

Retinanın Nadir Konjenital Damar Anomalileri

Rare Congenital Retinal Vascular Anomalies

Ahmet ŞENGÜN¹, Sertaç ÖZTÜRK², Serkan ÖZMEN³, M. Erol TURAÇLI⁴

Klinik Çalışma

Original Article

ÖZ

Amaç: Konjenital retina damar anomalisi (KRDA) olan hastaların klinik ve demografik bulgularını tanımlamak ve ayırıcı tanıda kullanılan karakteristik özelliklerini gözden geçirmektir.

Gereç ve Yöntem: Kliniğimizde KRDA tespit edilen hastalar detaylı oftalmolojik muayene, renkli fundus fotoğrafisi ve floresein anjiyografi ile değerlendirildi, eşlik eden sistemik hastalıklar açısından araştırıldı.

Bulgular: Toplam 15 hastanın 25 gözünde sistemik araştırmaları tamamlanmış KRDA saptandı ve çalışma kapsamına alındı. Beş hastada konjenital retina arter tortuositesi, 4 hastada prepapiller vasküler halka, 1 hastada maküler makrodamar, 5 hastada idiopatik genel tortuosite tespit edildi. İdiopatik genel tortuosite görülen bir hastada saptanan ven dal tıkanıklığı ve konjenital arter tortuositesi olan bir hastadaki bilateral makülopati haricinde hastaların hiçbirinde görülen bu anomalilerle ilişkilendirilebilecek bir komplikasyon izlenmedi.

Sonuç: Konjenital retina arter tortuositesi, prepapiller vasküler halka, maküler makrodamar ve idiopatik genel vasküler tortuosite genellikle iyi seyirli, nadiren komplikasyona yol açan konjenital retina damar anomalilerindedir. Bunların benzer tablolara yol açan sistemik ve oküler hastalıklardan ayırıcı tanısının yapılması bu hastaların takip ve tedavisinde yararlı olacaktır.

Anahtar Kelimeler: Arter tortuositesi, venöz tortuosite, prepapiller halka, makrodamar.

ABSTRACT

Purpose: To define clinical and demographic findings of congenital retinal vascular anomalies and to review the characteristic signs useful to make differential diagnosis.

Materials and Methods: Cases with detected congenital retinal vascular anomalies were evaluated via detailed ophthalmic examination, fundus photography, fluorescein angiography and also associated systemic diseases were investigated.

Results: The study comprised 25 eyes of 15 patients with congenital retinal vascular anomalies that had complete systemic examinations. Congenital retinal arterial tortuosity was found in 5 cases, prepapillary vascular loops was observed in 4 eyes, macular macro-vessel was discovered in 1 eye, idiopathic generalized tortuosity was detected in 5 cases. No complications that could be pertained to vascular anomalies was observed except two patients in whom one eye with idiopathic generalized tortuosity had associated branch retinal vein occlusion and both eyes of a patient with bilateral congenital retinal arterial tortuosity was accompanied by maculopathy.

Conclusion: Congenital retinal arterial tortuosity, prepapillary vascular loops, macular macro-vessels and idiopathic generalized tortuosity are among congenital retinal vascular anomalies that have favorable prognosis and infrequent complications. Differentiating these anomalies from systemic and ocular conditions that may lead to similar findings is useful in diagnosis and follow-up of these patients.

Key Words: Arterial tortuosity, venous tortuosity, prepapillary loop, macro-vessel.

Ret-Vit 2010;18:188-196

Geliş Tarihi : 22/07/2010

Kabul Tarihi : 13/08/2010

Received : July 22, 2010

Accepted : August 13, 2010

- 1- Ufuk Üniversitesi Göz Hastalıkları A.D., Ankara, Doç. Dr.
- 2- Ufuk Üniversitesi Göz Hastalıkları A.D., Ankara, Yard. Doç. Dr.
- 3- Ufuk Üniversitesi Göz Hastalıkları A.D., Ankara, Asist. Dr.
- 4- Ufuk Üniversitesi Göz Hastalıkları A.D. Ankara, Prof. Dr.

- 1- M.D. Associate Professor., Ufuk University Department of Ophthalmology Ankara/TURKEY
SENGUN A., sengunahmet@hotmail.com
- 2- M.D. Asistant Professor., Ufuk University Department of Ophthalmology Ankara/TURKEY
OZTURK S.,
M.D., Ufuk University Department of Ophthalmology Ankara/TURKEY
OZMEN S.,
- 3- Professor., Ufuk University Department of Ophthalmology Ankara/TURKEY
TURAÇLI E., eturacli@hotmail.com

Correspondence: M.D Associate Professor, Ahmet ŞENGÜN
Ufuk University Department of Ophthalmology Mevlana Bulvarı No:88 Balgat
Ankara/TURKEY



Resim 1: Olgu 1, konjenital retina arter tortuositesi. Kırk iki yaşında bayan hasta (olgu 2) baş ağrısı yakınması ile başvurdu. Öyküsünden hipertansiyon nedeni ile 2 yıldır medikal tedavi aldığı öğrenildi. Hastanın kardeşinde (olgu 2) ve kardeşinin oğlunda da (olgu 3) benzer şekilde retina arterlerinin belirgin olarak kıvrımlandığı saptandı. (resim 2,3) Olgu 1'in çocukları ve olgu 2'nin diğer çocuklarında retina damarlarının normal olduğu saptandı.

GİRİŞ

Erken embriyolojik evrelerde retina tamamen avasküldür. Daha sonraları mezanşim hücre tomurcukları kanalize olmaya başlar ve embriyo 125 mm'lik büyüklüğe geldiğinde disk etrafında ilk vasküler yapılar görülmeye başlar.¹ Gestasyonun 15-16. haftasında kapiller ağ oluşmaya başlar. Yaygın vasküler mezanşimal hücreler kolonlar halinde organize olur ve embriyonik kapiller dolaşımı oluşturmak üzere endotelial tüplere kanalize olur.² Gözün santral retina arteri önce iki ana dala ayrıldıktan sonra tekrar bölünür ve ora serrataya kadar dallanarak ilerler. Bunlara karşılık gelen retina venleri ise santral retina venini oluşturmak üzere birleşirler fakat retina venleri ve arterlerinin seyirleri genellikle birbir örtüşmez. İnternal elastik laminanın olmaması ve arter adventisiasının içinde kas hücrelerinin olması haricinde retina damarlarının özellikleri vücudun diğer damar yapılarına çok benzerdir.

