

DERLEME REVIEW

Diskte Çukurluk ile Seyreden Optik Disk Anomalileri (Optik Disk Pit, Optik Disk Kolobomu, Morning Glory Disk Anomalisi, Peripapiller Stafilom)

Optic Disc Anomalies with Excavation in the Disc (Optic Disc Pit, Morning Glory Disc Anomaly, Optic Disc Coloboma, Peripapillary Staphyloma)

Mehmet ÇİTİRİK* / **ORCID No:** 0000-0002-0558-5576
Profesör Doktor, Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ankara Ulucanlar Göz Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Geliş Tarihi/Received: 23.05.2021 **Kabul Tarihi/Accepted:** 15.11.2021

Yazışma Adresi/Address for Correspondence: Mehmet ÇİTİRİK, Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ankara Ulucanlar Göz Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Ulucanlar Cad. No:59 06250 Altındağ/Ankara **Tel./Phone:** +90-312-3623222, **E-posta/E-mail:** mcitirik@hotmail.com

ÖZ

Diskte çukurluk ile seyreden optik disk anomalilerinin başında, optik disk piti, optik disk kolobomu, morning glory disk anomalisi ve peripapiller stafilom gelmektedir. Bu anomaliler bazı sendromlar ile birlikte görülebilmekte ve bu durumda hastalık spektrumunun parçası olarak değerlendirilebilmektedir. Bununla birlikte, her anomaliye patogenezi ile embriyolojik kökeni açısından bakıldığında, farklı bir etyopatogenezi ön plana çıkmaktadır. Ayrıca anomalilerle oküler / sistemik ilişkiler farklılık gösterebilmekte ve bu durumda ise her anomalinin farklı bir hastalık olarak ele alınması gerektiği yorumlanmaktadır. Bu makalede diskte çukurluk ile seyreden optik disk anomalileri ele alınmış, güncel klinik bulgular, tanı ve tedavisi ortaya konmuştur.

Anahtar Kelimeler: Diskte çukurluk, morning glory disk anomalisi, optik disk anomalileri, optik disk kolobomu, optik disk pit, peripapiller stafilom

ABSTRACT

Optic disc pits, optic disc coloboma, morning glory disc anomaly, and peripapillary staphyloma are the leading optic disc anomalies with excavation in the disc. These anomalies can be seen together with some syndromes and in this case, can be evaluated as part of the spectrum of the disease. However, when looking at each anomaly in terms of its pathogenesis and embryological origin, a different etiopathogenesis comes to the fore. In addition, ocular/systemic relations with anomalies may differ, and in this case, it is interpreted that each anomaly should be considered as a different disease. In this article, optical disc anomalies with excavation in the disc are discussed and current clinical findings, diagnosis, and treatment are revealed.

Keywords: Excavation in the disc, morning glory disc anomaly, optic disc anomalies, optic disc coloboma, optic disc pit, peripapillary staphyloma

Giriş

Diskte çukurluk ile seyreden optik disk anomalileri, optik disk piti, optik disk kolobomu, morning glory disk anomalisi ve peripapiller stafilom'u içermektedir. Optik disk anomalisi periventriküler lökomalazi ve papillorenal sendrom ile birlikte görülebilmektedir. Bu durumda anomalilere hastalık spektrumunun parçası olarak bakılabilmektedir. Bununla birlikte, her anomaliye patogenezi ile embriyolojik kökeni açısından bakıldığında, farklı bir etyopatogenezi ön plana çıkmakta ve anomalilerle oküler / sistemik ilişkiler farklılık gösterebilmektedir. Bu durumda ise her anomalinin farklı bir hastalık olarak ele alınması gerektiği düşünülmektedir.^[1,2]

Optik Disk Piti ve Makülopatisi

Optik Disk Piti (ODP), optik diskin içinde, değişen büyüklüklerde, yuvarlak veya oval bir çukurluğun bulunduğu anomalidir. ODP, optik sinir başının konjenital kaviter disk anomalilerinden biri olup genellikle optik sinir ve peripapiller retinanın diğer anomalileri ile ilişkilidir. Çok nadiren normotansif glokomun seyri sırasında da ODP oluşabilir.^[1]

ODP gelişiminin embriyonel süreçte optik fissürün inkomplet kapanması ile ilişkili olduğu düşünülmektedir.^[1] Histolojik olarak ODP, displastik retina dokusunun lamina kribrozadaki bir açıklıktan subaraknoid boşluğa uzanan kollajen yapıdaki bir cep içine fıtıklaşmasıdır.^[3] Optik diskin sıklıkla temporal veya alt tempora-

linde yerleşimli olan pit, oval veya yuvarlak, gri, beyaz veya sarımsı renklerde ve krater benzeri çöküntü alanı olarak izlenmektedir. ODP, %70 olguda diskin temporal tarafında, %20 olguda santralinde yerleşimli olup geri kalanında inferior, superior ve nazal yerleşim göstermektedir.^[4] Santral yerleşimli ODP sıklıkla temporal pitlerden farklı davranır. Lamina kribroza merkezindeki tam kat defektler nöral doku herniasyonu ve seröz maküla dekolmanı ile ilişkili değildir. Santral ODP'lerin büyük çoğunluğu glokomatöz nöroretinal inceltme, RNFL kaybı ve görme alanı kaybı ile ilişkilidir.^[5]

Histopatolojik çalışmalar ODP, morning glory sendromu ve optik disk kolobomu gibi kaviter disk anomalilerinin aynı hastalık spektrumunda olabileceğini göstermektedir.^[6] ODP'ye optik sinir kolobomu, koroid kolobomu ve peripapiller pigmentasyon eşlik edebilir.^[4,5]

ODP insidansı 1/11000 olarak bildirilmiştir. Kadın ve erkeklerde eşit oranda görülmekte olup çoğunlukla tek taraflı olarak karşımıza çıkan ODP, %10-15 oranında bilateral tutulum gösterebilmektedir.^[3] ODP'lere eşlik eden diğer önemli bir durum %59-63 oranında görülebilen siliyoretinal arter varlığıdır. Theodossiadis ve ark. %64 olguda siliyoretinal arterin mevcut olduğunu, %55 olguda ise iki adet siliyoretinal arter varlığını bildirmişlerdir.^[7] Bununla birlikte bazı olgularda pitin damarların seyrinde değişikliğe yol açarak siliyoretinal arter ile karışabilecek bir görüntüye neden olabileceği de belirtilmektedir.^[4,8]

