olması durumunda ön plana çıkabilir. Alkol, tütün gibi toksik maddeler ve B12, folat eksiklikleri gibi metabolik nedenlerle ilişkili optik atrofi anamnez ve biyokimyasal tetkiklerle aydınlatılabilir. Leber'in herediter optik atrofisinde aile öyküsünün olması yanında geniş santral skotom ve renkli görme kaybı mevcuttur. Tek gözde başlayan ve haftalar ya da aylar içinde diğer göze de geçen progresif görme kaybı ve fundusta peripapiller teleanjiektaziler ve psödo disk ödeminin olması tanıya yardımcıdır. Bu olguların çoğu üçüncü dekadattaki erkeklerdir ve ERG'leri normaldir.<sup>4,5</sup> Yavaş gelişen vizyon kaybında enflamatuvar ve enfeksiyöz nedenler de rol oynayabilir. Sifiliz, Lyme hastalığı, sarkoidoz gibi olasılıklar uygun laboratuvar tetkikleri ile dışlanabilir. Demyelinizan hastalıklarda da optik disk solukluğu olması sık görülen bir durumdur. Eksaserebasyon ve remisyon öyküsü, diğer nörolojik bulguların varlığı, MRG 'de tipik bulguların olması ve BOS bulguları tanıyı netleştirir.<sup>6</sup> Optik disk solukluğu dışında bir bulgunun olmaması halinde retinal hastalıkların araştırılması ve ERG'nin önemi ortaya çıkmaktadır.

Herediter bir bozukluk olan koni distrofisi retinitis pigmentosa'nın ayırıcı tanısında düşünülmesi gereken bir tanıdır. Görme keskinliğinde azalma ve renkli görme kaybıyla başlar ve ilerleyen süreçte periferik görme kaybolur.

Koni distrofisi sıklıkla genç yaşlarda ortaya çıkmakla birlikte bazen beşinci ve altıncı dekatlarda görülebilir. Olguların çoğu sporadiktir. Otozomal dominant, resesif ya da sekse bağlı geçiş de olabilir. Yavaş gelişen progresif bir görme kaybı vardır. Renkli görme başlangıçta görme keskinliği iyi iken etkilenmemiş olabilir ancak giderek belirgin hale gelir. Birlikte hemeratopi de sıklıkla vardır. Görme alanı defekti santral ve parasantral skotomlar şeklindedir.



**Resim 1.** Hastaya ait ERG incelemesinde rodlarla ilişkili skotopik yanıtlar normal olmasına karşın, konilerle ilişkili fotopik yanıtların kaybolduğu görüldü.

Makulada “bull’s eye” makulapatinin varlığı tanıya yardımcıdır, ancak her zaman görülmeyebilir.”Bull’s eye makulapati” FFA ile daha iyi görülebilir.<sup>7-11</sup>

Koni distrofisi tanısında en önemli yeri ERG almaktadır. Azalmış ya da kaybolmuş koni ERG yanıtına karşın daha az bozulmuş rod ERG yanıtı tanı koydurucudur. Başka bir ifadeyle rodlar ile ilişkili skotopik ERG’deki yanıtların normal olmasına karşın koniler ile ilişkili fotopik ERG yanıtlarının kaybı tanıyı netleştirir.<sup>8,12,13</sup> Bizim olgumuzda nörolojik muayenede optik disk solukluğu dışında anormal lik saptanmadı.

Görüntüleme teknikleri ve laboratuvar bulguları ile aterosklerotik ve vaskülitik nedenler dışlandı, beyin hasarı gözlenmedi. ERG incelemesi sonrasında ODS'nin koni distrofisine bağlı olduğuna karar verilen olgu nadir görülmesi ve ayırıcı tanıda düşünülmesi gerekliliğini vurgulamak açısından sunuldu.

## Koni Distrofisi : Optik Disk Solukluğunda Düşünülmesi Gereken Bir Tanı

### KAYNAKLAR

1. Kupersmith MJ, Burde RM, Warren FA et al. Autoimmun optic neuropathy : evaluation and treatment. J Neurol Neurosurg Pschhiatry 1988 ; 51:1381 -6.
2. Newman NJ, Slavin M, Newman SA. Optic disc pallor : A false localizing sign. Surv Ophtalmol 1993 ;37 : 273 -82.
3. Livingstone IR, Mastaglia FL, Edis R, Howe JW. Visual involvement in Friedreich ataxia and hereditary spastic ataxia. Arch Neurol 1981 ; 38:75 -9.
4. Heckenlively JR, Martin DA, Rosales TO. Telangectasia and optic atrophy in cone-rod degenerations. Arch Ophtalmol 1981 ; 99:1983 -91.
5. Nikoskeläinen E, Hoyt WF, Nummelin K, Schatz H. Fundus findings in Leber's hereditary optic neuroretinopathy. Arch Ophtalmol 1984 ; 102:981 -9.
6. Miller AAE. Clinical features:visual pathway symptoms. In : Cook SD ed(s). Handbook of Multiple Sclerosis. 3rd ed, chp 9. New York : Marcel Dekker Inc 2001: 218.
7. Jacopson DM, Thompson HS, Bartly JA. X-linked progressive cone dystrophy. Ophtalmology 1989 ; 96:885 -95.
8. Noble KG, Siegel IM, Carr RE. Progressive peripheral cone dysfunction. Am J Ophtalmol 1988 ; 106:557 -60.
9. Szlyk JP, Fishman GA, Alexander KR et al. Clinical subtypes of cone -rod dystrophy. Arch Ophtalmol 1993 ; 11:781 -8.
10. Rabb MF, Tso MOM, Fishman GA. Cone-rod dystrophy: A clinical and histopathological report. Ophtalmology 1986 ; 93:1443 -51.
11. Moore AT. Cone and cone -rod dystrophies. J Med Genet 1992 ; 29:289 -90.
12. Rowe SE, Trobe JD, Sievign PA. Idiopathic photoreceptor dysfunction causes unexplained visual acuity loss in later adulthood. Ophtalmology 1990 ; 97: 1632 -7.
13. Weleber RG, Evans KG. Retinal degenerations and dystrophies : Retinitis pigmentosa and allied disorders. In : Ryan SJ. Retina ; Basic science and inherited retinal disease by Ogden TE, Hin ton DR (Volume I). 3rd ed. Chp 18. Singapore : Mosby 2001: 418-20.

### Yazışma Adresi:

Dr. Eren Gözke

PTT Eğitim Hastanesi, Nöroloji Kliniği Şef Muavini

Bostancı, İSTANBUL

Tel: 216 572 1010