

HIPOPLASIA ÓPTICA SEGMENTAR SUPERIOR: RELATO DE CASO

SUPERIOR SEGMENT OPTIC DISC HYPOPLASIA: CASE REPORT

Jordano Brandão Marigo¹ , Bruno Penna Faria¹ , Daniel Lopes Machado¹ ,
Guilherme Lopes Machado¹ , Isabela Lamounier de Carvalho¹ , Flávio de Andrade Marigo² ,
Sebastião Cronemberger³ .

1 Faculdade Ciências
Médicas de Minas
Gerais (FCMMG), Belo
Horizonte, Minas Gerais,
Brasil.

2 Faculdade de Medicina
da Universidade
Federal de Minas Gerais.
New York Medical
College, Valhalla, NY.
Research Fellow, The
New York Eye and Ear
Infirmary, New York,
NY. Instituto de Olhos
das Ciências Médicas
(IOCM), Faculdade
de Ciências Médicas
de Minas Gerais. Belo
Horizonte, Minas Gerais,
Brasil

3 Faculdade de Medicina
da Universidade
Federal de Minas Gerais.
Belo Horizonte, Minas
Gerais, Brasil

Autor correspondente:
Jordano Brandão Marigo.
E-mail: jordanobmarigo@
gmail.com

RESUMO

Objetivo: Relatar um caso de Hipoplasia Óptica Segmentar Superior (HSSNO, topless disk) acompanhado por 8 anos e rever os princípios do seu diagnóstico diferencial com o glaucoma de pressão normal (GPN), com o qual pode ser confundido. **Introdução:** A HSSNO é uma anomalia congênita caracterizada por hipoplasia da região superior do disco óptico. Ela é caracterizada por afinamento da rima neural superior (sobretudo nasal-superior) do disco, por adelgaçamento da camada de fibras nervosas da retina peripapilar (CFNRP) correspondente e por defeitos setoriais do campo visual inferior além de boa acuidade visual e estabilidade ao longo do tempo. O aspecto da HSSNO é passível de confusão com o GPN, sobretudo quando há aumento da escavação. Paralelamente, relatos esparsos na literatura descrevendo o desenvolvimento de glaucoma em portadores de HSSNO. Portanto, a diferenciação entre as duas condições é de grande relevância. **Relato do Caso:** Uma paciente de 30 anos foi encaminhada com suspeita de glaucoma. A pressão intraocular era normal (12 mmHg) e os seios camerulares amplos. Os discos ópticos possuíam escavações 0,7 em olho direito (OD) e 0,6 em olho esquerdo (OE). Foi detectado um afinamento da rima neural superior bilateralmente; emergência vascular anômala no quadrante nasal-superior de OD e normal em OE, halo peripapilar superior e palidez superior do disco em ambos os olhos (AO). Ao OCT, notava-se redução localizada da espessura da camada de fibras nervosas da retina peridiscais (CFNRP) e da camada de células ganglionares da retina e plexiforme interna (CGR+IPL) maculares. O campo visual apresentava um escotoma arqueado inferior conectado à mancha cega em OD, sendo normal em OE. No seguimento de oito anos, houve estabilidade do quadro. Esses achados são sugestivos de HSSNO. **Conclusão:** A HSSNO pode ser confundida com o GPN, sobretudo em casos com aumento da escavação. O diagnóstico diferencial é feito com base na história clínica e pelos achados fundoscópicos, campimétricos e pelo OCT e confirmado pela observação de estabilidade dos achados. Pacientes portadores de HSSNO podem desenvolver glaucoma. Por esta razão, embora a HSSNO seja uma anomalia benigna que não acarreta riscos para a visão, os seus portadores deverão ser acompanhados periodicamente. **Relevância clínica:** O diagnóstico incorreto de uma HSSNO como GPN pode levar a tratamentos desnecessários com elevado custo material e o risco de complicações. É fundamental conhecer os elementos de diferenciação entre as duas condições.

Palavras-chave: Hipoplasia Óptica Segmentar Superior. Glaucoma de Pressão Normal. Pressão Intra-ocular. Alterações congênicas do nervo óptico.

