

DERLEME REVIEW

Optik Disk Kabarıklığı ile Seyreden Konjenital Optik Sinir Anomalileri

Congenital Optic Nerve Anomalies with Optical Disc Swelling

*Halil İbrahim ATEŞOĞLU / **ORCID No:** 0000-0002-5311-7996, **Kemal TEKİN / **ORCID No:** 0000-0002-7461-6129,

***Mehmet Yasin TEKE / **ORCID No:** 0000-0003-4813-3083

*Araşt. Gör. Dr, SBÜ Ankara Ulucanlar Göz Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Ankara.

** Uzm.Dr, SBÜ Ankara Ulucanlar Göz Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Ankara

*** Prof Dr, SBÜ Ankara Ulucanlar Göz Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Ankara

Geliş Tarihi/Received: 01.06.2021 **Kabul Tarihi/Accepted:** 15.11.2021

Yazışma Adresi/Address for Correspondence: Halil İbrahim Ateşoğlu, Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ankara Ulucanlar Göz Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Ulucanlar Cad. No: 59 06250 Altındağ/Ankara **Tel./Phone:** +90 544 2568296, **E-posta/E-mail:** h.ibrahim.atesoglu@gmail.com

ÖZ

Psödopapilödem optik diskin kafa içi basınç artışı olmadan konjenital nedenlerle anormal eleve görünmesi durumudur. Konjenital optik disk kabarıklığı yapan başlıca nedenler optik disk drusen, miyelinli retinal sinir lifleri, hyaloid arter kalıntıları, konjenital optik disk pigmentasyonudur. Bu durumların ayırıcı tanısında öncelikle papilödem düşünülmeli ve ekarte edilmelidir. Psödopapilödemde disk kabarıklığı sadece disk üzerinde lokalizedir. Peripapiller sinir lifi tabakası ödemi, venöz konjesyona bağlı kanamalar ve eksudasyonlar yoktur. Disk normal sarı görünümündedir ve optik çukurluk küçük veya yoktur. Optik disk üzerinde anormal vasküler damarlar bulunabilir. Bu hastalıklar genellikle asemptomatik seyreder. Ancak nadir de olsa eşlik edebilecek komplikasyonlar açısından takibi gereklidir. Bu derlemede optik disk kabarıklığı ile seyreden konjenital optik disk anomalilerinden optik disk drusen, miyelinli retinal sinir lifi, hyaloid arter kalıntıları ve konjenital optik disk pigmentasyonundan bahsedilecektir.

Anahtar Kelimeler: optik disk drusen, miyelinli retina sinir lifleri, hyaloid arter kalıntıları, konjenital optik disk pigmentasyonu

ABSTRACT

Pseudopapilledema is an abnormal elevation of the optic disc due to congenital reasons without increased intracranial pressure. The main causes of congenital optic disc swelling are optic disc drusen, myelinated retinal nerve fibers, hyaloid artery remnants, and congenital optic disc pigmentation. In the differential diagnosis of these conditions, papilledema should be firstly considered and ruled out. In pseudopapilledema, the disc swelling is localized only on the disc. There is no peripapillary nerve fiber layer edema, bleeding and exudation due to venous congestion. The disc appears normal yellow in color and the optic cupping is small or absent. There may be abnormal vascular vessels on the optic disc. These diseases are generally asymptomatic. However, it is necessary to follow up in terms of complications that may accompany, albeit rarely. In this review, congenital optic disc anomalies with optic disc swelling including optic disc drusen, myelinated retinal nerve fiber, hyaloid artery remnants and congenital optic disc pigmentation will be discussed.

Keywords: optic disc drusen, myelinated retinal nerve fibers, hyaloid artery remnants, congenital optic disc pigmentation

Giriş

Optik disk kabarıklığı birçok etiyolojiye bağlı olarak gelişebilen klinik bir durumdur. Kafa içi basınç artışı sendromu optik disk kabarıklığında öncelikle düşünülmeli gereken ve ekartasyonu gereken ayırıcı tanılardan biridir. Bu klinik durum papilödem olarak adlandırılmaktadır.^[1,2]

Kafa içi basınç artışı yokluğuyla birlikte optik diskin kabarık görünmesi ise psödopapilödem olarak adlandırılır. Psödopapilödemde sinir lifi tabakasında ödem bulunmamaktadır.^[3]

Psödopapilödem olgularında öncelikle konjenital optik disk anomalileri düşünülmelidir. Bununla birlikte vitreopapiller traksiyon, yüksek miyopi, optik diskte hipermetropiye bağlı disk dol-

gunluğu (kalabalık disk görünümü) gibi durumlarda da psödopapilödem izlenebilmektedir.^[4] Ayrıca Down sendromu, Alagille sendromu, Nörofibromatozis tip 2, Leberin hereditör optik nöropatisi gibi sistemik hastalıklarda da psödopapilödem görülebilir.^[4,5,6]

Konjenital optik disk kabarıklığı yapan durumlar arasında optik disk drusen, miyelinli retinal sinir lifi, hyaloid arter kalıntıları, konjenital optik disk pigmentasyonu sayılabilir.

Papilödem psödopapilödemden ayrımının yapılması ayrıntılı oftalmolojik muayene, öykü ve yardımcı testlerle mümkün olabilmektedir (Tablo 1).^[3] Bu ayırıcı tanı aynı zamanda hastaya gereksiz tedavi ve ek testlerin yapılmasının önüne geçmesi açısından önemlidir.

Tablo 1: Psödopapilödem ve Papilödem Ayırıcı Tanısını Sağlayan Oftalmolojik Bulgular

Oftalmolojik bulgu	Psödopapilödem	Papilödem
Renk	Sarı	Hiperemik
Sinir fibrilleri	Saydam	Opaklaşmış
Fizyolojik çukurluk	Küçük veya yok	Normal
Spontan venöz pulsasyon	Sıklıkla var	Sıklıkla yok
Disk kenarından geçen damarlar	Normal	Silinmiş
Elevasyon	Diskte sınırlı	Peripapiller retinayı içine alan disk ödemi
Venöz konjesyon ± eksüdalar	Çoğunlukla yoktur	Sıklıkla mevcut
Büyük disk damarları	Anormal*	Normal

* Disk yüzeyinde anormal arteriyel ve venöz dallanmalar, vasküler luplar, kıvrımlanma artışı olabilir

Bu derlemede optik disk kabarıklığı yapan konjenital anomalilere değinilecektir.

