

# Hipoplasia segmentar superior de nervo óptico: diagnóstico diferencial com glaucoma

## *Superior segmental optic nerve hypoplasia: differential diagnosis with glaucoma*

Alexis Galeno Matos<sup>1</sup> <https://orcid.org/0000-0002-2064-9320>  
Cynthia Maria Siso Pinheiro<sup>2</sup> <http://orcid.org/0000-0001-8520-2557>  
Ana Karenina Mazulo Ribeiro<sup>2</sup> <http://orcid.org/0000-0003-4618-7782>

### RESUMO

As alterações congênicas do nervo óptico são raras. A hipoplasia é a forma mais comum de alteração congênita do nervo óptico. Acredita-se que seja correlacionada à interrupção do desenvolvimento fetal e ao baixo peso ao nascer. Apresenta-se como uma anomalia não progressiva com acuidade visual geralmente preservada. Relatamos um caso de uma paciente com hipoplasia segmentar superior com hipertensão ocular após uso de corticoide, cursando com diminuição da camada de fibras nervosas. Os pacientes portadores de hipoplasia devem ser acompanhados com mais rigor caso tenham fatores de risco para glaucoma e deve ser considerada como um diagnóstico diferencial para o glaucoma de pressão normal.

**Descritores:** Hipoplasia de nervo óptico; Glaucoma; Lesão congênita de nervo óptico; Diagnóstico diferencial

### ABSTRACT

*Introduction: Congenital changes of the optic nerve are rare. Hypoplasia is the most common form of congenital alteration of the optic nerve. It is believed to be correlated with interruption of fetal development and low birth weight. It presents as a non-progressive anomaly with generally preserved visual acuity. We related a case of a patient with superior segmental hypoplasia with ocular hypertension after corticosteroid use, with a decrease in the nerve fiber layer. Patients with hypoplasia should be followed more closely if they have risk factors for glaucoma and should be considered as a differential diagnosis for normal pressure glaucoma.*

**Keywords:** *Optic nerve hypoplasia; Glaucoma; Congenital optic nerve injury; Diagnosis, differential*

<sup>1</sup>Fundação Leiria de Andrade, Fortaleza, CE, Brasil.

<sup>2</sup>Curso de Especialização em Oftalmologia, Fundação Leiria de Andrade, Fortaleza, CE, Brasil.

Os autores declaram não haver conflito de interesses.

Recebido para publicação em 31/10/2019 - Aceito para publicação em 14/2/2020.

## INTRODUÇÃO

As alterações congênitas do nervo óptico são raras, muitas vezes identificadas em âmbito pediátrico sendo imprescindível o diagnóstico e acompanhamento adequado. Exemplos como o coloboma de disco óptico ou a síndrome de morning-glory podem alterar a acuidade visual e causar sequelas.<sup>(1)</sup>

A hipoplasia é a forma mais comum de alteração congênita do nervo óptico. Pode ser uni ou bilateral e ocorrer isoladamente ou combinada a alterações funcionais e anatômicas do sistema nervoso central.<sup>(2,3)</sup> Tem como característica uma diminuição na quantidade de axônios, diâmetro reduzido do disco óptico e alterações no campo visual.<sup>(2,4)</sup>

Acredita-se que represente uma displasia na camada de células ganglionares e perda da camada de fibras nervosas da retina (CFNR) devido à interrupção do desenvolvimento fetal e ao baixo peso ao nascer.<sup>(2,4,5)</sup> Sugere-se ainda a possível relação da deficiência de hormônio do crescimento (GH) e o efeito teratogênico da insulina na gravidez desencadeando, além de alterações vasculares, uma falha no desenvolvimento das células ganglionares.<sup>(5-7)</sup> A história de doença cardíaca isquêmica paterna mostrou ser também possível fator de risco.<sup>(5)</sup>

