

Olgu Sunumu

# Bilateral Anoftalmi ve Septo-Optik Displazi MR Bulguları: Olgu Sunumu

Abdussamet Batur\*, Muhammed Batur\*\*, Alpaslan Yavuz\*, Aydın Bora\*, Mehmet Deniz Bulut\*

## Özet

**Amaç:** Nadir görülen bilateral anoftalmi ve septo-optik displazi olgusunun MR görüntüleme bulgularını sunmak.

**Bulgular:** Doğuştan her iki göz küresi izlenmeyen hastada orbitaya yönelik çekilen MR görüntüleme her iki göz küresinin olmadığı görüldü. Orbital kaslarda ve optik sinirde atrofi izlendi. Kesit alanına giren düzeylerde septum pellucidum agenezisi ve korpus kallozum disgenезisi eşlik etmekteydi.

**Sonuç:** Bilateral anoftalmi ve eşlik eden septo-optik displazi anomalisi oldukça nadir görülür. Çeşitli kraniofasial anomali eşlik edebilir. Eşlik eden anomalilerin tespitinde ve optik traktus patolojilerinin gösterilmesinde MR görüntüleme ideal tetkiktir.

**Anahtar kelimeler:** Bilateral anoftalmi, septo-optik displazi, MR görüntüleme

Septo-optik displazi (de Morsier Sendromu) ilk kez Reeve tarafından 1941 yılında tanımlanmış ve optik sinir hipoplazisinin eşlik ettiği septum pellucidum yokluğu ile karakterize, 1/10000 oranında görülen konjenital anomalidir (1, 2). Sonraki yıllarda pitüiter hipoplazinin de eşlik edebileceği tespit edilmiş olup tanı kriteri olarak; optik sinir hipoplazisi, beyin orta hat defekti ve hipofizin hormonal bozukluğu bulgularından en az ikisinin varlığı kabul edilmiştir (3). Gök kapağı, lakrimal gland ve konjunktivanın varlığına rağmen orbitada globun yokluğu demek olan anoftalmi 3/100000 oranında görülen nadir konjenital anomalilerdendir. Anoftalmi genellikle bilateral olup santral sinir sistemi anomalileri eşlik etmektedir (4, 5).

Bilateral anoftalmi ve septo-optik displazi birlikteliği oldukça nadir görülen patolojilerdendir.

\*Yüzüncüyıl Üniversitesi Dursun Odabaş Tıp Merkezi Radyoloji Anabilim Dalı, Van

\*\*Yüzüncüyıl Üniversitesi Dursun Odabaş Tıp Merkezi Göz Hastalıkları Anabilim Dalı, Van

**Sorumlu Yazar:** Dr. Abdussamet Batur

Yüzüncüyıl Üniversitesi Dursun Odabaş Tıp Merkezi Radyoloji Anabilim Dalı, Van

Tel: 05067928305

e-mail: drsamet56@yahoo.com

Makalenin Geliş Tarihi: 16.06.2014

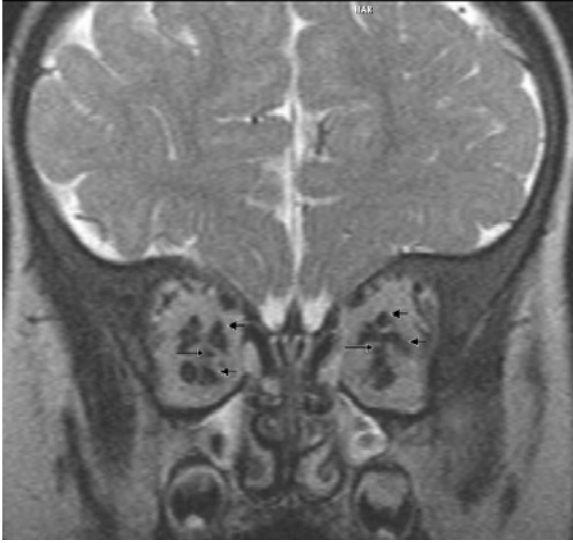
Makalenin Kabul Tarihi: 23.06.2014

## Olgu Sunumu

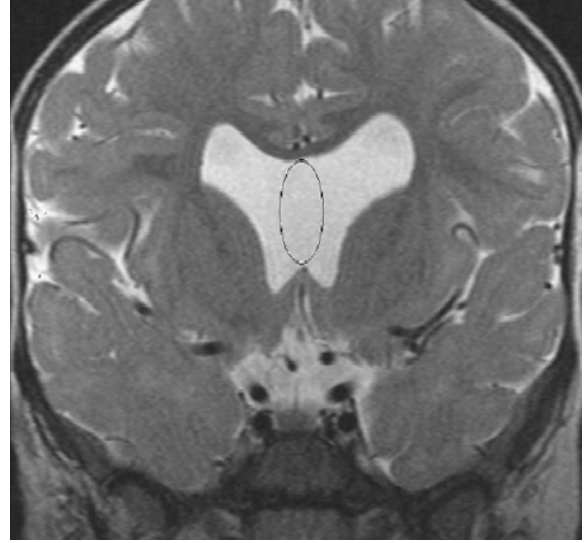
Doğuştan her iki göz küresinin olmaması nedeniyle hastaneye getirilen 2 aylık hastada orbital yapıların değerlendirilmesi amacıyla çekilen MR görüntülerde göz kürelerinin olmadığı, orbital kasların ve optik sinirin atrofik olduğu görüldü (Resim 1). Kesite giren düzeylerde septum pellucidumun yokluğu (Resim 2) ve buna bağlı lateral ventrikül frontal hornlarında kareleşme olduğu görüldü. Korpus kallozum spleniumda gelişim geriliği izlendi (Resim 3). Hasta ek anomaliye rastlanmadı, hastaya bilateral orbital protez yerleştirildiği görüldü (Resim 4).