ABSTRACT

Objective: To report a Superior Segmental Optic Nerve Hypoplasia (SSONH, topless disc) case followed up for 8 years and to review the principles of its differential diagnosis with normal-tension glaucoma (NTG), for which it can be mistaken. **Introduction:** SSONH is a congenital anomaly defined by hypoplasia of the superior portion of the optic disc. It is characterized by a thinning of the superior neural rim of the disc (especially the superior nasal sector) and the corresponding retinal nerve fiber layer (RNFL), inferior visual field (VF) defects, as well as good visual acuity (VA) and stability over time. SSONH might be misdiagnosed as NTG, especially when the disc is cupped. Additionally, there are reports in the literature describing the development of glaucoma in eyes with SSONH. Therefore, their differential diagnosis is of great relevance. **Case report:** A 30 year-old female patient was referred with suspicion of glaucoma. Her intraocular pressure (IOP) was normal (12 mmHg) and the anterior chamber angles were open. Cup-to-disc ratios (C/D) were 0.7 in the right eye (OD) and 0.6 in the left eye (OS). Optic disc examination revealed bilateral thinning of the superior neural rim; anomalous vascular emergence in the superior nasal quadrant in the OD and normal vascular emergence in the OS; superior peripapillary halo and superior optic disc pallor in both eyes (OU). Optical coherence tomography (OCT) presented localized reduction of the thickness of the peripapillary retinal nerve fiber layer (pRNFL) and of the macular retinal ganglion cells and inner plexiform layers (GCL+IPL). The visual field examination showed an inferior arcuate scotoma connected to the blind spot in the OD, while it was normal in the OS. Over an eight-year follow-up, the condition was stable. These findings were suggestive of SSONH. **Conclusion:** SSONH can be mistaken for NTG, especially in cases where the disc is cupped. The differential diagnosis is based on the clinical history and on the findings of optic disc examination, campimetry and OCT, and it is confirmed by the observation of stability. Patients with SSONH may develop glaucoma. For this reason, although SSONH is a benign anomaly that does not pose any vision risks, patients should be monitored regularly. **Clinical Relevance:** Misdiagnosing SSONH as NTG can lead to unnecessary treatment with high material costs and risk of complications. It is crucial to know the differential diagnosis between the two conditions.

Keywords: Optic Nerve Hypoplasia. Normal Tension Glaucoma. Intraocular Pressure. Congenital optic nerve abnormalities.

INTRODUÇÃO

A Hipoplasia Segmentar Superior do Nervo Óptico (HSSNO, *topless disk*) é uma anomalia congênita caracterizada por hipoplasia da região superior do disco óptico.¹ É considerada uma alteração relativamente rara.²⁻⁴ O seu mecanismo etiopatogênico permanece indeterminado; não obstante, diabetes mellitus materno tem sido apontado como fator de risco.⁴

A HSSNO é caracterizada por alterações do disco óptico que incluem afilamento da rima neural e da camada da CFNRp superior, defeitos setoriais ou altitudinais do campo visual inferior, boa acuidade visual e estabilidade ao longo do tempo.^{1,4,5} O aspecto da HSSNO é passível de confusão com o GPN, sobretudo quando associado a aumento da escavação.^{5,6} Pacientes com HSSNO incorretamente diagnosticados como GPN poderão ser submetidos desnecessariamente a tratamento, sendo expostos ao risco de complicações bem como a ônus financeiro desnecessário. Adicionalmente, existem relatos na literatura de portadores de HSSNO que posteriormente desenvolveram glaucoma.⁶⁻⁸ Portanto, a diferenciação entre as duas condições é de grande importância. Reporta-se neste trabalho um caso de HSSNO inicialmente diagnosticado em outro serviço como possível glaucoma, inclusive com início de tratamento medicamentoso. Após avaliação e seguimento apropriado, o diagnóstico de HSSNO foi confirmado. Os principais elementos para a diferenciação entre HSSNO e GPN são apresentados.

