



Üst Segmental Optik Sinir Hipoplazisi: Normal Basıncılı Glokomun Nadir Bir Taklitçisi–Türkiye’den Olgu Serisi

Superior Segmental Optic Nerve Hypoplasia: A Rare Mimicker of Normal-Tension Glaucoma–A Case Series from Türkiye

© Cansu Yüksel Elgin, © İlayda Kaner Savcı, © Özcan Ocakoğlu

İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Göz Hastalıkları Anabilim Dalı, İstanbul, Türkiye

Öz

Bu retrospektif olgu serisi, başlangıçta normal tansiyonlu glokom (NTG) tanısı konmuş dört hastada görülen üst segmental optik sinir hipoplazisinin (ÜSOSH) karakteristik özelliklerini sunmakta ve Türkiye’de bu nadir hastalığa yönelik farkındalığı artırmayı amaçlamaktadır. Çalışmaya yaş ortalaması 38 olan dört hasta (iki kadın, iki erkek) dâhil edilmiştir. Tüm hastalara başlangıçta NTG tanısı konmuş ve üç yıl boyunca brimonidin damla tedavisi uygulanmıştır. Optik disk fotoğraflaması, optik koherens tomografi retina sinir lifi tabakası (RSLT) analizi ve görme alanı testlerini içeren kapsamlı oftalmolojik muayeneler yapılmış, en az bir yıl süreyle takip edilmişlerdir. İki olguda iki taraflı, diğer iki olguda ise tek taraflı tutulum saptanmıştır. Hastaların %50’sinde maternal diyabet öyküsü mevcuttur. İlaçsız takip süresince tüm hastalarda yapısal ve fonksiyonel parametrelerin stabil olduğu görülmüş, bu durum ÜSOSH tanısını desteklemiştir. Bulgular, superior RSLT incelenmesi ve buna karşılık gelen inferior görme alanı defektleri ile başvuran genç hastalarda ÜSOSH’nin mutlaka göz önünde bulundurulması gerektiğini düşündürmektedir. Hastalığın ilerleyici olmaması, glokomatöz optik nöropatiden ayırt edilmesine yardımcı olmaktadır. Unilateral olguların tanınması, yanlış tanıların önlenmesi açısından kritik öneme sahiptir.

Anahtar Kelimeler: Üst segmental optik sinir hipoplazisi, normal tansiyonlu glokom, Türkiye

Abstract

This retrospective case series presents the characteristic features of superior segmental optic nerve hypoplasia (SSONH) in four patients who were initially misdiagnosed with normal-tension glaucoma (NTG), aiming to raise awareness of this rare condition in Türkiye. Four patients (two females and two males) with a mean age of 38 years were included. All were initially diagnosed with NTG and treated with brimonidine drops for three years. Comprehensive ophthalmological examinations were performed, including optic disc photography, optical coherence tomography retinal nerve fiber layer (RNFL) analysis, and visual field testing, with follow-up evaluations conducted over at least one year. Bilateral involvement was observed in two cases, and unilateral involvement in the other two. History of maternal diabetes was noted in 50% of the patients. During medication-free follow-up, all patients demonstrated stable structural and functional parameters, supporting the diagnosis of SSONH. These findings suggest that SSONH should be considered in young patients presenting with superior RNFL thinning and corresponding inferior visual field defects. The non-progressive nature of the condition helps differentiate it from glaucomatous optic neuropathy. Recognizing unilateral cases is essential for avoiding misdiagnosis.

Keywords: Superior segmental optic nerve hypoplasia, normal tension glaucoma, Türkiye

Cite this article as: Yüksel Elgin C, Kaner Savcı İ, Ocakoğlu Ö. Superior Segmental Optic Nerve Hypoplasia: A Rare Mimicker of Normal-Tension Glaucoma–A Case Series from Türkiye. *Türk J Ophthalmol.* 2026;56:54-60

Yazışma Adresi/Address for Correspondence: Cansu Yüksel Elgin, İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Göz Hastalıkları Anabilim Dalı, İstanbul, Türkiye