1. Optik Disk Drusen

Psödopapilödem olgularının çoğunluğunu optik disk drusen (ODD) oluşturmaktadır. ODD kalsiyum, aminoasit, nükleik asit ve mukopolisakkaritlerin aselüler birikintilerinden oluşan konjenital bir patolojidir.^[7]

Popülasyonun % 0.3-2.4'ünün optik sinir başında lamina kribrosanın önünde yer alırlar.^[8] Otozomal dominant kalıtım tanımlansa da olguların çoğu sporadik vakalardır.^[3] Ayrıca retinitis pigmentosa, anjioid streaks, migren tipi baş ağrısı ile birliktelik gösterebilir.^[4,10]

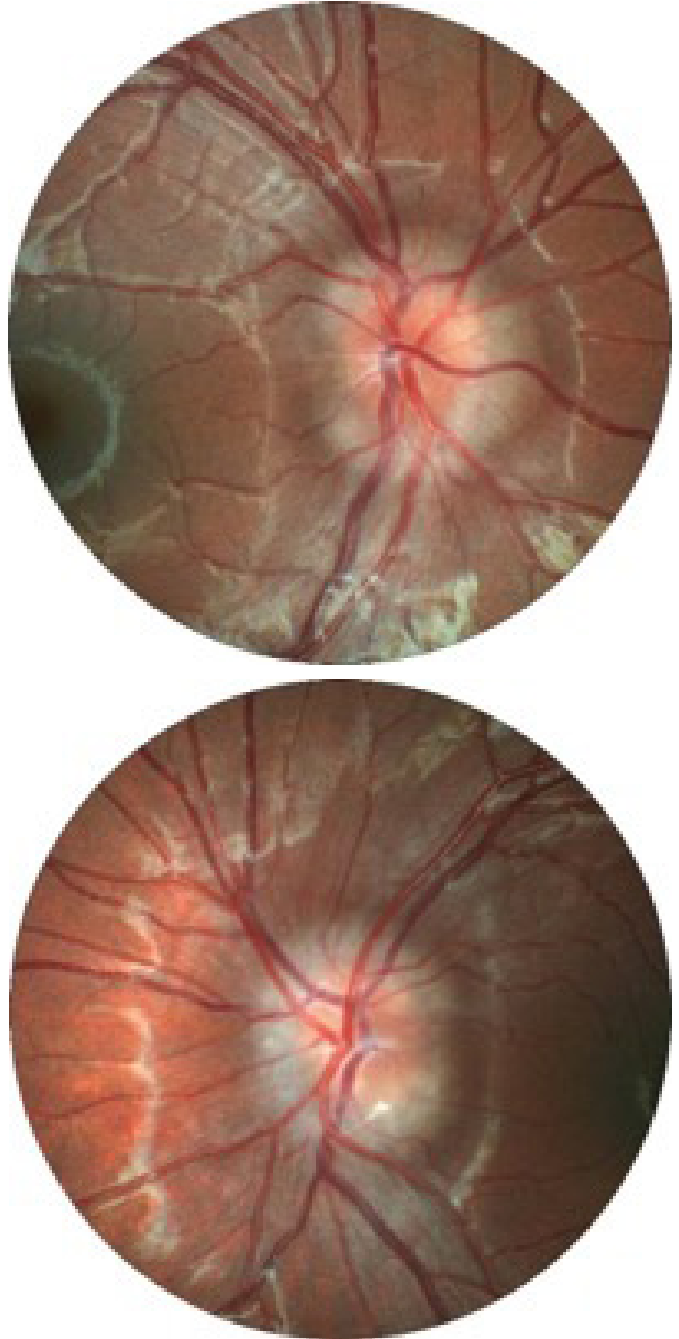
Vakaların çoğu iki taraflıdır. Patofizyoloji bilinmemektedir; ancak histolojik çalışmalara dayanarak anormal aksonal metabolizma, aksonal bozulma, hücre dışı boşluğa çıkması ve sürekli kalsiyum birikimi ile karakterize bir kaskad sonucu oluştuğu düşünülmektedir.^[9] Bununla birlikte; mevcut varsayımın aksine, ODD hastalarında skleral kanalların sağlıklı kontrollere göre daha büyük olduğunu gösteren ve oluşum etyolojisinde skleral kanal yapısının tek başına yetersiz kaldığını savunan çalışmalar da mevcuttur.^[10]

ODD gelişimi dinamikdir ve tüm yaşam boyunca devam eder. Drusen doğumda görünür değildir. Erken dönemde gömülü olan drusen birinci dekadın sonuna doğru yüzeye doğru yer değiştirerek görünür bir hal almaya başlar.^[4,8,11] Hoover ve ark.^[12] kendi 40 serilik olgularında ODD'nin görülme yaşının ortalama 10.2 olduğunu bildirmişlerdir.

Diske gömülü olan drusen disk yüzeyine doğru yer değiştirirken disk kenarlarının girintili çıkıntılı olmasına neden olur (Resim 1a ve 1b). Ayrıca özellikle nazal yarıda belirgin olan kabarıklıklara neden olur. Bu süreçte drusen kalsifikasyonu da devam eder ve yüzeydeki drusen refraktif bir hal almaya başlar. Bu süreçte damarların itilerek yön değiştirmesine de neden olabilir.^[4,8,11]

ODD genellikle görsel şikayetlere neden olmadığı için klinikte atlanabilen bir tanıdır. Bununla birlikte hastanın fark etmediği görme alanı kayıplarına neden olabilmektedir. Çoğunlukla asemptomatik olmasına rağmen, %11'den %87'ye kadar görme alanı kusurlarıyla ilişkili olabileceğini gözlemleyen çalışmalar mevcuttur.^[11,13]

Görme alanı kaybı nedeni olarak kalsifiye birikintilerin komşuluğundaki gangliyon hücrelerine yaptığı baskı nedeniyle hücre ölümüne ve aksonal dejenerasyona neden olması öne sürülmektedir.^[14] Bir başka teori de santral retinal arterdeki kan akımının azalmasına bağlı olarak hücre ölümüne neden olmasıdır.^[15]



Resim 1a ve 1b: Her iki gözünün de görme keskinliği tam olan 12 yaşındaki bilateral optik disk druzeni tanılı kadın hastanın renkli fundus fotoğraflarında her iki optik diskin de sınırlarının genişlediği ve silik olduğu fakat optik disk üzerindeki kapillerlerin normal olduğu izlenmektedir.

