

Optik Diskin Durağan Konjenital Anomalileri: Klinik Görünüm ve Ayırıcı Tanıları

Ahmet AKSÜNGER¹, Haluk AKBATUR², Meral OR²,
Berati HASANREİSOĞLU³

Özet

Optik diskin ilerleyici olmayan konjenital anomalilerinden optik sinir hipoplazisi (10 olgu), tilted disk (13 olgu), optik disk kolobomu (19 olgu) ve optik disk piti (5 olgu) tanısı konmuş olan toplam 47 olgu retrospektif olarak incelenmiştir. Olgular semptomlar ve klinik özellikler açısından irdelenmiş ve bu patolojilerin tedavi edilebilir diğer konjenital ve akkiz bozukluklardan ayırıcı tanılarının yapılmasının önemi vurgulanmıştır.

Anahtar Kelimeler: Optik sinir başı hastalıkları, optik sinir hipoplazisi, optik disk kolobomu, tilted disk, optik disk piti, morning glory sendromu

SUMMARY

CONGENITAL&NONPROGRESIVE OPTIC NERVE HEAD ANOMALIES: CLINICAL MANIFESTATION AND DIFFERENTIAL DIAGNOSIS

47cases diagnosed as nonprogressive congenital anomalies of optic disc, which were diagnosed as optic nerve hypoplasia (10 cases), coloboma of optic disc (19 cases), tilted disc (13 cases) and optic disc pit (5 cases) were evaluated retrospectively. These cases were investigated with respect to clinical signs and symptoms and it was stressed to make differential diagnosis from the other treatable congenital and acquired optic nerve head disorders. *Ret-vit 1995; 3: 69-73*

Key Words: optic nerve head disorders, optic nerve hypoplasia, coloboma of optic nerve head, tilted disc syndrome, optic disc pit, morning glory syndrome

Optik diskin konjenital anomalilerinin büyük bir kısmı ilerleyici değildir ve tedavileri yoktur. Yaygın olarak görülen bu patolojileri tedavi edilebilir olan ve görmeyi progresiv olarak düşüren diğer konjenital ve akkiz bozukluklardan ayırmak gereklidir. Papil ödem, glokomatöz veya diğer atrofilerle karıştırılabilmeleri, görme alanı değişiklikleri ve diğer malformasyonlarla birlikte bulunmaları nedeniyle ayırıcı tanılarının yapılması önem arz etmektedir.¹⁻¹⁰

Bu çalışmada optik sinir hipoplazisi (10 olgu), optik disk kolobomu (19 olgu), tilted disk (13 olgu) ve optik disk piti (5 olgu) tanısı konmuş olan toplam 47 olgunun klinik özellikleri, semptomları ve ayırıcı tanıları irdelenmiştir.

GEREÇ ve YÖNTEM

24'ü kadın, 23'ü erkek toplam 47 olgu retrospektif olarak incelenmiştir. Hastaların yaşı 2-70 arasında değişmekte olup ortalama yaş 30,5 tur.

Olguların hepsinin görme keskinlikleri snellen eşeli ile ölçülmüş, göz hareketlerinin değerlendirilmesi, biyomikroskopik muayene, fundus muayenesi ve skiyoskopik ölçümleri yapılmıştır. Gereken olgularda fundus flöresein anjiogra-