ODP olan hastalarının bir kısmında retina tabakalarında ayrışma (retinoskizis) ve/veya seröz maküla dekolmanı görülür.^[9] ODP ile birlikte seröz maküla dekolmanı gelişme durumuna optik disk piti makülopatisi (ODPM) denir ve insidansı çeşitli çalışmalarda % 25-75 oranında bildirilmiştir.^[5] Bu durum çocukluk çağında (en erken 6 yaş) veya yaşamın ileri yaşlarında (en geç 90 yaş) ortaya çıkabileceği gibi sıklıkla 20-40 yaşları arasında görülmektedir.^[10] Çocuklarda ODP makülopatisi ancak travmaya maruz kalan gözler olması durumunda görülebilir. Bu durumda yapılan cerrahide arka hyaloidin çok sıkı yapışık olduğu ve ayrılmasının zor olduğu akılda tutulmalıdır. Optik disk makülopatisinin gelişim mekanizmasında presipite eden neden olarak vitreus traksiyonu düşünülmekte ve pitin temporalde ve büyük olması yüksek makülopati riski ile ilişkili görülmektedir.^[4,8,11]

ODP'lerde seröz dekolmana neden olan subretinal sıvının kaynağı halen tartışmalıdır. Bu sıvının; likefiye vitreus, beyin omurilik sıvısı, pit tabanındaki sızdıran kan damarları ve koroidden kaynaklanabileceği ileri sürülmektedir. Mekanizma net olarak bilinmese de ODPM seröz retina dekolmanı ve/veya iç ve dış retina tabakalarında ayrılma (retinoskizis) ile sonuçlanmaktadır.

Beyin omurilik sıvısının ODP defekti yolu ile subaraknoid boşluktan retina içi ve altı boşluğa geçebileceği ileri sürülmüştür. Bazı optik koherens tomografi (OCT) çalışmalarında subaraknoid boşluk ile subretinal alan arasında direkt bağlantı olduğu gösterilmiştir.^[12] Aynı şekilde ODP ve morning glory sendromlu iki olguda retina dekolmanı sonrası vitreusa konulan silikon yağı tamponadının intrakranial migrasyonu subaraknoid boşluk ile subretinal alan arasında bir bağlantı olabileceğine işaret etmektedir.^[13,14]

İç limitan membran (ILM) soyulması ile birlikte veya tek başına yapılan standart vitrektomi ile ODPM'nin başarılı bir şekilde tedavi ediliyor olması, vitreusun transvers ve ön-arka traksiyonunun ana patojenik olay olabileceğini desteklemesi bakımından önemlidir.^[15] Collie cinsi köpekler üzerinde yapılan bir çalışmada vitreus boşluğuna verilen çini mürekkebinin subretinal boşluğa geçmesi ve ODP'li olguda intravitreal gaz ve silikonun subretinal

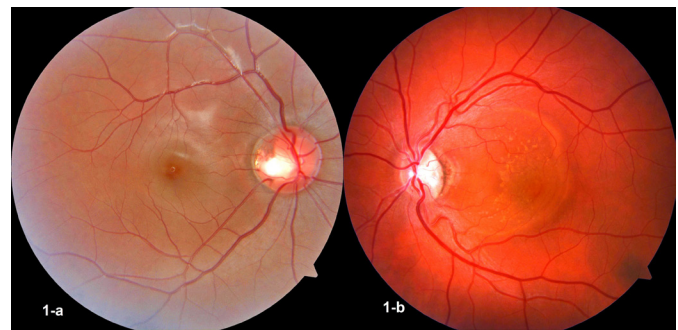
migrasyonu, olası kaynağın vitreus olabileceğini düşündürmektedir.^[16] Aynı şekilde intraoperatif olarak optik pit alanından subretinal sıvının aspire edilebilmesi subretinal sıvı ile pit arasındaki bağlantıya işaret etmektedir.^[4,16,18]

Vitreus sıvısının subretinal alana göçüne neden olmasında bir başka teori ise basınç gradiyentidir. Normal gözlerde belirgin bir basınç gradienti olmamasına rağmen pitli gözlerde intrakranial basınçtaki değişikliklerin beyin-omurilik sıvısı yoluyla göze iletildiği ve beyin-omurilik sıvısının subretinal alana geçtiği ileri sürülmektedir. Kafa içi basıncında düşüş durumunda vitreus sıvısı kese içine emilirken, yükselme esnasında kese dışına çıkartılır. Kafa içi basıncındaki dalgalanmalar, bir kapsül boyunca beyin omurilik sıvısı hareketi yoluyla pite iletildiği düşünülmektedir. Bu mekanizma aynı zamanda ODP'li gözlerde vitreustaki gaz ve silikonun intrakranial ve subretinal göçünü de açıklaması bakımından önemlidir.^[19]

Pit tabanındaki kan damarları ve koroid hakkında literatürde daha az kanıt bulunmakla beraber bazı olgularda FFA'da sızıntı olması ve koryoretinal atrofi varlığı olası kaynak olabileceğini düşündürmüştür.^[20-22]

Klinik Bulgular ve Tedavi

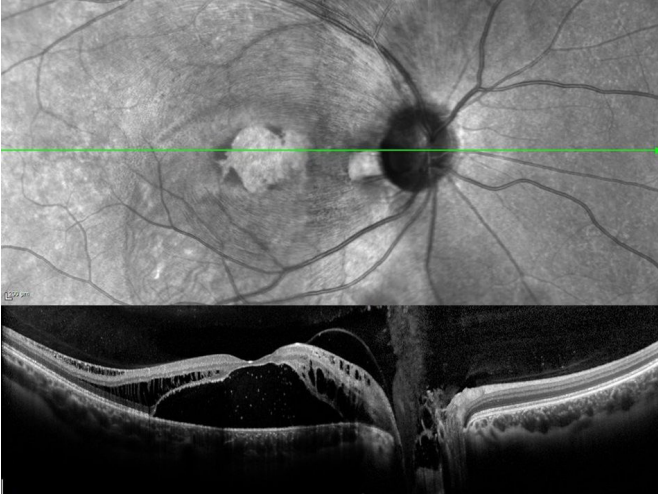
ODP, genellikle rutin oftalmolojik muayene sırasında fark edilir ve seröz retina dekolmanı, retinoskizis gibi maküler lezyonlarla komplike olmadıkça asemptomatik kalır. Optik diskin sıklıkla temporal veya alt temporalinde yerleşimli oval veya yuvarlak, gri, beyaz veya sarımsı renklerde ve krater benzeri çöküntü alanları olarak izlenmektedir (Resim 1a). ODP özellikle büyük olduğunda kavisli skotomlar veya genişlemiş kör nokta ile ilişkili olabilir. Seröz maküla dekolmanı varsa bu durum kabarıklık şeklinde görülür (Resim 1b) ve görme keskinliğinde azalma yapar. Dekolman pit kenarına kadar uzanıp foveanın alt tarafında az sayıda birikinti bırakabilir ve bu durum renkli veya infrared fotoğrafta fark edilebilir. Maküla tutulumu olan gözlerde görme genellikle 20/70 den azdır ve bu gözlerin %80'i 20/200 ve altında görme keskinliğine sahiptir.^[23] ODP'li hastalarda daha yüksek oranda normal/yüksek basınçlı glokoma rastlanır. Görme alanında özellikle büyük pitlerde, pite bağlı arkuat görme alanı defekti veya genişlemiş kör nokta görülebilir.^[24]