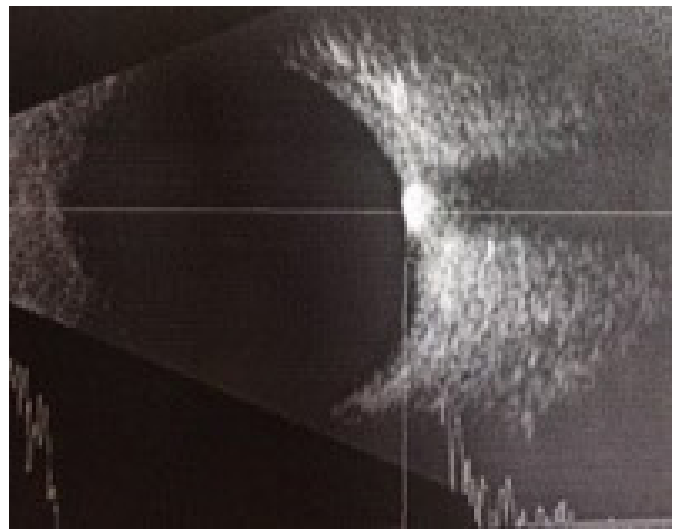
Yüzeyel yerleşen drusenler gömülü olanlara göre daha çok görme alanı defektlerine neden olmaktadır. Görme alanı kayıpları özellikle alt nazal kadranda görülmekle birlikte, kör noktada genişleme, arkuat defektler, periferik kayıplar da görülebilmektedir. [16]

ODD'nin devam eden nöral doku kaybı nedeni ile hayatın ikinci dekadına kadar büyümeye devam ettiği, bundan sonraki süreçte daha yavaş büyüdüğü düşünülmektedir. Bununla paralel olarak görme alanı kayıplarının bu döneme kadar arttığı, bu süreçten sonra görme alanındaki kötüleşmenin minimum olduğu düşünülmektedir. [17,18] Görme keskinliğinde azalma nadir olmakla birlikte non-arteritik anterior iskemik optik nöropati, santral retinal arter ve ven tıkanmasına bağlı olarak meydana gelebilmektedir. [11,19,20,21]

ODD'ye bağlı olarak diskte küçük yüzeyel kanamalar, diskten vitreusa uzanan kanamalar, peripapiller subretinal kanamalar

olabilmektedir. Bu kanamaların, drusenin venlere yaptığı kompresyon sonucu damar yapısının erozyonuyla olduğu düşünülmektedir. Peripapiller subretinal kanamaların rezolüsyonu sonrasında pigment değişiklikleri olabilmektedir. Ayrıca bu kanamalarla birlikte oluşan hipoksi sonucu peripapiller subretinal neovaskülarizasyon da görülebilmektedir. [22]

Yüzeyel yerleşen drusenler oftalmolojik muayene ile nodüler yerleşimli depozitler olarak kolayca tanınabilirken; derin yerleşimli drusenlerin tanısı daha zor olabilmektedir. Özellikle derin yerleşimli drusenler papilödemli taklit edebilmektedir. Bu yüzden tanıyı doğrulamak için ileri tetkiklere ihtiyaç duyulabilir. Bu yöntemlerden en önemlisi olan oküler ultrasonografi (USG) kolay, ucuz, pratik bir yöntemdir. Drusen; A-tarama USG'de yüksek pik verirken, B tarama USG'de yüksek yansıtıcılık ve arkasında gölgelenme oluşturan yapılar olarak tanımlanabilir (Resim 2a ve 2b).



Resim 2a ve 2b: Sol gözünün görme keskinliği 0.9 düzeyinde olan 35 yaşındaki erkek hastanın renkli fundus fotoğrafında optik diskin kabarık olduğu, sınırlarının düzensiz seyirli olmadığı, optik çukurluğun olmadığı ve disk üzerindeki kapillerlerin normal görünümünde olduğu görülmektedir. A-scan ultrasonografide drusenin yüksek pik oluşturduğu, B-scan ultrasonografide ise drusenin vitreus içine doğru uzandığı ve arkasında gölgelenme oluşturduğu izlenmektedir.

Bazen optik disk yüzeyinde küçük parlak yansımalar görülebilir. Bunlar optik disk drusenleri ile karışabilir. Ancak bu yansımalar gain azaltıldığında kaybolurken; drusende, içerdiği kalsifikasyon nedeniyle yansıtıcılık devam eder. [23]

Fundus Floresein Anjiyografi (FFA); papilödem ve özellikle derin yerleşimli drusen ayırıcı tanısında kullanılabilen invaziv bir yöntemdir. FFA'da drusenli gözlerde düzensiz sınırlı peripapiller hiperfloresans, geç döneme doğru artmaktadır. Papilödemde ise erken dönemde sızıntıya bağlı düzensiz sınırlı hiperfloresans görülür. Papilödemdeki telenjektazik damarlardan nokta şeklinde olan sızıntıya bağlı kanamalar geç döneme doğru birleşirler. [8]

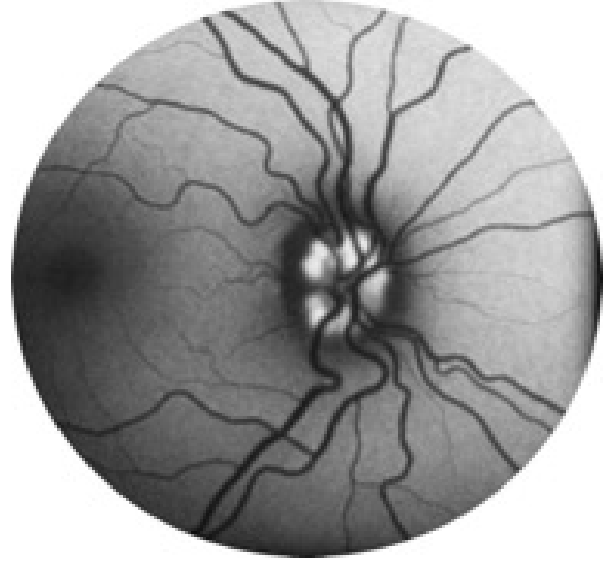
Fundus otofloresans (FAF), yüzeyel yerleşimli drusenlerde tanıyı desteklemek amacıyla kullanılan kolay uygulanabilen bir yöntemdir. Yüzeyel yerleşimli drusenler, FAF görüntüsünde optik disk dışına uzanan hiperotofloresan yuvarlak-oval yapılar olarak görülürler (Resim 3a ve 3b). Drusen derinliği arttıkça otofloresans azalmaktadır. [8]

Spektral-domain optik koherens tomografinin (SD-OKT), ODD ve disk ödemi ayırıcı tanısında etkinliğini araştıran çalışmalarda her iki durumda da disk kabarıklığı olduğu belirtilmiştir. Bununla birlikte optik diskin iç yüzey konturunun gerçek disk ödeminde düzenli iken drusende engebeli olduğu belirtilmiş ve bu bulgu "lumpy-bumpy görünümü" olarak tanımlanmıştır (Re-