RELATO DO CASO

Uma paciente de 30 anos foi encaminhada com suspeita de glaucoma. Havia um relato de uso prévio de medicação antiglaucomatosa tópica (combinação fixa de Latanoprost 0,005%+Timolol 0,5%), posteriormente descontinuada pela paciente devido a irritação ocular. Sua história clínica pregressa era negativa para prematuridade. Sua história familiar era negativa para glaucoma, diabetes mellitus materno e outras doenças hereditárias. Ao exame, sua acuidade visual (AV) sem correção era 20/20 e sob cicloplegia sua refração era -0,50 esférico bilateralmente. Sua PIO era normal (12 mmHg em ambos os olhos (AO)). Os reflexos pupilares, a visão cromática, o paralelismo e os movimentos oculares eram normais. À biomicroscopia, notava-se a presença de arcos juvenis corneanos; à gonioscopia, os seios camerulares eram amplos com pigmentação leve a moderada da faixa trabecular. Os discos ópticos possuíam escavações de 0,7 no olho direito (OD) e 0,6 no olho esquerdo (OE). Notavam-se, ainda, bilateralmente, (a) um afilamento da rima neural superior afetando sobretudo o setor nasal superior; (b) uma entrada da artéria central da retina relativamente superior; (c) presença de um halo peripapilar (sinal do duplo anel) e (d) palidez superior do disco (*Fig 1*).

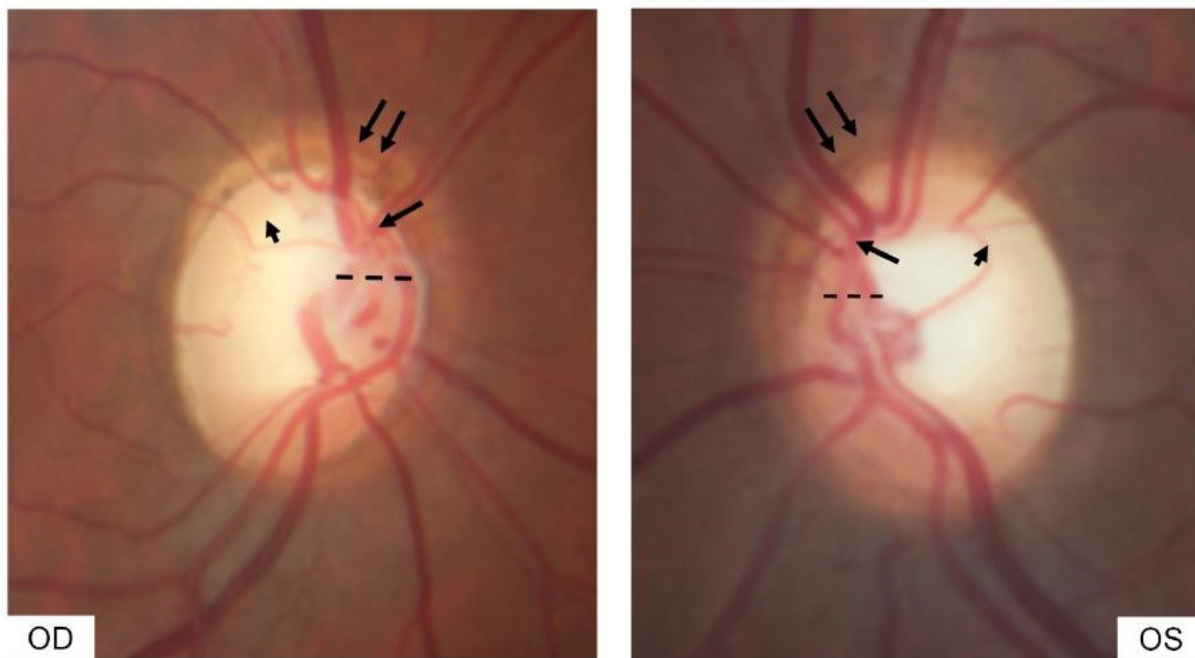


Figure 1- Fundus photography. Notice the thinning of the superior nasal neural rim (arrow). Observe the presence of a superior peripapillary scleral halo, also known as the "double ring" sign (double arrows) and the superior optic disc pallor (arrowhead). There is a relative superior entrance of the central retinal artery (dashed line).

O OCT revelava um afilamento localizado da rima neural e da camada de fibras nervosas da retina peripapilar bilateralmente (CFNRp) (*Fig 2 A e B*). Em OD, o afilamento era mais notável entre os meridianos de 9 e 2 horas; em OE, entre os meridianos de 10 e 3 horas. Em consequência disso, o tomograma circular TSNIT (temporal para superior para nasal para inferior para temporal) extraído da CFNR mostrava apenas uma corcova (correspondente ao setor temporal), estando a curva entre os setores superior e nasal significativamente achatada. Havia um defeito correspondente da camada de células ganglionares + plexiforme interma (CGR+IPL) maculares; em OD, ele afetava significativamente os setores temporal-superior e superior ao passo que, em OE, os setores superior e nasal-superior (*Fig 2 C*). No seguimento de oito anos, houve estabilidade do quadro (*Fig 3*).