Geliş: 9.8.1994

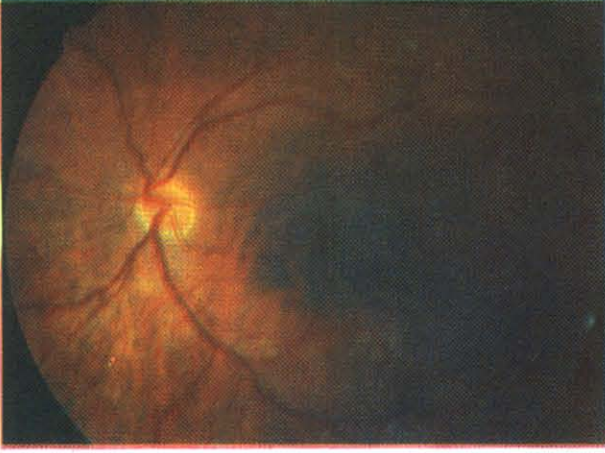
Kabul: 1.11.1994

Yazışma: Ahmet Aksünger 11. sok 15/5 Bahçelievler-
Ankara

1 Yrd Doç Dr Dicle ÜTF Göz Hastalıkları ABD

2 Doç Dr Gazi ÜTF Göz Hastalıkları ABD

3 Prof Dr Gazi ÜTF Göz Hastalıkları ABD



Res 1: Optik sinir hipoplazisi

fisi, görme alanı muayenesi, renk görme muayenesi ve ultrasonografik muayeneler yapılmıştır. Hastalar sistemik patolojiler açısından da ilgili birimlere konsülte edilmiştir.

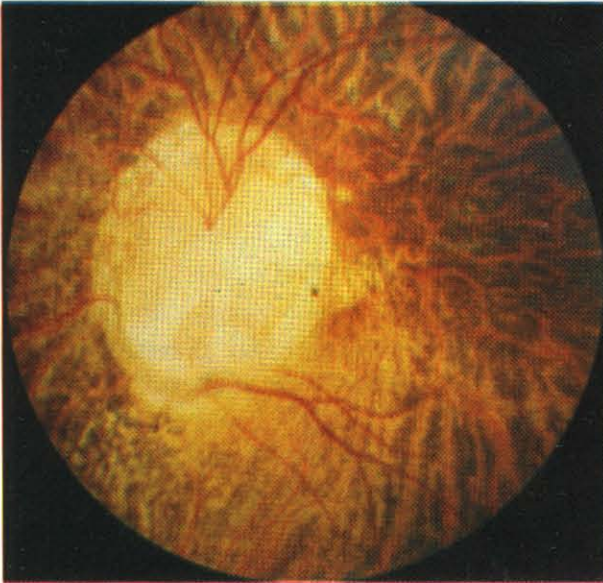
BULGULAR

Optik sinir hipoplazisi tanısı konan 10 hastanın altısı görme azlığı şikayeti ile müracaat etmiştir. Dört hastada ise tanı rutin muayene esnasında konmuştur. Hastaların düzeltilmiş görme keskinlikleri 0.4-tam arasında değişmekteydi. 8 hastada -1 ile -7 dioptri arasında değişen derecede myopi ve/veya astigmatizma mevcuttu. Bütün hastaların göz hareketleri ve ön segment muayeneleri normaldi. Fundus muayenesinde optik disk küçük ve diski çev-

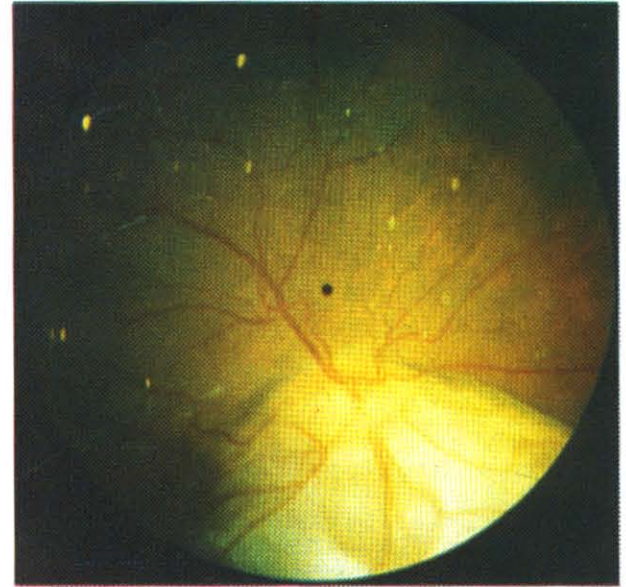
releyen hipopigmente bir halo mevcuttu (Res 1). Hipoplazi 6 olguda bilateral ve 4 olguda ise tek taraflı idi. Hastalarda sistemik bir patoloji saptanmadı.

