

Optik Disk Druzeni ve Retinitis Pigmentoza

Semra ACER*, Yunus BULĞU**, Ebru Nevin ÇETİN*, Alper KAŞIKÇI***,
Avni Murat AVUNDUK****, Cem YILDIRIM****

ÖZET

Optik disk druzeni (ODD), optik disk başında hiyalin benzeri kalsifik madde birikimidir.

Çoğunlukla bilateral ve asemptomatik olup rutin göz muayenesi esnasında fark edilir. Genellikle küçük ve sıkışık disklerde izlenir. En sık rastlanılan bulgu hafif düzeyde görme alanı defektleridir. Nadiren iskemik optik nöropati, retinal arter ve ven tıkanıklığı veya koroid neovaskülarizasyonu gibi komplikasyonlara neden olarak kalıcı görme kaybına yol açabilir.

Yüzeysel olanlar sarımsı globüler yapıda olup kolaylıkla tanı konulabilirken derin yerleşimli olduğunda tanıda güçlükler yaşanabilir. Bilinen bir tedavisi yoktur ancak tanı koymak özellikle bilateral diskte kabarıklığa neden olan papiledemden ayırt etmek için önemlidir. Çocuklarda derin yerleşimli olduğunda oldukça benzerlik gösterse de iyi bir oftalmik muayene ve B-scan USG ile ODD tanısı konulabilmektedir.

Optik disk druzenin retinitis pigmentosa (RP), psödoksantoma elastikum ve angioid streaks gibi hastalıklarla birlikteliği bilinmektedir. Bu birlikteliklerin bilinmesi tanıyı kolaylaştırarak yapılacak ilave araştırmaların önüne geçilmesini sağlayabilir. Bu yazıda optik disk druzeni olan retinitis pigmentozalı iki olgu eşliğinde optik disk druzenin klinik özellikleri ve ayırıcı tanısı üzerinde durulmuştur.

Anahtar Kelimeler:
Optik disk druzeni,
Retinitis pigmentosa

Optic Disc Drusen and Retinitis Pigmentosa

SUMMARY

Optic disc drusen (ODD) are hyaline like calcific deposits that accumulate in optic nerve head. Drusen often occur bilaterally in small, crowded optic nerve heads and most patients with disc drusen are asymptomatic. Occasionally vascular complications, including anterior ischemic optic neuropathy, retinal artery and vein occlusions and choroidal neovascularization may occur and can cause permanent visual loss.

When optic disc drusen are on the optic disc surface they can easily be diagnosed, but when optic disc drusen are buried within the optic nerve head, the diagnosis may be difficult. There is no established effective treatment, but diagnosing disc drusen correctly is important to avoid potential serious conditions such as true papilledema. Differentiation from papilledema can be difficult especially in children when it is buried, but a careful fundus exam and B-scan echography could be helpful.

Optic disc drusen is associated with some systemic conditions including retinitis pigmentosa (RP), pseudoxanthoma elasticum, and angioid streaks. Knowing these associations is important to diagnose correctly and avoid unnecessary work-up. This article includes clinical characteristics and differential diagnosis of ODD with 2 cases of ODD with RP.

Key Words:
Optic disc drusen,
Retinitis pigmentosa

Giriş

Optik disk druzeni optik sinirin konjenital bir anomalisidir. Çoğunlukla sporadik olmakla birlikte ailevi olgularda bildirilmiştir. Klinik çalışmalarda insidansı 3,4/1000

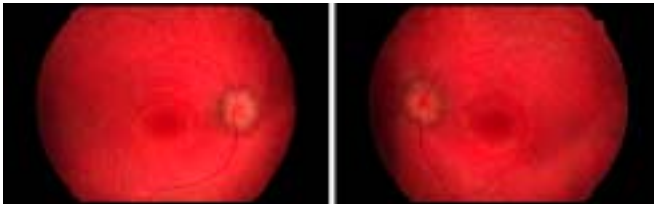
iken yapılan otopsi çalışmalarında insidansı 10-20/1000 olarak görülmüştür. Histolojik olarak mukopolisakkarid, amino asit, nükleotid ve demir içeren aselüler kalsifiye materyalden oluşur. Kişiden kişiye yerleşim yeri ve sayısı değişkendir. Diskin görünümü druzenin yerleşim yeri ile

ilişkili olarak bireyler arasında farklılık gösterir. Patofizyolojisinde aksoplazmik iletide azalma ve aksonal dejenerasyon suçlanmaktadır.¹