Resim 1: 1-a) Sağ gözde disk temporalinde optik pit. 1-b) Sol gözde disk temporalinde optik pit ve seröz maküla dekolmanı

Optik disk piti makülopatisi için tanı koydurucu OCT bulgusu retinoskizis ve seröz dekolmandır. Bu iki birliktelik bilaminer yapı olarak isimlendirilir ve bu görünüm tanı için patognomoniktir (Resim 2). Bu birliktelik yerine sadece seröz dekolman veya sadece retinokizis de görülebilir. Bazen de bilaminer yapı seröz dekolman veya retinokizise dönebilir. Bilaminer yapı cerrahi takipte

önemli olup; cerrahiden sonra ilk önce retinokizis daha sonra da seröz dekolman geriler. ODPM'de retinokizis hattı en çok dış pleksiform tabaka altında olup retinokizis her zaman disk tarafında daha belirgindir, yani asimetrik retinokizis söz konusudur (Resim 2). Ayırıcı tanıda düşünülmesi gereken familyal retinokiziste ise farklı olarak simetrik retinokizis olmaktadır.^[3,25] Uzman seröz dekolman, makülada kistik dejenerasyon, tam kat/lameller maküla deliği ve retinal pigment epitel atrofisi gibi komplikasyonlara yol açabilmekte olup OCT bu komplikasyonların takibinde çok önemli katkı sağlamaktadır.^[3,25]



Resim 2: Optik disk piti makulopatisi olgusunda optik koherens tomografi görüntüsü. Retinokizis ve seröz dekolman birlikteliği bilaminer yapı olarak isimlendirilir.

ODPM tedavisinin ne olması gerektiği konusunda bir konsensus olmamakla beraber değişen başarı oranları ile çeşitli tedavi modaliteleri mevcuttur.

Aseptomatik ODP'li olgular makülopati gelişimi açısından takip edilmelidir. Semptomatik ODPM'li olgular geçmişte tedavisiz takip edilmiştir, fakat tedavisiz bırakıldığında % 25 oranında spontan rezolüsyon bildirilse de sonuç görme keskinliğinde azalma, lameller delik veya tam kat maküla deliği gelişimi bildirilmiştir.^[4,26,27]

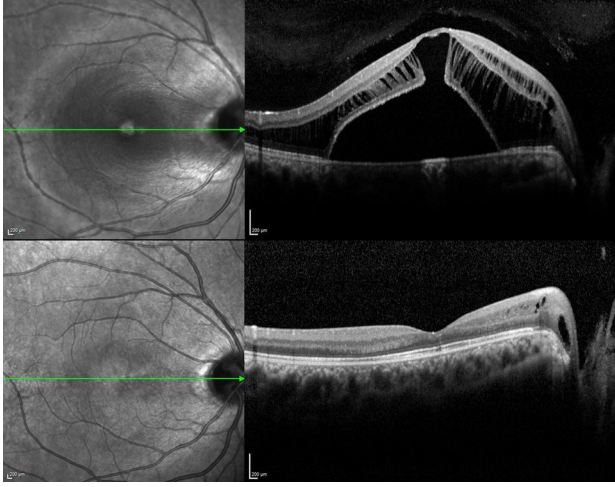
Geçmişte ODPM'li hastalara önerilen yatak istirahati, kapa-tedavisi ve oral steroidlerin tedavide kanıtlanmış etkilerinin olmaması, retina uzmanlarını farklı tedavi seçenekleri arayışına itmiştir.^[28] Optik diskin temporal kenarına lazer fotokoagülasyon tedavisi pit ile subretinal boşluk arasında bariyer oluşturması için uygulanan tedavilerden biridir. Bu amaçla literatürde xenon ve argon lazer tedavileri uygulanmış olup başarı oranı düşük ve sıklıkla iyileşme geçirir. Monin ve ark. optik pit makulopatili 6 olguya lazer tedavisi uygulamışlar ve sadece 2 olguda başarılı sonuç elde etmişlerdir.^[29] Lazer tedavisi ile ilgili farklı sonuçlar bildirilmekle birlikte halen bu tedavi, subretinal sıvı rezolüsyonu için gereken sürenin bilinmemesi ve fonksiyonel başarının düşük olması nedeniyle tartışmalıdır. Aynı zamanda lazer yapılan yerde görme alanı defektine neden olmaktadır.^[9] ODPM tedavisinde diğer bir tedavi yaklaşımı olarak tek başına veya lazer fotokoagülasyonla kombine edilerek intravitreal gaz enjeksiyonu önerilmiştir.^[30,31] Lincoff ve Kreissing ODPM tedavisinde lazer fotokoagülasyon olmaksızın intravitreal gaz enjeksiyonu ve pnömotik yer değiştirme uygulamış, başlangıçta retinada yatışıklık ve görmede artış sağlansa da

daha sonra subretinal sıvının rekürrensi ile karşılaşmışlardır.^[30] Akiyama ve ark. 8 hastalık bir seride % 100 sulfur hexafluoride (SF6) gaz enjeksiyonu ile % 50 anatomik ve fonksiyonel başarı sağlamışlardır.^[31] Bu çalışmada takip süresi kısa olduğu için bu başarının kalıcı olup olmadığı bilinmemektedir. Ayrıca intravitreal gaz enjeksiyonuna rağmen retina iç tabakalara sıvı akışının engellenmediği göz önüne alındığında etkinin kalıcı olmayabileceği düşünülebilir. Bu teknikte de yine başarı oranı düşük olup rekürrens sıklığıdır.^[30,31]

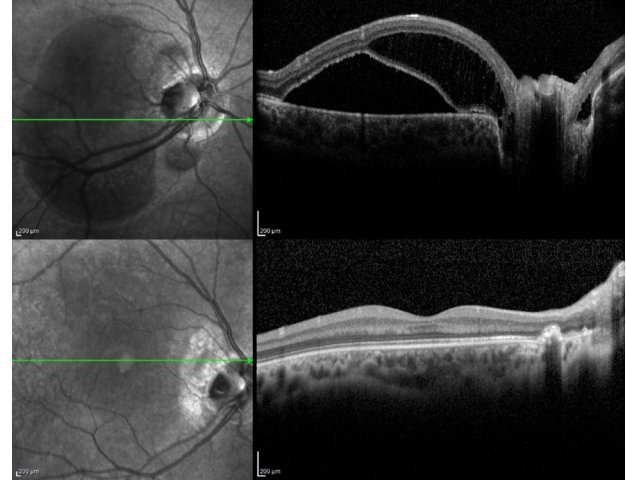
Son yıllarda ODPM tedavisinde en sık uygulanan yöntem tek başına pars plana vitrektomi (PPV) veya PPV ile birlikte juxtapapiller lazer fotokoagülasyon veya gaz tamponad enjeksiyonunun kombine uygulanmasıdır.^[32,33]

