



# Septo-Optik Displazi: Olgu Sunumu

## Septo-Optic Dysplasia: A Case Report

Sinan Bilgin\*, Süleyman Sami İlker\*\*, İbrahim Türker\*\*, Saban Kılıç\*\*

\*Şifa Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, Göz Hastalıkları Anabilim Dalı, İzmir, Türkiye

\*\*Celal Bayar Üniversitesi Tıp Fakültesi, Göz Hastalıkları Anabilim Dalı, İzmir, Türkiye

### Özet

On sekiz yaşındaki erkek hasta sağ gözde görme kaybı, sol gözde bulanık görme şikayeti ile kliniğimize başvurdu. Görsel uyarılmış potansiyeller testinde (PVEP), sağ gözden yanıt alınamadı, sol gözde p100 latansında anlamlı uzama tespit edildi. Beyin manyetik rezonans görüntüleme (MRG), her iki optik sinir kalibrasyonunda incelleme, septum pellucidum yokluğu ve her iki yan ventrikül frontal boynuzlarında şekil bozukluğu görüldü. Septo-optik displazi (SOD) oldukça nadir gözükmesine rağmen, tek taraflı veya iki taraflı görme şikayetlerinin varlığında, özellikle optik sinir hipoplazisi de mevcut ise akılda bulundurulmalıdır. (Türk J Ophthalmol 2014; 44: 246-8)

**Anahtar Kelimeler:** Septum pellucidum, optik sinir hipoplazisi, PVEP

### Summary

An 18-year-old male patient was admitted with loss of vision in the right eye and blurred vision in the left eye. The right eye did not respond to the stimuli in the pattern visual evoked potentials (PVEP) test, and there was a significant delay in the p100 latency in the left eye. Cranial magnetic resonance imaging (MRI) showed a decrease in the calibration of both optical nerves, absence of septum pellucidum, and deformity in both frontal horns of the side ventricles. Despite the rare incidence of Septo-optic dysplasia (SOD), it should be considered in cases of unilateral or bilateral visual complaints, especially if optical nerve hypoplasia is also present. (Türk J Ophthalmol 2014; 44: 246-8)

**Key Words:** Septum pellucidum, optic nerve hypoplasia, PVEP

### Giriş

Septo-optik displazi (SOD) ilk defa Morsier tarafından tanımlanmış olup, optik sinir hipoplazisi, septum pellucidum yokluğu ve/veya hipofiz bezinde fonksiyon bozukluğu ile karakterizedir.<sup>1</sup> SOD nadir bir anomali olup, her iki cinste eşit sıklıkta görülmektedir. Bildirilen sıklık 10000 doğumda birdir.<sup>2,3</sup> SOD ile birlikte büyüme geriliği, afebril nöbet, görme bozukluğu, uyku bozukluğu, puberte prekoks, anosmi, sensorinöral işitme kaybı ve kardiyak anomaliler gibi değişik fenotipler de ortaya çıkabilir.<sup>4,5</sup>

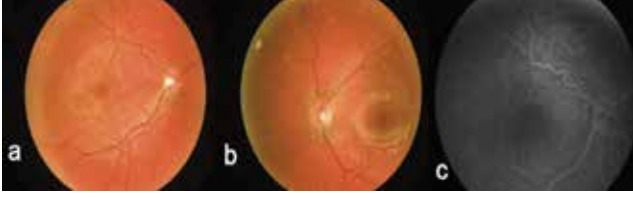
### Olgu Sunumu

On sekiz yaşındaki erkek hasta sağ gözde görme kaybı ve sol gözde ara sıra ortaya çıkan bulanık görme şikayeti ile kliniğimize başvurdu. Anamnezden hastanın sağ gözdeki görme kaybının

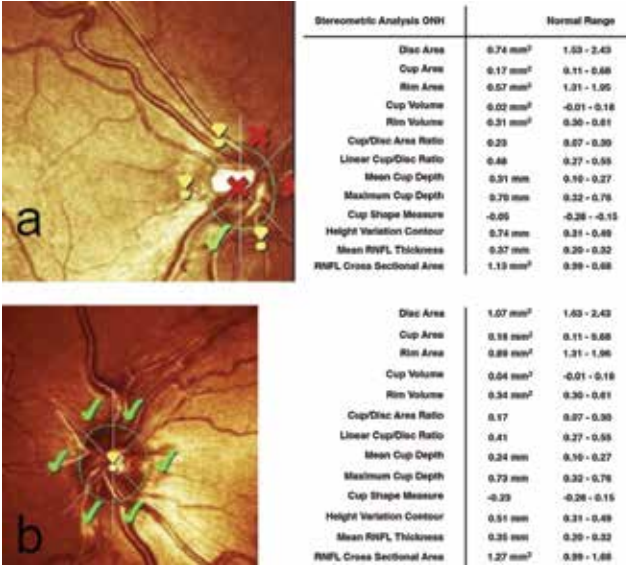
son bir yıl içinde zamanla artış gösterdiği öğrenildi. Hastada herhangi bir büyüme, gelişme geriliği görülmedi.

