

KONJENİTAL OPTİK SİNİR ANOMALİLERİ

16

Feride TUNCER ORHAN¹

Konjenital optik disk anomalileri rutin klinik pratiğimizde nadir olmayan bir oranda rastladığımız anatomik malformasyonlardır. Bu anomaliler sıklıkla ilerleyici görme kaybına sebep olmayan, iyi huylu seyir gösteren patolojiler olsa da bir kısmı ambliyopi, nistagmus, şaşılık gibi önemli oküler komplikasyonlarla ve sistemik sendromlarla birliktelik gösterebilir. Bu hastalıkların morfolojik görünümle-ri optik disk ödemi, oküler tümörler ve glokom ile benzerlik göstermektedir. Bu anomalilerin iyi tanınması ve olası komplikasyonlarının bilinmesi, yanlış tanı ve gereksiz tıbbi nörolojik araştırmalardan kaçınılması açısından önemlidir.

TİLTED DİSK

Tilted disk (TD) diğer adıyla eğik disk, ilerleyici görme kaybına neden olan patolojilerden ayırt edilmesi gereken yaygın bir konjenital malformasyondur. Literatürde farklı klinik çalışmalarında görülme sıklığı %0,4 ile %3,5 aralığında olduğu bildirilmiştir. Vakaların %37,5 ile %80'i bilateraldir. Prevalans değerleri arasındaki bu fark hem hastalığın çok çeşitli klinik varyasyonlarının olması hem de araştırmalarda TD'yi tanımlamak için kullanılan kriterlerin farklılıklarından kaynaklanmaktadır. Vakalar iki cinsiyette de benzer oranlarda görülmektedir.

TD patofizyolojisi hakkında fikir birliği olmamakla birlikte,embriyogenez döneminde optik fissürün kapanma defekti ile ilişkili olduğu en çok kabul gören hipotezdir. TD'nin oküler kolobom spektrumundaki hastalıklar arasında yer aldığını bildiren yayınlar mevcuttur.

¹ Uzm. Dr. Eskişehir Şehir Hastanesi Göz Hastalıkları Kliniği, feridetncr@gmail.com