ODPM tedavisinde vitreus traksiyonunun serbestleştirilmesinin çok önemli bir faktör olduğu kabul edilir. Bu teori çok sayıda büyük vaka serilerinde PPV ve arka hyaloidin kaldırılması sonucu makülopati rezolüsyonun gösterilmesi ile klinik olarak kanıtlanmıştır.^[32,33] Bir çalışmada PPV, arka hyaloidin kaldırılması, lazer ve gaz tamponad işlemi uygulanan 11 hastada tüm hastalarda anatomik ve fonksiyonel başarı elde edilmiş, ancak takiplerde 2 hastada rekürrens izlenmiştir.^[34] Hirakata ve ark. ise 11 hasta üzerinde yaptıkları bir çalışmada lazer uygulamaksızın PPV ve gaz tamponad uygulayarak hastaların 10'unda rezolüsyon gözlemlemiştir.^[35] Gaz tamponad kullanımı yayımlanmış çalışmaların büyük çoğunluğunda mevcut olup, pitten subretinal alana sıvı geçişini engelleyen bir bariyer oluşturmak için uygulanmaktadır. PPV ile birlikte gaz tamponat kullanımının da sonuca etkisi olup olmadığı tam olarak bilinmemekte ve gaz tamponat kullanılmadan yapılan cerrahilerde de başarılı sonuçlar alınmaktadır. Bu çalışmalardan birinde 7 hastaya sadece PPV ve arka hyaloid soyulması uygulanmış ve görsel ve anatomik başarı sağlanmıştır.^[36] Bu çalışmada, ODPM'de izlenebilen skizis benzeri retina ayrılmasının tetikleyicisinin peripapiller vitreus traksiyonu olduğu ve optik pit etrafındaki perivasküler boşluğun retina içine sıvı geçişi sağladığı ileri sürülmüştür. Ayrıca, arka hyaloid kaldırılarak yapılan PPV'nin, optik pitteki çukurluğun derinleşmesini sağladığı, arka hyaloidin ayrılmasıyla optik pitteki traksiyonların serbestleştiği ve pit içerisindeki basınç azalarak ve pitin aşağı doğru hareketi ile subretinal boşluğa erişimin sınırlı hale geleceği fikri savunulmaktadır. Sonuç olarak bu çalışmada, ODPM'de izlenen skizis benzeri ayrılmanın peripapiller vitreus traksiyonuyla ilişkili olduğu ve arka hyaloidin optik diskten tamamen ayrıldığı PPV prosedürünün, lazer fotokoagülasyon veya gaz tamponat gerektirmeksizin, optik disk makülopatisi tedavisinde etkin bir tedavi yöntemi olduğunu bildirilmiştir.^[36] Ülkemizde yapılan bir çalışmada sadece PPV ve arka hyaloid soyulması yapılan hastalar (Resim 3) ile PPV, arka hyaloid soyulması, lazer ve gaz tamponad uygulanmış hastalar (Resim 4) karşılaştırılmış, anatomik ve fonksiyonel açıdan anlamlı fark bulunamamış, fakat sıvı rezolüsyon süresi kombine cerrahi uygulanan grupta daha kısa bulunmuştur.^[32]

PPV'deki esas amaç arka hyaloidi kaldırarak traksiyonları rahatlatmak olsa da bazı retina uzmanları tanjansiyel traksiyonu ortadan kaldırmak için ek olarak ILM soyma işlemini de gerçekleştirmektedirler.^[37] Ancak bazı yazarlar bunun gerekli olmadığını, anatomik ve fonksiyonel başarı için arka hyaloidin tam olarak kaldırılmasının yeterli olduğunu ve ILM soymanın komplikasyonlara yol açabileceğini savunmaktadır. Georgalas ve ark. olgulardan birinin beş yaşında bir çocuk olduğu 3 ODPM olgusunun tedavisinde PPV, arka hyaloid kaldırılması ve ILM soyulması ile olumlu sonuçlar bildirmişlerdir.^[38] Epipapiller membran soyulması, pit üzerindeki glial dokunun kaldırılması, pite otolog serum/fibrin



Resim 3: Optik disk piti makulopatisi nedeniyle sadece PPV ve arka hyaloid soyulması yapılan olgumuzda ameliyat öncesi ve ameliyat sonrası optik koherens tomografi görüntüsü.



Resim 4: Optik disk piti makulopatisi nedeniyle PPV, arka hyaloid i soyulması, lazer ve gaz tamponad uygulanan olgumuzda ameliyat öncesi ve ameliyat sonrası optik koherens tomografi görüntüsü.

enjeksiyonu, iç retinal fenestrasyon, radial optik nörotomi, pit üzerine ILM flap çevrilmesi ve sponj ile maküler eksplant tedavisi ODPM tedavisinde uygulanmış ancak başarısı henüz kanıtlanmamış tedavi yöntemleridir.^[33] Optik pit makulopatisi için uygulanan cerrahi işlemler sonucunda postoperatif dönemde önce retinoskizis görünümü sonra subretinal sıvı kaybolmaktadır. Subretinal sıvının tamamen kaybolması aylar hatta yıllar sürebilir.^[32]

Optik pit makulopatisi için uygulanan cerrahi işlemler sonucunda ilk cerrahide başarısızlık nedenleri arasında, arka hyaloidin cerrahi sırasında tam ayrılamamış olması ve önceden yapılan lazerin varlığı bir neden olarak ortaya çıkmaktadır.^[32] Optik disk makulopatisi tedavisinde uygulanan cerrahi tedaviye bağlı izlenebilen komplikasyonların başında; katarakt, göz içi basınç artışı, makula deliği, koroid neovaskülarizasyonu, görme alanı defekti ve iyatrojenik retinal yırtık gelmektedir.^[25,32]