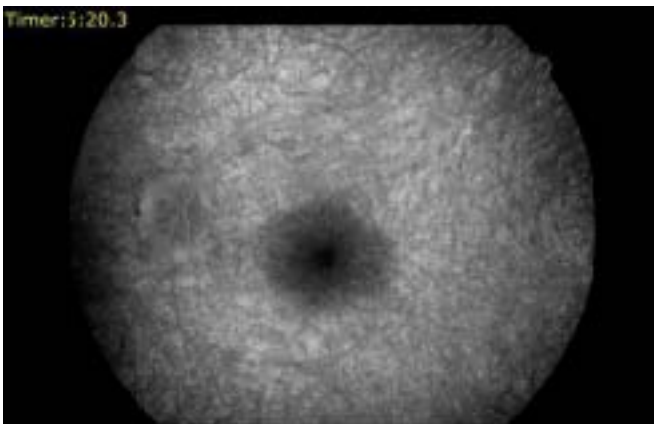
Olgu 1

Onbeş yaşında bayan hastanın hikayesinden daha önce başağrısı nedeniyle başka bir merkeze başvurduğu, psödotümör serebri tanısı ile tedavi edildiği ancak tedaviye yanıt alınmadığı öğrenildi.

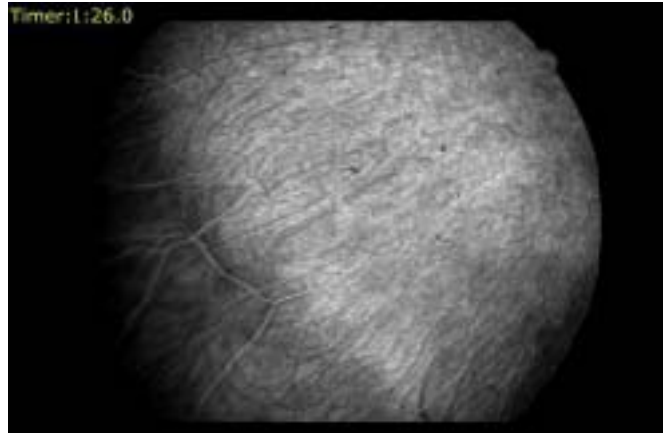
Hastanın kliniğimizde yapılan oftalmolojik muayenesinde görme keskinliği her iki gözde 1.0 idi. Işık refleksleri ve renkli görme muayenesi doğal olarak izlendi. Göz hareketlerinde kısıtlılık veya ağrı yoktu. Biyomikroskopik muayenesinde her iki gözde optik disk sınırlarında siliklik ve kabarıklık izleniyordu (Resim 1). Disk üzerinde veya etrafında hemoraji yoktu. Her iki gözde maküla ve çevresinin doğal olduğu ancak periferik retinada pigment epitelinde azalma ve yer yer pigment depozitleri olduğu görüldü. Görme alanında her iki gözde periferik görme alanı daralması, floresein anjiyografide ise periferde tapetoretinal dejenerasyon, yer yer pigment depozitleri saptandı (Resim 2 ve 3). Kırmızıdan yoksun arka segment görüntülemeye her iki diskte otofloresans ve ultrasonografide her iki diskte hiperekojenite tespit edildi (Resim 4 ve 5). Daha önce papilödem ön tanısı ile yapılan kranyal manyetik rezonans (MR) inceleme ve MR venografilerinde herhangi bir patoloji izlenmedi. Hasta ayrıntılı sorgulandığında geceleri daha az gördüğünü belirtti. Tüm bulgular ile hastaya RP ve ODD tanısı konuldu.