KAYNAKLAR

1. Apple DJ, Rabb MF, Walsh PM. Congenital anomalies of the optic disc. *Surv Ophthalmol.* 1982;27(1):3-41.
2. Jonas JB, Gusek GC, Naumann GO. Optic disc, cup and neuroretinal rim size, configuration and correlations in normal eyes. *Invest Ophthalmol Vis Sci.* 1988;29(7):1151-1158.
3. Vongphanit J, Mitchell P, Wang JJ. Population prevalence of tilted optic disks and the relationship of this sign to refractive error. *Am J Ophthalmol.* 2002;133:679-685.
4. Witmer MT, Margo CE, Drucker M. Tilted optic disks. *Surv Ophthalmol.* 2010;55(5):403-428.
5. How AC, Tan GS, Chan YH, et al. Population prevalence of tilted and torted optic discs among an adult Chinese population in Singapore: the Tanjong Pagar Study. *Arch Ophthalmol.* 2009;127(7):894-899.
6. Hsu P, Ma A, Wilson M, et al. CHARGE syndrome: a review. *J Paediatr Child Health.* 2014;50(7):504-511.
7. George A, Cogliati T, Brooks BP. Genetics of syndromic ocular coloboma: CHARGE and COACH syndromes. *Exp Eye Res.* 2020;193:107940.
8. Vegunta S, Patel BC. Optic nerve coloboma. In: *StatPearls. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2020.*
9. Patel A, Sowden JC. Genes and pathways in optic fissure closure. *Semin Cell Dev Biol.* 2019;91:55-65.
10. Amador-Patarroyo MJ, Pérez-Rueda MA, Tellez CH. Congenital anomalies of the optic nerve. *Saudi J Ophthalmol.* 2015;29(1):32-38.
11. Fruhman G, Eble TN, Gambhir N, Sutton VR, Van den Veyver IB, Lewis RA. Ophthalmologic findings in Aicardi syndrome. *J AAPOS.* 2012;16(3):238-241.
12. Shah PK, Narendran V, Kalpana N. Aicardi syndrome: The importance of an ophthalmologist in its diagnosis. *Indian J Ophthalmol.* 2009;57:234-236.
13. Lit ES, D'Amico DJ. Retinal manifestations of morning glory disc syndrome. *Int Ophthalmol Clin.* 2001;41(1):131-138.
14. Hope-Ross M, Johnston SS. The Morning Glory syndrome associated with sphenothmoidal encephalocele. *Ophthalmic Paediatr Genet.* 1990;11(2):147-153.
15. Uzel MM, Karacorlu M. Optic disk pits and optic disk pit maculopathy: A review. *Surv Ophthalmol.* 2019;64(5):595-607.
16. Kalogeropoulos D, Ch'ng SW, Lee R, et al. Optic disc pit maculopathy: A review. *Asia Pac J Ophthalmol (Phila).* 2019;8(3):247-255.
17. Georgalas I, Ladas I, Georgopoulos G et al. Optic disc pit: a review. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol.* 2011;249(8):1113-1122.
18. Karacorlu SA, Karacorlu M, Ozdemir H et al. Optical coherence tomography in optic pit maculopathy. *Int Ophthalmol.* 2007;27(5):293-297.
19. Karacorlu M, Sayman Muslubas I, Hocaoglu M et al. Long-term outcomes of radial optic neurotomy for management of optic disk pit maculopathy. *Retina.* 2016;36(12):2419-2427.
20. Allegrini D, Pagano L, Ferrara M, et al. Optic disc drusen: a systematic review : Up-to-date and future perspective. *Int Ophthalmol.* 2020;40(8):2119-2127.
21. Rotruck J. A review of optic disc drusen in children. *Int Ophthalmol Clin.* 2018;58(4):67-82.
22. Costello F, Malmqvist L, Hamann S. The role of optical coherence tomography in differentiating optic disc drusen from optic disc edema. *Asia Pac J Ophthalmol (Phila).* 2018;7(4):271-279.
23. Palmer E, Gale J, Crowston JG, Wells AP. Optic nerve head drusen: an update. *Neuroophthalmology.* 2018;42(6):367-384.
24. Chen CA, Yin J, Lewis RA et al. Genetic causes of optic nerve hypoplasia. *J Med Genet.* 2017;54(7):441-449.
25. Ryabets-Lienhard A, Stewart C, Borchert M et al. The Optic Nerve Hypoplasia spectrum: review of the literature and clinical guidelines. *Adv Pediatr.* 2016;63(1):127-146.

26. Borchert M. Reappraisal of the optic nerve hypoplasia syndrome. *J Neuroophthalmol.* 2012;32(1):58-67.
27. Kaur S, Jain S, Sodhi HB et al. Optic nerve hypoplasia. *Oman J Ophthalmol.* 2013;6(2):77-82.
28. Jeng-Miller KW, Cestari DM, Gaier ED. Congenital anomalies of the optic disc: insights from optical coherence tomography imaging. *Curr Opin Ophthalmol.* 2017;28(6):579-586.
29. Yamamoto T. Superior segmental optic hypoplasia as a differential diagnosis of glaucoma. *Taiwan J Ophthalmol.* 2019;9(2):63-66.
30. Yagasaki A, Sawada A, Manabe Y et al. Clinical features of superior segmental optic hypoplasia: hospital-based study. *Jpn J Ophthalmol.* 2019;63(1):34-39.
31. Ganau M, Huet S, Syrmos N et al. Neuro-ophthalmological manifestations of Septo-Optic Dysplasia: current perspectives. *Eye Brain.* 2019;11:37-47.
32. Ramkumar HL, Verma R, Ferreyra HA, et al. Myelinated retinal nerve fiber layer (RNFL): a comprehensive review. *Int Ophthalmol Clin.* 2018;58(4):147-156.
33. Tarabishy AB, Alexandrou TJ, Traboulsi EI. Syndrome of myelinated retinal nerve fibers, myopia, and amblyopia: a review. *Surv Ophthalmol.* 2007;52(6):588-596.
34. Jeon H, Kim J, Kwon S. OCT angiography of persistent hyaloid artery: a case report. *BMC Ophthalmol.* 2019;19(1):141. Published 2019 Jul 4.
35. Chen C, Xiao H, Ding X. Persistent fetal vasculature. *Asia Pac J Ophthalmol (Phila).* 2019;8(1):86-95.