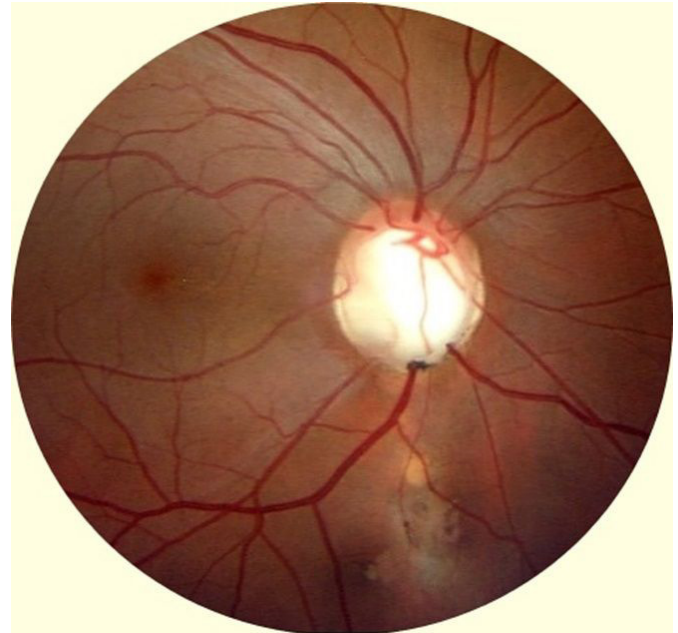
Optik Disk Kolobomu

Optik disk kolobomu, optik sinir başında çoğunlukla inferior yerleşimli ve intakt nöroretinal rimle birlikte olan iyi tanımlanmış bir kaviter lezyondur. Optik disk kolobomunun gelişimi, birçok teori ile açıklanmaktadır. Önceleri optik disk kolobomunun optik çukurun proksimal uçlarının eksik füzyonu ve optik fissürün kısmen veya tamamen kapanmamasından kaynaklandığı düşünülmüştür. Günümüzde nöral krest hücrelerinin kusurlu göçüne ve / veya anormal astrositik farklılaşmaya yol açan PAX2 gen mutasyonuna bağlı olduğu düşünülmektedir.^[2,39] Kalıtım paterni, kolobomlarla ilişkili 39 genin herhangi birinde bir kusur ile daha yaygın bir şekilde sporadik olarak veya otozomal dominant kalıtımla (genellikle bilateral) ortaya çıkabilir. Genel popülasyonda prevalansın %0,14 olduğu bildirilmiştir. Bildirilen olguların yarısı iki taraflıdır.^[40] Disk kolobomlu olguların %30'unda sistemik birliktelikler görülür. Bunların başta gelenleri; CHARGE sendromu (kolobom, kalp defekti, koanal atrezi, gelişme geriliği, genito-üriner anomali), Dandy-Walker sendromu, Goldenhar sendromu, Walker-Warburg sendromu, Aicardi sendromu ve renal-kolobom sendromudur.^[41]

Klinik Bulgular ve Tedavi

Optik disk kolobomu olan gözlerde optik diskin diğer diske göre daha geniş olduğu görülür. Bazen de diskin altında koryoretin-

nal kolobomu düşündürülen koryoretinal değişiklikler izlenir (Resim 5). Optik disk kolobomunda görme keskinliği papillomaküler demet tutulumuna bağlıdır. Görme keskinliği, papillomaküler demet tutulumu olan hastalarda, olmayanlara göre düşük izlenir.^[2,42] Semptomatik tek taraflı optik disk anormallikleri olan çocuklar genellikle okul öncesi yıllarda gözlerde kayma ile başvururlar. Optik sinir kolobomları; mikroftalmi, iris kolobomu, siliyer kolobom, lens çentiklenmesi, regmatojen retina dekolmanı (RRD), koroid neovaskülarizasyonları (özellikle peripapiller), makula deliği ve optik sinir kılıfından kaynaklanıp kompresif optik nöropatiye neden olan kistler ile ilişkilendirilmiştir.



Resim 5: Bir olgumuzun sağ gözünde optik disk kolobomu görülmektedir. Optik diskin diğer diske göre daha geniş olduğu, diskin altında koryoretinal değişikliklerin olduğu (koryoretinal kolobom?) izlenmektedir

Optik disk kolobomu tespit edilen bir gözde retina dekolmanı gelişme olasılığı toplum geneline göre daha yüksektir. Venincasa ve ark.^[43] disk kolobomu ve retinokoroidal kolobom bulunan göz-

lerde, kolobom derinliği ile göz aksiyel uzunluğu arasındaki oran 0.15'in üzerinde ise RRD gelişme olasılığının daha da fazla olduğunu tespit etmişlerdir. RRD, kolobomun üzerinde bulunan ince zardaki yırtıklara ikincil olarak gelişebilir. Pal ve arkadaşları^[44] vitrektomi ile birlikte silikon yağı tamponadının optik disk kolobomu ve retina dekolmanı olan hastalarda yüksek başarı oranına sahip olduğunu göstermiştir.

Koroid kolobomu ile birlikte olan disk kolobomlarında retinanın arka kutbunda etkilenme olur, çoğu zaman fovea'yı tanımamak zor olabilir ve kolobom kenarı boyunca maküla deliği görülebilir. Kolobom ile birlikte olan maküler delikte; vitrektomi, iç limitan membran soyulması, kolobomun kenarına 2-3 sıra lazer yapılması ve silikon yağı tamponadı uygulamasıyla delikte kapanma bildirilmektedir.^[45]

Kolobom ile birlikte koroid neovaskülarizasyonları varsa anti-VEGF uygulamasıyla tedavi edilmelidir. Optik disk kolobomu tespit edilen hastalarda, eşlik eden göz hastalıkları ve anizometropik ambliyopi tedavi edilmeli, fotofobi azaltılması amacıyla güneş gözlüğü kullanımı önerilmelidir. Merkezi sinir sistemi organları, kulak, vertebra, parmak malformasyonları veya ürogenital sendrom bulunan olgularda genetik testler daha anlamlı olmakta ve daha sık pozitif netice vermektedir.^[42]

Morning Glory Disk Anomalisi

Morning glory (akşamsefası) anomalisi optik sinirin nadir görülen konjenital bir malformasyonudur. Akşamsefası çiçeğine benzerliği nedeniyle bu şekilde adlandırılmıştır. Sistemik belirti ve semptomlarla ilişkili olduğunda Morning glory sendromu olarak adlandırılır.^[2,76] Optik disk büyüklüğü, çukurlaşmış skleral açıklığın ölçüsü ile ilişkilidir. Optik disk merkezinde bir miktar beyaz glial doku vardır. Optik disk nadiren kabarık izlenebilir. Damarlar optik diskten radyal olarak çıkar ve sayıca fazladır. Retina arterleri ve venlerini birbirinden ayırt etmek zordur. Peripapiller bölgede arteriovenöz anastomozlar görülebilir ve çukurlaşan alanın genişliği fazla ise maküla da çukurlaşmaya (macular capture) dahil olabilir.^[42,47]

