

HEREDİTER OPTİK NÖROPATİ

14

Yasemin TOPALAK¹

Hereditör optik nöropatiler nedeni kalıtsal olan optik sinir hasarıyla seyreden bir grup hastalıktır. Klinik seyri asemptomatikten total körlüğe kadar değişebilmektedir. Mitokondriyal disfonksiyon hereditör optik nöropatilerde ortak payda olarak görülmektedir. Bilateral optik nöropati ile gelen hastalarda aile öyküsü almak önemlidir. Semptomların başlangıç yaşı, görme kaybının niteliği ve eşlik eden diğer patolojiler, tanı için önemlidir. Hereditör optik nöropatiler genellikle leber hereditör optik nöropati (LHON) ve dominant optik atrofiyi (DOA) içermektedir. Bu hastalıklar genelde çocukluk ya da adolesan çağda bilateral, simetrik, santral görme kaybı yapar. Optik sinir hasarı genellikle kalıcı ve bazı olgularda ilerleyicidir.

LEBER HEREDİTER OPTİK NÖROPATİ

Leber hereditör optik nöropati (LHON) ganglion hücre dejenerasyonu ile seyreden nadir görülen bir nöropatidir. 1858’de Von Graefe tarafından ilk tanımlanan mitokondriyal hastalıktır. Maternal kalıtıma bağlı mitokondriyal DNA nokta mutasyonları sebebiyle oluşur ve %50-90 oranında MT-ND4 gen mutasyonu mevcuttur. 2. veya 3. dekatta ani ağrısız santral görme kaybı ile karakterizedir. Primer olarak genç erkekleri %10-20 oranında da kadınları etkiler. Bilateral optik nöropati olgularında LHON akla getirilmelidir.

¹ Uzm. Dr. Yasemin Topalak, FEBO, Sağlık Bilimleri Üniversitesi Ankara Eğitim ve Araştırma Hastanesi Göz Hastalıkları Kliniği, yasemin_topalak@hotmail.com

KAYNAKLAR

1. Salmon JF. Neuro-ophthalmology. Kanski's Clinical Ophthalmology. 9th. Ed. Philadelphia: Elsevier; 2020. P.763-765
2. Traboulsi EI. Genetic Disease of the Eye. 2nd. Ed. Oct 2012. Section 3 Retina and Optic Nerve; Chapter 39 Hereditary Optic Neuropathies
3. Skuta GL, Cantor LB, Weiss JS. Neuro-Ophthalmology. American Academy of Ophthalmology. 2011. P.137-139
4. Klopstock T, Yu-Wai-Man P, Dimitriadis K, et al. A randomized placebo-controlled trial of idebenone in Leber's hereditary optic neuropathy. Brain. 2011 Sep; 134(9): 2677–2686 doi: 10.1093/brain/awr170
5. Sadun A, Chicani CF, Ross-Cisneros F, et al. Effect of EPI-743 on the clinical course of the mitochondrial disease Leber hereditary optic neuropathy. Arch Neurol. 2012Mar;69(3):331-8. doi:10.1001/archneurol.2011.2972.
6. Koilkonda RD, Yu H, Chou T, et al. Safety and effects of the vector for the Leber hereditary optic neuropathy gene therapy clinical trial. JAMA Ophthalmol. 2014 Apr 1; 132(4): 409–420. doi: 10.1001/jamaophthalmol.2013.7630
7. Ellouze S, Augustin S, Bouaita A, et al. Optimized allotopic expression of the human mitochondrial *ND4* prevents blindness in a rat model of mitochondrial dysfunction. Am J Hum Genet. 2008 Sep 12; 83(3): 373–387. doi: 10.1016/j.ajhg.2008.08.013
8. Giordano C, Montopoli M, Perli E, et al. Oestrogens ameliorate mitochondrial dysfunction in Leber's hereditary optic neuropathy. Brain. 2011 Jan; 134(1): 220–234. doi: 10.1093/brain/awq276
9. Pisano A, Preziuso C, Iommarini L, et al. Targeting estrogen receptor β as preventive therapeutic strategy for Leber's hereditary optic neuropathy. Hum Mol Genet . 2015 Dec 15;24(24):6921-31. doi:10.1093/hmg/ddv396
10. Pott JW, Wong KH. Leber's hereditary optic neuropathy and vitamin B12 deficiency. Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol. 2006;244(10):1357-9. doi: 10.1007/s00417-006-0269-7.
11. Rudolph G, Dimitriadis K, Büchner B, et al. Effects of idebenone on color vision in patients with leber hereditary optic neuropathy. J Neuroophthalmol. 2013 Mar;33(1):30-6. doi:10.1097/WNO.0b013e318272c643.
12. Mashima Y, Kigasawa K, Wakakura M, et al. Do idebenone and vitamin therapy shorten the time to achieve visual recovery in Leber hereditary optic neuropathy? J Neuroophthalmol . 2000 Sep;20(3):166-70. doi: 10.1097/00041327-200020030-00006.
13. Meyerson C, Van Stavern G, McClelland C. Leber hereditary optic neuropathy: current perspectives. Clin Ophthalmol . 2015 Jun 26;9:1165-76. doi: 10.2147/OPTH.S62021.
14. Sabet-Peyman E, Khaderi K, Sadun A. Is Leber hereditary optic neuropathy treatable? Encouraging results with idebenone in both prospective and retrospective trials and an illustrative case. J Neuroophthalmol . 2012 Mar;32(1):54-7. doi:10.1097/WNO.0b013e318241da45.
15. Man P Y W, Turnbull D M, Chinnery P F. Leber hereditary optic neuropathy. J Med Genet 2002;39:162–169.
16. Sadun A, Morgia C, Carelli V. Leber's Hereditary Optic Neuropathy. Curr Treat Options Neurol 13, 109–117 (2011). doi.org/10.1007/s11940-010-0100-y.
17. Hsu TK, Wang AG, Yen MY, et al. Leber's hereditary optic neuropathy masquerading as optic neuritis with spontaneous visual recovery. Clin Exp Optom . 2014 Jan;97(1):84-6. doi: 10.1111/cxo.12100
18. Webber A L. Vision Recovery Despite Retinal Ganglion Cell Loss in Leber's Hereditary Optic Neuropathy. Optom Vis Sci . 2016 Dec;93(12):1571-1577.
19. Lenaers G, Hamel C, Delettre C, et al. Dominant optic atrophy. Orphanet J Rare Dis . 2012 Jul 9;7:46. doi: 10.1186/1750-1172-7-46.

20. Eiberg H, Hansen L, Kjer B, et al. Autosomal dominant optic atrophy associated with hearing impairment and impaired glucose regulation caused by a missense mutation in the WFS1 gene. *J Med Genet* 2006. 43(5):435–440.
21. Yu-Wai-Man P, Griffiths PG, Burke A, et al. The prevalence and natural history of dominant optic atrophy due to OPA1 mutations. *Ophthalmology* 2010, 117(8):1531–1546.