



Hemoglobin C Taşıyıcılığı Retinopatisine Bağlı Traksiyonel Retina Dekolmanı: Olgu Sunumu

Tractional Retinal Detachment Related to Hemoglobin C Trait Retinopathy: A Case Report

✉ Xavier Garrell-Salat, ✉ Claudia Garcia-Arumi, ✉ Yann Bertolani, ✉ Sandra Banderas García, ✉ Paul Buck, ✉ Jose Garcia-Arumi

Vall d'Hebron Üniversite Hastanesi, Göz Hastalıkları Anabilim Dalı, Barselona, İspanya

Öz

Hemoglobin C (HbC) hastalığı, genellikle iyi huylu olarak kabul edilen, nadiren ağrısız hematüri, osteomyelit ve diş bozukluklarına neden olan az görülen bir hastalıktır. Bu hastalarda oküler bulgu nadiren tanımlanmıştır. Bu olgu sunumunda hastalığın yeni bir oftalmolojik belirtisini bildiriyoruz. Yirmi yaşında kadın hasta traksiyonel retina dekolmanı kaynaklı sağ gözde ilerleyici görme kaybı ile başvurdu. Sol göz normal görünümdeydi, ancak geniş alan floresein anjiyografide hafif periferik iskemiye eşlik eden multipl vasküler anormallikler görüldü. Vitrektomi yapıldı ve sistemik tetkiklerde hastanın hemoglobinopati C için heterozigot olduğu saptandı. HbC hastalığı, orak hücreli retinopatiye benzer şekilde retina proliferasyonu nedeniyle görmeyi tehdit edebilir. Bu hastalarda düzenli izlem yapılması önemlidir. Ultra geniş anjiyografi, periferik iskemiye daha erken evrelerde tespit etmek için yararlı bir yöntemdir.

Anahtar Kelimeler: Hemoglobin C taşıyıcılığı, orak hücreli retinopati, retina dekolmanı, traksiyonel retina dekolmanı, olgu sunumu

Abstract

Hemoglobin C (HbC) disease is an uncommon disease that is generally considered benign, causing only occasionally painless hematuria, osteomyelitis, and dental abnormalities. Ocular manifestations have rarely been described in these patients. Here we report a novel ophthalmological manifestation of the disease. A 20-year-old woman presented with progressive visual loss in her right eye due to tractional retinal detachment. The left eye was apparently normal, but wide-field fluorescence angiography showed mild peripheral ischemia with multiple vascular abnormalities. Vitrectomy was performed and the systemic workup revealed the presence of hemoglobinopathy C in heterozygous form. HbC disease can be sight-threatening due to retinal proliferation, similar to sickle cell retinopathy. Patients affected with this disease should undergo regular surveillance. Ultra-wide angiography is a helpful examination to detect peripheral ischemia in the earlier stages.

Keywords: Hemoglobin C trait, sickle cell retinopathy, retinal detachment, tractional retinal detachment, case report

Giriş

Orak hücreli retinopati, periferik vasküler obliterasyon, deniz yelpazesi şeklinde neovaskülarizasyon ve hemorajilerin görüldüğü, iyi tanımlanmış, birden çok vasküler fenomenden meydana gelen bir retina hastalığıdır. Bu bulgular periferik retinadaki vazo-oklüzyonun bir sonucudur ve orak hücreli anemi ve orak-C hastalığı gibi çeşitli hemoglobinopatilerle ilişkilendirilmiştir.

Homozigot veya heterozigot hemoglobin C (HbC) hastalığı gibi diğer hemoglobinopatilerde de benzer bulgular tanımlanmıştır. Orta derecede hemolitik anemi, splenomegali ve mikrosferosit gelişimine neden olabilese de, homozigot HbC hastalığı nadirdir ve çoğu hasta asemptomatiktir.¹ Heterozigot HbC hastalığı daha yaygındır ve Afrikalı-Amerikalı nüfusun %2-3'ünde ve Batı Afrika'daki siyah nüfusun %17-28'inde görülür.² Bu hastalık geleneksel olarak iyi huylu kabul edilse ve sadece nadiren ağrısız hematüri, osteomyelit ve diş anormalliklerine neden olsa da, bu hastalarda proliferatif retinopati görüldüğü bildirilmiştir.^{3,4} Bu olgu sunumunda, traksiyonel retina dekolmanı gelişen, 20 yaşında heterozigot HbC olan bir olguyu bildiriyoruz.