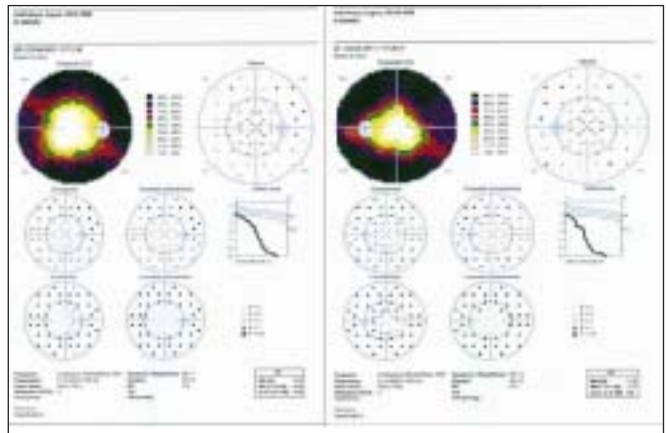
Resim 1: Olgu 1 Fundus fotoğrafı



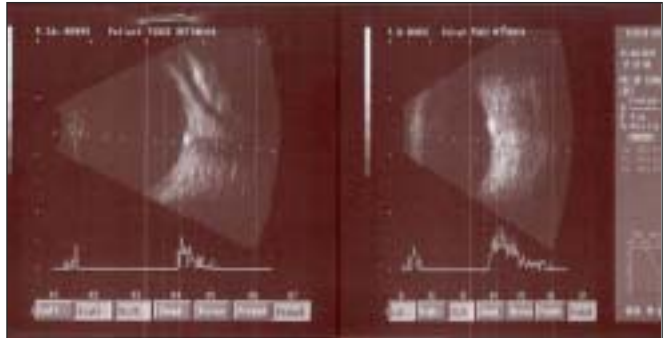
Resim 2: Olgu 1 FFA (OS) tapetoretinal dejenerasyon



Resim 3: Olgu 1 FFA (OD) periferde pigment depozitler, tapetoretinal dejenerasyon



Resim 4: Olgu 1 Görme alanı



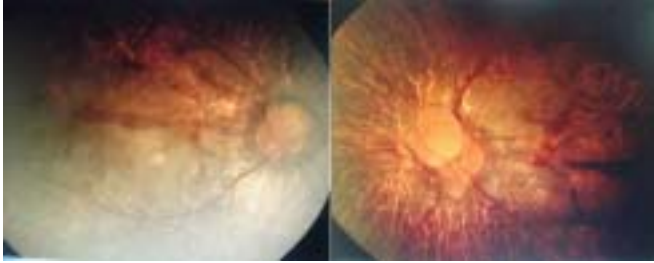
Resim 5: Olgu 1 B-Mod USG

Olgu 2

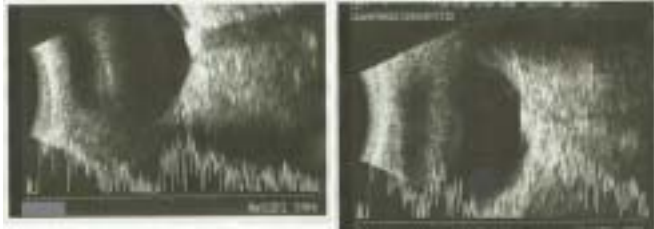
Altmış yaşında bayan hasta her iki gözde az görme şikayetiyle kliniğimize başvurdu. Görmesinin yıllar içinde azaldığını ve geceleri görmesinin daha da azaldığından şikayet etti. Yapılan oftalmolojik muayenesinde en iyi düzeltilmiş görme keskinlikleri her iki gözde 3 metreden parmak sayma düzeyinde idi. Işık refleksleri doğal idi. Biyomikroskopik muayenesinde her iki gözde optik disk sınırları kabarıklık ve disk başı lobüle olarak izleniyordu (Resim

6). Her iki gözde retina pigment epitelinde azalma ve periferde pigment depozitleri izlendi. Hasta ishiara renkli görme testine ve görme alanına koopere olamadı. Kırmızıdan yoksun arka segment görüntülemeye her iki diskte otofloresans, USG ile görüntülemeye her iki diskte hiperekojenite izlendi (Resim 7). Hastaya RP ve ODD tanısı konuldu.