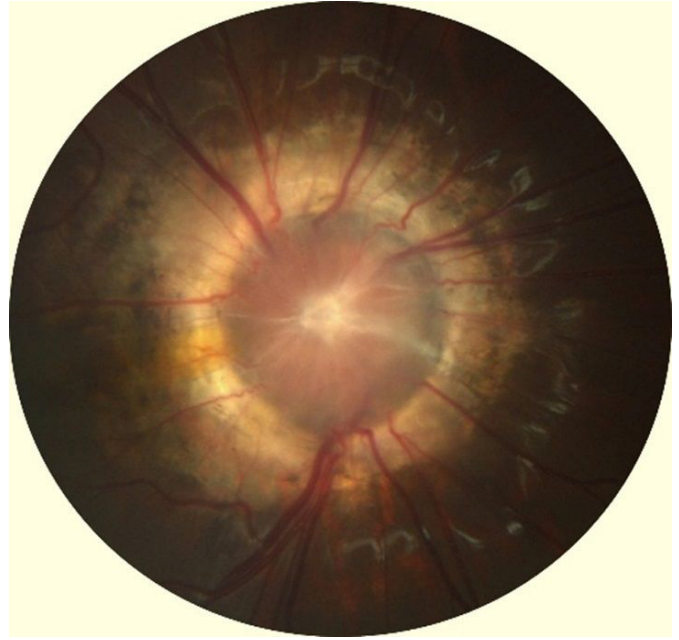
Morning glory anomalisi çoğunlukla tek gözde görülür.^[14] Prevalans 100.000'de 1 olarak bildirilmiştir ve her iki cinsten eşit oranda rastlansa da kadınlarda biraz daha fazla görülür. Afro-Amerikalılarda daha nadir rastlandığı bildirilmektedir.^[42]

Klinik Bulgular ve Tedavi

Optik sinir büyük ve huni şeklinde görünür. Displastik optik diskin ve çevresindeki alanın, glial doku ile dolu bir kavitesi vardır. Disk kenarından çıkan çok sayıda düz retinal damar ve peripapiller pigmentasyon görülebilir (Resim 6). Optik sinirin kontraksiyonu belirlenebilir ve papillalarda miyofibroblastların varlığına atfedilmektedir. Tek taraflı tutulum nedeniyle afferent pupil defekti görülebilir.

Morning glory disk anomalisi transsfenoidal bazal ensefalosel ile görülebilir. Ayrıca sistemik birliktelik olarak; serebral arterlerin hipoplazisi, endokrin hastalıklar, moyamoya hastalığı (MMH), hipertelorizm, yarık damak, yarık dudak da görüldüğü halde Morning glory anomalisine neden olan spesifik bir genetik değişiklik belirlenmemiştir.^[48]

Morning glory anomalisinin embriyonik kökeni net değildir. Üç teori öne sürülmektedir. Biri fetal fissürün kapanmasındaki kusur ile ilişkilendirmekte, diğeri birincil mezenkimal anomali-den kaynaklandığını ileri sürmekte, bir diğeri terminal optik stalk (sap) disgenezisinin optik sinir başında ekskavasyona yol açmasından ötürü geliştiğini savunmaktadır.^[42]



Resim 6: Morning glory disk anomalisi tanılı bir olgumuzda renkli fundus fotoğrafında optik diskin geniş olduğu, damarların diskten ışınsal şekilde çıktığı, disk ortasında glial doku olduğu, disk etrafında hipopigmente bir halka ve kolobom alanı olduğu görülmektedir

Optik sinir kalsifikasyonları, mikroftalmus ve retina dekolmanı bu hastalarda görülmektedir. Morning glory disk anomalisi olan hastaların üçte birinde seröz makula tutulumu ile retina dekolmanı gelişebilmektedir ve bu olgularda spontan düzelme de gözlenmektedir. Bu gözlerde görülen subretinal sıvının kökeni tartışma konusudur ve kökeniyle ilgili çeşitli teoriler geliştirilmiştir. Beyin omurilik sıvısı veya vitreus boşluğundan sıvının kaynaklandığı düşünülmektedir. Peripapiller retina anomalisi peripapiller skleral defekt içine uzanmakta ve defekt içindeki retina dokusunun daha ince, eksik gelişmiş ve atrofik olduğu bildirilmektedir. Burada peripapiller retina yırtıkları gözlenmekte ve bu bölgede retinada ayrılma olabilmektedir. Ancak retina dekolmanı nedeniyle tekrar ameliyat edilen gözlerde başkaca yırtıklar gözlemlendiğinden, kesin orijin belirsizliğini hala korumaktadır.^[49] Fei ve ark.^[50] Morning glory disk tespit edilen hastalarda yaklaşık %26 oranında persistan hiperplastik primer vitreus görülebildiğini, bu birlikteliğin daha sık ve daha ciddi komplikasyonlara yol açtığını ve bu komplikasyonların vitrektomi ile tedavi edilebileceğini bildirmişlerdir.

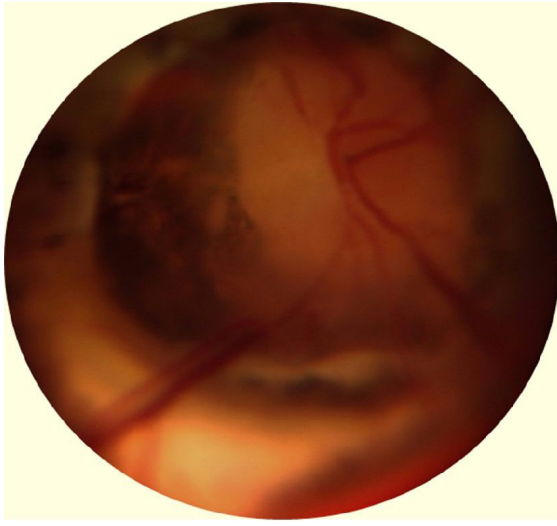
Optik diskteki anomali ve retina dekolmanı yanında; bu hastalarda görülebilen şaşılık, yüksek kırma kusurları ve ambliyopinin tedavisi mutlaka yapılmalıdır. Ayrıca hastalar, merkezi sinir sistemi muayenesi ve görüntülemesi için yönlendirilmelidir.^[42]

Peripapiller Stafilom

Peripapiller stafilom, normal retina vaskülatürü olan ve retinokoroidal kolobomu olmayan nispeten normal görünen bir optik diski çevreleyen derin fundus ekskavasyonunu ifade etmektedir. Genellikle diğer konjenital bozukluklar veya sistemik hastalıklarla ilişkili değildir. Stafilomatoz derinlik yaklaşık 10 mm'ye kadar değişmektedir. Peripapiller stafilom büyük çoğunlukla tek taraflıdır ve bilateral vakalar oldukça nadirdir. Patogenez spekülatiftir. Gebeliğin beşinci ayı civarında meydana gelen nöral krest hücrelerinden posterior sklera gelişimsel başarısızlığının bir sonucu olduğu düşünülmektedir.^[51]