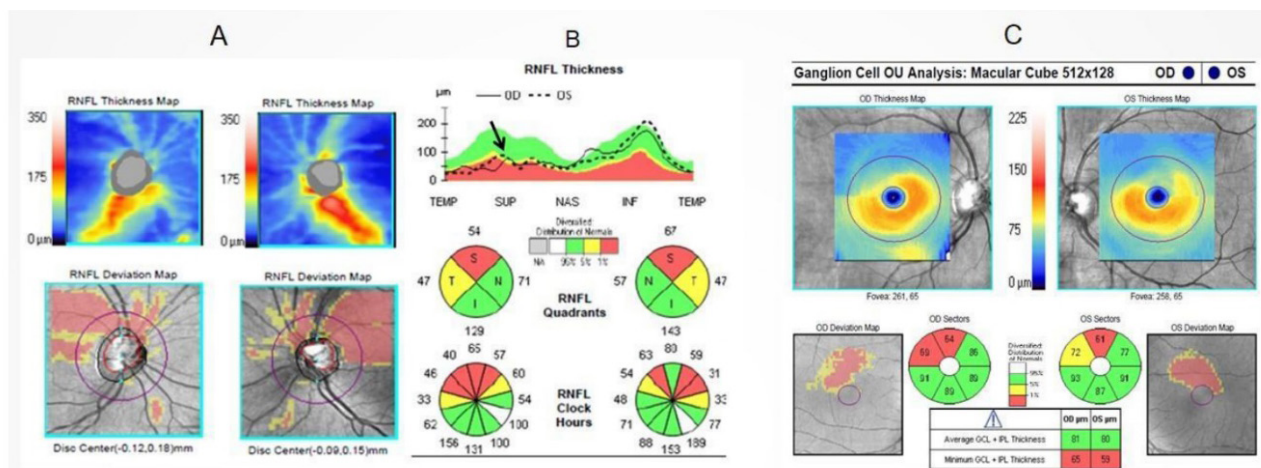


Figure 2. Observe the (A) thinning of the RNFL from the 10 o'clock to the 2 o'clock meridians in OD and from the 10 o'clock to the 3 o'clock meridians in OS. (B) The circular tomogram extracted from the RNFL presented a flattened curve comprising the superior and nasal sectors. The hump comprising the inferior and temporal meridians is affected. (C) The macular tomogram presents a localized thinning of the CGR+IPL affecting the temporal and superior sectors in OD and the superior and nasal sectors OS.

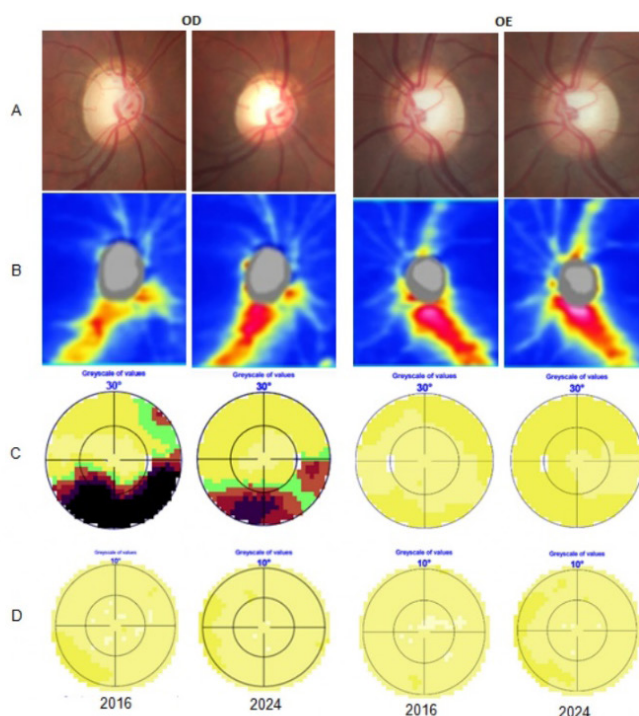


Figure 3- SSOHN, follow-up. Observe the stability of the optic disc (A), OCT (B), and visual fields (C, central 30 degrees; D, central 10 degrees)

A análise dos campos visuais acromáticos (30 graus centrais) mostrou um escotoma arqueado inferior conectado à mancha cega em OD, sendo normal em OE (Fig 3 C); já avaliação dos 10 graus centrais foi normal bilateralmente (Fig 3D). O defeito observado em OD mostrou-se estável por 3 anos e uma redução em sua extensão nos campos visuais realizados nos 5 anos seguintes, possivelmente por efeito de flutuação longa (efeito aprendizado).