Çeşitli sistemik hastalıkların seyri sırasında retinanın vasküler yapısında görülen değişiklikler iyi bilinmektedir. Sistemik hastalıkların seyri sırasında ortaya çıkan retina damar hastalıkları ve bunların klinik özellikleri bu güne kadar yapılan pek çok çalışma ile ortaya konulmuştur. Bu çalışmada herhangi bir sistemik veya göz hastalığına bağlı olmayan retinanın doğuştan damar anomalileri incelenmiş ve bunların ayırıcı tanısı yapılmıştır. Retinanın konjenital anomalilerinin bilinmesi ve tanınması bu hastaların takip ve tedavisinin doğru planlanması açısından son derece önemlidir. Çalışmamızda konjenital retina arter tortuositesi, prepapiller vasküler halka, konjenital retina makrodamarı ve idiopatik genel tortuositesi olan hastalar incelenmiştir.

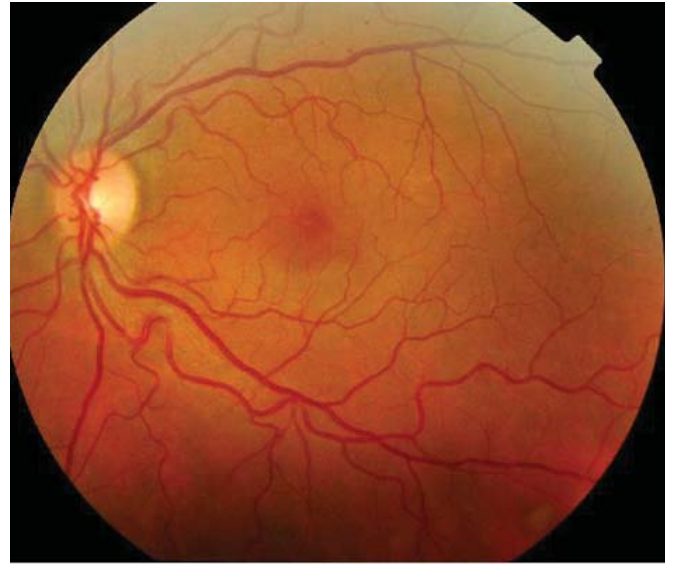
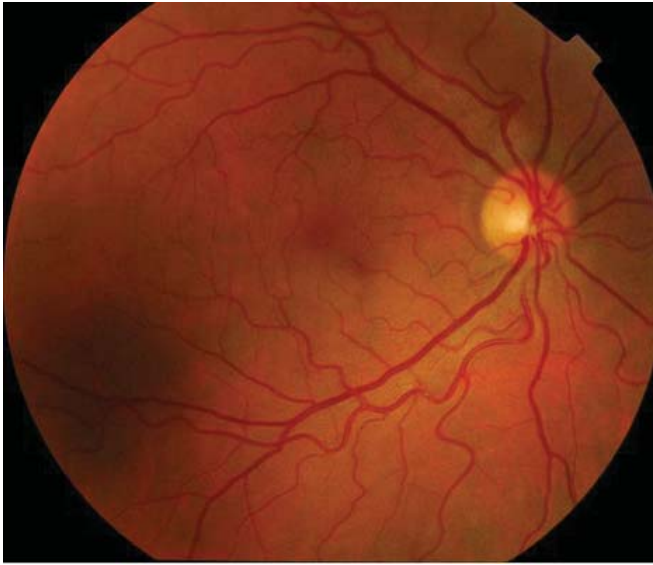
GEREÇ VE YÖNTEM

Ufuk Üniversitesi Göz Hastalıkları Kliniği'ne 2007-2009 tarihleri arasında başvuran ve fundus muayenesinde KRDA saptanan tüm hastaların kayıtları ve fundus fotoğrafları geriye dönük olarak tarandı. KRDA tespit edilen hastaların klinik bulguları, göz tetkikleri ve etiyolojiye yönelik uygulanan sistemik araştırmaları gözden geçirildi, araştırmalarında eksiklik saptanan hastalar tekrar kontrole çağrılarak eksik olan tetkikleri tamamlandı.

KRDA'ya eşlik eden görme azlığı, retina ödemi, damar tıkanıklığı, iskemi gibi bulguları olan hastalara fundus florosein anjiyografi uygulandı. Fundus kamera ile elde edilen dijital renkli fundus fotoğrafı ve fundus florosein anjiyografi görüntüleri özel bir yazılım kullanılarak değerlendirildi. Yine endikasyonu olan hastalara kranial ve orbital magnetik rezonans görüntüleme ve bilgisayarlı tomografi tetkikleri ve orbital ultrasonografi ile değerlendirildi.

Hastaların öyküleri ve genel durumları değerlendirildikten sonra hastalar kan basıncı açısından takibe alındı, kan şekeri seviyesi ölçüldü ve karaciğer fonksiyon testleri ve böbrek fonksiyon testleri uygulandı. Tüm hastalara polistemi, lösemi, disproteinemi, orak hücreli anemi ve diğer kan hastalıklarını ayırt etmek üzere tam kan sayımı ve bu hastalıklarla ilişkili testler uygulandı. Gerekli olan hastalarda antifosfolipid antikorları, antikardiolipin antikorları, antinükleer antikorlar ve romatoid faktör araştırıldı. Sistemik hastalıktan şüphelenilen veya tespit edilen hastalarda hastalığı ile ilgili dahiliye, hematoloji veya kardiyoloji gibi branş doktorlarına konsülte edildi.

Retina damar anomalisi tespit edilip bu durumu açıklayacak sistemik veya oküler hastalığı olan olgular çalışma grubundan çıkarıldı ve yalnızca konjenital retina damar anomalisi olduğu düşünülen hastalar incelemeye alındı.



Resim 2: Olgu 2, konjenital retina arter tortuositesi, olgu 1'in kardeşi. Retina arter tortuositesi haricindeki fundus bulgularının doğal olduğuna dikkat ediniz.

BULGULAR

Toplam 15 hastanın 25 gözü değerlendirmeye alındı. Araştırmaları eksik olan ve kendilerine ulaşılamayan 3 hasta çalışma grubundan çıkarıldı. Beş hastada konjenital retina arter tortuositesi, 4 hastada prepapiller vasküler halka, 1 hastada maküler makrodamar, 5 hastada idiopatik genel tortuosite tespit edildi (Tablo).