Her iki hastadan da bilgilendirilmiş olur alındı.



Resim 6: Olgu 2 fundus fotoğrafı



Resim 7: Olgu 2 B-Mod USG

Tartışma

Optik disk druzeni genellikle her iki optik siniri de etkileyen ve nadiren görme kaybına neden olan bir durumdur. Genellikle küçük, sıkışık ve anormal vasküler yapıya sahip disklerde görülür. Diskin bu yapısının aksoplazmik iletişide azalma ve aksonal dejenerasyona ve ekstrasellüler mesafeye sızıntı artışına neden olarak druzen oluşumuna katkıda bulunduğu düşünülmektedir.¹ Daha önce disk druzeni olan gözlerde skleral kanalın dar olduğu düşünülse de OCT ile yapılan ölçümlerde kontrol grubundan farklı olmadığı görülmüştür.²

Disk görünümü druzenin yerleşim yeri ile ilişkili olarak normal veya kabarıklık olabilir. Yüzeysel ODD çocuklarda erişkinlere göre daha nadir görülür. Erkkila ve ark. 15 yaşın altında 92 hastanın 15'inde yüzeysel druzene rastlamışlardır.³ Bu nedenle çocuklarda ODD tanısını koymak daha zor olabilir.

Optik disk druzeni genellikle asemptomatiktir. Aksonal dejenerasyona bağlı ılımlı görme alanı defektleri bu hastalarda en sık görülen bulgudur. Daha çok periferik görme alanı kaybı, inferior nazal kadranda sinir lifi defekti, kör noktada genişleme görülebilir. Erken yaşlarda

izlenen derin yerleşimli druzenlerde görme alanı defekti nadiren izlenir.⁴

Disk druzenine bağlı komplikasyonlar nadiren görülüp genellikle druzenin vasküler yapılaraya yaptığı baskı ile ilişkilidir. Diskte veya retinada hemoraji, anterior iskemik optik nöropati, santral retinal arter ve ven oklüzyonu, peripapiller koroidal neovaskülerizasyon izlenebilir. Bu komplikasyonlar kalıcı görme kayıpları ile sonuçlanabilir.^{1,5} Mustonen ve ark. yaptığı bir çalışmada 307 optik disk druzeni olan hastanın 4'ünde, Hoover ve ark. 40 hastanın yalnızca 1'inde görme kaybı olduğunu bildirirken Scholl ve ark diğer çalışmaların aksine ODD'li 29 gözün 8'inde (%28) görme kaybı olduğunu tespit etmişlerdir.⁶⁻⁸ Bu sonucu hastalık süresi daha uzun olan ve daha semptomatik hastaların çalışmaya dahil edilmesi ile açıklamışlardır.⁷

Optik disk druzeninin retinitis pigmentoza, psödoksantomata elastikum ve angioid streaks gibi hastalıklarla birlikteliği bilinmektedir.¹ ODD ile RP birlikteliği ilk olarak 1858 yılında Müller tarafından tanımlanmıştır.⁹ Literatürde Söylev ve ark. 19 ODD olgusunun 3'ünde bu beraberliğe rastlamışlardır.⁵

Her iki olgumuzda da RP varlığı disk druzeni tanısını kolaylaştırdı. Genç olan olguda druzen derin yerleşimli iken ileri yaştaki olguda druzenin yüzeysel yerleşimi ile tipik yumru tarzında lobüle disk görünümü izlenebiliyordu.

Optik disk druzeninin bilinen bir tedavisi yoktur. Tanı koymak diskte kabarıklığa neden olan diğer klinik durumlardan ayırt etmek için önemlidir. Tanıda en duyarlı yöntem B-Mod USG'dir. Disk üzerinde yüksek reflektiviteye sahip kalsifik druzen materyalinin görülmesi ile kolaylıkla tanı konulabilir. Bilgisayarlı Tomografi ve FFA öncesi kırmızıdan yoksun arka segment görüntüleme ile diskte izlenen otofloresans yardımcı diğer yöntemlerdir.