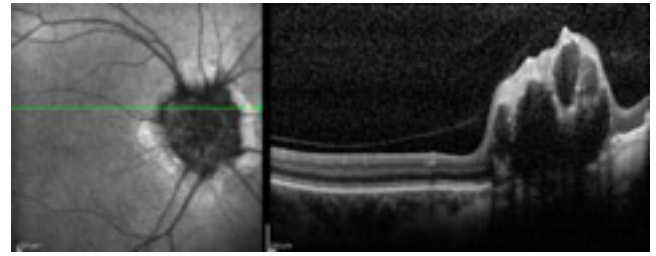
sim 4a ve 4b). [24-26] Ayrıca her iki durumda oluşan subretinal hiporeflektif boşluğun; disk ödeminde optik diskten uzaklaştıkça kademeli olarak azalırken; drusende ani bir şekilde azaldığı belirtilmiştir. [24-26]

SD-OKT retina pigment epiteli ile lamina kribrosa arasındaki bölgeyi görüntülemeye yetersiz kalmaktayken, enhanced depth imaging (EDI)-OKT daha derin görüntüleme ile bu sorunun önüne geçmiştir. EDI-OKT ile drusenin boyutu, şekli, internal yapısı gibi anatomik özellikleri daha iyi aydınlatılmıştır. EDI-OKT'de drusenler hiperreflektif bir zonla çevrili hiporeflektif yapılar ya da çekirdeksiz hiperreflektif birikimler olarak izlenebilirler. [23]

Glokom ile ODD birlikteliğinde optik disk muayenesi, ODD'ye eşlik edebilen sıkışık disk glokomatöz çukurluğun gelişimini maskeleyebildiği için zor olabilmektedir. Ayrıca görme alanı kayıplarının glokomdan mı yoksa drusenden mi kaynaklandığını anlamak zor olabilmektedir. Bu nedenle glokom tanılı sinir lifi tabakası (RSLT) OKT ile değerlendirilmelidir. [28] Drusenli hastaların RSLT'si görüntülemelerinin özellikleri incelenmiş ve incelenen ODD'li hastalarda daha çok nazal peripapiller bölgede olduğu görülmüştür. Derin yerleşimli drusenlerde normal RSLT değerleri saptanırken, yüzeyel yerleşen drusenlerde tüm kadrarlarda incelenmesi saptanmıştır. [8,29]



Resim 3a ve 3b: Görme keskinliği tam olan 36 yaşındaki kadın hastanın sağ gözüne ait renkli fundus fotoğrafında optik diskin normalden daha büyük ve sınırlarının düzensiz olduğu görülmektedir. Optik diskten çıkan damarların kıvrımlarının ve dolgunluklarının arttığı izlenmektedir. FAF görüntüsünde diskte druzenler hiperotofloresan olarak görülmektedir.



Resim 4a ve 4b: Sağ gözün yatay SD-OCT kesitlerinde optik disk üzerindeki ve içindeki druzenler hiporeflektif kistik yapılar şeklinde görülmekte ve optik diskin iç yüzey konturunun engebeli görünümü dikkat çekmektedir.

2. Miyelinli Retina Sinir Lifi

Miyelinli RSLT popülasyonun % 0.57 ile % 1'inde görülür ve retinanın en dış yüzeyinde altta yatan retina damarlarını gizleyen beyaz veya gri-beyaz iyi sınırlı yamalardan oluşur (Resim 5).^[30,31] Miyelinli sinir lifi vakalarının çoğu tesadüfen, asemptomatik sağlıklı çocuklarda veya yetişkinlerde oftalmoskopi ile teşhis edilir. Genellikle tek taraflıdır.^[32]

Klinik olarak, miyelinli RSLT yamaları çoğunlukla optik sinir başının alt ve üst sektöründeki optik sinir ile sürekli görünür ve bu görünümle disk kenarlarında elevasyon ve disk sınırlarının silinmesiyle papilödem taklit edebilir. Distal bölümü yelpaze gibi açılarak dağılır. Periferik retinada optik diskle devamlılık göstermeyen izole miyelinli sinir lifleri görülebilir.^[4,33,34]

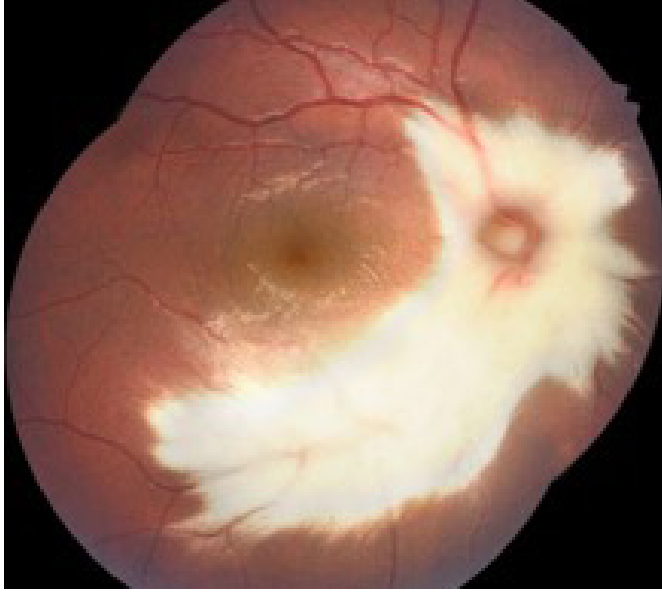
Retina gangliyon hücrelerinin miyelinizasyonu, optik trakttan globa doğru ilerlemektedir. Gebeliğin 8. ayında miyelinizasyon genellikle kiazmanın ötesine geçerek optik sinire ilerler. Miyelinizasyon, genellikle durduğu lamina kribrozaya ulaşana kadar distal

olarak devam eder. Lamina kribrozanın oligodentrosit progenitör hücre (OPC) göçünü engelleyerek miyelinizasyona fiziksel bir engel oluşturduğu düşünülmektedir.^[35,36] Mevcut teori, ektopik OPC'lerin miyelinli retina sinir liflerine yol açmasıdır. Bu, ya lamina kribroza bariyeri tamamen işlevsel hale gelmeden önce ya da lamina kribroza bariyerinin geçici olarak bozulması ile meydana gelebilir. Bu durum miyelinli sinir liflerinin hem doğuştan hem de edinsel olabileceğini açıklayabilir.^[37]

Miyelinli RSLT genellikle stabil olmakla birlikte ODD ile birlikte, kronik papilödem sonrası, optik disk fenestrasyon cerrahisinden sonra oluşan edinilmiş miyelinli RSLT olguları literatürde belirtilmiştir.^[38,39] Bununla birlikte ilerlemiş glaukom, optik nöropati, Behçet Hastalığı, retinal arter dal tıkanıklığı, plak radyoterapi uygulanan bazı olgularda olduğu gibi gerileme olabileceği de kaydedilmiştir.^[32,41,42,43]