A angiotomografia dos discos ópticos (angioOCT) mostrou preservação da rede capilar peripapilar. Uma ressonância nuclear magnética (RNM) com ênfase no estudo das vias ópticas, angiorressonância nuclear magnética (ARM) e um potencial visual evocado (PVE) foram normais.

A paciente foi mantida sem medicação antiglaucomatosa desde o primeiro exame e permaneceu estável nos oito anos de seguimento. Esses achados sugerem que o seu diagnóstico clínico mais provável é HSSNO.

DISCUSSÃO

O presente trabalho reporta um caso de paciente jovem, do sexo feminino, com escavações amplas e suspeitas e com alteração de campo visual em um dos olhos. O diagnóstico inicial, em outro serviço, foi de glaucoma, sendo-lhe iniciado tratamento com colírio antiglaucomatoso, posteriormente descontinuado pela paciente devido a irritação ocular.

A HSSNO é caracterizada por alterações específicas do nervo óptico e do campo visual associadas a boa acuidade visual e estabilidade dos achados.⁴⁻⁶ É uma anomalia relativamente rara, com a grande maioria dos casos reportada entre asiáticos, nos quais a prevalência da doença varia de 0,08% a 0,24%.²⁻⁴ No Brasil, a prevalência é desconhecida; recentemente, foi publicado um caso associado a hipertensão cortisônica.⁸

Dentre as alterações fundoscópicas que caracterizam esta condição, afilamento da rima neural superior (sobretudo o quadrante nasal-superior) está presente em todos os casos, conferindo ao disco óptico um aspecto característico ("Topless disk").^{4,9-11} Quatro outros sinais podem estar presentes^{1-4,9-13}: (a) entrada da artéria central da retina relativamente superior; (b) presença de um halo

escleral superior peripapilar, também conhecido como sinal do "duplo anel"; (c) palidez superior do disco óptico e (d) afilamento superior da CFNRp. Estas quatro alterações apresentam frequência variável de aparecimento; a emergência superior dos vasos é um achado bastante comum, sendo encontrado em cerca de 60% dos casos; já o sinal do halo (duplo anel) e a palidez do disco frequentemente estão ausentes.⁴ O afilamento da CFNRp, embora quase sempre presente, é pouco específico para a confirmação da HSSNO.⁴ A maioria dos estudos estabelece como critérios mínimos para o diagnóstico da HSSNO a presença de (a) afilamento da rima neural nasal-superior associado à (b) presença de defeito correspondente da CFNRp.^{2,13} Portanto, a coexistência de algum dos demais sinais fundoscópicos não é essencial, mas quando presente reforça a suspeição de HSSNO.⁴ No caso descrito, a paciente apresentava todos os sinais bilateralmente; adicionalmente, foi observada estabilidade dos achados por 8 anos. Logo, estavam presentes todos os elementos para o diagnóstico clínico de HSSNO.

O OCT é um exame importante para o diagnóstico diferencial da HSSNO.^{5,14,15} Afilamento da espessura da CFNRp superior correspondente ao afilamento da rima neural é um sinal necessariamente presente,⁴ podendo gerar um OCT com um tomograma com apenas uma corcova.¹⁶ Alguns estudos reportaram a existência de um afilamento mais generalizado da espessura da CFNRp frequentemente poupando o setor temporal-inferior (entre os meridianos de 6-9 horas). Este envolvimento mais difuso da CFNR pode refletir graus variados de hipoplasia, incluindo hipoplasia nasal e inferior.⁴ Envolvimento do setor temporal-inferior ou progressão deve despertar a suspeita para glaucoma.⁴ No presente caso, o OCT mostrou um afilamento da CFNRp entre os meridianos de 9 e 2h em OD e entre 10 e 3h em OE; não havia comprometimento do setor temporal-inferior em nenhum dos olhos e o OCT manteve-se inalterado ao longo dos oito anos de acompanhamento, de acordo com o esperado na HSSNO.