Optik disk druzenini papilödemden ayırmak özellikle baş ağrılarının eşlik ettiği ODD olgularında ve druzenin daha derin yerleşimli olması nedeniyle çocuk hastalarda güç olabilir. ODD'de papilödem aksine spontan venöz pulsasyonun bulunması, hemorajinin nadiren görülmesi ve yüzeysel olgularda disk sınırlarının tipik yumru tarzında görünümü, papilödemde ise venöz konjesyon, hiperemi, hemoraji veya eksudaların eşlik etmesi tanıda yardımcı olabilir.^{1,5} Aynı zamanda ODD ve papilödem birlikte görüldüğü durumlar da olabilir. Bu hastalarda disk druzeni papilödem tablosunu maskeleyebilir. Boldt ve ark. ODD saptadıkları 4 hastanın 2'sinde psödötümör serebri, 2'sinde ise optik nevirin eşlik ettiğini saptamışlardır.¹⁰ Bu nedenle disk druzeni saptanan olgular açıklanamayan şüpheli semptomlar varlığında diskte kabarıklığa neden olabilecek diğer nedenler açısından da irdelenmelidir. Her iki olguda da RP varlığı

disk druzeni tanısını kolaylaştırır da ilk olgumuzda olduğu gibi derin yerleşimli druzeni olan henüz başlangıç evredeki genç RP hastalarında tanı koymak daha zor olabilir.

Sonuç olarak ODD papilödemle karışabilecek bir du-

rumdur. Optik disk sınırlarında silinme ve kabarıklık tespit edilen ve papilödem dışlandığı olgularda ODD unutulmamalıdır. ODD ve RP birlikteliğinin akılda tutulması bu hastalarda tanıyı kolaylaştırmaktadır.

Kaynaklar

1. Lam BL, Morais CG Jr, Pasol J. Drusen of the optic disc. Curr Neurol Neurosci Rep 2008;8:404-8.
2. 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;139:664-9
3. Erkkila H: Clinical appearance of optic disc drusen in childhood. Albrecht Von Graefes Arch Klin Exp Ophthalmol 1975;193:1-18.
4. Lee AG, Zimmerman MB: The rate of visual field loss in optic nerve head drusen. Am J Ophthalmol 2005;139:1062-6.
5. Söylev MF, Özkan SB, Arsan AK, Akgün Ü, Duman S. Clinical evaluation of optic disc drusen. T Klin J Ophthalmol 1994; 3:116-9
6. Mustonen E. Pseudopapilloedema with and without verified optic disc drusen. A clinical analysis I. Acta Ophthalmol (Copenh) 1983;61:1037-56
7. Hoover DL, Robb RM, Petersen RA. Optic disc drusen in children. J Pediatr Ophthalmol Strabismus 1988;25:191-5.
8. Scholl GB, Song HS, Winkler DE, Wray SH. The pattern visual evoked potential and pattern electroretinogram in drusen associated optic neuropathy. Arch Ophthalmol 1992;110:75-81.
9. Müller H. Beitrage zur Ophthalmologie. Albrecht von Graefes Arch Klin Ophthalmol 1858;4:1-40.
10. Boldt HC, Byrne SF, DiBernardo C. Echographic evaluation of disc drusen. J Clin Neuro-ophthalmol 1991;11:85-91

Kimlik

Geliş Tarihi: 05.09.2012

Kabul Tarihi: 04.01.2013

* Yrd.Doç.Dr., Pamukkale Üniversitesi Tıp Fakültesi Göz Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Denizli

** Op.Dr., Pamukkale Üniversitesi Tıp Fakültesi Göz Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Denizli

*** Arş.Gör.Dr., Pamukkale Üniversitesi Tıp Fakültesi Göz Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Denizli

**** Prof.Dr., Pamukkale Üniversitesi Tıp Fakültesi Göz Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Denizli

Yazışma Adresi: Semra Acer, Pamukkale Üniversitesi Tıp Fakültesi Göz Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Denizli

e-posta: semraacer2002@yahoo.com

☒: Bu makalenin bir kısmı 45. TOD Ulusal Oftalmoloji Kongresi'nde poster olarak sunulmuştur.