Optik disk kolobomu tanısı konan 19 hastanın onu görme azlığı şikayeti ile müracaat etmiştir. İki hasta mikroftalmi ön tanısıyla kliniğimize refere edilmiş, iki hasta ise mevcut iris kolobomunun aile tarafından farkedilmesiyle muayeneye getirilmiştir. İki hasta retina dekolmanı tanısıyla kliniğimize gönderilmiş olup üç hastada ise rutin muayene esnasında tanı konmuştur. Hastaların düzeltilmiş görme keskinlikleri El hareketleri ile 0.7 arasında değişmekteydi. 9 hastada -1 ile -5 dioptri arasında değişen derecede myopi mevcuttu. Ön segment muayenesinde iki hastada mikroftalmi, iki hastada iris kolobomu ve bir hastada katarakt mevcuttu. Fundus muayenesinde 4 hastada izole optik disk kolobomu, iki hastada kolobom ile birlikte nonregmatojen retina dekolmanı ve 9 hastada retinokoroidal kolobom mevcuttu (Res 2,3). Üç hastada ise morning glory sendromuna benzer kolobom mevcuttu (Res 4). Bu olguların ikisi kadın biri erkekti ve üç olguda da patoloji sağ gözdeydi. Bir hastada ise köprü kolobomu mevcuttu (Res 5)

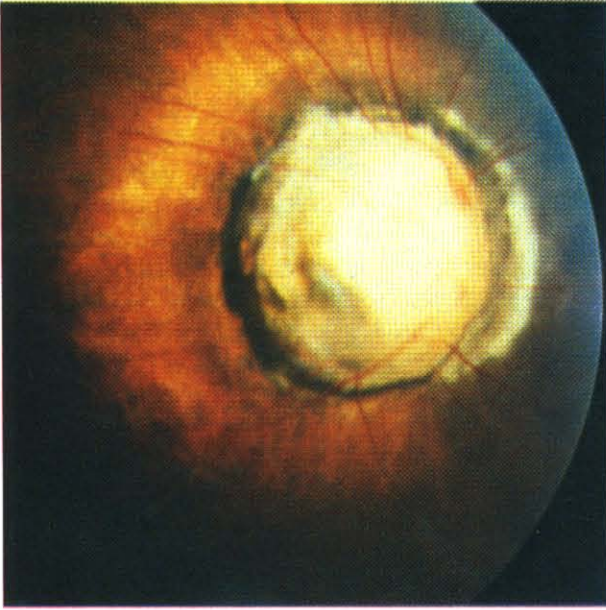
Tilted disk tanısı 10 hastada rutin muayene esnasında konmuştur. 3 hasta ise görme azlığı şikayetiyle müracaat etmiştir. Hastaların düzeltilmiş görme keskinlikleri 0.8-tam arasında değişmekteydi. Olguların hepsinde değişen derecelerde myopi ve/veya astigmatizma mev-



