

## 4 Kız Kardeşte Tilted Disk\*

Kemal ARICI<sup>1</sup> Süleyman DEMİRCAN<sup>2</sup> Ayşen TOPALKARA<sup>3</sup> Cenap GÜLER<sup>4</sup>

### ÖZET

Tilted disk optik sinirin globa oblik insersiyonu sonucu optik diskin superotemporal kısmının elevasyonu, inferonazalinin arkaya deplasmanı ile karakterize olan ve genellikle bilateral görülen konjenital bir optik disk anomalisidir.

Bu çalışmada kliniğimizde bilateral tilted disk tanısı ile izlenen 4 kız kardeş sunularak klinik bulguları tartışıldı. Herediter olmayan bir anomali olarak bilinen tilted diskin 4 kız kardeşte görülmesi nedeniyle anomalinin herediter geçiş gösterebileceği vurgulandı.

**Anahtar Kelimeler:** Tilted Disk Sendromu, Konjenital Optik Disk Anomalileri.

### SUMMARY

The tilted syndrom is a nonhereditary, bilateral condition in which the superotemporal optic disc is elevated and the inferonasal disc is posteriorly displaced, resulting in an oval appearing optic disc, with its long axis obliquely oriented.

In this paper, the clinical findings of four siblings have bilateral tilted disc, were discussed and speculated that this anomaly could have been transmitted genetically, although it is known as a nonhereditary anomaly.

**Key Words :** Tilted Disc Syndrome, Congenital Optic Disc Anomalies. *Ret-Vit 1997;5:54-57*

### GİRİŞ

Tilted disk sendromu nonherediter, optik diskin superotemporalının elevasyonu, inferonazalinin arkaya yer değiştirmesi ve bunun sonucu optik diskin uzun ekseninin oblik yerleşim gösterdiği bilateral benign bir konjenital optik disk anomalisidir. Bu görüntüye retinal damarların situs inversusu, konjenital inferonazal konus, inferonozal retina pigment epitelinde, koroidde incelleme ve hipopigmentasyon ve görme alanında bilateral olgularda bitemporal hemianopia eşlik eder. Optik diskin bu görünümü ve görme alanı defekti nedeniyle kiazmal kompresyon yapan nedenlerden ve kafa içi basınç artmasına bağlı papilödem nedenleri ile ayırıcı tanısında akılda tutulmalıdır<sup>1, 8</sup>.

Bu çalışmada bilateral konjenital tilted disk nedeniyle takip edilen 4 kız kardeşin bulguları irdelenerek olayın sporadik görülmesine karşı herediter geçişli olabileceği vurgulandı.

### OLGU SUNUSU

Ocak 1995 tarihinde polikliniğimize gözlük kontrolü nedeniyle başvuran yaşları 12-17 yaş arasında değişen 4 kız kardeşin bilateral tilted disk tanısı konularak hastaların görme keskinliği, refraksiyon muayenesi, ön segment muayenesi, Goldman aplanasyon tonometresi ile göz içi basınçları, fundus muayeneleri, Goldman perimetresi ile görme alanları muayenesi yapıldı. Ayrıca olguların anne ve babası çağırılarak oftalmolojik muayeneleri yapıldı.

**Olgu 1 :** 17 yaşında bayan hasta. Yapılan oftalmolojik muayenesinde : Sağ göz, görme -6.00 düzeltme ile 0.8 TO : 10 mmHg App. Ön segment muayenesi normal Fundus : Tilted disk, inferonazal konus ve inferonazal kadranda RPE değişikliği mevcut (Resim 1). Sol göz, görme -8.00 düzeltme ile 0.8 TO : 11 mmHg App. Ön segment bulguları normal. Fundus : Tilted disk, inferonazal konus ve inferonazal kadranda RPE değişikliği mevcut. Görme alanı muayenesinde süperobitemporal defekti vardı (Resim 2).

**Olgu 2 :** 15 yaşında birinci olgunun küçük

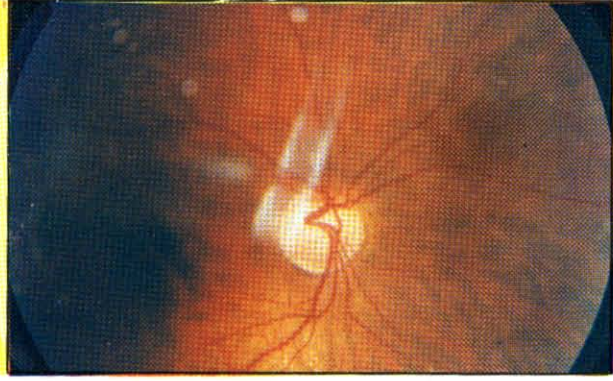
\*T.O.D. XXIX Ulusal sunuldu.