E-posta: cansu.elgin@iuc.edu.tr

ORCID-ID: orcid.org/0000-0002-3120-8782

Geliş Tarihi/Received: 17.06.2025

Revizyon Talebi/Revision Requested: 25.08.2025

Son Revizyon Alınma/Last Revision Received: 13.10.2025

Kabul Tarihi/Accepted: 17.11.2025

Yayın Tarihi/Publication Date: 18.02.2026

DOI: 10.4274/tjo.galenos.2025.89699

Giriş

Üst segmental optik sinir hipoplazisi (ÜSOSH), ilk kez 1977 yılında Petersen ve Walton¹ tarafından optik sinir hipoplazisinin ayrı bir formu olarak tanımlanan nadir bir konjenital gelişimsel anomalidir. Yaygın optik sinir hipoplazisinden farklı olarak, ÜSOSH’de görme keskinliği korunurken sektörel görme alanı defektleri mevcuttur. Başta normal tansiyonlu glokom (NTG) olmak üzere glokomun ayırıcı tanısında akılda bulundurulmalıdır.

ÜSOSH’nin dört temel tanısal özelliği arasında santral retinal arterin göreceli olarak superiordan girmesi,



Telif Hakkı © 2026 Yazar(lar). Türk Oftalmoloji Derneği adına Galenos Yayınevi tarafından yayımlanmıştır. Bu, Creative Commons Atıf-GayriTicari-TürevleriYaratılamaz 4.0 (CC BY-NC-ND) Uluslararası Lisansı kapsamında açık erişimli bir makaledir.

superior optik diskte solukluk, superior peripapiller halo ve superior peripapiller sinir lifi tabakasının incilmesi sayılabilir.² Bununla birlikte, tüm hastalarda bu özelliklerin tümü görülmez. Bu özelliklerden en az ikisi mevcut olması durumunda hastalığın progresif seyretmediğinin gösterilmesi tanı için yeterli olabilir.³ [Şekil 1](#)'de Landau ve ark.⁴ tarafından tanımlanan, unilateral veya bilateral olabilen ve klasik olarak "üst kısmı olmayan (topless) disk" görünümü olarak adlandırılan ÜSOSH'nin karakteristik fundoskopik görünümü yer almaktadır.

Maternal diyabet önemli bir risk faktörü olarak kabul edilmektedir, ancak son çalışmalar diğer faktörlerin ÜSOSH gelişimine katkıda bulunabileceğini düşündürmektedir.^{3,5} Bu hastalık ağırlıklı olarak kadınlarda görülür ve glokomatöz optik nöropatiden farkı zaman içinde progresyon göstermeden stabil seyretmesidir.⁶

Doğu Asya ülkelerinde iyi bilinmesine rağmen, bu hastalara Türkiye'de yanlışlıkla glokom tanısı konulmakta ve gereksiz tedavi ve cerrahi işlemler yapılmaktadır. Farkındalıktaki bu boşluğu gidermek için, başlangıçta yanlış NTG tanısı alan ancak daha sonra ÜSOSH olarak tanımlanan dört hastadan oluşan retrospektif bir olgu serisi sunuyoruz.