Miyelinli sinir lifleri; genellikle izole asemptomatik bir bulgu miyelinli RSLT.^[44-46] Ayrıca literatürde sinir lifi çevresinde vasküler anomalilerin görüldüğü olgular da bildirilmiştir. Bu olgularda hafif telenjektazik damarlar, neovasküler damarlar, arter ve ven dal tıkanıklıkları gözlemlenmiştir.^[47]

RSLT'nin miyelinizasyonu optik siniri içeriyorsa, kör nokta genişlemesi ile sonuçlanabilir. Benzer şekilde, makulayı çevreleyen miyelinli RSLT yamaları halka skotom ile sonuçlanabilir. Miyelinli sinir lifi yamasının konumuna karşılık gelen izole periferik skotomlar da görülebilir.^[34]

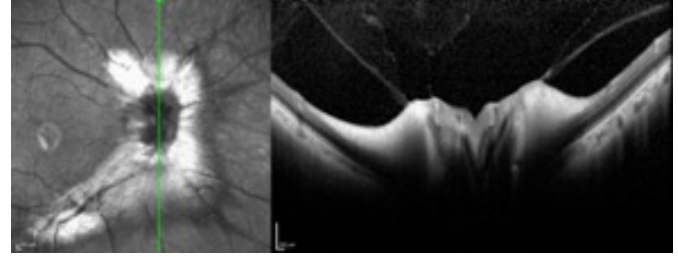


Resim 5: Renkli fundus fotoğrafında disk, diskin üstünü ve alt temporalini kaplayan miyelinli sinir lifleri retina damarlarını gizleyen beyaz yamalı alanlar olarak izlenmektedir.

İnfrared görüntülemelerde miyelinli RSLT, yüksek lipid içeriği nedeniyle hiperreflektif görünür. Aynı zamanda FFA ve FAF görüntülerinde blokaja bağlı olarak koyu görünür. OKT'de, kalınlaşmış RSLT miyelinizasyon alanlarında açıkça görülebilir. Ayrıca miyelin lif kalınlığı yüksek olgularda, lezyon altında gölgelenme nedeniyle detaylar seçilemeyebilir (Resim 6). Miyelinli RSLT'ler, alttaki retina katmanlarını sıkıştırarak iç ve dış pleksiform katmanların konfigürasyonunu değiştirebilir.^[30]

3. Hyaloid Arter Kalıntıları ve Konjenital Vasküler Anomaliler

Erken embriyogenez sırasında göz içi yapıların beslenmesinde hyaloid arter görev alır. Vasküler sistem optik sinir başından



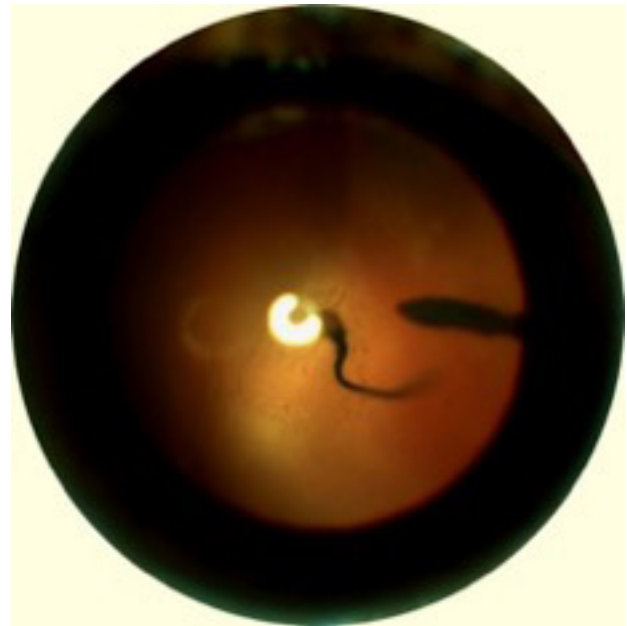
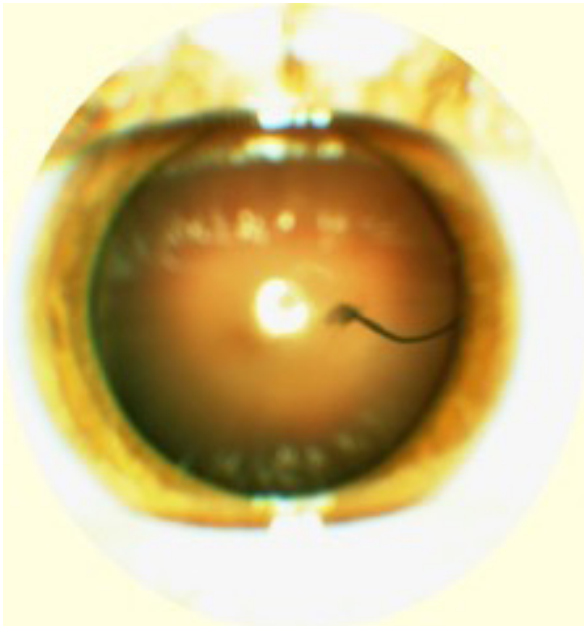
Resim 6: Optik diskten geçen dikey OKT'de sinir lifleri hiperreflektan olarak izlenmekte olup, altta gölgelenmeye neden olmaktadır.

başlar ve lense kadar uzanır. Retina damarlarının oluşmaya başlamasıyla hyaloid arter sistemi gerilemeye başlar, doğumdan önce kaybolur ve asellüler hyaloid kanal (cloquet kanalı) olarak kalır.^[48]

Hyaloid sistemin gerilemesi fetal dönemin geç evrelerine kadar devam ettiği için hyaloid sistem kalıntılarının prematüre öyküsü olan yenidoğanlarda görülme sıklığı artar. Bir çalışmada doğum ağırlığı 5 persentilin altında olan bebeklerin % 95'inden fazlasında ve 36. gebelik haftasından önce doğan bebeklerin %90'ından fazlasında hyaloid vasküler kalıntıların bulunduğu bildirilmiştir.^[49] Sağlıklı kişilerde lens arkasında ve optik disk önündeki küçük kalıntıların görülmesi mümkündür ve bunlar çoğunlukla görsel prognozu etkilemez (Resim 7a ve 7b).^[48]

Mittendorf noktası/lekesi kristalin lensin arka yüzeyinde az çok belirgin fibrovasküler plak olarak görülebilen, görsel eksene hafifçe aşağı ve nazal yerleşen, hyaloid arterin ön kısmının parsiyel kalıntısıdır.^[49,50] Bergmeister papilla, hyaloid arterin arka kısmının yetersiz regresyonu ile oluşan parsiyel kalıntısıdır. Optik diske yapışmış kısa bant benzeri bir lezyon olarak kendini gösterir ve genellikle nazalde yerleşmiştir.^[50] Daha hafif formu olarak optik disk yüzeyini tül gibi örten ve vitreusun sıkıca yapıştığı epipapiller glial doku olarak da görülebilir.^[51,52]

Optik disk üzerinde kalan bu hyaloid arter kalıntıları disk sınırlarının silikleşmesine ve diskte yalancı bir ödem görüntüsüne neden olabilir.