1- Uzm. Dr. CÜTF Göz Anabilim Dalı, Sivas

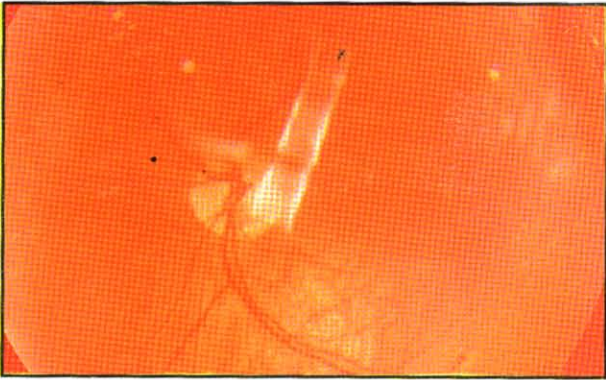
2- Arş. Gör. Dr. CÜTF Göz Anabilim Dalı, Sivas

3- Yrd. Doç. Dr. CÜTF Göz Anabilim Dalı, Sivas

4- Prof. Dr. CÜTF Göz Anabilim Dalı, Sivas



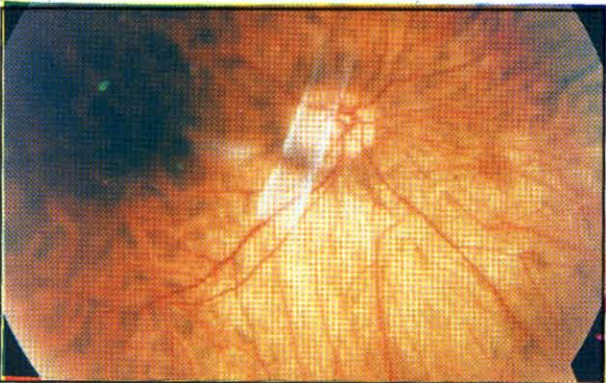
Resim 1: Birinci Olgunun Sağ Fundus Fotoğrafı



Resim 2: Birinci Olgunun Sol Fundus Fotoğrafı

kız kardeşi. Sağ göz, görme -8.00 düzeltme ile 0.4 TO : 10 mmHg App. Ön segment doğal. Fundus : Tilted disk, inferonazal konus ve inferonazal kadranda RPE değişikliği mevcut (Resim 3).

Sol göz, görme : -6.00 düzeltme ile 0.4 TO : 11 mmHg App. Ön segment doğal. Fundus : Tilted disk : inferonazal konus ve inferonazal kadranda RPE değişikliği mevcut. Görme alanı muayenesinde süperobitemporal defekti vardı (Resim 4).

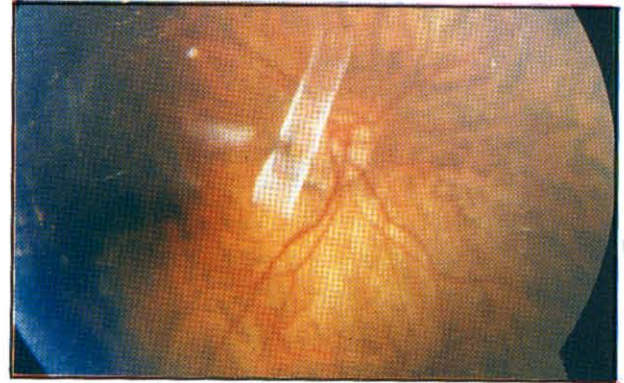


Resim 3: İkinci Olgunun Sağ Fundus Fotoğrafı

**Olgu 3 :** 13 yaşında birinci olgunun 2. kız kardeşi. Sağ göz görme, -8.00 düzeltme ile 0.4 TO : 12 mmHg App. Ön segment doğal. Fundus : Tilted disk, inferonazal konus ve inferonazal kadranda RPE değişikliği mevcut (Resim 5).