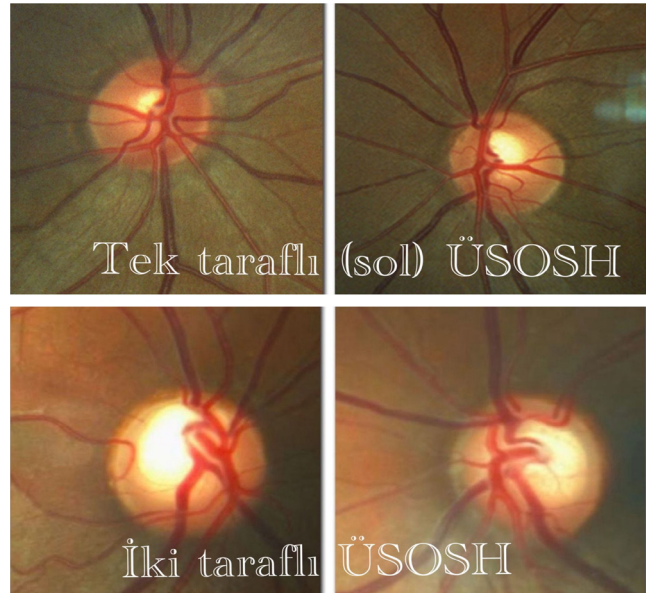
Olgu Sunumları

Tüm hastalar glokom kliniğimizde değerlendirilerek optik disk görüntüleme (Visucam 500; Carl Zeiss Meditec AG, Jena, Almanya), retina sinir lifi tabakası (RSLT) analizi (Cirrus HD-OCT 4000; Carl Zeiss Meditec, Inc., Dublin, CA, ABD) ve görme alanı testini (HFA-II 750; Carl Zeiss Meditec, Inc., Dublin, CA, ABD) içeren kapsamlı oftalmolojik muayene yapıldı. Yapısal ve fonksiyonel parametrelerin stabil seyredip

seyretmediğini değerlendirmek için ayrıntılı tıbbi öyküler gözden geçirildi ve en az bir yıl boyunca izlemler yapıldı. Dört hastanın sosyodemografik ve klinik özellikleri [Tablo 1](#)'de özetlenmiştir. Kohort, yaş ortalaması 38 yıl olan (aralık 30-55 yıl) iki kadın ve iki erkek hastadan oluşuyordu. Tüm hastalar, doğru tanı konmadan önce en az üç yıl boyunca NTG şüphesi ile brimonidin damla tedavisi almıştı.

Olgu 1

Otuz yaşında kadın hasta, bölgemize taşındıktan sonra



Şekil 1. Unilateral ve bilateral üst segmental optik sinir hipoplazisi (ÜSOSH) olgularında sağ (R) ve sol (L) optik disk görünümü

Tablo 1. Hastaların sosyodemografik ve klinik özellikleri

	Olgu 1	Olgu 2	Olgu 3	Olgu 4
Yaş (yıl)	30	32	55	35
Cinsiyet	Kadın	Kadın	Erkek	Erkek
EİDGK (Snellen) (sağ, sol)	20/20, 20/20	20/20, 20/32	20/20, 20/20	20/20, 20/20
GİB (mmHg) (sağ, sol)	16, 16	12, 13	17, 17	15, 16
MKK (µm) (sağ, sol)	585, 580	530, 540	612, 618	585, 588
Ortalama RSLT kalınlığı (µm) (sağ, sol)	75, 77	74, 89	76, 63	64, 82
Göz tutulumu	Bilateral	Unilateral	Unilateral	Bilateral
Maternal diyabet	Var	Var	Bilinmiyor	Yok
Sistemik komorbidite	Yok	Yok	Yok	Yok
Oküler komorbidite	Yok	Unilateral konjenital ankiloblefaron	Presbiyopi	Yok
Ortalama ÜSOSH izlem süresi (ay)	24	27	13	18

EİDGK: En iyi düzeltilmiş görme keskinliği, GİB: Göz içi basıncı, MKK: Merkezi kornea kalınlığı, RSLT: Retina sinir lifi tabakası, ÜSOSH: Üst segmental optik sinir hipoplazisi

glokom takibi için başvurdu. Görme keskinliği bilateral olarak 20/20 ve göz içi basıncı (GİB) 16 mmHg idi. [Şekil 2](#)'de optik koherens tomografi (OKT) analizinde bilateral superior RSLT'de incelleme izlenmektedir. Maternal tip 1 diyabet mevcuttu. Üç yıllık izlemde progresyon gözlenmedi. ÜSOSH tanısını takiben brimonidin tedavisi kesildi. İki yıllık ilaçsız takipte stabil (GİB 16-18 mmHg) seyretti ve oküler yüzey şikayetlerinin iyileştiği görüldü.