Resim 7a ve 7b: 14 yaşındaki erkek çocuğun renkli ön segment fotoğrafında lens arka kapsülüne yapışmış ve göz hareketleri ile şekli değişen hyaloid arter kalıntısı görülmektedir.

Parsiyel regresyon kusurlarına göre hyaloid arterin tamamında regresyon kusuru olması nadirdir.^[48] Patent hyaloid damarlar retina dokusu içerebilirler. Bu nedenle, fibrovasküler kitlenin optik disk üzerinde traksiyonu diskin kabarıklık görülmesine ve retina dekolmanına neden olabilir.^[53,54] Ayrıca kalıcı hyaloid arterde aktif kan akımı nadir görülse de prepapiller ve vitreus içi hemorajiler de bildirilmiştir.^[55]

Non-pigmente konjenital vitreus kistleri de hyaloid arter sisteminin kalıntısı olarak görülen nadir bir patolojidir. Bu kistler optik diske fiks ve şeffaf yapılardır. Bununla birlikte kist vaskülarize olabilir.^[56] Prepapiller kanama, disk kabarıklığı, tilte disk, peripapiller atrofi gibi bulgularla birlikte olabilir.^[57]

Önceleri hyaloid arter sisteminin kalıntısı olarak düşünülen prepapiller vasküler luplar, retinal arteryal sisteminin optik disk çevresindeki konjenital vasküler anomalileridir.^[58] Bu damarların anjiyografik bulgulara göre %95 arteryal, %5 venöz kaynaklı olduğu gözlemlenmiştir.^[59,60] Genellikle asemptomatik seyreden vasküler luplar retinal arter dal tıkanıklığı, geçici görme kaybı, vitreus hemorajisi gibi komplikasyonlara yol açabilir.^[61,62,63] Optik diske yakınlığı nedeniyle disk sınırlarında silikleşmeyle birlikte disk kabarıklığına neden olabilir. Papilödemde görülen venöz pulsasyon kaybının olmayışı, peripapiller sinir lifinde ödem olmayışı ve FFA'da sızıntının olmayışıyla papilödemden ayrılabilir.^[64]

4. Konjenital Optik Disk Pigmentasyonu

Konjenital optik disk pigmentasyonu, lamina kribrozanın önünde veya içinde melanin birikiminin optik diske gri veya siyah bir görünüm verdiği durumdur.^[65] Gerçek konjenital optik disk pigmentasyonu oldukça nadirdir ve genellikle optik çukurluğun olmadığı hipoplazik gözlerde görülür. Optik disk melanositoması, hemoraji gibi durumlarda görülen optik disk pigmentasyonu ise sekonder optik disk pigmentasyonu olarak gruplandırılır.^[66]

Silver ve Sapiro,^[67] farelerde ve sıçanlarda yaptığı çalışmalarda optik stalkın gelişme evresindeki "geçici distal melanin zonu"nun optik sinir aksonlarının göçünde etkili olduklarını belirtmişlerdir. Bu durum konjenital optik disk pigmentasyonunun diğer

anomalilerle, özellikle optik disk hipoplazisiyle birlikte olmasını açıklayabilir. Çukurluğun olmadığı, hipoplazik, kabarıklık, sınırları silik gri görünümde diskler; disk etrafı arter ve ven anomalileriyle birlikte olabilir.^[68] Aynı zamanda nistagmus, pitozis, oküler albinizm ve metabolik bozukluklarla birlikteliği de raporlanmıştır.^[65,66] Bu geniş klinik spektrum nedeniyle görme değişken derecelerde etkilenebilir.

Konjenital disk pigmentasyonu; gri disk görünümüne neden olan ve aslında doğumda optik sinir miyelinizasyonunda gecikmeyle seyreden hastalık grubundan (Beauvieux's sendromu-psödo optik atrofi) ayrılmalıdır. Bu hastalık grubunda gri disk görünümü zamanla normale döner.^[68,69]

Bu iki durum genellikle oftalmoskopik olarak ayırt edilebilir, çünkü gerçek konjenital optik disk pigmentasyonunda melanin birikimi genellikle ayrı, düzensiz ve granülerdir. Ayrıca pigmentasyon kalıcıdır.^[65]

Konjenital disk pigmentasyonunda diğer ayırıcı tanı optik disk melanositomasıdır. Melanositomanın genellikle tek taraflı bir durum olması ve diğer optik disk anomalileriyle ilişkisinin olmaması ayırıcı tanıda önemlidir.^[70]

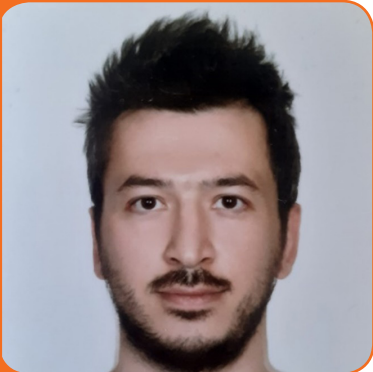
Sonuç

Optik diskte kabarıklığa neden olan konjenital optik disk anomalileri nadir görülen hastalıklardır. Bunlardan en önemlisi optik disk drusenli olmakla birlikte miyelinli retinal sinir lifi, hyaloid arter kalıntıları, konjenital optik disk pigmentasyonu diğer nedenlerdir. Bu hastalıklar genellikle izole asemptomatik olgular olarak seyretmektedir. Bu hastalıkların papilödemden ayırımı gereksiz tetkik ve tedavinin önüne geçilmesi açısından önemlidir. Optik diskteki spontan venöz pulsasyon varlığı, diskte hipereminin olmayışı, peripapiller sinir lifinin normal olması önemli ayırıcı bulgulardır. Nadir olmakla birlikte optik diskte kabarıklığa neden olan bu hastalıklara eşlik eden komplikasyonlar olabilir. Bu komplikasyonlar açısından hasta bilgilendirilmeli ve düzenli olarak oftalmolojik takibe alınmalıdır.