Resim 4: İkinci Olgunun Sol Fundus Fotoğrafı

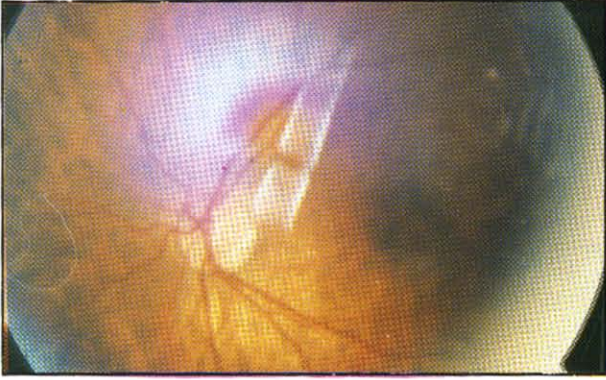


Resim 5: Üçüncü Olgunun Sağ Fundus Fotoğrafı

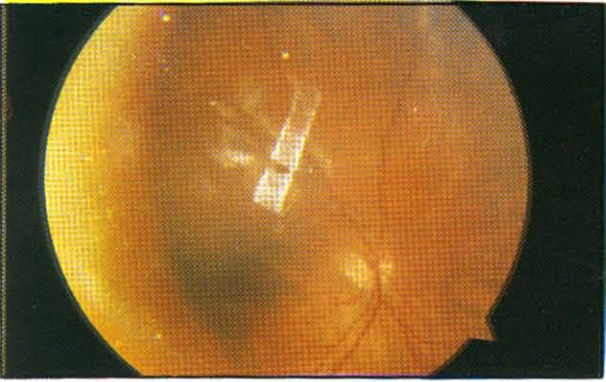
Sol göz görme, -6.00 düzeltme ile 0.6. TO : 11 mmHg App. Ön segment doğal. Fundus : Tilted disk, inferonazal konus ve inferonazal kadranda RPE değişikliği mevcut. Görme alanı muayenesinde süperobitemporal defekti vardı (Resim 6).

**Olgu 4 :** 12 yaşında birinci olgunun 3. kız kardeşi. Sağ göz görme, -3.50 -1.00x180 düzeltme ile 0.7 TO : 12 mmHg App. Ön segment doğal. Fundus : Tilted disk, inferonazal konus ve inferonazal kadranda RPE değişikliği mevcut (Resim 7).

Sol göz görme : -3.50 -1.00x180 düzeltme ile 0.7, TO : 11 mmHg App. Ön segment doğal. Fundus : Tilted disk mevcut inferonazal konus, inferonazal kadranda RPE değişikliği mevcut (Resim 8).



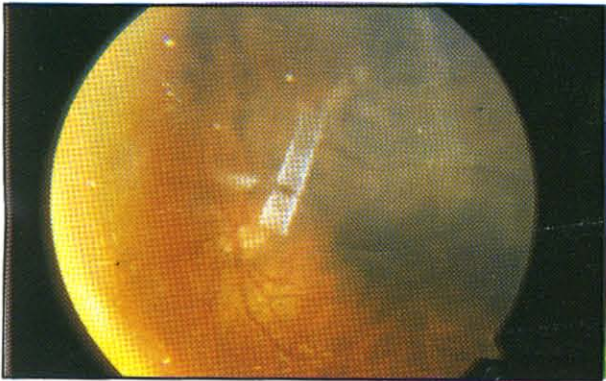
Resim 6: Üçüncü Olgunun Sol Fundus Fotoğrafi



Resim 7: Dördüncü Olgunun Sağ Fundus Fotoğrafi

### TARTIŞMA

Tilted disk optik sinirin globa oblik girişine bağlı ortaya çıkan ve diskin oblik yerleşim gösterdiği benign bir konjenital optik disk anomalisidir. Diskin süperotemporalinin elevasyonu ve inferonazalinin arkaya yer değiştirmesi nedeniyle dolayı, uzun eksen oblik olarak yerleşir. Bu konfigürasyonda retinal damarların



Resim 3: Dördüncü Olgunun Sol Fundus Fotoğrafi

situs inversusu, inferonazal konus, inferonazal retina pigment epitelinde ve koroidde incelmeye tesbit edilir<sup>1, 2, 3</sup>. Peripapiller konusun inferotemporal bölgeye lokalize olmasından dolayı nazal fundus ektazisi, fuks kolobomu, optik diskin dispersiyonu gibi isimlerde verilmiştir<sup>3</sup>. Optik diskin anormal görünümüne, inferonazal fundusun posteriora ektazisinin neden olduğu bildirilmiştir. Fakat bu durumun nedeni bilinmemesine karşın bu bölgedeki retinokoroidal kolobomla ilişkisi olabileceği savunulmuştur.