Cite this article as: Garrell-Salat X, Garcia-Arumi C, Bertolani Y, García SB, Buck P, Garcia-Arumi J. Tractional Retinal Detachment Related to Hemoglobin C Trait Retinopathy: A Case Report. Turk J Ophthalmol 2023;53:318-321

Yazışma Adresi/Address for Correspondence: Xavier Garrell-Salat, Vall d'Hebron Üniversite Hastanesi, Göz Hastalıkları Anabilim Dalı, Barselona, İspanya

E-posta: xaviergarrellsalat@gmail.com ORCID-ID: orcid.org/0000-0002-9947-1149

Geliş Tarihi/Received: 18.02.2023 Kabul Tarihi/Accepted: 15.06.2023

DOI: 10.4274/tjo.galenos.2023.48672



Olgu Sunumu

Son üç yıldır Barselona'da ikamet eden Gana doğumlu 20 yaşında kadın hasta, son 4 aydır sağ gözünde progresif görmede bozulma şikayetiyle acil servise başvurdu. Hastanın tıbbi ve oküler öyküsünde özellik yoktu. Görme keskinliği sağ gözde el hareketleri, sol gözde Snellen 20/20 seviyesindeydi. Ön segmentte hafif ön kamara reaksiyonu ve sağ gözde ön vitreusta bol miktarda hücre izlendi. Sol göz tamamen normaldi. Göz içi basınçları sağ ve sol gözde sırasıyla 10 mmHg ve 18 mmHg idi.

Fundus muayenesi sağ gözde vitreusun aşırı bulanık olması nedeniyle zordu, ancak arka kutupta vasküler arkatların ötesine uzanan traksiyonel retina dekolmanı, üst temporal arkuatta periferik ve subretinal fibrotik yollara doğru yerleşmiş orak şeklindeki retina katlantıları ve önemli bir fibrovasküler proliferasyon alanı görüldü. Alt bölgede orak şeklinde katlantıların eşlik ettiği iki adet proliferasyon alanı saptandı. Ayrıca belirgin periferik vasküler atenüasyon izlendi. Floresein anjiyografide şiddetli periferik iskemi gösteren vasküler atenüasyon ve periferik vasküler anslar görüldü. Fibrovasküler proliferasyon alanında belirgin kontrast sızıntısı olmaksızın kontrast tutulumunda artış izlendi (Şekil 1). Sol göz fundoskopik açıdan normaldi, ancak floresein anjiyografi görüntülerinin ayrıntılı incelenmesi sonucunda vasküler anormalliklerin eşlik ettiği hafif periferik iskemi görüldü (Şekil 2).

Sağ göze vitreoretinal cerrahi yapılmasına karar verildi. Hyaloid diseksiyonu (arka vitreus dekolmanı indüksiyonu) ile 23 gauge pars plana vitrektomi yapıldı. Vitreotom ile traksiyon bölgeleri diseke edildi ve bimanuel teknik ile vitreoretinal proliferasyon serbestleştirildi. Perflorokarbon enjekte edilerek subretinal sıvı boşaltıldı ve maküla ile alt retina yatıştırıldı. Süperior retinada traksiyon devam etti, bu nedenle saat 11 ile 1 kadrantları arasında süperior retinotomi yapıldıktan sonra tüm retina yatıştırıldı. Süperior retinotomi bölgesinin etrafına endolaser uygulandı ve silikon yağı değişimi yapıldı.