Yaşları 21 ile 53 arasında değişen bir erkek, dört kadın toplam 5 olgunun 10 gözünde retina arter tortuositesi gözlemlendi. Hastalardan üçü aynı ailenin bireyleri olup genetik geçiş karakteri otozomal dominant olarak değerlendirildi (Resim 1-3). Diğer 2 hastada ise hastalığın sporadik olarak ortaya çıktığı düşünüldü. Tüm olgularda retina arter tortuositesinin her iki gözde gelişmiş olduğu ve etkilenme düzeyinin de her iki gözde eşit derecede olduğu, arterlerin özellikle ikincil ve üçüncül dallarında tortuositenin yoğunlaştığı saptandı. Etkilenen

gözlerde fundus muayenesi retina arter tortuositesi haricinde normal sınırlardaydı. Hastalarda daha çok miyopi ve astigmatizma görülmekle birlikte tipik bir refraksiyon özelliği dikkati çekmiyordu. Birinci olgunun sol gözünde yüksek astigmatizma, ekzotropya ve ambliyopi nedeni ile görme azlığı saptanırken diğer gözlerde görme kaybı tespit edilmedi.

Prepapiller vasküler halka tespit edilen üçü kadın biri erkek dört hastanın (Olgu 6-9) yaşları 52 ile 78 arasında değişmekteydi (Resim 4-7). Bu hastaların hepsinde diabetes veya hipertansiyon gibi çeşitli sistemik hastalıklar tespit edilmiş olmasına rağmen optik sinir başında saptadığımız bu anomaliyi açıklayacak başka bir göz bulgusu tespit edilemedi (Tablo 1). Bu hastaların aile öykülerinde de bir özellik yoktu. Tüm olgularda lezyon tek taraflıydı. Üç olguda (Olgular 6-8) papilladan çıkan bir damar ağının tam bir sarmal yaparak keskin bir açı ile

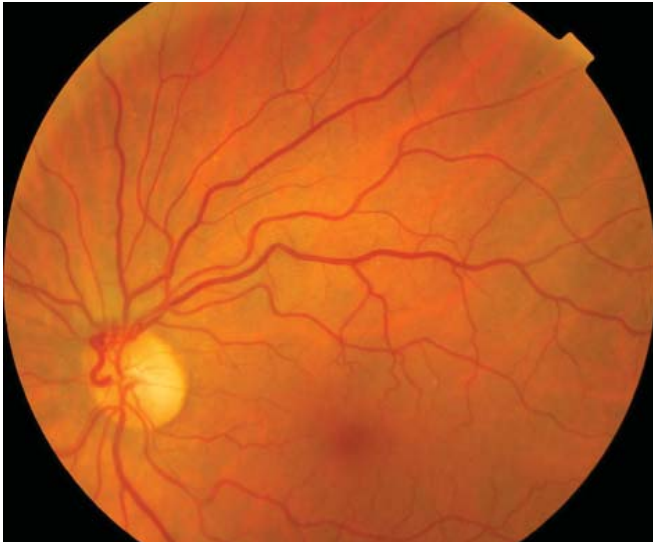


Resim 3: Olgu 3 konjenital retina arter tortuositesi, olgu 2'nin oğlu, retina arterlerinde özellikle ikinci ve üçüncü dallarda tortuosite artışı dikkat çekiyor.

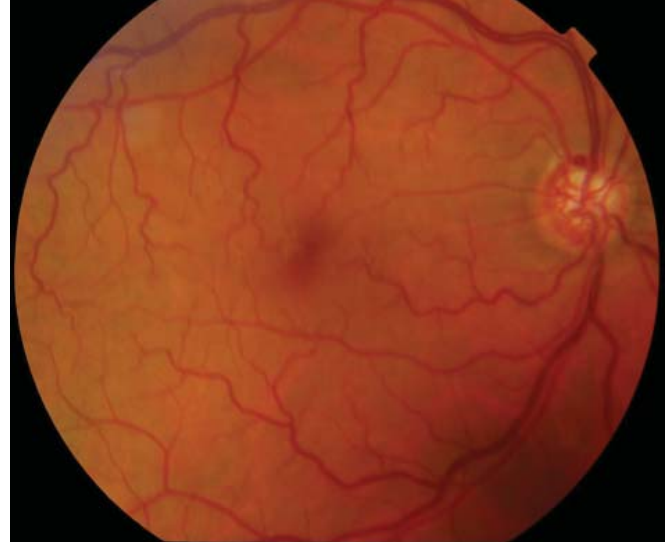


Resim 4: Olgu 6, diabet ve sistemik hipertansiyonu medikal tedavi ile kontrol altında olan hastanın sol gözünde papilladan çıkan bir damar ağının saç örgüsü şeklinde bir sarmal yaparak 90 derece açı ile vitreusa uzandığını göstermektedir. Optik sinir üst temporalinde myelinli sinir lifleri dikkati çekmekte.

papilladan vitreusa uzandığı ve optik disk sınırları içinde geriye döndüğü, olgu dokuzda ise damar anomalisinin üst hemisferik ven ile devamlılık gösterdiği gözlemlendi (Resim 7). Dokuzuncu olguda arka vitre dekolmanı hem muayene bulgusu olarak hem de ultrasonografik olarak gösterildi. Peripapiller vasküler halka saptanan gözlerde vasküler anomaliye sekonder olabilecek herhangi bir komplikasyon izlenmezken hipertansif retinopatili bir olgunun (Olgu 8) damar anomalisi olmayan gözünde alt temporal ven dal tıkanıklığı sekeli tespit edildi.