Klinik Bulgular ve Tedavi

Optik sinir başı doğal ya da yer yer soluk görünümde olabilir. Görme keskinliği düşüktür ve diğer çukur optik disk anomalileri ile karşılaştırıldığında diğer doğuştan kusurlar ve sistemik hastalıklar ile daha nadiren beraberlik gösterir. Staflom duvarları ve kenarlarında retina pigment epiteli değişiklikleri gözlenebilir. Morning glory anomalisinin aksine; optik disk merkezinde glial doku görülmez, damarsal yapılar ise genellikle doğal görünümde iken bazen fazlaca damarsal yapılar görünebilmektedir. Staflomatoz çukurlaşma ise daha derindir (Resim 7). Görme keskinliği tam olan olgulara rastlansa da çoğunlukla görme keskinliği düşüktür. Görme keskinliği düşük olan olgularda sıklıkla sentroçekal skotomlar tespit edilir.^[42,48] Peripapiller staflom bulunan gözlerde yırtıklı retina dekolmanı gelişebileceği ve pars plana vitrektomi, gliyal doku çıkarılması, subretinal sıvı drenajı ve staflom kenarına lazer fotokoagülasyon ile tedavi edilebileceği bildirilmektedir.^[52]



Resim 7: Peripapiller staflom tanılı bir olgumuzda renkli fundus fotoğrafında staflomun çok derin olduğu görülmektedir. Diskin tam seçilemediği (ok), staflom ağzının krater gibi görüldüğü, damarların staflom kenarından çıktığı izlenmektedir.

Peripapiller staflom teşhis edilen hastalarda refraksiyon kusurları sık görüldüğünden ve kapama tedavisi ile görme keskinliği artışı sağlanabildiğinden tam oftalmolojik muayene ve takip zorunludur.^[42]

Teşekkür

Resimlerin temininde kıymetli desteği için Dr. Mehmet Yasin Teke'ye teşekkür ederiz.

Kaynaklar

- 1- Alfredo A. Sadun, Khizer R. Khaderi. Optic disc anomalies, pits, and associated Serous Macular Detachment. In: Stephen J. Ryan, editor. Retina, 5th edition. Elsevier publishers; 2012; 2: p. 1583-88.
- 2- Çıtırık M, Teke MY. Optik disk anomalilerine bağlı vitreoretinopatilerde cerrahi tedavi. TOD Vitreoretinal Cerrahi Kitabı.
- 3- Teke MY. Optik disk piti. Retina Atlası. Teke MY, Ankara. Anadolu Kitabevi Basım Yayın Med. Tur. Kır. Tic. Ltd. Şti. 2020; 2: 1103-1129.
- 4- Brown GC, Shields SA, Goldberg RE. Congenital pits of optic nerve head II clinical studies in humans. Ophthalmology 1980; 87(1): 51-65.
- 5- Qayum S, Sullivan T, Park SC, Merchant K, Banik R, Liebmann JM et al. Structure and clinical significance of central optic disc pits. Ophthalmology 2013; 120(7): 1415-22.
- 6- Irvine AR, Crawford JB, Sullivan JH. The pathogenesis of retinal detach-

- ment with morning glory disc and optic pit. Retina. 1986;6(3):146-150.
- 7- Theodossiadis GP, Kolia AK, Theodossiadis PG. Cilioretinal arteries in conjunction with a pit of the optic disc. Ophthalmologica 1992; 204(3):115-21.
- 8- Kranenburg EW. Crater-like holes in the optic disc and central serous retinopathy. Arch Ophthalmol 1960;64(6):912-924.
- 9- Lincoff H, Lopez R, Kreissig I, Yannuzzi L, Cox M, Burton T. Retinoschisis associated with optic nerve pits. Arch Ophthalmol 1988; 106(1): 61-7.
- 10- Gass JDM. Stereoscopic Atlas of macular disease. Diagnosis and treatment. 3rd ed. St louis: Mosby, 1987: 728.
- 11- Sugar HS. Congenital pits in the optic disc. Am J Ophthalmol 1967;63(2):298-307.
- 12- Krivoy D, Gentile R, Liebmann JM, Stegman Z, Rosen R, Walsh JB et al. Imaging congenital optic disc pits and associated maculopathy using optical coherence tomography. Arch Ophthalmol 1996;114(2):165-170.
- 13- Kuhn F, Kover F, Szabo I, Mester V. Intracranial migration of silicone oil from an eye with optic pit. Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol 2006;244(10):1360-1362.
- 14- Chang S, Haik BG, Ellsworth RM, St Louis L, Berrocal JA. Treatment of total retinal detachment in morning glory syndrome. Am J Ophthalmol 1984; 97(5):596-600.
- 15- Shukla D, Kalliath J, Tandon M, Vijayakumar B. Vitrectomy for optic disc pit with macular schisis and outer retinal dehiscence. Retina 2012;32(7):1337-42.
- 16- Brown GC, Shields JA, Patty BE, Goldberg RE. Congenital pits of the optic nerve head. I. Experimental studies in collie dogs. Arch Ophthalmol. 1979;97(7):1341-1344.
- 17- Johnson TM, Johnson MW. Pathogenic implications of subretinal gas migration through pits and atypical colobomas of the optic nerve. Arch Ophthalmol 2004;122(12):1793-800.
- 18- Ehlers JP, Kernstine K, Farsiu S, Sarin N, Maldonado R, Toth CA. Analysis of Pars Plana Vitrectomy for Optic Pit-Related Maculopathy With Intraoperative Optical Coherence Tomography. Arch Ophthalmol 2011;129(11):1483-6.
- 19- Jain N, Johnson MW. Pathogenesis and treatment of maculopathy associated with cavitary optic disc anomalies. Am J Ophthalmol 2014;158(3):423-35.
- 20- Gass JD. Serous detachment of the macula. Secondary to congenital pit of the optic nerve head. Am J Ophthalmol 1969;67(6):821-841
- 21- Gordon R, Chatfield RK. Pits in the optic disc associated with macular degeneration. Br J Ophthalmol 1969;53(7):481-489.
- 22- Wise G, Dollery C, Henkind P. The retinal circulation. Harper & Row, New York. 1971.
- 23- Tzu JH, Flynn HW Jr, Berrocal AM, Smiddy WE, Murray TG, Fisher YL. Clinical manifestations of optic pit maculopathy as demonstrated by spectral domain optical coherence tomography. Clin ophthalmol 2013;7(1):167-72.
- 24- Nduaguba C, Ugurlu S, Caprioli J. Acquired pits of the optic nerve in glaucoma: prevalence and associated visual field loss. Acta Ophthalmol Scand 1998;76(3):273-7.
- 25- Shah SD, Yee KK, Fortun JA, Albin T. Optic disc pit maculopathy: a review and update on imaging and treatment. Int Ophthalmol Clin. 2014;54(2):61-78.
- 26- Sobol WM, Blodi CF, Folk JC, Weingeist TA. Long-term visual outcome in patients with optic nerve pit and serous retinal detachment of the macula. Ophthalmology 1990;97(11):1539-1542.
- 27- Steel DHW, Williamson TH, Laidlaw DAH, Sharma P, Matthews C, Rees J, et al. Extent and location of intraretinal and subretinal fluid as prognostic factors for the outcome of patients with optic disc pit maculopathy. Retina 2016;36(1):110-118.
- 28- Georgalas I, Ladas I, Georgopoulos G, Petrou P. Optic disc pit: a review. Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol 2011; 249(8):1113-22.
- 29- Monin C, Le Guen Y, Morel C, Haut J. Treatment of coloboma pits of the optic nerve complicated by serous detachment of the neuroepithelium. J Fr Ophthalmol 1994; 17(10): 574-9.
- 30- Lincoff H, Kreissig I. Optical coherence tomography of pneumatic displa-