Olgunun etiolojisini belirlemek için hastadan ileri tetkikler istendi. Ayrıcı tanıda orak hücreli retinopati, ailesel eksüdatif vitreoretinopati, periferik vaskülit ve prematüre retinopatisi dahil olmak üzere çeşitli hastalıklar göz önünde bulunduruldu.

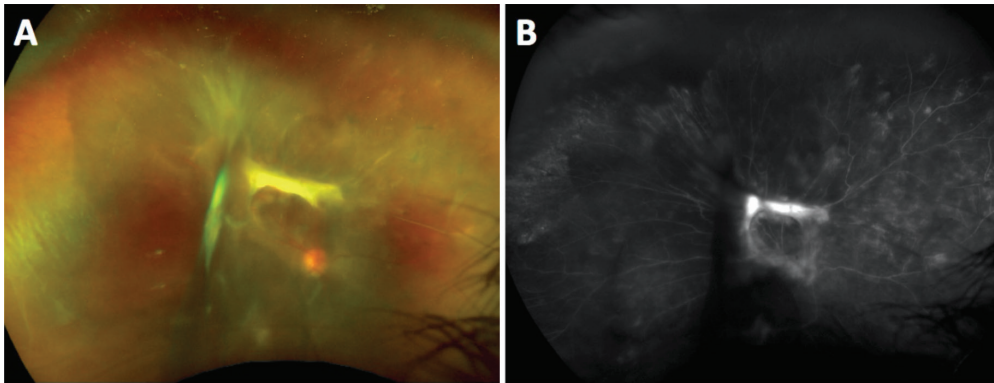
Hastanın özellikleri ve orak hücreli retinopati olasılığının yüksek olması göz önüne alınarak, hemoglobinopatiler üzerine bir çalışma yapıldı ve heterozigot HbC (%38,5) varlığı ortaya kondu, ancak hemoglobin S (HbSC) mevcut değildi. Hematoloji bölümü, heterozigot formda hemoglobinopati C'nin benign doğası nedeniyle izle ve gör yaklaşımını benimsedi.

İki yıllık takipten sonra retina silikon yağı altında yatışık kaldı ve hastanın sağ gözünde görme el hareketlerinden 50 cm'den parmak saymaya kadar düzeldi. Ayrıca, izlem sürecinde çekilen optik koherens tomografi görüntülerinde retinanın iç ve dış katmanlarında önemli bir yıkım olduğu izlendi ve bu bulgu başvuruda retina dekolmanının kronik görünümü ile uyumluydu (Şekil 3).

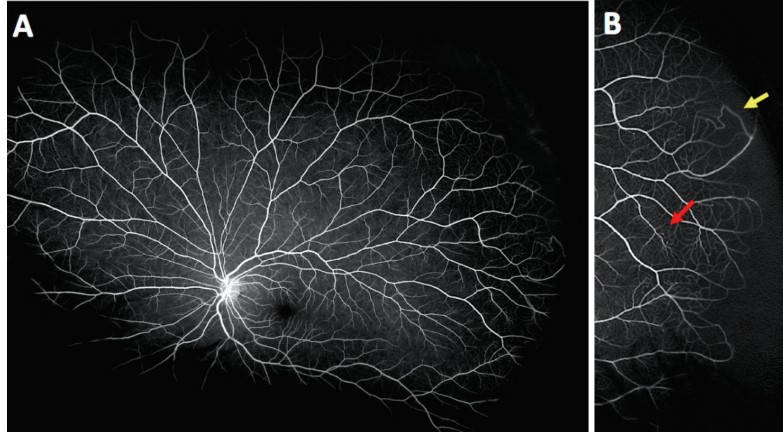
Tartışma

HbC, β zincirinde 6. pozisyonundaki tek bir glutamik asidin lizinle değişmesinden kaynaklanan normal hemoglobin A'nın bir varyantıdır. Aynı pozisyonundaki glutamik asidin valin ile değiştiği HbSC'ye benzerdir. Orak hücre hastalığından farklı olarak, HbC düşük oksijen koşullarında polimerize olmaz, bu nedenle eritrositlere karakteristik orak şeklini veren hücre zarında uzamaya neden olmaz. Ancak HbC, eritrositlerin içinde kristaller şeklinde çökeltiler oluşturarak sertliklerini artırabilir. Bu durum hiperviskoziteye ve eritrosit ömrünün azalmasına neden olabilir. Bununla birlikte, orak hücre hastalığında görülen vazo-oklüzif krizler, HbSC ile birlikte olmadıkça, HbC hastalığında meydana gelmez.