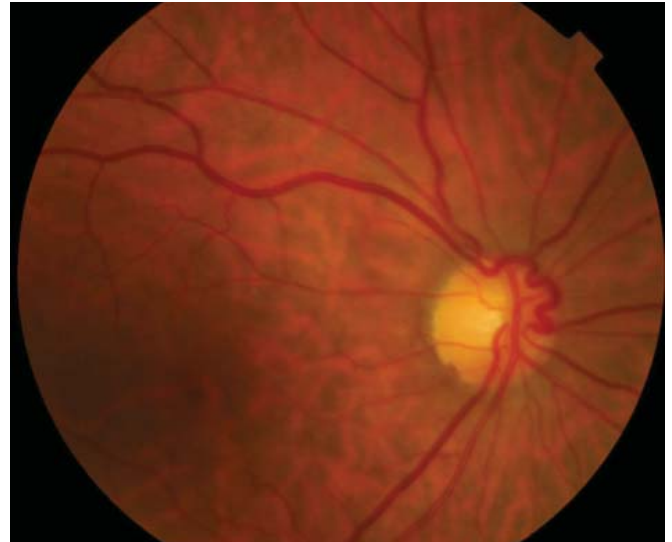


Resim 6: Olgu 8, optik diskten çıkan iki büyük damar boğumunun bir damar yumağı şeklinde vitreusa doğru uzanıp optik sinir düzlemine geri döndüğü ve sonrasında daha ince bir damar yapısının saç örgüsü şeklinde çok sayıda kıvrım yaparak tekrar vitreusa doğru uzandığını izlendi. Bu hastada lezyonu optosiler şant damarından ayırt etmek üzere yapılan orbita ve kranial magnetik rezonans görüntüleme tetkiki normaldi. Olgunun diğer gözünde alt temporal ven dal tıkanıklığı sekeli tespit edildi.



Resim 5: Olgu 7, sağ gözde optik sinir üst nöroretinal rim kenarından vitreusa doğru uzanan bir prepapiller vasküler halka, glokomatöz çukurlaşma izleniyor, retina arter ve venleri normal görünümde. Hastanın benign prostat hipertrofisi, tedavi ile kontrol altında olan hipertansiyon ve hiperkolesterolemisi mevcuttu. Kalp fonksiyonları normal olarak değerlendirildi.

Presbiyopi nedeniyle kliniğimize başvuran bir başka hastanın (Olgu 10) muayenesinde her iki gözde hipermetropi tespit edildi ve görmesi her iki gözde tam olarak ölçüldü. Hastanın rutin fundus muayenesi sırasında sağ gözünde alt temporal venden köken alan geniş bir dalın yukarı foveaya doğru seyredip foveayı çaprazlayarak orta hattı geçtiği ve bu sırada da çok sayıda dalcık vererek makülaya yayıldığı gözlemlendi (Resim 8). Hastanın hiç-



Resim 7: Açılmış ? prepapiller vasküler halka (olgu 9). Optik diskten vitreusa uzanan damar yapısının üst hemisferik ven olarak devamlılık gösteriyor. Hastada arka vitre dekolmanı hem muayene bulgusu olarak hem de ultrasonografik olarak gösterildi ve tanımlanan damar lezyonunun başlangıçta prepapiller halka olduğu, arka vitre dekolmanı gelişmesi ile birlikte halkanın açılması sonucu bu klinik görünümün oluştuğu düşünüldü.



Resim 8: Maküler makrodamar; alt temporal venden ayrılan bir kol horizontal hattı çaprazlayarak ve dallara ayrılarak ilerliyor ve foveadan geçiyor. Fovea yakınından geçen bu büyüklükteki vasküler yapıya rağmen görme keskinliği ve santral görme alanı incelemelerinde fonksiyonel kayıp izlenmedi.

bir yakınması olmadığı ve sistemik hastalığı da olmadığı için bu hastaya anjiyografi yapılmasına gerek duyulmadı fakat amsler grid, santral 30 ve 10 derece bilgisayarlı görme alanı testlerinde tamamen normal sonuçlar elde edildi.

Serimizde 5 hastanın 10 gözünde bilateral, simetrik şiddette ve venlerde daha belirgin olan arteriovenöz tortuosite artışı izlendi. Bir olguda her iki gözde belirgin retina arter ve ven tortuositesi yanı sıra makulada görme keskinliğini etkilemeyen bilateral retina pigment epitel değişiklikleri tespit edildi (Olgu 11, Resim 9). Üst temporal ven dal tıkanıklığı nedeniyle görme keskinliği 0.2 seviyesine düşen bir göz (Olgu 12, Resim 10) haricinde



Resim 9: Refraksiyon tashihi amacıyla başvuran 46 yaşında bayan hastada (olgu 11) her iki gözde belirgin retina arter ve ven tortuositesi yanı sıra her iki makülada retina pigment epitel değişiklikleri izleniyor. Fundus florosein anjiyografide pencere defekti tarzı hiperfloresans tespit edildi. Sistemik araştırmalarında herhangi bir hastalık bulgusu tespit edilmedi. Ailenin diğer bireylerinin muayenesinde benzer bulgular tespit edilmemesi üzerine bu olgu sporadik bir olgu olarak değerlendirildi.

hiçbir olgunun görme seviyesinin anomaliden etkilenmediği saptandı. Refraksiyon değerleri incelendiğinde bir hastanın kompoze hipermetrop astigmat, birinin emetrop, diğer üç olgunun ise miyopi ve astigmatizması olduğu görüldü. Bir hastada her iki gözde miyopi ile birlikte minimal düzeyde tilted disk saptandı.

TARTIŞMA

Retina damar ağında görülen mikroanevrizmalar, arteriovenöz çentiklenmeler, fokal veya genel arteriyel daralmalar gibi bulguların gelecekte gelişecek olan kardiovasküler olayların habercisi olabileceği düşünülmektedir.³⁻⁵ Retinada gördüğümüz damar bulgularının sistemik veya oküler bir hastalığa mı bağlı olduğu yoksa doğuştan gelen bir damar anomalisine mi bağlı olduğunun ortaya konması hastanın takip ve tedavinin düzenlenmesi açısından önem arz etmektedir. Bu çalışmada arşivimizde kayıtlı olan retina hastaları arasında geriye dönük bir araştırma yapılarak doğuştan gelen retina damar anomalileri tespit edilmiş ve bunların sistemik ve göz hastalıklarından ayırıcı tanısı yapılmıştır.