Yapılan oftalmolojik muayenede sağ gözde ışık hissi yoktu, sol gözde görme keskinliği tam düzeyindeydi. Göz içi basınçları (14/16 mmHg) normal sınırlardaydı. Ön segment muayenesi, her iki gözde doğaldı. Fundus muayenesinde sağ gözde optik disk çapı sol göze göre küçük izlendi ve her iki göz damarlarında kıvrımlanma artışı mevcuttu (Resim 1a,b). Fundus floresein anjiyografisinde (FFA); retina ve optik sinirde patolojik bir durum izlenmedi (Resim 1c). Heidelberg Retina Tomografisi (HRT) ile değerlendirmede sağ gözde disk alanı 0,75 mm<sup>2</sup>, sol gözde 1,07 mm<sup>2</sup> bulundu (Resim 2a,b). Görsel uyarılmış potansiyeller (PVEP) testinde sağ gözde uyarı oluşturulamadı sol gözde P100 latans değeri 126 ms bulundu (Resim 3). Kliniğimizin ortalama P100 latans değeri 101 ms idi ve olgumuzun sol göz P100 latansında belirgin uzama mevcuttu. Beyin manyetik rezonans

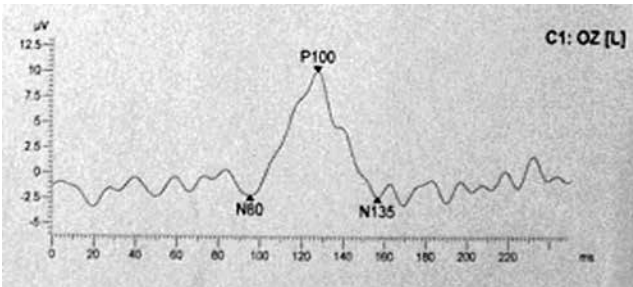
görüntülemesinde (MR), her iki optik sinir kalibrasyonunda inceleme, septum pellucidum yokluğu ve her iki yan ventrikül frontal boynuzlarında şekil bozukluğu görüldü (Resim 4a,b).



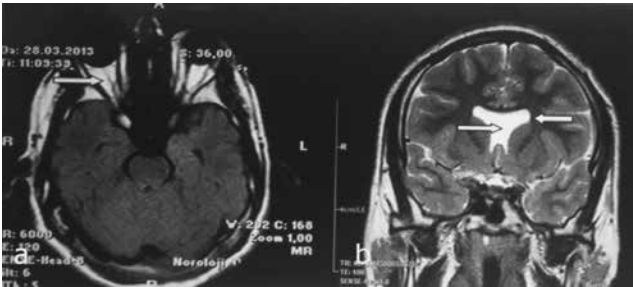
**Resim 1. a,b)** Sağ göz ve sol göz renkli fundus fotoğrafı. c) Sağ göz FFA görüntüsü



**Resim 2. a,b)** Sağ göz ve sol göz HRT görüntüsü



**Resim 3.** Sol göz pVEP kaydı



**Resim 4. a,b)** Her iki optik sinirde inceleme ve birleşik lateral ventriküller (septum pellucidum agenezisi)

Hipofiz bezi ve korpus kallozum morfolojisi normal izlendi. Hastanın hipofiz hormonları (FSH, LH, TSH, GH, ACTH) ve nörolojik muayenesi normaldi.

## Tartışma

SOD'nin iki temel özelliği; optik sinir hipoplazisi ve septum pellucidum yokluğudur. Optik sinir hipoplazisinde; optik disk alanı küçük olmasına rağmen, retina damarları normal kalınlıkta, fakat kıvrımları artmış olabilir.<sup>6</sup> Görme değişkendir, ışık persepsiyonu ile 10/10 arasında olabilir.<sup>7</sup> Olgumuzda sağ gözde ışık hissi yoktu sol gözde görme 10/10 düzeyindeydi ve her iki göz damarlarında kıvrımlanma artışı mevcuttu. Optik disk hipoplazisi sıklıkla beyin orta hat yapılarını tutan santral sinir sistemi anomalileri ile birlikte görülür.<sup>7</sup> Bu hastalarda hipofiz hormon düzeylerinde bozukluk görülebilir. Sıklıkla büyüme hormonu eksikliğinin eşlik ettiği hipopitüitarizm gözükmele birlikte, normal hipofiz fonksiyonlarına sahip olgular da vardır.<sup>8,9</sup> Olgumuzda hipofiz hormon düzeyleri normal sınırlardaydı ve hipofizde anatomik defekt yoktu.