Na HSSNO, o campo visual pode apresentar defeitos altitudinais ou setoriais ou mesmo ser normal.^{11,13} O defeito mais típico é o escotoma arqueado inferior, conectado à mancha cega.¹² Em alguns estudos, a campimetria foi utilizada para distinguir entre HSSNO "confirmada" e "suspeita" segundo a presença ou ausência de defeitos campimétricos típicos.^{12,13} A estabilidade dos defeitos ajuda a distingui-los do GPN, onde pode haver progressão.^{5,14} Em nosso caso, havia um escotoma arqueado inferior conectado à mancha cega em OD ao passo que o campo visual foi normal em OE. O escotoma não penetrava os 10 graus centrais e não aumentou ao longo dos 8 anos de seguimento, reforçando o diagnóstico de HSSNO.

A HSSNO é uma condição que pode ser facilmente confundida com o GPN. Ambas apresentam PIO normais, afilamento da rima neural com aumento da escavação, adelgaçamento da CFNRp e defeitos campimétricos.^{6,7,12,17} O principal elemento para a confirmação diagnóstica é a estabilidade das alterações do nervo óptico, da CFNR e do campo visual, o que foi verificado no presente caso. Contudo, uma vez que estabilidade requer tempo para o acompanhamento longitudinal, outros achados podem ajudar.

O afilamento da rima neural do disco óptico afetando sobretudo o setor nasal superior é essencial. Em contraste, no glaucoma, o afilamento tende a ocorrer no setor temporal superior ou inferior.^{4,18}

A coexistência de um ou mais dos outros quatro sinais da hipoplasia (emergência da artéria central da retina relativamente superior; halo superior; palidez superior do disco óptico e afilamento superior da CFNR peripapilar) aumenta a suspeita de HSSNO.⁴ Defeito localizado na CFNR pode estar presente em ambas as condições, mas tende a ser nasal-superior na HSSNO¹¹ e temporal superior ou inferior no glaucoma.¹⁸ Hemorragia peridiscal não está presente na HSSNO.⁶

Ao OCT, afilamento da CFNRp acometendo principalmente a região nasal-superior e poupando o setor temporal-inferior (entre OE meridianos de 6 e 9h) pode ser encontrado na HSSNO. Envolvimento deste setor ou progressão aumentam a suspeita para GPN.⁴

Outros diagnósticos diferenciais incluem condições neurooftalmológicas afetando o nervo óptico que podem exigir exames adicionais.¹¹ Uma vez que a RNM, a ARM, a angioOCT e o PVE não mostravam alterações significativas neste caso, esta possibilidade foi considerada improvável.

Existem alguns casos relatados na literatura de desenvolvimento de glaucoma em portadores de HSSNO.^{6,7} A similaridade das duas condições torna a detecção de um glaucoma coexistente desafiador (Tabela 1). Pacientes previamente estáveis que apresentem sinais de mudança, como aparecimento de afilamento da rima neural temporal superior ou inferior, aumento do afilamento da CFNRp sobretudo no setor temporal-inferior, hemorragia peripapilar e progressão das alterações de campo visual deverão ser investigados e acompanhados para possível desenvolvimento de um glaucoma.

Findings	SSONH	NTG
Age of onset	Early	Late
Medical history	Gestational diabetes	Cardiovascular disease
Optic nerve		
Neural rim thinning	Superior, especially superior nasal quadrant	Inferior or superior temporal
Other findings	Superior emergence of vessels Thinning of the peripapillary retinal nerve fiber layer (pRNFL) mostly superior nasal, always sparing inferior temporal Double ring sign Superior pallor	Peripapillary hemorrhage Thinning of the peripapillary retinal nerve fiber layer (pRNFL), mostly temporal superior and inferior Localized wedge-shaped defect of the peripapillary retinal nerve fiber layer (pRNFL) (Hoyt's sign)
Campimetry	Stable defect	Defect may progress
Progression	Absent	Present

Table 1 - Comparison between SSONH and NTG

CONCLUSÃO

A HSSNO pode ser confundida com o GPN, sobretudo em casos com aumento da escavação. O diagnóstico diferencial é feito com base na história clínica e pelos achados fundoscópicos, campimétricos e pelo OCT e confirmado pela observação de estabilidade nos achados. Pacientes portadores de HSSNO podem desenvolver glaucoma. O principal elemento de suspeita de glaucoma consiste na mudança de padrão dos exames em paciente previamente estável. Por esta razão, embora a HSSNO seja uma anomalia benigna que não acarreta riscos para a visão, os seus portadores deverão ser acompanhados periodicamente.