Genç ve sağlıklı bireyler arasında retina damarlarının tortuositesi açısından belirgin farklılıklar olduğu bilinmesyle birlikte artmış retina arter tortuositesi sistemik hipertansiyon ile ilişkilendirilmiştir.^{6,7} Fakat son zamanlarda retina arter tortuositesinin takibi ve ölçümü ile ilgili çalışmalar arttıkça bu konudaki bilgilerimizde de değişiklikler olmaya başlamıştır. Örneğin sağlıklı monozygot ve dizigot ikizler arasında yapılan bir çalışmada retina arteriyel tortuositesinin esas belirleyici unsurunun %82'ye varan oranda genetik faktörler olduğu gösterilmiştir.⁸

Konjenital retina arter tortuositesi, venöz sistem normal olduğu halde arter ağının özellikle ikinci ve üçüncü dallarında belirgin tortuosite artışı olması ile karakterize oldukça nadir görülen bir hastalıktır. Bugüne kadar





Resim 10: Olgu 12, idiopatik genel tortuosite, sağ gözde üst temporal ven dal tıkanıklığı, sol gözde makülada tirbuşon tarzı damarlar gözleniyor. Bilateral retina venlerinde belirgin tortuosite artışı ve makülaya giden dalların adeta tirbuşon tarzı kıvrımlar gösterdiği tespit edildi. Bu bulgular önce ven tıkanıklığına bağlandı ise de hastanın diğer gözü incelendiğinde benzer bir venöz tortuositenin sol gözde de mevcut olduğu fakat bu gözde bir arter veya ven tıkanıklık belirtisi olmadığı görüldü. Çekilen fundus floresein anjiografisinde de bu bulguları destekleyen sonuçlar elde edildi. Hastanın hem ven tıkanıklığını hem de bu gördüğü müz tortuosite artış nedenini ortaya çıkarmak üzere gerçekleştirilen detaylı sistemik tetkiklerinde hafif bir vitamin B12 eksikliği dışında bir sistemik hastalık tespit edilmedi.

literatürde yüzden fazla konjenital retina arter tortuositesi olgusu bildirilmiştir.⁹ Bizim serimizdeki olguların tümünde literatürle uyumlu olarak, arteriyel tortuosite arter dallarında daha belirgin ve her iki gözde eşit düzeyde gözlenmiştir. Sutter ve Helbig bu anomaliyi tanımlarken 3 ailenin retina arter tortuositesinden etkilenen 9 bireyini incelemiş ve patoloji otozomal dominant geçiş gösterdiği için "Ailesel retina arter tortuositesi" terimini kullanmayı tercih etmiştir.⁹ Fakat bu hastalarda yapılan genetik incelemeler anomalinin nadir görülmesi nedeniyle sınırlı kalmıştır, aynı zamanda hastalığın klinik özellikleri nedeniyle genetik geçiş şeklini tam olarak göstermek çok güçtür. Dolayısıyla biz konjenital retinal arter tortuositesi terimini kullanmayı tercih etmekteyiz.

Etkilenen ailelerde yapılan incelemelerde tespit edilen kalıtım tarzı otozomal dominant geçişi düşündürmekle birlikte sporadik olgular da bildirilmektedir.⁹ Hastalık genellikle çift taraflı görülmektedir. Arterlerde kimi zaman tirbuşon tarzı veya helezona kadar değişen miktarlarda kıvrımlanma görülebilir. Buna rağmen arterlerin genişliği ve içindeki kan akımı normal seviyelerdedir. Bulgular arka kutupta yoğunlaşmıştır. Yapılan anjiyografik incelemeler bu kıvrımlanmayı açıklayacak bir iskemi veya kapiller kayıp olmadığını ortaya koymaktadır. Hastaların çok az bir kısmında tabloya başka göz bulguları eşlik etmektedir. Bunlar arasında anterior iskemik optik nöropati, makula skarı ve pigmenter değişiklikler sayılabilir.¹⁰⁻¹³

Konjenital retina arter tortuositesi hastalarında çoğunlukla bir göz yakınması olmamakta ve bulgular normal muayene sırasında fark edilmektedir. Fakat kimi zaman, kendiliğinden veya egzersizle ortaya çıkan tekrar-

layıcı retina kanamalarına bağlı görme kayıpları ile de karşılaşabilmektedir. Bizim hastalarımızdan hiçbirinde bu bulgu saptanmamıştır ve tüm olgular başka nedenlerle yapılan göz muayeneleri sırasında tespit edilmiştir.

Retina arterlerinde tortuosite tespit edildiği zaman belki de ilk ayırt edilmesi gereken hastalık aort koarktasyonu olmalıdır.¹⁴ Aort koarktasyonu olan hastalarda arka kutupta belirginleşen tirbuşon tarzı kıvrımlanmış damarlar izlenmektedir. Fakat artık günümüzde bu hastalar çok erken yaşlarda saptandıkları ve henüz retina bulguları oluşmadan tedavi edildikleri için retina arter tortuositesi nedenleri arasında bu hastalığa rastlama olasılığı düşüktür. Konjenital retina arter tortuositesi olan hastalarda nadir de olsa bazı sistemik hastalıklar da bildirilmiştir. Bunlar arasında hipertansiyon, koagülasyon anomalileri sayılabilir.⁹ Bir olguda karotis anevrizması tespit edilmiştir.¹⁵ Karotikokavernöz fistüller de retina damar tortuositesine yol açabilir fakat bunlarda genellikle venöz tutulum daha baskındır ve eşlik eden tipik bulguları ile (dilate konjunktival venler, ekzoftalmi, seröz korooid dekolmanı, kafa çifti paralizileri gibi) ayırt edilmesi kolaydır. Yine de ayırıcı tanı açısından bazen MRG gerekebilir.¹⁶ Anemiye, özellikle orak hücreli anemiye bağlı retinopatiler bu durumda ayırt edilmesi gereken diğer hastalıklar arasında bildirilmiş olmakla birlikte anemik olgularda öncelikle venöz tortuosite artışı ve Roth lekeleri izlenmesi, orak hücreli anemide ise salmon patch, sea fan neovaskülarizasyon, otoinfarktlar gibi tipik retinal bulgular ayırıcı tanıyı kolaylaştırmaktadır.¹⁷

Retina damarlarında tortuositeye yol açan nadir hastalıklar arasında Reneue Osler sendromu, Aarskog sendromu, Bonnet-Dechaume-Blanc sendromu, nörofib-

Tablo: Konjenital retina damar anomalisi olan olguların klinik ve demografik özellikleri.