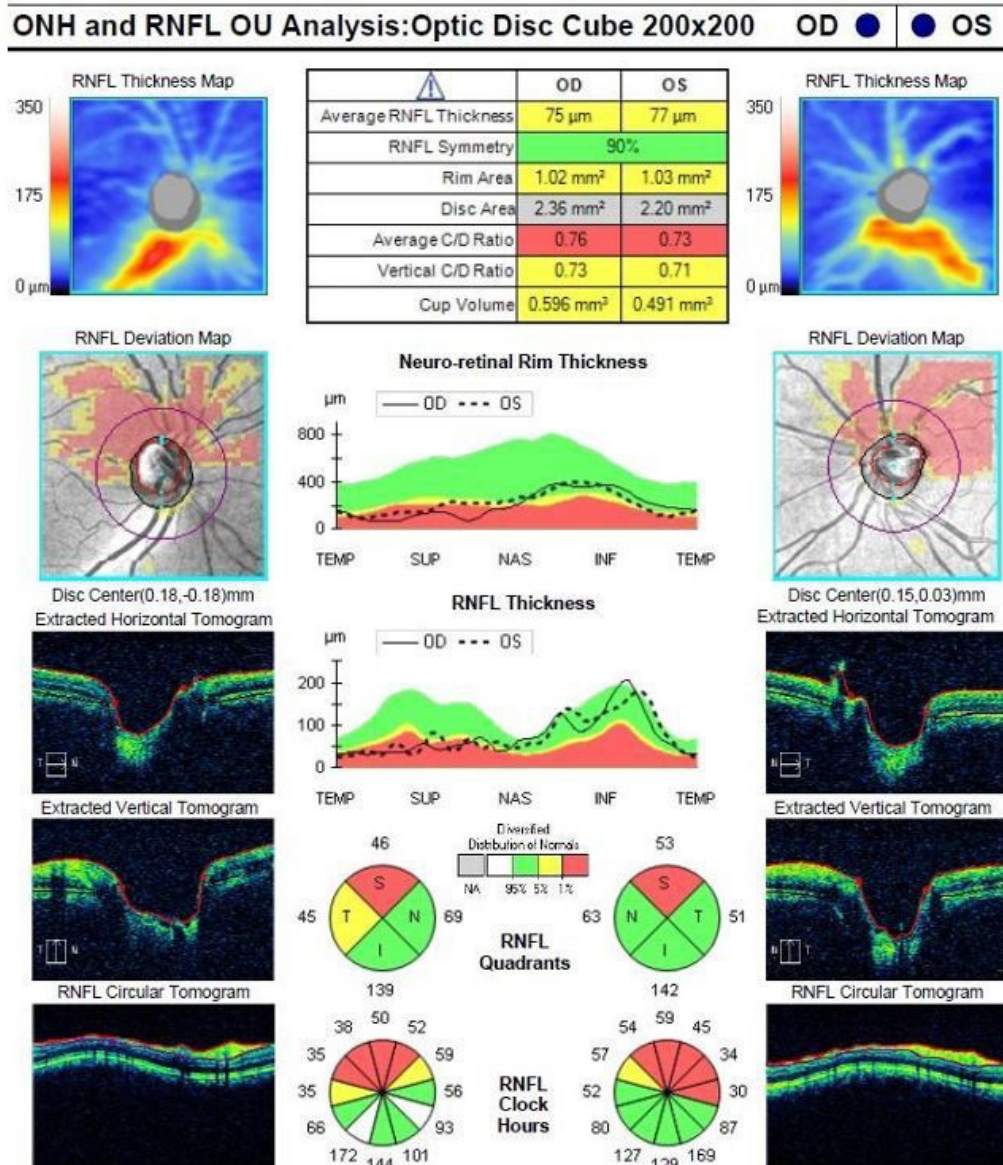
Olgu 2

Otuz iki yaşında kadın hasta, iki merkezde NTG tanısı aldıktan sonra üçüncü bir görüş almak için kliniğimize başvurdu. Görme keskinliği sağ gözde 20/20 ve solda

20/32 (çocukluk çağında ankiloblefaron cerrahisinden kaynaklanan ambliyopi nedeniyle) düzeyindeydi. Kılavuzlu progresyon analizinde, sağda unilateral olan ÜSOSH'nin zaman içinde RSLT parametrelerinin stabil seyrettiğini gösterdi ([Şekil 3](#)). Annede insüline bağımlı diyabet mevcuttu. Tedavisiz iki yıllık takipte, GİB stabil (11-14 mmHg) seyretti ve yapısal progresyon izlenmedi.