A hipoplasia segmentar superior de nervo óptico (HSSNO) é uma subcategoria da hipoplasia em que a disfunção estrutural está limitada à região superior do disco.<sup>(4)</sup> Apresenta-se como uma anomalia não progressiva e acuidade visual geralmente preservada.<sup>(9)</sup> Existem quatro achados típicos: entrada superior da artéria central da retina, palidez superior do disco óptico, halo escleral superior peripapilar e afinamento superior na CFNR peripapilar.<sup>(2,5,8)</sup> Dependendo da severidade da condição clínica, os pacientes podem apresentar na tomografia de coerência óptica (OCT) um afinamento da CFNR no quadrante superior<sup>(8)</sup> e na perimetria defeitos altitudinais ou setoriais inferiores.<sup>(10)</sup>

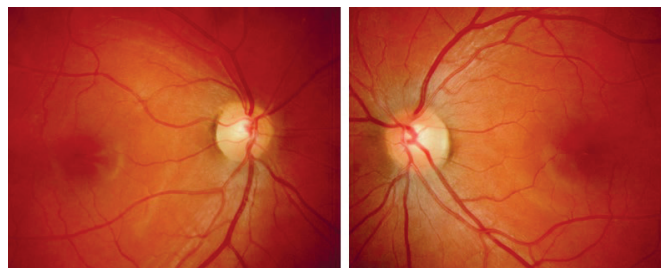
Há controvérsias com relação à epidemiologia da HSSNO. Segundo alguns autores é usualmente bilateral e mais comum em mulheres.<sup>(2,6)</sup> Entretanto, autores referem não ter diferença estatística entre os gêneros.<sup>(5)</sup>

Apesar de a HSSNO ser menos prevalente que a neuropatia glaucomatosa, deve ser considerada como um diagnóstico diferencial para o glaucoma de pressão normal (GPN).<sup>(10)</sup> Desta forma, visando chamar a atenção dos médicos para a HSSNO para evitar erros de diagnóstico e aprofundar o acompanhamento de pacientes com hipoplasia e fatores de risco para glaucoma, apresentamos um relato de caso enfatizando a importância da identificação desta rara alteração congênita pouco descrita na literatura.

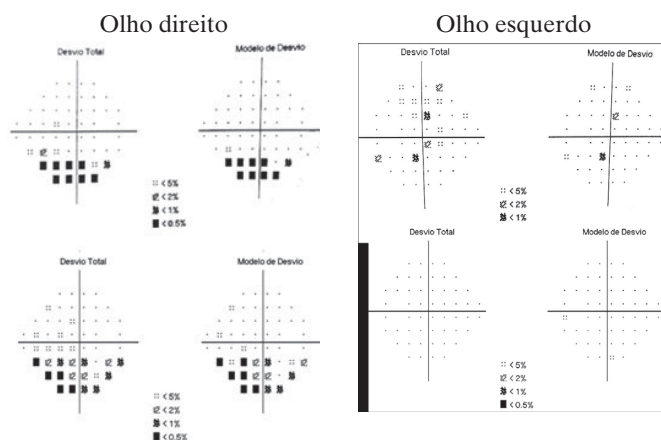
### Relato de caso

Paciente de 27 anos, sexo feminino, branca, com história familiar positiva para glaucoma, antecedente pessoal de prematuridade e deficiência parcial do hormônio do crescimento. Na infância, em consulta oftalmológica, foi verificado à fundoscopia escavação de disco óptico em ambos os olhos com afinamento superior (Figura 1) e pressão intraocular (PIO) dentro da normalidade. Na perimetria foi verificado em olho direito defeito em periferia inferior. Foi realizada ressonância magnética de crânio e órbita com contraste que não evidenciou sinais de compressão da via óptica ou alterações occipitais, eventos isquêmicos ou desmielinizantes.