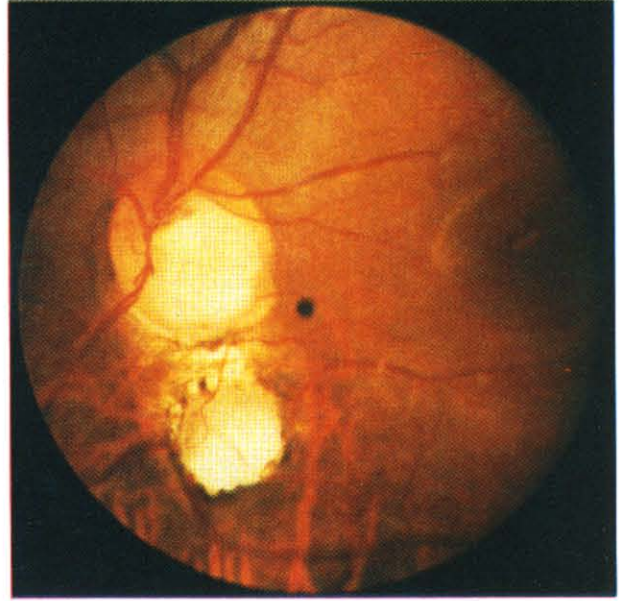
Res 2: İzole optik sinir kolobomo



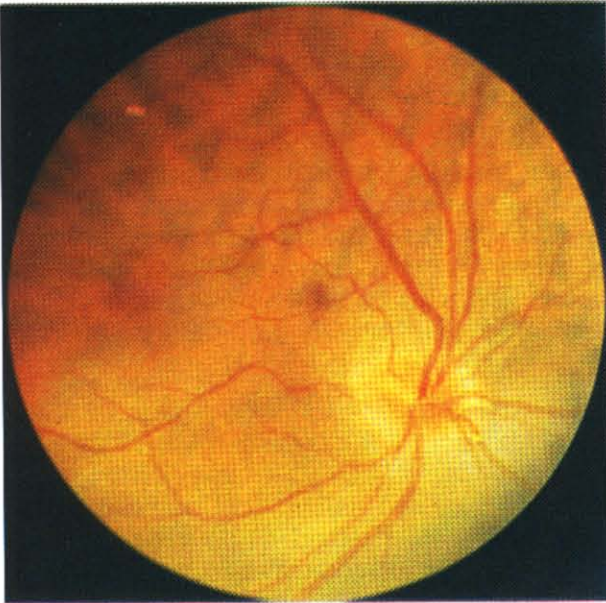
Res 3: Retinokoroidal kolobom



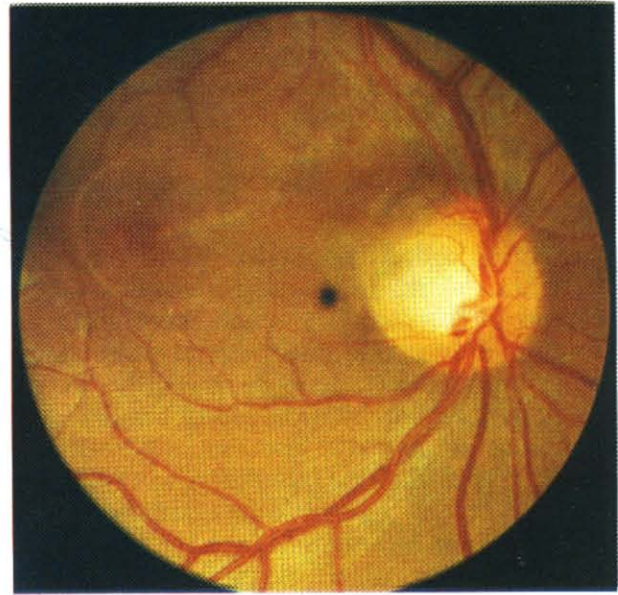
Res 4: Morning glory benzeri kolobom



Res 5: Köprü kolobom



Res 6: Tilted disk

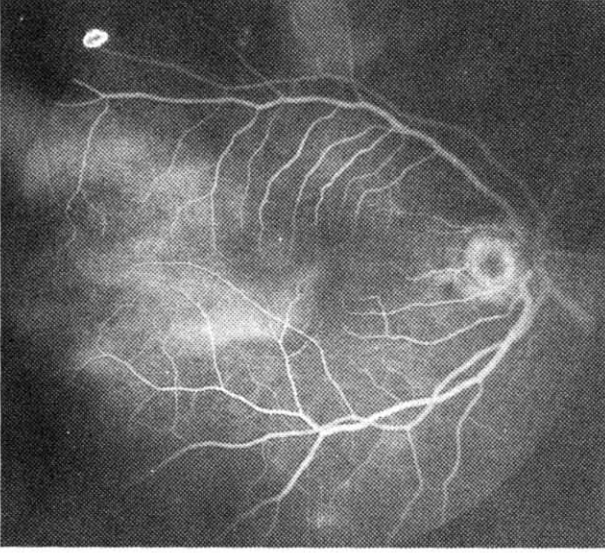


Res 7a: Optik disk piti

cuttu. Hastaların ön segment muayeneleri normaldi. Patoloji 10 olguda bilateraldi (Res 6).

Optik disk piti tanısı iki hastada rutin muayene esnasında konmuştur. 3 hasta ise eşlik eden seröz maküler dekolmana bağlı görme azalması şikayeti ile müracaat etmiştir. Hastaların ön segment muayeneleri normaldi. Fundus muayenesinde dört olguda optik disk piti

tek taraflıydı ve diskin alt temporalindeydi. Bir olguda ise pit iki taraflıydı. Üç olguda optik disk piti ile beraber 1-2 disk çapında, sınırları belirgin seröz maküler dekolman mevcuttu (Res 7a). Fundus flöresein angiografide erken dönemde iyi sınırlı hipoflöresans alan diskin temporalinde izlenmekteydi (Res 7b) Geç dönemde ise optik pitin boyanmasına bağlı hiperflöresans izlenmekteydi.