Olgu 3

Elli beş yaşında erkek hasta başlangıçta presbiyopik şikayetlerle başvurdu ve glokom tanısı kondu. İlaçlarını düzensiz kullanmasına rağmen, iki yıl boyunca herhangi bir progresyon gözlenmedi. Bilateral görme keskinliği



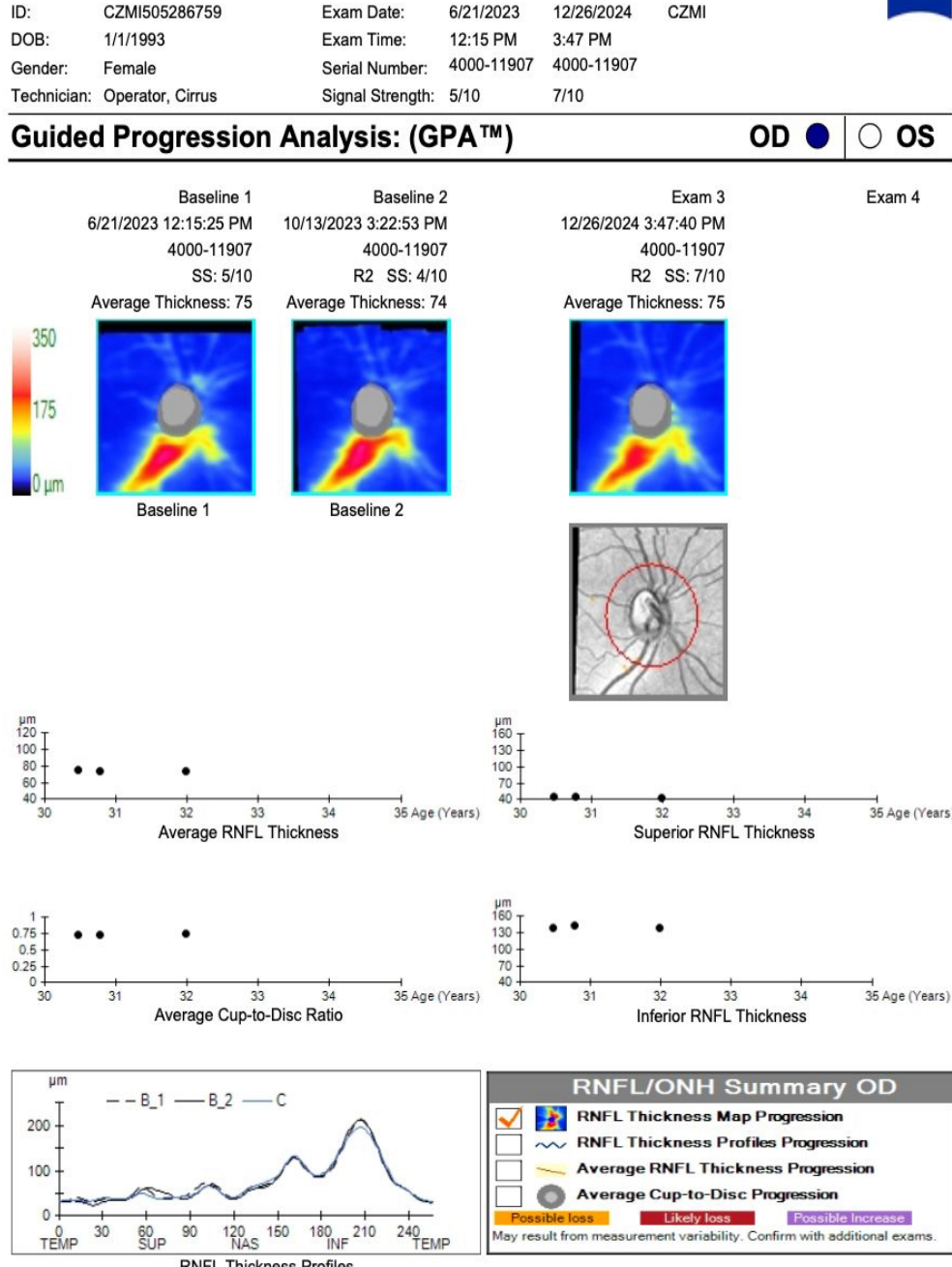
Şekil 2. Üst segmental optik sinir hipoplazisinde (ÜSOSH) temsili optik koherens tomografi (OKT) retina sinir lifi tabakası (RSLT) bulguları