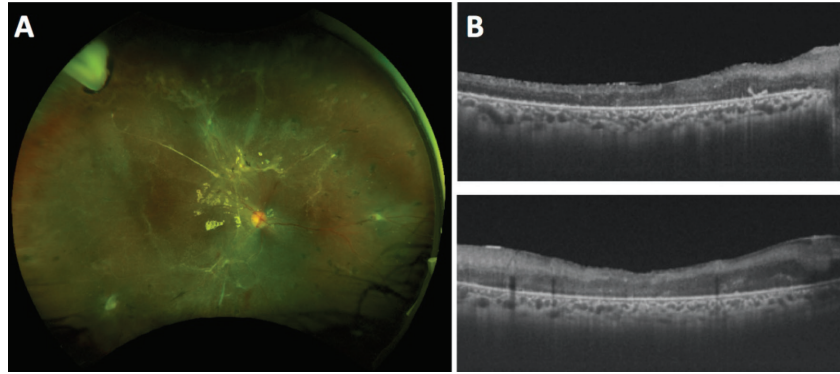
HbC'ye bağlı retinal iskemik fenomenlerin bildirildiği sınırlı sayıda çalışma vardır. Bu raporların çoğunda, obliterasyon ve vasküler anslar gibi periferik vasküler bozukluklar tanımlanmıştır. Orak hücreli aneminin neden olduğu retinopatiye benzer deniz yelpazesi şeklinde neovaskülarizasyon olguları da vardır.^{3,4} Welch ve Goldberg,⁵ HbC'li dokuz hastanın oküler fundusunu incelemiş ve üçünde venöz tortuosite ve periferik kılcal damarların obliterasyonu gibi retinal vasküler değişiklikler olduğunu tespit etmiştir. Bu sonuç bu bulguların o kadar da nadir olmayabileceğini düşündürmektedir. Homozigot HbC hastalarında bugüne kadar herhangi bir oküler bulgu bildirilmemiştir.



Şekil 1. Sağ gözün geniş alan retinografisi (A), vasküler arkatlar boyunca belirgin fibrovasküler proliferasyonlarla birlikte traksiyonel retina dekolmanını göstermektedir. Sağ gözün geniş alan anjiyografisinde (B) belirgin iskemi ve periferik vasküler atenüasyon izlenmektedir



Şekil 2. Sol gözün geniş alan anjiyografi görüntüsü (A) ve periferik iskemi ve vasküler bozuklukları gösteren ayrıntılı periferik (B) görüntüde vasküler halkalar, telanjiektaziler (sarı ok) ve mikroanevrizmalar (kırmızı ok) görülmektedir



Şekil 3. Cerrahi sonrası çekilen geniş alan retinografi (A) ve optik koherens tomografi (OCT) (B) görüntüleri. Retina, tamponad olarak kullanılan silikon yağı ile yatışık kalmıştır, ancak OCT’de görme fonksiyonu ve prognozun kötü olduğuna işaret eden belirgin atrofi izlenmektedir

Olgumuz HbC taşıyıcılığına bağlı traksiyonel retina dekolmanı bildiren ilk olgudur. Bu hastada aynı hastalığın iki farklı evresini gözlemleyebilmemiz özellikle ilgi çekiciydi. Sağ gözde şiddetli periferik iskemi ve traksiyonel retina dekolmanı ile daha ileri bir evre görülürken sol gözde hafif periferik iskemi ve sekonder vasküler anomalilerle seyreden daha erken evre hastalık mevcuttu.