Vakaların çoğu sporadiktir. Fakat ailesel formları da görülebilmektedir. Sporodik vakaların etiyolojisinde gebelikte geçirilen viral enfeksiyonlar, teratojen ajanlar, antikonvulzan ilaçlar, ilaç suiistimali, vasküler veya dejeneratif hasarlar sorumlu tutulmuştur.<sup>10</sup> Özellikle embriyogenezin 4. ve 6. haftaları en kritik dönemlerdir. Prenatal vasküler hasar pek çok kongenital anomalinin ana nedenidir. SOD ile beraber ensefalosel, corpus callosum agenezisi, enoftalmi, tiroid hipoplazisi, pes ekinovarus gibi bozuklukların görülmesinin nedeni prenatal dönemdeki vasküler hasarlar olabilir.<sup>5,9,11</sup> SOD'de genetik faktörler tanımlanmakla birlikte, birçok hastada etiyoloji aydınlatılamamıştır.<sup>6</sup> HESX1 ve SOX2 genlerinde mutasyon gösterilmiştir.<sup>12,13</sup> SOX2 gen mutasyonu varlığında enoftalmi gözükmele birlikte bu durum özellikle bilateral enoftalmiye yol açar.<sup>14</sup> SOD ile ilişkili olarak fronto-etmoid ve sfenoidal bölgede ensefalosel bildirilmiştir.<sup>15,9</sup> En sık gözükten nörolojik klinik belirti ve bulgular serebral palsy ve epileptik nöbetler iken sadece baş ağrısı da hastalığa eşlik edebilir.<sup>16,9</sup>

SOD'de hafif, orta ve ağır düzey görme kayıpları bildirilmiştir.<sup>4,8,9</sup> Fakat görme kaybının seyri hakkındaki bilgiler yetersizdir. SOD'de göz tutulumu genellikle tek taraflı olmasına rağmen nadir de olsa iki taraflı tutulum görülmektedir.<sup>4</sup> Olgumuzda normal optik sinir başı parametreleriyle<sup>17</sup> karşılaştırıldığında sağ gözde daha belirgin olmak üzere her iki optik sinirde hipoplazi mevcuttur. Ayrıca sol göz P100 latansında belirgin uzamanın görülmesi sol gözünde etkilenmiş olabileceğini düşündürmektedir. SOD özellikle çocuklarda ve gençlerde tek taraflı veya iki taraflı görme şikayetlerinin varlığında, nadirde olsa karşılaşılabilecek bir konjenital anomali olarak akılda bulundurulmalıdır.

## Kaynaklar

1. De Morsier G. Studies on malformation of cranio-encephalic sutures. III. Agenesis of the septum lucidum with malformation of the optic tract. Schweiz Arch Neurol Psychiatr. 1956;77:267-92.
2. Patel L, McNally RJ, Harrison E. Geographical distribution of optic nerve hypoplasia and septo-optic dysplasia in Northwest England. J Pediatr. 2006;148:85-8.

3. Elster AB, McAnarney ER. Maternal age re septo-optic dysplasia. *J Pediatr.* 1979;94:162-3.
4. Webb EA, Dattani MT. Septo-optic dysplasia. *Eur J Hum Genet.* 2010;18: 393-7.
5. Nesibe A, Mehmet EA, Beray SE. Septooptik displazi: Olgu sunumu. *Bozok Tıp Derg.* 2012;1:71-4.
6. Hotochkiss ML, Gren WR. Optic nerve aplasia and hypoplasia of the optic nerve. *Arch Ophthalmol.* 1978;86:1437-42.
7. Brodsky MC, Glasier CM. Optic nerve hypoplasia: Clinical significance of associated central nervous system abnormalities on magnetic resonance imaging. *Arch Ophthalmol.* 1993;111:66-74.
8. Haddad NG, Eugster EA. Hypopituitarism and neurodevelopmental abnormalities in relation to central nervous system structural defects in children with optic nerve hypoplasia. *J Pediatr Endocrinol Metab.* 2005;18:853-8.
9. Fatih SE, Necati U, Metin K. Septo-Optik Displazi ile Birlikte Sfenoidal Ensefalosel ve Sağ Enoftalmi Birlikteliği: Bir Olgu Sunumu. *Turkish Neurosurgery.* 2012;22:346-8.
10. McMahon CL, Braddock SR. Septo-optic dysplasia as a manifestation of valproic acid embryopathy. *Teratology.* 2001;64:83-6.
11. Lubinsky MS. Association of prenatal vascular disruptions with decreased maternal age. *Am J Med Genet.* 1997;69:237-9.
12. Sato N, Kamachi Y, Kondoh H. Hypogonadotropic hypogonadism in an adult female with a heterozygous hypomorphic mutation of SOX2. *Eur J Endocrinol.* 2007;156:167-71.
13. McNay DE, Turton JP, Kelberman D, et al. HESX1 mutations are an uncommon cause of septooptic dysplasia and hypopituitarism. *J Clin Endocrinol Metab.* 2007;92:691-7.
14. Williamson KA, Hever AM, Rainger J. Mutations in SOX2 cause anophthalmiaesophageal- genital (AEG) syndrome. *Hum Mol Genet.* 2006;16:1413-22.
15. Periakaruppan A, Pendharkar HS, Gupta AK. Septo-optic dysplasia with encephalocele. *J Clin Neurosci.* 2009;16:1665-7.
16. Garcia ML, Ty EB, Taban M. Systemic and ocular findings in 100 patients with optic nerve hypoplasia. *J Child Neurol.* 2006;21:949-56.
17. Sampaolesi R, Sampaolesi JR. The normal optic nerve. In *Confocal Tomography of Retina and the Optic Nerve Head.* Buenos Aires. 1999;75-82.