20/20 ve GİB 17 mmHg idi. Annenin erken kaybedilmesi nedeniyle maternal diyabet öyküsü mevcut değildi. Hastaya unilateral ÜSOSH tanısı kondu ve 13 aylık ilaçsız takipte stabil (GİB 14-18 mmHg) seyretti.

Olgu 4

Otuz beş yaşında erkek hasta asemptomatik NTG tanısı

aldıktan üç yıl sonra ikinci bir görüş almak için kliniğimize başvurdu. Maternal gestasyonel glukoz intoleransından şüphelenildi. Görme alanı testinde karakteristik inferior arkuat skotomlar izlendi (Şekil 4). Sağ gözde daha belirgin olmak üzere bilateral ÜSOSH mevcuttu. Zamanla (18 ay) yapısal veya fonksiyonel progresyon gelişmemesi, glokomatöz optik nöropati tanısı yerine ÜSOSH tanısını



Şekil 3. Zaman içinde yapısal olarak stabil seyreden üst segmental optik sinir hipoplazisinde (ÜSOSH) longitudinal retinal sinir lifi (RSLT) görüntülemesi

desteklemiştir.

Tartışma

Bu olgu serisi, ÜSOSH'nin tanısında, başta NTG'den ayırıcı tanı olmak üzere, yaşanan zorlukları vurgulamaktadır. Dört hastaya da başlangıçta yanlış tanı konuldu ve gereksiz tedavi uygulandı. Bu, göz hekimlerinin ÜSOSH farkındalığının önemine işaret etmektedir.

Demografik profil ilginç bir paterne sahiptir. Önceki çalışmalar kadınlarda daha sık görüldüğünü ileri sürerken,^{3,4} kohortumuzda iki erkek (%50) vardı. Bu, ÜSOSH'nin her iki cinsiyette de görülebileceğini göstermektedir.⁷ Özellikle literatürde bildirilen tipik bilateral tutulumun aksine iki hastada (%50) unilateral tutulum mevcuttu.^{1,3} ÜSOSH, daha az yaygın olsa da unilateral tutulum gösterebilir ve unilateral tutulumun da geçerli bir hastalık paterni olduğu akılda bulundurulmalıdır.⁸ Bu bulgu özellikle önemlidir, çünkü unilateral olgular asimetric prezentasyon nedeniyle glokom olarak daha kolay yanlış tanı almaktadır.

Maternal diyabet, daha önce bildirilen ilişkilerle tutarlı olarak iki olguda (%50) mevcuttu.^{1,2} Ancak, dördüncü hastada maternal diyabet öyküsü yoktu, bu da maternal diyabet dışında diğer faktörlerin ÜSOSH gelişimine katkıda bulunabileceğine dair yayımlanan son bulguları desteklemektedir.⁹

OKT RSLT analizinde tüm olgularda glokomda sık görülen inferotemporal incelmeden farklı olarak karakteristik superior RSLT'de incelmeye saptandı. Bu patern ayırıcı tanıda değerlidir. Görme alanı kusurları ağırlıklı olarak alt bölgeleri etkilemiş ve ÜSOSH tanısını daha da desteklemiştir.

En önemli tanı özelliği, tedavisiz uzun süreli takiplerde yapısal ve fonksiyonel parametrelerin stabil kalmasıydı. Progresif olmaması ÜSOSH'yi tipik olarak tedavi edilmezse progresyon gösteren glokomatöz optik nöropatiden ayırır. Olgularımız ortalama 20,5 aylık tedavisiz izlem süresinde stabil kalmıştır.