## Tartışma

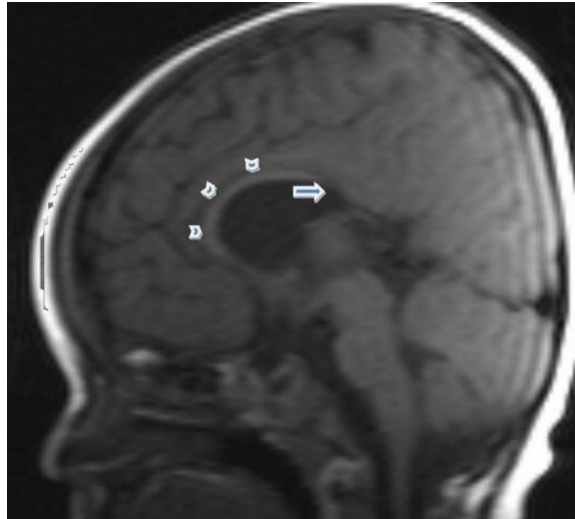
Göz kürelerinin gelişimi gestasyonel 4. haftada başlayıp 8. haftada tamamlanır. Bu dönemlerde embriyogenezisteki gecikme ya da bozulma anoftalmiyle sonuçlanabilir (3). Nadir görülen bu hastalık etyolojisinde; travma, fetal enfeksiyonlar (Toksoplazma, Rubella, Varicella), kromozomal anomaliler (Trizomi 13, Trizomi 18q-), genetik sendromlar (Goldenhar, Fraser, Meckel-Gruber, Walker-Warburg sendromu...) ve çevresel (alkol, varfarin, retinoik asit...) olabilmektedir (6). Bununla birlikte anoftalmi-mikroftalmi hastalarının yalnızca %22'sinde etyolojik neden gösterilebilmiştir (7).



Resim 1. Koronal T2 ağırlıklı görüntüde orbital kasların (kısa oklar) ve optik sinirlerin (uzun oklar) atrofik oldukları görülüyor.



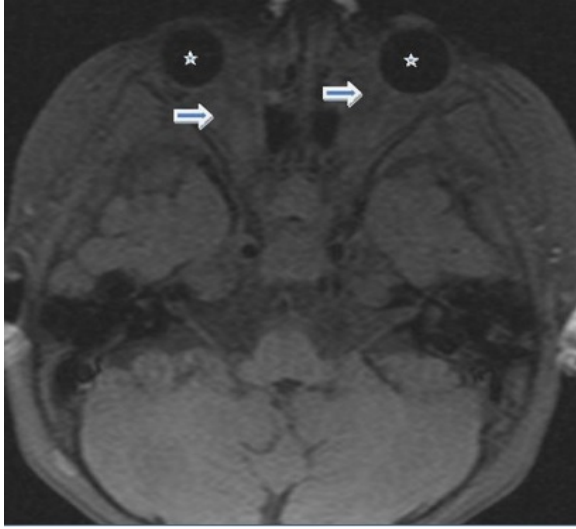
Resim 2. Koronal T2 ağırlıklı görüntüde septum pellucidumun olmadığı izlenmekte.



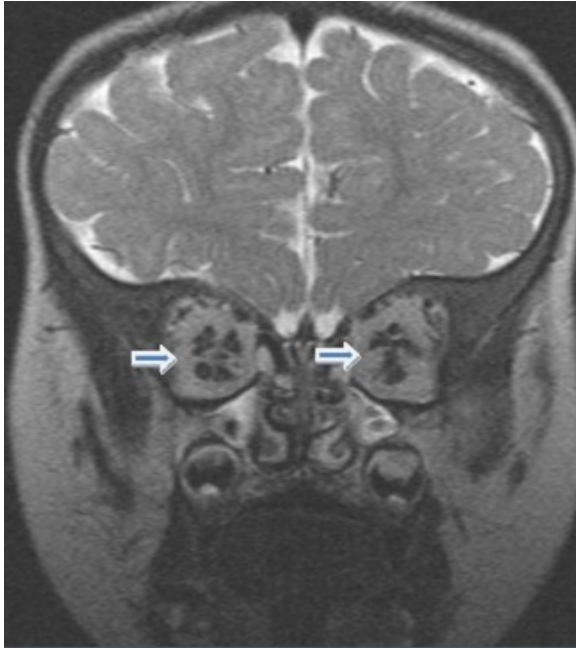
Resim 3. Sagittal T1 ağırlıklı görüntüde korpus kallozum spleniumu izlenmemektedir (ok). Korpus kallozum genu ve korpusu tabiidir (ok başları).