Olgu	Yaş	Sistemik hastalık	Görme	Yakınma	Göz tanısı	Refraksiyon	Aile öyküsü
1	42	Yok	Tam /0.5	Az görme	Sol ekzotropya+ ambliyopi	+0.25+0.75α45/+3.00-6.50α135	Var
2	41	Ht+ Migren	Tam/Tam	Baş ağrısı fotofobi	Miyopi	-1.50/-0.50α65	Var
3	21	Yok	Tam/Tam	Baş ağrısı	Sag gözde nefelyon	-0.25/-0.25	Var
4	53	Yok	Tam /Tam	Yok	K. Miyop astigmat	-0.50-0.50α120/-0.50-0.50α130	Yok
5	30	Yok	Tam/Tam	Yok	Normal	-0.25/-0.25	Yok
6	52	Dm +Ht	Tam/Tam	Yok	Myelinli sinir lifi	Yok	Yok
7	68	Ht+BPH+ ASKH	0.9/0.9	Glokom kontrolü	PAAG+psödofaki	Yok	Yok
8	65	Ht+	0.2/0.7	Görme azlığı	Sağ psödofaki+ atvdt, sol k. kat	-2.25-0.75α180 /+1.00α160	Yok
9	78	Ht	0.6/0.8	Yakını az görme	Miyop ast+presb +k.kat	-1.00α120/-0.75α50	yok
11	46	Yok	Tam/Tam	Yok	Makülopati K.miyop astigmat	-3.75-1.00α180/-3.50-0.75α180	Yok
12	62	Vit. B12 ek.	0.2/Tam	Sağ gözde az görme	Sağ ütvdt	+0.75+1.00α170/ +0.25+1.00α20	Yok
13	29	Yok	Tam/Tam	Baş ağrısı	Yok	+0.25α90/+0.25α90	Yok
14	33	Hipotir+ o.n. guatr	Tam/Tam	Uzağı az görme	Miyop astigmat	-1.50α180/-1.50α180	Yok
15	49	Ht	Tam/Tam	Uzağı az görme	Miyopi, tilted disk	-4.00/-4.75	Yok

Ht=Hipertansiyon, Dm=Diabetes mellitus, BPH=Benign Prostat Hipertrofisi, PAAG=Primer Açık Açılı Glokom, atvdt=alt temporal ven dal tıkanıklığı, k.kat=kortikonökleer katarakt, Miyop ast=miyop astigmat, presb=presbiyopi, Vit. B12 ek.=vitamin B12 eksikliği, Hipotir=hipotiroidi, o.n. guatr=opere nodüler guatr, ütvdt=üst temporal ven dal tıkanıklığı.

romatozis tip 1, Fasio skapulohumeral musküler distrofi de sayılabilir.¹⁸⁻²¹ Anormal arteriyovenöz bağlantılar da arter tortuositesine yol açabilmekte fakat bu durum da eşlik eden vasküler boğumlaşmalar, fusiform dilatasyonlar ve sızıntılar gibi tipik bulgularla genellikle kolayca ayırt edilebilmektedir.²² Etkilenen hastaların %49'unda arteriyel tortuosite görülmesi nedeniyle özellikle fetal alkol sendromu da ayırıcı tanıda düşünülmelidir.²³ Fetal alkol sendromunda öykünün yanı sıra santral sinir sistemi tutulumuna ait bulgular, prenatal-postnatal gelişme geriliği, mikrosefali ve mikroftalmi gibi bulguların varlığı ayırıcı tanı yapılmasını kolaylaştırmaktadır.

Hem retina damarlarını hem de santral sinir sistemini ilgilendiren diğer nadir hastalıklarda da konjenital retina arter tortuositesi tanımlanmıştır. Bunlar arasında serebretinal vaskülopati, herediter endotelyopati, retinopati, nefropati ve stroke (HERNS), herediter vasküler retinopati (HVR) sayılabilir.^{24,25} Vahedi ve arkadaşlarının tanımladıkları bir ailede tespit edilen herediter infantil hemiparezi, retinal arteriyel tortuosite ve lökoensefalopatinin ise yeni bir hastalık olduğu düşünülebilir.²⁶ Bizim serimizde sunulan olguların hiçbirinde santral sinir sistemine ait patolojik bulgular tespit edilmemiştir.

Prepapiller vasküler halkalar genellikle arteriyel olup optik sinirden vitreusa doğru uzanan uzun fakat normal

damar yapılarıdır. Tipik bir prepapiller vasküler halkada genellikle tek bir anormal damar vitreusa doğru uzanıp bir veya birkaç kıvrım yaptıktan sonra gene aynı damara dönerek sonlanır. Kan akımı normalde bunlara doğru ilerledikten sonra normal olarak optik diske geri döner ve yapılan çalışmalarda bunların hyaloid arter olmadığı normal retinal damar ağının bir parçası oldukları yönünde bulgular elde edilmiştir.²⁷ Nadir oranlarda (1/2000-1/9000) görülmelerine rağmen genellikle asemptomatik olmaları nedeni ile hastaların pek çoğunun gözden kaçıyor olabileceği ve bu oranın daha yüksek olabileceği de göz önünde bulundurulmalıdır. Bir olguda yapılan histolojik çalışmada prepapiller vasküler halkanın normal arteriyel yapıda olduğu gösterilmiştir.²⁸ Arteriyel halkalara venöz halkalardan daha sık rastlanmaktadır.

Genellikle asemptomatik olmalarına rağmen bu halkalarla ilgili retina arter tıkanıklığı, hifema, vitreus hemorajisi gibi komplikasyonlar da bildirilmiştir.²⁹⁻³³ Damarın uzun seyri ve kıvrımları göz önünde bulundurulduğu zaman bu damarın embolilerin tıkanmasına daha duyarlı olduğu açıktır fakat bu hastalarda görülen komplikasyonların kıvrımlanan damarın içerisindeki hemodinamik değişikliklere bağlı olabileceği de düşünülmektedir. Halkanın uzunluğu olgular arasında büyük farklılıklar gösterebilir.³⁴ Yayınlanan çalışmalarda bazen çok uzun se-

yirli ve çok kıvrımlı halkalar tanımlanırken bazen de kısa seyirli ve tek kıvrımlı olguların bildirildiği görülmektedir. Serimizde bir hastada (Olgu 7, Resim 5) nöroretinal rim üzerinde küçük ama tam bir halka yapısı gösterilmiştir.

Mann prepapiller vasküler halkaların embryonun 100 mm'lik evresinde, retinal vaskülarizasyonun başlangıç evresinde ortaya çıktığını öne sürmektedir.³⁵ Bu evrede retina arterinin retinaya doğru yayılmak yerine Bergmeister papilla üzerine doğru kıvrımlandığını ve Bergmeister papillasının atrofiye uğraması ile vitreusa doğru uzanmış şekilde ortada kaldığı hipotezi öne sürülmektedir. Bu durumda arka vitre dekolmanı gelişimi de ayrı bir önem kazanmakta ve belki de halkanın gelişimini, seyirini ve komplikasyonlarını da etkilemektedir. Ding ve arkadaşları bir olguda peripapiller vasküler halkanın arka vitre dekolmanı geliştikten sonra kendiliğinden açılıp kıvrımlı bir damar haline geldiğini göstermişlerdir.³⁶ Bizim 9 no'lu olgumuzda da arka vitre dekolmanı sonrasında böyle kendiliğinden açılmış peripapiller vasküler bir halka ile karşı karşıya olduğumuzu düşünmekteyiz.