Hastalığın tanısında geniş alan floresein anjiyografinin rolünün vurgulanması gerektiğini düşünüyoruz. Geniş alan floresein anjiyografi, prematüre retinopatisi, orak hücreli retinopati veya periferik vaskülit gibi çok periferdeki vasküler değişikliklerin değerlendirilmesine olanak sağlayan nispeten yeni bir teknolojidir.^{6,7,8} Rutin fundus muayenesi sırasında bu değişiklikler gözden kaçabilirken, ultra geniş alan floresein anjiyografi bu bölgenin daha iyi incelenmesine olanak sağlar.

Sonuç olarak, proliferatif retinopati sadece orak hücre hastalığı ile ilişkili olarak değil, aynı zamanda oraklanmanın olmadığı diğer hemoglobinopatilerde de mevcut olabilir. HbC taşıyıcılığı gibi hemoglobinopatiler, genellikle iyi huylu bir hastalık olarak kabul edilmesine rağmen görme açısından

tehdit edici olabilir. Ultra geniş alan floresein anjiyografi, bu retinopatinin daha önce bildirilenden daha yüksek bir prevalansı olduğunu ortaya çıkarabilir.

Etik

Hasta Onayı: Alındı.

Hakem Değerlendirmesi: Editörler kurulu ve editörler kurulu dışında olan kişiler tarafından değerlendirilmiştir.

Yazarlık Katkıları

Cerrahi ve Medikal Uygulama: X.G-S., C.G-A., S.B.G., J.G-A., **Konsept:** X.G-S., C.G-A., S.B.G., J.G-A., **Dizayn:** X.G-S., C.G-A., **Veri Toplama veya İşleme:** X.G-S., Y.B., **Analiz veya Yorumlama:** X.G-S., Y.B., **Literatür Arama:** X.G-S., Y.B., **Yazan:** X.G-S., C.G-A., Y.B., S.B.G., P.B., J.G-A.

Çıkar Çatışması: Yazarlar tarafından çıkar çatışması bildirilmemiştir.

Finansal Destek: Yazarlar tarafından finansal destek almadıkları bildirilmiştir.

Kaynaklar

1. Ouzzif Z, El Maataoui A, Oukhedda N, Messaoudi N, Mikdam M, Abdellatifi M, Doghmi K. Hemoglobinosis C in Morocco : A report of 111 cas. Tunis Med. 2017;95:229-233.
2. Myerson RM, Harrison E, Lohmuller HW. Incidence and significance of abnormal hemoglobins; report of a series of 1,000 hospitalized Negro veterans. Am J Med. 1959;26:543-546.
3. Moschandreou M, Galinos S, Valenzuela R, Constantaras AA, Goldberg ME, Adams J 3rd. Retinopathy in hemoglobin C trait (AC hemoglobinopathy). Am J Ophthalmol. 1974;77:465-471.
4. Hingorani M, Bentley CR, Jackson H, Betancourt F, Arya R, Aclimandos WA, Bird AC. Retinopathy in haemoglobin C trait. Eye (Lond). 1996;10:338-342.
5. Welch RB, Goldberg ME. Sick cell hemoglobin and its relation to fundus abnormality. Arch Ophthalmol. 1966;75:353-362.
6. Mao J, Shao Y, Lao J, Yu X, Chen Y, Zhang C, Li H, Shen L. Ultra-wide-field imaging and intravenous fundus fluorescein angiography in infants with retinopathy of prematurity. Retina. 2020;40:2357-2365.
7. Alabduljalil T, Cheung CS, VandenHoven C, Mackeen LD, Kirby-Allen M, Kertes PJ, Lam WC. Retinal ultra-wide-field colour imaging versus dilated fundus examination to screen for sickle cell retinopathy. Br J Ophthalmol. 2021;105:1121-1126.
8. Kumar V, Chandra P, Kumar A. Ultra-wide-field angiography in the management of Eales disease. Indian J Ophthalmol. 2016;64:504-507.