Olgumuzda konjenital enfeksiyon düşündürülen radyolojik bulgu ya da anamnez bilgisi mevcut değildi. Hastada belirgin motor gerilik, holoprozensefali, yarı damak-dudak ya da diğer organlarda malformasyon izlenmemiş olup yapılan kromozom analizi ile de Trizomi 13 ya da 18 sendromu ekarte edilmiştir. Hastada kreatinin kinaz değerinin normal olması ve septo-optik displazi dışında belirgin anomali olmaması nedeniyle de Walker-Warburg sendromundan uzaklaşmıştır. Hasta, bulgular ışığında izole bilateral anoftalmi ve eşlik eden septo-optik displazi olgusu olarak değerlendirildi.

Anoftalmi klinik olarak oküler yapıların yokluğuyla prezante olur. Mental retardasyon ve gelişimsel gecikme eşlik edebilir. Septo-optik displaziye bağlı bulgular değişken olmakla birlikte genellikle santral sinir sistemi bulguları ve endokrinolojik bulgular şeklinde tezahür eder. MR görüntülemeye göz küresinin yokluğu ve onun yerine disorganize yumuşak doku görülür. Dokunun sinyal özelliği T1 ağırlıklı imajlarda ara sinyal intensitesi, T2 imajlarda hipointens özelliktedir (3). Olgumuzda ise T1'de ara sinyal intensitesinde (Resim 4), T2'de ise hiperintens sinyal özelliğindedir (Resim 5).



Resim 4. Aksial T1 ağırlıklı görüntüde bilateral orbital protez (yıldız) ve ara sinyal intensitesinde disorganize orbital yumuşak doku (oklar).



Resim 5. Koronal T2 ağırlıklı görüntüde hiperintens disorganize orbital yumuşak doku.

Orbital kaslar ve optik sinirin gelişim geriliği çeşitlilik gösterir. Korpus kallozum agenezisi, anterior pitüiter yokluğu, polimikrogiri, ventrikülomegali eşlik edebilir (3). Olgumuzda korpus kallozumun parsiyel agenezisi mevcuttu.

### Sonuç

Bilateral anoftalmi ve eşlik eden septo-optik displazi anomalisi oldukça nadir görülür.

Çeşitli kraniofasial anomali eşlik edebilir. Eşlik eden anomalilerin tespitinde ve optik traktus patolojilerinin gösterilmesinde MR görüntüleme ideal tetkiktir.

### MRI Findings of Bilateral Anophthalmia and Septo-Optic Dysplasia: Case Report

#### Abstract

**Aim:** To present imaging findings of a case with bilateral anophthalmia and septo-optic dysplasia.

**Material and Method:** A two-month-old patient was admitted to our hospital with complaint of absence of eyeballs. A cranial MRI revealed absence of bilateral eyeball with atrophy of optic nerves and ocular muscles. Agenesis of septum pellucidum and corpus callosum dysgenesis were accompanying.

**Result:** Bilateral anophthalmia and septo-optic concomitant anomalies are quite rare. It may be accompanied by a variety of craniofacial anomalies. MRI is ideal examination in the detection of associated anomalies and optic tract pathologies.

**Key words:** Bilateral anophthalmia, septo-optic dysplasia, MRI

#### Kaynaklar

1. Zoric L, Nikolic S, Stojic M, Zoric D, Jakovljevic S. Septo-optic dysplasia plus: a case report. BMC Research Notes 2014; 7:191.
2. Reeves DL. Congenital absence of the septum pellucidum. Bull Johns Hopkins Hospital 1941; 69:61-71.
3. Jana M, Sharma S. Bilateral anophthalmia with septo-optic dysplasia. Oman J Ophthalmol 2010; 3(2):86-88.
4. Morrison D, FitzPatrick D, Hanson I, Williamson K, van Heyningen V, Fleck B et al. National study of microphthalmia, anophthalmia and coloboma in Scotland: investigation of genetic aetiology. J Med Genet 2002; 39(1):16-22.
5. Jacquemin C, Mullaney PB, Bosley TM. Ophthalmological and intracranial anomalies in patients with clinical anophthalmos. Eye 2000; 14(Pt 1):82-87.
6. Aktekin M, Oz O, Saygili MR, Kurtoğlu Z. Bilateral congenital anophthalmos and agenesis of the optic pathways. Yonsei Med J 2005; 46(2):296-299.
7. Kafadar İ, Tufan B, Zeren B. Nadir doğumsal anomali: anoftalmi/mikroftalmi. Okmeydanı Tıp Dergisi 2011; 27(2):118-122.