REFERÊNCIAS

- Kim RY, Hoyt WF, Lessell S, Narahara MH. Superior segmental optic hypoplasia. A sign of maternal diabetes. *Arch Ophthalmol*. 1989 Sep;107(9):1312–5.
- Seo S, Lee CE, Kim DW, Kim YK, Jeoung JW, Kim CY, et al. Prevalence and risk factors of superior segmental optic hypoplasia in a Korean population: the Korea National Health and Nutrition Examination Survey. *BMC Ophthalmol*. 2014 Dec 15;14:157.
- Han SB, Park KH, Kim DM, Kim TW. Prevalence of superior segmental optic nerve hypoplasia in Korea. *Jpn J Ophthalmol*. 2009 May;53(3):225–8.
- Wu JH, Lin CW, Liu CH, Weinreb RN, Welsbie DS. Superior segmental optic nerve hypoplasia: A review. *Surv Ophthalmol*. 2022;67(5):1467–75.
- 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(5):412–4.
- Yamazaki Y, Hayamizu F. Superior segmental optic nerve hypoplasia accompanied by progressive normal-tension glaucoma. *Clin Ophthalmol*. 2012;6:1713–6.
- Ohguro I, Ohguro H. A case of superior segmental optic hypoplasia accompanied by a glaucomatous optic neuropathy. *Clin Ophthalmol*. 2008 Jun;2(2):475–8.
- Matos AG, Pinheiro CMS, Ribeiro AKM. Hipoplasia segmentar superior de nervo óptico: diagnóstico diferencial com glaucoma. *Rev bras oftalmol*. 2021 Feb 5;79:406–8.
- Hashimoto M, Ohtsuka K, Nakagawa T, Hoyt WF. Topless optic disk syndrome without maternal diabetes mellitus. *Am J Ophthalmol*. 1999 Jul;128(1):111–2.
- Landau K, Bajka JD, Kirchschräger BM. Topless optic disks in children of mothers with type I diabetes mellitus. *Am J Ophthalmol*. 1998 May;125(5):605–11.
- Takagi M, Abe H, Hatase T, Yaeoda K, Miki A, Shirakashi M. Superior segmental optic nerve hypoplasia in youth. *Jpn J Ophthalmol*. 2008;52(6):468–74.
- Yamamoto T. Superior segmental optic hypoplasia as a differential diagnosis of glaucoma. *Taiwan J Ophthalmol*. 2019;9(2):63–6.
- Yagasaki A, Sawada A, Manabe Y, Yamamoto T. Clinical features of superior segmental optic hypoplasia: hospital-based study. *Jpn J Ophthalmol*. 2019 Jan;63(1):34–9.
- Hayashi K, Tomidokoro A, Konno S, Mayama C, Aihara M, Araie M. Evaluation of optic nerve head configurations of superior segmental optic hypoplasia by spectral-domain optical coherence tomography. *Br J Ophthalmol*. 2010 Jun;94(6):768–72.
- Shin JH, Jung JH. Optical Coherence Tomography Angiography Findings in Superior Segmental Optic Nerve Hypoplasia. *J Neuroophthalmol*. 2019 Mar;39(1):103–4.
- Han JC, Choi DY, Kee C. The Different Characteristics of Cirrus Optical Coherence Tomography between Superior Segmental Optic Hypoplasia and Normal Tension Glaucoma with Superior Retinal Nerve Fiber Defect. *J Ophthalmol*. 2015;2015:641204.
- Ohguro H, Ohguro I, Tsuruta M, Katai M, Tanaka S. Clinical distinction between nasal optic disc hypoplasia (NOH) and glaucoma with NOH-like temporal visual field defects. *Clin Ophthalmol*. 2010 Jun 24;4:547–55.
- Jonas JB, Fernández MC, Stürmer J. Pattern of glaucomatous neuroretinal rim loss. *Ophthalmology*. 1993 Jan;100(1):63–8.