ÜSOSH'nin ayırıcı tanısında birkaç hastalık akılda bulundurulmalıdır. Her iki bozuklukta da superior RSLT'de incelmeye ve alt görme alanı defekti ortaya çıkabileceğinden, ayırıcı tanıda en zorlanılan hastalık NTG'dir. Ancak, ÜSOSH genç hastalarda gözlenen konjenital ve genellikle progresif olmayan bir anomalidir, oysa NTG tipik olarak yaşamın ilerleyen evrelerinde, genellikle sistemik vasküler hastalıkların daha yaygın olduğu dönemde ortaya çıkar.^{10,11} Hastalarımız NTG için tipik yaş grubundan daha genç olmasına rağmen sistemik dahiliye ve nöroloji konsültasyonları ve manyetik rezonans görüntüleme (MRG) yapılmış ve anlamlı patolojik bulgu saptanmamıştır.

ÜSOSH'nin tipik olarak görüldüğü yaş grubu göz önüne alındığında, periventriküler lökomalazi (PVL) de ayırıcı tanıya dahil edilmelidir, çünkü optik disk çukurlaşması ve superior RSLT kaybına karşılık gelen inferior alan defektleri ile hem ÜSOSH hem de NTG'yi taklit edebilir.¹² Ancak, PVL'de genellikle öyküde prematürite ve MRG'de karakteristik periventriküler veya subkortikal beyaz cevher değişiklikleri mevcuttur ve bu bulgular ÜSOSH'den ayırıcı tanısında yardımcıdır.¹³ Ek olarak, en sık superior olarak görülen split RSLT varyasyonları, GIB değeri 21 mmHg'nin altında olan asemptomatik yetişkinlerde görülen ÜSOSH'ye benzer olabilir, ancak bunlar konjenital optik sinir anomalileri olmayan benign anatomik varyantlardır.¹⁴

Klinik açıdan önemli olan gereksiz tedavi yüküdür. Tüm hastalar 3 yıl boyunca brimonidin damla kullanmıştır. Bu, mali açıdan bir yük oluşturmamanın yanı sıra bir olguda oküler yüzey komplikasyonlarına neden olmuştur. Gereksiz tedavileri önlemek için doğru ayırıcı tanının önemi açıktır.

Retrospektif olması ve örneklem sayısının sınırlı olması çalışmanın kısıtlılıklarındandır. Ancak, ÜSOSH'nin nadir görülmesi (prevalansı <%1) göz önüne alındığında, olgu serileri bu hastalığı anlamak için değerli olmaya devam etmektedir. OKT anjiyografideki son gelişmeler ile yapılabilen peripapiller damar yoğunluğu ölçümleri tanıya yardımcı araçlar olabilir ancak olgularımızda bu ölçümler yapılmamıştır.¹⁵

Özellikle maternal diyabet öyküsü olan hastalarda optik sinirde şüpheli görünümü, superior RSLT'de incelmeye ve inferior görme alanı defekti olan genç hastalarda ÜSOSH akla gelmelidir. Ancak maternal diyabetin olmaması tanıyı dışlamamalıdır. Ayrıca unilateral olguların glokom olarak yanlış tanı alma olasılığı daha yüksek olduğundan hastalığın bilateral veya unilateral olabileceğinin hatırlanması önemlidir. Tedavi olmasa bile yapısal ve fonksiyonel parametrelerin zaman içindeki stabil seyretmesi, ÜSOSH'yi NTG'den ayıran temel tanı özelliğidir. Doğru tanı için uzun süreli takip şarttır. Bu nadir görülen doğumsal anomali konusunda Türk göz hekimlerini bilinçlendirmek, yanlış tanı ve gereksiz tedavileri önlemek, böylece hasta bakımını iyileştirmek ve sağlık yükünü azaltmak için çok önemlidir.

Etik

Hasta Onayı: Tüm hastalardan yazılı bilgilendirilmiş onam alınmıştır.