- cement of optic disc pit maculopathy. *Br J Ophthalmol* 1998; 82(4):367-72.
- 31- Akiyama H, Shimoda Y, Fukuchi M, Kashima T, Mayuzumi H, Shinohara Y, et al. Intravitreal gas injection without vitrectomy for macular detachment associated with an optic disc pit. *Retina* 2014;34(2):222-7.
- 32- Teke MY, Citirik M. 23 Gauge Vitrectomy, Endolaser, and Gas Tamponade Versus Vitrectomy Alone for Serous Macular Detachment Associated With Optic Disc Pit. *Am J Ophthalmol* 2015;160(4):779-85.
- 33- Uzel MM, Karacorlu M. Optic disc pits and optic disc pit maculopathy: A review. *Surv Ophthalmol*. 2019;64(5):595-607.
- 34- García-Arumí J, Guraya BC, Espax AB, Castillo VM, Ramsay LS, Motta RM. Optical coherence tomography in optic pit maculopathy managed with vitrectomy-laser-gas. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol* 2004;42(10):819-826.
- 35- Hirakata A, Okada AA, Hida T. Long term results of vitrectomy without laser treatment for macular detachment associated with an optic disc pit. *Ophthalmology* 2005;112(8):1430-5
- 36- Hirakata A, Inoue M, Hiraoka T, McCuen BW 2nd. Vitrectomy without laser treatment or gas tamponade for macular detachment associated with an optic disc pit. *Ophthalmology* 2012;119(4):810-818.
- 37- Rizzo S, Belting C, Genovesi-Ebert F, Di Bartolo E, Cresti F, Cinelli L et al. Optic disc pit maculopathy: the value of small-gauge vitrectomy, peeling, laser treatment, and gas tamponade. *Eur J Ophthalmol* 2012;22(4):620-625.
- 38- Georgalas I, Petrou P, Koutsandrea C, Papaconstadinou D, Ladas I, Goutzaridis E. Optic disc pit maculopathy treated with vitrectomy, internal limiting membrane peeling, and gas tamponade: a report of two cases. *Eur J Ophthalmol* 2009;19(2):324-6.
- 39- Pujari A, Singh R, Regani H, Agrawal S. Bilateral optic disc coloboma. *BMJ Case Reports* 2017; 2017: bcr-2017-221547.
- 40- Biedner B, Klemperer I, Dagan M, Yassur Y. Optic disc coloboma associated with macular hole and retinal detachment. *Ann Ophthalmol*. 1993; 25(9):350-2.
- 41- Dutton GN. Congenital disorders of the optic nerve: excavations and hypoplasia. *Eye* 2004; 18(11): 1038-48.
- 42- Yassa ET, Bakbak B. Konjenital Optik Sinir Anomalileri ile İlişkili Retina Dekolmanı: Klinik Özellikler, Patogenez, Yönetim. *Güncel Retina* 2020; 4(3): 185-192.
- 43- Venincasa VD, Modi YS, Aziz HA, Ayres B, Zehetner C, Shi W, et al. Clinical and Echographic Features of Retinochoroidal and Optic Nerve Colobomas. *Invest Ophthalmol Vis Sci*. 2015; 56(6): 3615-3620.
- 44- Pal N, Azad RV, Sharma YR. Long-term anatomical and visual outcome of vitreous surgery for retinal detachment with choroidal coloboma. *Indian J Ophthalmol*. 2006; 54(2): 85-8.
- 45- Ratra D, Raval V. Surgery for macular holes associated with unusual concomitant pathologies. *Oman J Ophthalmol*. 2013; 6(2): 112-5.
- 46- Cennamo G, de Crecchio G, Iaccarino G, Forte R, Cennamo G. Evaluation of morning glory syndrome with spectral optical coherence tomography and echography. *Ophthalmology*. 2010; 117(6): 1269-73.
- 47- Lee BJ, Traboulsi EI. Update on the morning glory disc anomaly. *Ophthalmic Genet*. 2008; 29(2): 47-52.
- 48- Amador-Patorroyo MJ, Pérez-Rueda MA, Tellez CH. Congenital anomalies of the optic nerve. *Saudi J Ophthalmol*. 2015; 29(1): 32-38.
- 49- Chang S, Gregory-Roberts E, Chen R. Retinal detachment associated with optic disc colobomas and morning glory syndrome. *Eye (Lond)*. 2012; 26(4): 494-500.
- 50- Fei P, Zhang Q, Li J, Zhao P. Clinical characteristics and treatment of 22 eyes of morning glory syndrome associated with persistent hyperplastic primary vitreous. *Br J Ophthalmol*. 2013; 97(10): 1263-1267.
- 51- Sanjari MS, Falavarjani KG, Kashkouli MB. Bilateral peripapillary staphyloma, a clinicoradiological report. *Br J Ophthalmol*. 2006; 90(10): 1326-7.
- 52- Kunita D, Inoue M, Koto T, Hirakata A. Retinal detachment associated with peripapillary staphyloma imaged with swept source optical coherence tomography. *Retin Cases Brief Rep*. 2019; 13(1): 25-29.



Prof. Dr. Mehmet ÇITIRIK

Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesinden mezun oldu. SSK Ankara Göz Hastalıkları Merkezi ve Göz Bankasında asistanlık eğitimini tamamlayarak göz hastalıkları uzmanı oldu. Sonrasında SB Ankara Ulucanlar Göz Eğitim ve Araştırma Hastanesinde göreve devam etti. 2012 yılında Doçent, 2021 yılında Profesör oldu ve halen Sağlık Bilimleri Üniversitesi Öğretim Görevlisi olarak aynı hastanede göreve devam etmektedir. 80'den fazla Uluslararası makalesi ve 90'dan fazla Ulusal makalesi bulunmaktadır. Türk Oftalmoloji Derneği Tıbbi Retina, Cerrahi Retina, Oküler Travma ve Temel Eğitim - Mesleki Planlama birimleri üyesidir.