Kaynaklar

- Sadun AA. Anatomy and Physiology of the Optic Nerve. Miller NR and Newman NJ (eds): Walsh and Hoyt's Clinical Neuro-Ophthalmology, fifth edition. Baltimore, Maryland, USA; Williams and Wilkins, 1998;57-83.
- Whiting AS, Johnson LN. Papilledema: clinical clues and differential diagnosis. *Am Fam Physician*. 1992;45(3):1125-1134.
- Liu GT, Volpe NJ, Galetta SL. Neuro-Ophthalmology Diagnosis and Management. Optic disc swelling: Papilledema and other causes. Philadelphia: WB Saunders; 2001;188-226.
- Brodsky MC. Congenital Anomalies of the Optic Disk. In: Miller NR, Newman NJ, editors. Walsh & Hoyt's Clinical Neuro-Ophthalmology. 6th edition. Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins; 2005;151-195.
- Lueder GT, Doll JT. Pseudopapilledema in Neurofibromatosis type 2. *Am J Ophthalmol*. 2000;129(3):405-407.
- Catalano RA, Simon JW. Optic disc elevation in Down's syndrome. *Am J Ophthalmol*. 1990;110(1):28-32.
- Friedman AH, Beckerman B, Gold DH, Walsh JB, Gartner S. Drusen of the optic disc. *Surv Ophthalmol*. 1977;21(5): 373-390.
- Auw-Haedrich C, Staubach F, Witschel H (2002): Optic disk drusen. *Surv Ophthalmol* 2002;47(6):515-532.
- Tso MO. Pathology and pathogenesis of drusen of the optic nerve head. *Ophthalmology*. 1981;88(10):1066-1080.
- Floyd MS, Katz BJ, Digre KB. Measurement of the scleral canal using optical coherence tomography in patients with optic nerve drusen. *Am J Ophthalmol*. 2005;139(4):664-669.
- Lorentzen SE. Drusen of the optic disk. A clinical and genetic study. *Acta Ophthalmol*. 1966;90:1-181.
- Hoover DL, Robb RM, Petersen RA. Optic disc drusen in children. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus*. 1988;25(4):191-195.
- Erkkila H. Clinical appearance of optic disc drusen in childhood. *Albrecht Von Graefes Arch Klin Exp Ophthalmol* 1975(1);193:1-18.
- Katz BJ, Pomeranz HD. Visual field defects and retinal nerve fiber layer defects in eyes with buried optic nerve drusen. *Am J Ophthalmol*. 2006;141(2):248-253.
- Chan G, Morgan WH, Yu DY, Balaratnasingam C (2017): Retrobulbar axonal degeneration due to optic disc drusen. *Clin Exp Ophthalmol*. 2018;46(5):564-567.
- Savino PJ, Glaser JS, Rosenberg MA. A clinical analysis of pseudopapilledema. II. Visual field defects. *Arch Ophthalmol*. 1979(1);97:71-75.
- Frisen L. Evolution of drusen of the optic nerve head over 23 years. *Acta Ophthalmol*. 2008;86(1):111-112.
- Malmqvist L, Lund-Andersen H, Hamann S. Long-term evolution of superficial optic disc drusen. *Acta Ophthalmol*. 2017;95(4): 52-356.
- Obuchowska I, Ustymowicz A. Blood flow disturbances in the central retinal artery in patients with bilateral optic disc drusen. *Scientific Reports*, 2020; 10(1), 1-7.
- Lee AG, Zimmerman MB. The rate of visual field loss in optic nerve head drusen. *Am J Ophthalmol*. 2005;139(6):1062-1066.
- Green WR, Chan CC, Hutchins GM, Terry JM. Central retinal vein occlusion: a prospective histopathologic study of 29 eyes in 28 cases. *Retina*. 1981;1(1):27-55.
- Munteanu, M. Hemorrhagic complications of drusen of the optic disk. *Journal francais d'ophtalmologie*, 2007; 30(1), 58-67.
- Sato T, Mrejen S, Spaide RF. Multimodal imaging of optic disc drusen. *Am J Ophthalmol*. 2013;156(2):275-282.
- Kulkarni KM, Pasol J, Rosa PR, Lam BL. Differentiating mild papilledema and buried optic nerve head drusen using spectral domain optical coherence tomography. *Ophthalmology*. 2014;121(4):959-963.
- Sarac O, Tasci YY, Gurdal C, Can I. Differentiation of optic disc edema from optic nerve head drusen with spectral-domain optical coherence tomography. *J Neuroophthalmol*. 2012;32(3):207-211.
- Johnson LN, Diehl ML, Hamm CW, Sommerville DN, Petroski GF. Differentiating optic disc edema from optic nerve head drusen on optical coherence tomography. *Arch Ophthalmol*. 2009;127(1):45-49.
- Samples JR, van Buskirk M, Shults WT, Van Dyk HJ. Optic nerve head drusen and glaucoma. *Arch Ophthalmol*. 1985(11);103:1678-1680.
- Roh S, Noecker RJ, Schuman JS. Evaluation of coexisting optic nerve head drusen and glaucoma with optical coherence tomography. *Ophthalmology*. 1997;104(7):1138-1144.
- Pasol J. Neuro-ophthalmic disease and optical coherence tomography: glaucoma look-alikes. *Curr Opin Ophthalmol*. 2011;22(2):124-132.
- Shelton JB, Digre KB, Gilman J, Warner JEA, Katz BJ. Characteristics of myelinated retinal nerve fiber layer in ophthalmic imaging: findings on autofluorescence, fluorescein angiographic, infrared, optical coherence tomographic, and red-free images. *JAMA Ophthalmol*. 2013;131(1):107-109.
- Elbaz H, Peto T, Butsch C, Orouji E, Reh-Laibert D, Ponto KA, et al. Prevalence and associations of myelinated retinal nerve fibers: results from the population based Gutenberg health study. *Retina* 2016;36(12):2364-2370.
- Rao R, Turkoglu EB, Say EAT, Shields CL. Clinical Features, Imaging, And Natural History of Myelinated Retinal Nerve Fiber Layer. *Retina*. 2019;39(6):1125-1132.
- Bhattacharya S, Goel S, Saurabh K, Roy R. Multicolor Imaging of Myelinated Nerve Fibers Contiguous to the Optic Disc. *J Neuroophthalmol*. 2020;40(1):104-105.
- Ramkumar, H. L., Verma, R., Ferreyra, H. A., & Robbins, S. L. Myelinated retinal nerve fiber layer (RNFL): a comprehensive review. *International ophthalmology clinics*, 2018;58(4), 147-156.
- Berliner ML. Cytologic studies on the retina. Normal coexistence of oligodendroglia and myelinated nerve fibres. *Arch Ophthalmol*. 1931;6(5):740-751.
- Perry VH, Lund RD. Evidence that the lamina cribrosa prevents intraretinal myelination of retinal ganglion cell axons. *J Neurocytol*. 1990;19(2):265-272
- Butt AM, Ransom BR. Morphology of astrocytes and oligodendrocytes during development in the intact rat optic nerve. *J Comp Neurol*. 1993;338(1):141-158.
- Prakalapakorn SG, Buckley EG. Acquired bilateral myelinated retinal nerve fibers after unilateral optic nerve sheath fenestration in a child with idiopathic intracranial hypertension. *J AAPOS*. 2012;16(6):534-538.
- Williams TD. Medullated retinal nerve fibers: speculations on their cause and presentation of cases. *Am J Optom Physiol Opt*. 1986;63(2):142-151.
- Katz SE, Weber PA. Photographic documentation of the loss of medullated nerve fibers of the retina in uncontrolled primary open angle glaucoma. *J Glaucoma*. 1996;5(6):406-409.
- Sowka JW, Nadeau MJ. Regression of myelinated retinal nerve fibers in a glaucomatous eye. *Optom Vis Sci*. 2013;90(7):218-220.
- Schachat AP, Miller NR. Atrophy of myelinated retinal nerve fibers after acute optic neuropathy. *Am J Ophthalmol*. 1981;92(6):854-856.
- Chavis PS, Tabbara KF. Demyelination of retinal myelinated nerve fibers in Behcet's disease. *Doc Ophthalmol*. 1998;95(2):157-164.
- Straatsma BR, Heckenlively JR, Foos RY, Shahinian JK. Myelinated retinal nerve fibers associated with ipsilateral myopia, amblyopia, and strabismus. *Am J Ophthalmol*. 1978;88(3): 506-510.
- Hittner HM, Antoszyk JH. Unilateral peripapillary myelinated nerve fibers with myopia and/or amblyopia. *Arch Ophthalmol*. 1987;105(7): 943-948.
- Tolun H, Ahmadzadeh C, Ozer CG, Ozates V, Kendiroğlu G. Tek taraflı miyopi, şaşılık, ambliyopi ile birlikte retinanın myelinli sinir lifleri olgusu (Straatsma Sendromu?) *T. Oft. Gaz* 1989;19(1):478-482.