Res 7b: Flörescin anjigrafide optik diskte pitin neden olduğu hipoflöresans

TARTIŞMA ve SONUÇ

Optik diskin konjenital anomalileri yaygın görülmeleri, papilödem, glokomatöz atrofi ve diğer atrofilerle karıştırılabilmeleri ve diğer malformasyonlarla birlikte olabilmeleri nedeniyle ayırıcı tanıları önem arzeden patolojilerdir.

Optik Disk Hipoplazisi: Nöral retinadaki ganglion hücrelerinin gelişim defekti sonucu oluşan bu konjenital anomali, konsantrik koroidal ve retina pigment epitel anomalisine bağlı hipopigmente halo ile çevrili küçük bir optik disk ile karakterlidir. Bu çift halka işareti olarak adlandırılır. Hastalarda görme azalması, görme alanı değişiklikleri ve renkli görmede defekt görülebilir. Görme alanı değişiklikleri bitemporal veya binazal hemianopsi şeklinde olabilir(kiazmaya bası yapan lezyonlardaki gibi).^{1,3}

Optik Disk Kolobomu: Embryonik hayatın erken döneminde, embryonik yarığın füzyonunun olmaması sonucu gelişen bir anomali. Optik diskle birlikte retina, koroid, iris ve lens yapılarından biri veya birkaçı etkilenebilir. Sıklıkla bilateraldir ve vakaların çoğunda sporadik olarak görülür. İzole optik disk kolobomu nadir görülür. Optik disk geniş ve parsiyel veya total olarak ekskedir. Karakteristik olarak kolobom kenarını çaprazlayan kan da-

marları sayısı artmıştır.^{1,2,6,7} Retinokoroidal kolobom daha sık olarak görülür. Sıklıkla fundusun inferonazal kısmında, beyaz renkte, sınırları keskin ve sirküler yapıdadır. Hastalarda görme keskinliğinde azalma, görme alanı değişiklikleri ve renkli görme bozuklukları görülebilir. Morning Glory Sendromu optik sinirin intraoküler kısmında diskte genişleme, disk merkezinde konik bir çökme ve diski çevreleyen gri-siyah renkte bir halkanın izlendiği, retrobulber kısımda optik sinirin tamamen normal olduğu bir kolobomdur. Kan damarları diskten radial olarak çıkarlar. Hemen daima tek taraflıdır ve sıklıkla sağ gözdedir. Kadınlarda daha sık görülür. Görme keskinliğinde azalma ve görme alanında sentroçekal skotom izlenir.^{1,12,13}

Tilted Disk: Optik diskin sıklıkla alt ve alt temporale eğikliği ile karakterli bu anomalide, optik sinir ve retinal damarlar oblik bir şekilde globa girmektedir. Popülasyonun %1-2'sinde görülür ve %75 olguda bilateraldir. Görme keskinliğinde azalma, görme alanında bitemporal ve binazal hemianopsi görülebilir. Olguların büyük bir kısmında myopi ve astigmatizma mevcuttur.¹

Optik Disk Piti: Nöral retina ve optik sinir başının farklılaşmasından önce erken dönemde oluşan bir gelişimsel bozukluktur. Sıklıkla alt temporal disk kadranı üzerinde yerleşen, yuvarlak veya oval, koyu renkli bir çukurlaşmadır. %85 tek taraflıdır. Seröz makula dekolmanı optik disk piti olgularında %33-90 oranında görülmektedir..^{1,4,8,10,11}

Optik sinir hipoplazisi tanısı konan 10 olgunun sekizinde, tilted disk tanısı konan hastaların hepsinde, optik disk kolobomu tanısı konan 14 hastanın altısında ve morning glory tanısı konan üç hastada değişen derecelerde myopi ve/veya astigmatizma mevcuttu ve hastaların büyük bir kısmında tashihe rağmen görme keskinliği tama çıkmıyordu. Bu nedenle tashihe rağmen görme keskinliğinin arttırılmadığı olgularda optik sinir başının dikkatli muayenesinin yapılması önem taşımaktadır.