Beyan

Yazarlık Katkıları

Cerrahi ve Medikal Uygulama: C.Y.E., Ö.O., Konsept: C.Y.E., İ.K.S., Dizayn: C.Y.E., İ.K.S., Veri Toplama veya İşleme: C.Y.E., İ.K.S., Analiz veya Yorumlama: C.Y.E.,

İ.K.S., Literatür Arama: C.Y.E., İ.K.S., Ö.O., Yazan: C.Y.E., İ.K.S.

Çıkar Çatışması: Yazarlar bu makale ile ilgili olarak herhangi bir çıkar çatışması bildirmemiştir.

Finansal Destek: Çalışmamız için hiçbir kurum ya da kişiden finansal destek alınmamıştır.

Kaynaklar

1. Petersen RA, Walton DS. Optic nerve hypoplasia with good visual acuity and visual field defects: a study of children of diabetic mothers. Arch Ophthalmol. 1977;95:254-258.
2. Kim RY, Hoyt WF, Lessell S, Narahara MH. Superior segmental optic hypoplasia. A sign of maternal diabetes. Arch Ophthalmol. 1989;107:1312-1315.
3. Wu JH, Lin CW, Liu CH, Weinreb RN, Welsbie DS. Superior segmental optic nerve hypoplasia: a review. Surv Ophthalmol. 2022;67:1467-1475.
4. Landau K, Bajka JD, Kirchschräger BM. Topless optic disks in children of mothers with type I diabetes mellitus. Am J Ophthalmol. 1998;125:605-611.
5. Han SB, Park KH, Kim DM, Kim TW. Prevalence of superior segmental optic nerve hypoplasia in Korea. Jpn J Ophthalmol. 2009;53:225-228.
6. Hayashi K, Tomidokoro A, Aihara M, Tsuji H, Shirato S, Araie M. Long-term follow-up of superior segmental optic hypoplasia. Jpn J Ophthalmol. 2008;52:412-414.
7. Yamamoto T, Sato M, Iwase A. Superior segmental optic hypoplasia found in Tajimi Eye Health Care Project participants. Jpn J Ophthalmol. 2004;48:578-583.
8. Yagasaki A, Sawada A, Manabe Y, Yamamoto T. Clinical features of superior segmental optic hypoplasia: hospital-based study. Jpn J Ophthalmol. 2019;63:34-39.
9. Seo S, Lee CE, Kim DW, Kim YK, Jeoung JW, Kim CY, Kang SW, Park KH; Epidemiologic Survey Committee of the Korean Ophthalmological Society. Prevalence and risk factors of superior segmental optic hypoplasia in a Korean population: the Korea National Health and Nutrition Examination Survey. BMC Ophthalmol. 2014;14:157.
10. Yamamoto T. Superior segmental optic hypoplasia as a differential diagnosis of glaucoma. Taiwan J Ophthalmol. 2019;9:63-66.
11. Yamada M, Ohkubo S, Higashide T, Nitta K, Takeda H, Sugiyama K. Differentiation by imaging of superior segmental optic hypoplasia and normal-tension glaucoma with inferior visual field defects only. Jpn J Ophthalmol. 2013;57:25-33.
12. Beltagi AHE, Barakat N, Aker L, Abandeh L, Own A, Abdelhady M, Aboughalia H. Optic cupping secondary to periventricular leukomalacia: a potential mimic for normal pressure glaucoma. Radiol Case Rep. 2022;17:4264-4267.
13. Groth SL, Donahue SP, Reddy A, Sarma A, Wushensky C. Periventricular leukomalacia in patients with pseudo-glaucomatous cupping. Am J Ophthalmol. 2020;211:31-41.
14. Gür Güngör S, Akman A, Sarıgül Sezenöz A, Tanrıaşı G. Prevalence of split nerve fiber layer bundles in healthy people imaged with spectral domain optical coherence tomography. Turk J Ophthalmol. 2016;46:274-276.
15. Lee SY, In JH, Kim CH, Hong YJ. Usefulness of optical coherence tomography angiography in the differential diagnosis between superior segmental optic hypoplasia and normal-tension glaucoma. J Glaucoma. 2020;29:718-722.