Konjenital retinal makrodamarlar makülada horizontal hattı geçen büyük anormal damarlardır. Bunlar genellikle tek gözde görülen ve foveal avasküler zonu da ilgilendiren anormal venlerdir. Tipik olarak benign seyirlidir ve görme kaybına yol açmaz. Nadir olgularda hemoraji, foveadan damar geçmesi ve foveolar kist nedeni ile görme azalabilir.³⁷ Literatürde bir olguda seröz retina dekolmanı geliştiği ve kendiliğinden rezorbe olduğu gösterilmiştir.³⁸ Nedeni bilinmemekle birlikte konjenital retinal makrodamarın embriyonun 15-16. haftalarında gelişen bir anomali olduğu ve 1/200.000 sıklıkta görüldüğü tahmin edilmektedir.³⁸ Bazı olgularda amsler grid testinde ve görme alanı tetkiklerinde anormallikler yayınlanmıştır.³⁹ Bizim hastamızda ise hem her iki gözde görmenin tam olduğu tespit edildi hem de merkezi 10 ve 30 derecelik görme alanı normaldi. Literatürde tanımlanan hastaların bazılarında myopi, bazılarında ise hipermetropi tespit edilmiştir.⁴⁰

Bu çalışma sırasında tanı koymada en çok zorlandığımız grup venöz tortuosite grubu olmuştur. Klinikte en sık rastlanan vasküler tortuosite tipi venöz tortuositedir ve venöz konjesyona bağlıdır. Arteriovenöz tortuosite ise artmış kan akımına bağlı olarak görülebilir. Biz santal ven veya ven dal tıkanıklıklarında venöz tortuosite artışı görmeye alışkınız fakat bunların haricinde venöz tortuosite artışı görüldüğü zaman kardiopulmoner hastalıklar, hiperviskozite sendromu, psödötümör serebri ve primer antifosfolipid sendromu ile fetal alkol sendromu ayırt edilmelidir.^{23,41,42} Bu hastalıkların hiçbirinin saptanmadığı vakalarda ise idiyomatik genel tortuositeden söz edilebilir. Hipermetrop hastalarda daha sık olmak üzere emetrop hastalarda da arter ve venlerin değişik oranlarda katılımı ile genel tortuosite artışı görülebilmektedir.⁹ Bu çalışmada sunulan hastalarda tortuosite artışını açıklayacak bir sistemik veya oküler bulgunun tespit edilememesi nedeni ile bu olguları idiyomatik genel tortuosite artışı

olarak değerlendirmeyi uygun bulduk. Bu hastalarda tespit edilen sistemik hastalıklar gözde gördüğümüz klinik tabloyu açıklamamaktadır. Olgu 13 ve 14'de hastaların genç yaşına ve hiçbir sistemik vasküler hastalıkları olmasına rağmen özellikle maküladaki venlerin yoğun bir tortuosite artışı gösterdiği saptanmıştır. Hastaların hiç birinde aile öyküsünde bir bulgu elde edilememiş ve muayenesi yapılabilen aile bireylerinin de hiç birinde benzer bulgulara rastlanmamıştır.

Diabetes mellitus ve hipertansiyon seyri sırasında retina damarlarında görülen değişiklikler iyi bilinmektedir. Bu çalışmada incelenen hastalar arasında prepapiller vasküler halkası olan hastaların hepsinde hipertansiyon ve bir olguda diabetes mellitus saptanmıştır. Fakat hastaların hiçbirinde diabetik veya hipertansif retinopati bulgusu olmadığı için tespit edilen bulgu konjenital olarak yorumlanmıştır. Ayrıca arteriyel tortuositesi olan hastalardan birinde ve venöz tortuositesi olan hastalardan birinde kontrol altında hipertansiyon saptanmıştır. Fakat bu hastalarda hipertansif retinopati bulgusu veya eşlik eden başka herhangi bir vasküler patoloji saptanmadığı için bu hastalarda gördüğümüz tortuosite bulguları da konjenital ve idiyomatik olarak yorumlanmıştır. Hatta bu damar anomalilerine sahip olan hastaların genetik olarak hipertansiyon geliştirmeye daha yatkın olduğu düşünülmektedir. Fakat bu konuda kesin bir yargıya varabilmek için daha fazla sayıda hastanın bu yönde incelenmesi ve yeni takip yöntemleri ile bir çalışma grubunun oluşturulması gerektiğini söyleyebiliriz.

Konjenital damar anomalilerinin sistemik ve oküler hastalıkların göz bulgularından ayırt edilmesi bu hastaların takibi için çok yararlı olacaktır. Ayrıca konjenital damar anomalilerinin klinik seyirinin bilinmesinin de bu hastaların takip ve tedavisini planlamakta çok gerekli olduğunu düşünmekteyiz.

KAYNAKLAR/REFERENCES

1. Michaelson I. C.: Retinal Circulation in Man and Animals. Springfield, Illinois. 1954. p:1-131.
2. Ashton N.: Retinal angiogenesis in the human embryo. Br. Med. Bull. 1970;26:103-106.
3. Wong TY, Klein R, Couper DJ et al.: Retinal microvascular abnormalities and incident stroke: the Atherosclerosis Risk in Communities Study. Lancet. 2001;358:1134-1140.
4. Wong TY, Klein R, Sharrett AR et al.: Retinal arteriolar narrowing and risk of coronary heart disease in men and women. The Atherosclerosis Risk in Communities Study. JAMA. 2002;287:1153-1159.
5. Wong TY, Klein R, Nieto FJ et al.: Retinal microvascular abnormalities and 10-year cardiovascular mortality: a population-based case-control study. Ophthalmology. 2003;110:933-940.
6. De Margerie J, Boyd TA.: A statistical investigation of the correlation of retinal arteriolar tortuosity with blood pressure and age. Trans Can Ophthalmol Soc. 1961;24:6-17.
7. Wolffsohn JS, Napper GA, Ho SM et al.: Improving the description of the retinal vasculature and patient history taking for monitoring systemic hypertension. Ophthalmic Physiol Opt. 2001;21:441-449.
8. Taarnhøj NC, Munch IC, Sander B et al.: Straight versus tortuous retinal arteries in relation to blood pressure and genetics. Br J Ophthalmol. 2008;92:1055-10560.