47. Leys AM, Leys ML, Hooymans JMM, Craandijk A, Malenfant M, van Germeersch D, et al. Myelinated nerve fibers and retinal vascular abnormalities. *Retina*. 1996;16(2):89-96.
48. Chen C, Xiao H, Ding X. Persistent Fetal Vasculature. *Asia Pac J Ophthalmol (Phila)*. 2019;8(6):86-95.
49. Renz B, Vygantas C. Hyaloid vascular remnants in human neonates. *Ann Ophthalmol*. 1977;9(2):179-184.
50. Sang DN. Embryology of the vitreous. Congenital and developmental abnormalities. *Bull Soc Belge Ophthalmol*. 1987;223:11-35.
51. Roth AM, Foos RY. Surface structure of the optic nerve head. 1. Epipapillary membranes. *Am J Ophthalmol*. 1972;74(5):977-985.
52. Foos RY, Roth AM. Surface structure of the optic nerve head. 2. Vitreopapillary attachments and posterior vitreous detachments. *Am J Ophthalmol*. 1973;76(5):662-671.
53. Jay US, Ashish S, Santonu C. Persistent hyaloid artery with an aberrant peripheral retinal attachment: a unique presentation. *Oman J Ophthalmol*. 2013;6(1):58-60.
54. Smirniotopoulos JC, Bargallo N, Mafee MF. Differential diagnosis of leukokoria: radiologic-pathologic correlation. *Radiographics*. 1994;14(5):1059-1079.
55. Delaney Jr WV. Prepapillary hemorrhage and persistent hyaloid artery. *Am J Ophthalmol*. 1980;90(3):419-421.
56. Robben P, Van Ginderdeuren R, Thoma D, Deghislage C, Van Calster J, Blancaert J, et al. Primary vitreous cysts. *GMS Ophthalmol Cases*. 2020;10:18.
57. Lavric A, Urbancic M. Floating Vitreous Cyst: Two Clinical Cases. *Case Rep Ophthalmol*. 2013;4(3):243-247.
58. Bisland T. Vascular loops in the vitreous. *Arch. Ophthalmol*. 1953;49(5):514-529.
59. Degenhart W, Brown GC, Augsburger JJ, Magargal L. Prepapillary vascular loops. *Ophthalmology*. 1981;88(11):1126-1131.
60. Teramoto S, Ohno-Matsui K, Tokoro T, Ohno S. Bilateral large peripapillary venous and arterial loops. *Jpn J Ophthalmol*. 1999;43(5):422-425.
61. Limaye SR, Tang RA, Pilkerton AR. Cilioretinal circulation and branch arterial occlusion associated with preretinal arterial loops. *Am J Ophthalmol*. 1980;89(6): 834-839.
62. Brucker AJ, Michels RG, Fine SL. Congenital retinal arterial loops and vitreous hemorrhage. *Am J Ophthalmol*. 1977;84(2):220-223.
63. Misra A, Flanagan DW, Martin KR. Recurrent transient visual loss due to intermittent occlusion of a prepapillary vascular loop. *Br J Ophthalmol*. 2008;92(3):431-432.
64. Karti O, Top Karti D, Ayhan Z, Celebisoy N, Saatci AO. Bilateral Congenital Prepapillary Retinal Arterial Loop. *Neuroophthalmology*. 2019;44(5):344-348.
65. Brodsky MC, Buckley EG, Rosell-McConkie A. The case of the gray optic disc! *Surv Ophthalmol*. 1989;33(5):367-372.
66. Thung E, Foroozan R. A pigmented optic disc. *J Neuroophthalmol*. 2011;31(2):151-152.
67. Silver J, Sapiro J. Axonal guidance during development of the optic nerve: the role of pigmented epithelia and other factors. *J Comput Neurol*. 1981;202(4):521-538.
68. Brodsky MC. Congenital Optic Disc Anomalies. *Surv Ophthalmol*. 1994;39(2):89-112.
69. Pinckers, A., Cruysberg, J. R. M., & Renier, W. O. Delayed myelination of the optic nerve and pseudo optic atrophy of Beauvieux. *Neuro-ophthalmology*. 1993;13(3):165-170.
70. Brodsky MC. Melanocytoma or congenital optic disk pigmentation? *Am J Ophthalmol*. 2004;137(1):207-209.



Uzm. Dr. Halil İbrahim ATEŞOĞLU

1990 yılında Karabük'te doğdu. 2008 yılında Kastamonu Fen Lisesi'nden, 2015 yılında Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi'nden mezun oldu. 2015 Eylül - 2017 Nisan tarihleri arasında Afyonkarahisar Devlet Hastanesi Acil Servisi'nde pratisyen hekim olarak çalıştı. 2017-2021 yılları arasında SBU Ankara Ulucanlar Göz Eğitim ve Araştırma Hastanesi'nde araştırma görevlisi olarak çalışmış ve 2021 yılı eylül ayında uzman dr. unvanını almıştır. SBÜ Ankara Ulucanlar Göz Eğitim ve Araştırma Hastanesi'nde araştırma görevlisi olarak çalışmaktadır.