Young tilted disk olan bir olgusunun histopatolojik incelenmesinde disk dokusunun superiora ve öne doğru, konusa karşılık gelen inferiora ise diskin posteriora yer değiştirdiği ve skleranın daha ince olduğu göstermiştir<sup>1</sup>. Bizim olgularımızın fundus muayenelerinde hepsinde tilted disk sendromunun karakteristik bulgularının var olduğunu saptadık.

Tilted diskli olgularda diskin oblik yerleşimine bağlı olarak değişen derecelerde miyopi ve miyopik astigmatizma ile orta derecede görme kayıplarının olduğu bildirilmiştir<sup>3, 7</sup>. Olgularımızın görmeleri bir vakada 0.5'in altında diğer 3 vakada da 0.5'in üzerinde idi ve 3 olguda miyopi ve 1 olguda ise kompoze miyopik astigmatizma mevcuttu.

Konjenital tilted disk sendromu popülasyonun % 1-2'sinde görülür ve % 75-80 olguda bilateral<sup>1, 7</sup>. Etkilenen, özellikle bilateral olgularda görme alanı muayenesinde bitemporal hemianopsia tespit edilir. Görme alanı defekti bu olgularda inkomplettir ve superior kadrana sınırlı ve reaktif skotomla uyumludur. Bu olgularda dikkatli yapılan kinetik perimetrik muayenede görme alanı defektinin tam vertikal meridyene karşılık gelmediğini ve miyopik düzeltme ile defektin azaldığı ve bu bulgularla kiazmal lezyonlar ile ayrımının yapılabileceği bildirilmiştir<sup>2</sup>. Bilateral olan 4 olgumuzda Goldman perimetresi ile yapılan görme alanı muayenesinde bitemporal superotemporal görme alanı defekti tespit edildi. Young tilted disk olan 12 vakalık serisinde vakasında superobitemporal defekt saptarken, 3 olguda da altitudinal görme alanı defekti bildirilmiştir<sup>1</sup>.

Tilted diskin genellikle sporadik vakalar ve

nonherediter şekilde görüldüğü bildirilmiştir<sup>2</sup>. Heckenlively ve Hittner tilted disk ile beraber miyopi ve konjenital gece körlüğü olan olguların X'e bağlı resesif geçiş gösterdiğini bildirmişler ve etkilenmiş olgularda ek olarak görme azalması, nistagmus, şaşılık, binoküler fonksiyonlarda azalma ve görme alanı defekti gibi bulguların olduğunu rapor etmişlerdir<sup>5, 6</sup>. Bizim olgularımızda ise tilted disk, görme alanı defekti ve görme kaybı dışında gece körlüğü, şaşılık, nistagmus gibi bulgular tespit edilmedi. Fakat olguların hepsinin kardeş olması nedeniyle anomalinin genetik geçişinin sözkonusu olabileceği, Heckenlively ve Hittner'in bildirdiği antitenin belki de bir varyantı olabileceği sonucuna varıldı.

#### KAYNAKLAR

- 1- Young SE, Walsh FB, Knox DL : The Tilted Disc Syndrome. Am J. Ophthalmol 1976; 82: 16-23.
- 2- Brodsky Mc : Congenital Optic Disc Anomalies. Surv Ophthalmol 1994; 39: 89-112.
- 3- Brown G.C. : Congenital Fundus Abnormalities. In Duane TD : Clinical Ophthalmology. Harper and Row Philadelphia 1986; Vol 3. p: 10-11.
- 4- Kanski JJ : Clinical Ophthalmology. Third Edition, Butterworths. London, 1994, p: 14: 500-1.
- 5- Heckenlively SR, Martin DA, Rosenbaum A.L: Loss of Electroretinographic Oscillatory Potentials, Optic Atrophy And Dysplasia In Congenital Stationary Night Blindness. Am J Ophthalmol 1983; 96: 526-34.
- 6- Hittner HM, Borda RP, Justice J: X-linked Recessive Congenital Stationary Night Blindness, Myopia, and Tilted Discs. J Pediatr Ophthalmol Strabismus 1981; 18: 15-20.
- 7- Keane JR: Suprasellar Tumors And Incidental Optic Disc Anomalies Arch Ophthalmol 1977; 95: 2180-83.
- 8- Apple DJ, Rabb MF, Walsh PM: Congenital Anomalies of the Optic Disc. Surv Ophthalmol 1992; 27: 3-41.