9. Sutter FK, Helbig H.: Familial retinal arteriolar tortuosity: a review. *Surv Ophthalmol.* 2003;48:245-255.
10. Clearkin IG, Rose H, Patterson A et al.: Development of retinal arteriolar tortuosity in previously unaffected family members. *Trans Ophthalmol Soc U K.* 1986;105:568-574.
11. Saraux H, Forest A, Haut J et al.: Evolutive retinal angiomatosis with dominant heredity. *Ann Ocul (Paris).* 1971;204:147-153.
12. Goldberg M, Pollack I, Green W.: Familial retinal arteriolar tortuosity with retinal hemorrhage. *Am J Ophthalmol.* 1972;73:183-191.
13. Werner H, Gafner F.: A contribution to familial tortuosity of the small retinal arteries. *Ophthalmologica.* 1961;141:350-356.
14. Johns KJ, Johns JA, Feman SS.: Retinal vascular abnormalities in patients with coarctation of the aorta. *Arch Ophthalmol.* 1991;109:1266-1268.
15. Seo JH, Kim I, Yu HG.: A case of carotid aneurysm in familial retinal arterial tortuosity. *Korean J Ophthalmol.* 2009;23:57-58.
16. Hostovsky M, Wirtschaffer JD, Tubman DE et al.: Reduction of retinal venous tortuosity after detachable balloon occlusion of carotid-cavernous fistula. *Am J Ophthalmol.* 1983;95:841-843.
17. Aisen ML, Bacon BR, Goodman AM et al.: Retinal abnormalities associated with anemia. *Arch Ophthalmol.* 1983;101:1049-1052.
18. Pizio HF, Scott MH, Richard JM.: Tortuosity of the retinal vessels in Aarskog syndrome (faciogenital dysplasia). *Ophthalmic Genet.* 1994;15:37-40.
19. Lalonde G, Duquette P, Laflamme P et al.: Bonnet-Dechaume-Blanc syndrome. *Can J Ophthalmol.* 1979;14:47-50.
20. Muci-Mendoza R, Ramella M, Fuenmayor-Rivera D.: Corkscrew retinal vessels in neurofibromatosis type 1: report of 12 cases. *Br J Ophthalmol.* 2002;86:282-284.
21. Tekin NF, Saatci AO, Kavukçu S.: Vascular tortuosity and Coats'-like retinal changes in facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Ophthalmic Surg Lasers.* 2000;31:82-83.
22. Archer DB, Deutman A, Ernest JT et al.: Arteriovenous communications of the retina. *Am J Ophthalmol.* 1973;75:224-241.
23. Stromland K.: Ocular involvement in the fetal alcohol syndrome. *Surv Ophthalmol.* 1987;31:277-284.
24. Ophoff RA, DeYoung J, Service SK et al.: Hereditary vascular retinopathy, cerebretinal vasculopathy, and hereditary endotheliopathy with retinopathy, nephropathy, and stroke map to a single locus on chromosome 3p21.1-p21.3. *Am J Hum Genet.* 2001;69:447-453.
25. Jen J, Cohen AH, Yue Q, et al.: Hereditary endotheliopathy with retinopathy, nephropathy, and stroke (HERNS). *Neurology.* 1997;49:1322-1330.
26. Vahedi K, Massin P, Guichard JP et al.: Hereditary infantile hemiparesis, retinal arteriolar tortuosity, and leukoencephalopathy. *Neurology.* 2003;60:57-63.
27. Brown GC.: Congenital fundus abnormalities. In: Tasman W (ed.). *Duane's Clinical Ophthalmology*, Harper & Row, Philadelphia. 1985;3, P:1-20.
28. Shakin EP, Shields JA, Augsburger JJ et al.: Clinicopathologic correlation of a prepapillary vascular loop. *Retina.* 1988;8:55-58.
29. Brucker AJ, Michels RG, Fine SL.: Congenital retinal arterial loops and vitreous hemorrhage. *Am J Ophthalmol.* 1977;84:220-223.
30. Degenhart W, Brown GC, Augsburger JJ et al.: Prepapillary vascular loops. *Ophthalmology.* 1981;88:1126-1131.
31. Zaharia M, Olivier P.: Congenital retinal arterial loop and vitreous hemorrhage. *Ophthalmologie.* 1988;2:315-319.
32. Ichibe M, Oya Y, Yoshizawa T et al.: Macroaneurysm on the optic disk associated with congenital retinal arterial malformation. *Retina.* 2004;24:985-986.
33. Koçak N, Saatçi A, Ergin MH.: Prepapiller arteriyel lup ve vitreus hemorajisi. *Ret-Vit.* 2000;8:285-287.
34. Romano PE.: Prepapillary vascular loops. *Clin Experiment Ophthalmol.* 2001;29:90-91.
35. Mann I.: *Developmental Abnormalities of the Eye* 2nd Ed. JB Lippincott Williams & Wilkins Philadelphia, 1957, P:133-136.
36. Ding PC, Chen MT.: Are congenital prepapillary arterial loops changeable? *Retina.* 2001;21:285-288.
37. Chronister CL, Nyman NN, Meccariello AF.: Congenital retinal macrovessel. *Optom Vis Sci.* 1991;68:747-749.
38. Gurwood AS, Bailey JT, Pelino CJ.: Congenital retinal macrovessel: a case report. *Optometry.* 2001;72:597-602.
39. Shah VA, Chalam KV.: Congenital retinal macrovessel causes reduced retinal sensitivity at the macula. *Eur J Ophthalmol.* 2004;14:341-344.
40. Kutucu P, Güven D, Güngör Ö, et al.: Konjenital Retinal Makrodamar Ret-Vit. 2006;14:225-227.
41. Hellström A, Wiklund LM, Svensson E et al.: Optic nerve hypoplasia with isolated tortuosity of the retinal veins: a marker of endocrinopathy. *Arch Ophthalmol.* 1999;117:880-884.
42. Demirci FY, Küçükkaya R, Akarçay K et al.: Ocular involvement in primary antiphospholipid syndrome. Ocular involvement in primary APS. *Int Ophthalmol.* 1998;22:323-329.