Optik disk piti tanısı konan 5 olgunun üçünde seröz makuler dekolmanda mevcuttu. Bu seröz dekolmanların seyrinde %25 oranında spontan düzelmeler bildirilmesine rağmen, nökslerin hemen daima kaçınılmaz olduğu ve her biri ne kadar süreceği belli olmayan atakların nihayetle görme keskinliğinde kalıcı hara-

biyetlere yol açacağı kesindir.^{14,10,11} Cox ve ark tedavi edilmeyen olguların %50'den fazlasında 5 yıl içinde görme keskinliğinin 1/10 ve altına düştüğünü saptamışlardır.¹⁴ Olgularımızın ikisinde pars plana vitrektomi+intravitreal gaz tamponadı ile seröz makuler dekolmana yer değiştirilmesiyle görme artışı sağlanmıştır.

Sonuç olarak görme keskinlikleri tashihle düzeltilemeyen olgularda optik sinir başının dikkatli bir şekilde muayeneleri yapılmalıdır. Tilted disk ve morning glory sendromu ile birlikte myopi ve/veya astigmatizma olduğu bilinmektedir. Bizim olgularımızda bunların dışında optik sinir hipoplazisi ve kolobom olgularında da yüksek oranda myopi ve/veya astigmatizma mevcuttu. Bu sebeple refraksiyon muayenesi yapılan tüm olgularda optik sinir başının dikkatli bir muayenesi ihmal edilmemelidir. Görme alanı değişiklikleri nedeniyle gönderilen hastalarda optik sinir başının dikkatli bir muayenesi eğer mevcutsa patolojinin kolayca saptanmasını sağlayacak ve gereksiz zaman kaybı ve tetkiklere engel olacaktır. Yine santral seröz dekolmanı olan her olgu optik disk piti yönünden dikkatli bir şekilde muayene edilmelidir.

Optik diskin durağan konjenital anomalilerinin tedavisi yoktur ancak tanının konması hastalar uygulanabilecek gereksiz tetkiklerin yapılmasına ve zaman kaybına engel olacaktır.

KAYNAKLAR

1. Krittinger EE, Beaumont HM: A color atlas of optic disc abnormalities, Wolfe medical publ. Ltd Year Book Medical Publishers, Inc. 1987
2. Akbatur HH, Hasanreisöglü BH, Önel M, Kapran Z: T Oft Gaz. 1992; 22:104-106
3. Sing J, Ghose S, Vashisth S et al: optic nerve hypoplasia. Clinical and ultrasonographic study. Can. J Ophthalmol 1985; 20:205-210
4. Tezel HT, Günel İ, Tezel G: Optik sinirin konjenital pitleri T Oft Gaz 1992;22:91-103
5. Jacobs M, Taylor D: The systemic and genetic significance of congenital optic disc anomalies Eye. 1991; 5:470-475
6. Eggitt RL, Blake K, Taylor D, Wyse R: The eye in the CHARGE association. Br J Ophthalmol 1990; 74:421-6
7. Brown G: Congenital fundus abnormalities. Duane's clinical ophthalmology. JB Lippincott Co. Revised Edition 1989; vol 3:chp8
8. Montenegro M, Bonnet M: Fossettes colobomateuses de la papille: revue clinique et therapeutique de 221 cases. J Fr Ophthalmol 1989;12:6/7:411-19
9. Kim RY, Hayt WF, Lessell S, Marahara MH: Superior segmental optic hypoplasia: A sign of maternal diabetes. Arch Ophthalmol 1989; 107:1312-15
10. Aksünger A, Demireller T, Şengün A, Akbatur HH: Optik pitte seröz makuler dekolmana yer değiştirilmesi Ret-vit 1994:2077-82
11. Menteş J, Erbakan G, Ateş H: Optik sinir pitinin neden olduğu seröz makula dekolmanın fotokoagülasyonla tedavisi T Oft Gaz 1990; 20:342-45
12. Traboulsi M, O'Neil J: The spectrum in the morphology of the so-called "Morning glory disc anomaly" J Ped Ophthalmol strabis 1988; 25(2):92-8
13. Hamada S, Inoue Y, Matsuda K: A case of morning glory syndrome with good visual acuity. Jpn J Ophthalmol 1978; 32:196-7
14. Cox MS Witherspoon D, Morris RE, Flynn H: Evolving techniques in the treatment of macular detachment caused by optic pits. Ophthalmology 1988; 95:889-96