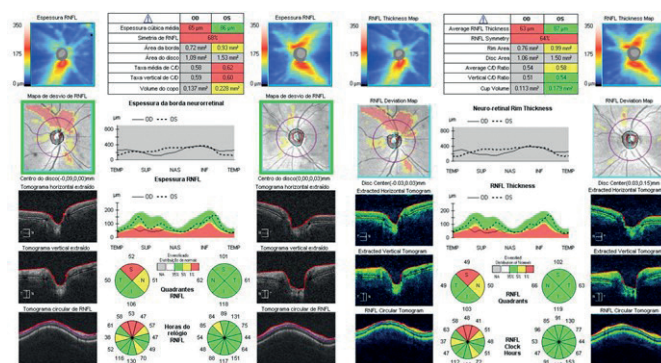
Em 2018, devido à presença de infiltrados subepiteliais pós conjuntivite adenoviral, fez uso de prednisolona 1% tópico em regime de desmame semanal por 2 meses, evoluindo com PIO de



**Figura 1:** Retinografia realizada em 2017, na imagem A, referente ao olho direito e imagem B ao olho esquerdo, mostrando afinamento da rima superior em ambos os olhos e alteração da camada de fibras peripapilar superior em olho direito.



**Figura 2:** Perimetria Humphrey (Carl Zeiss Meditec – HFA II 740) programa 24-2 do olho direito apresentando defeito inferior. Na imagem superior realizada em 2017 e na inferior realizada em 2019 apresentando aumento do defeito, sugerindo progressão apenas em olho direito.



**Figura 3:** Imagem da tomografia de coerência óptica (Carl Zeiss Meditec - Cirrus) de ambos os olhos. Primeira imagem realizada em 2017 e ao lado realizada em 2019. Nas imagens verificam-se diminuição da camada de fibras nervosas peripapilar nos quadrantes do olho direito associado a aumento da lesão no RNFL deviation map. A avaliação do complexo de células ganglionares também apresenta piora da densidade após elevação da PIO em olho direito.

32 mmHg em olho direito e 31 mmHg em olho esquerdo. Após suspensão da medicação PIO reduziu para 14 mmHg em ambos os olhos e foram realizados alguns exames.

Apresentou paquimetria de 487 micra em olho direito e 475 micra em olho esquerdo. Perimetria apresentando em olho direito defeito inferior (Figura 2) e olho esquerdo sem alterações. O OCT demonstrou perda localizada da CFNR no segmento superior do olho direito (figura 3). Foi decidido por acompanhamento

anual com perimetria, retinografia e OCT visando monitorar progressão da lesão.

## DISCUSSÃO

Foi relatado um caso de paciente com HSSNO com hipertensão intraocular associado ao uso de corticoide tópico, levando a hipótese diagnóstica de glaucoma cortisônico. Apresentou como fatores de risco para HSSNO a prematuridade e deficiência parcial de hormônio do crescimento na infância.<sup>(5)</sup>

A ausência de progressão da lesão é marco na caracterização da hipoplasia.<sup>(10)</sup> A perimetria visual apresentou defeito inferior periférica em olho direito e foi sugerida progressão decorrente da hipertensão intraocular comparando exames de 2017 e 2019 (Figuras 2 e 3).

Dentre as quatro características encontradas na HSSNO<sup>(2,7)</sup> encontramos uma leve palidez com afinamento do disco superior e a diminuição superior da CFNR em olho direito. Algumas destas alterações podem ser diagnosticadas apenas pelo OCT.<sup>(4)</sup>

O OCT realizado em 2017 demonstrou perda localizada de fibras nervosas peripapilar no segmento superior do olho direito (52 micra em quadrante superior) e ausência de alterações em olho esquerdo. O mesmo exame realizado em 2019 demonstrou diminuição da CFNR peripapilar em todos os quadrantes (49 micra em quadrante superior) no olho direito. O olho contralateral, apesar de haver sido submetido à semelhante elevação da PIO, não apresentou variação da CFNR peripapilar (FIGURA 3). Na literatura, danos glaucomatosos tem maior probabilidade de progredir nos setores com lesões avançadas ou pré existentes no disco óptico.<sup>(11)</sup>

O principal diagnóstico diferencial da HSSNO é o glaucoma de pressão normal (GPN). Ambos apresentam PIO abaixo de 21 mmHg. As principais diferenças entre o GPN e a HSSNO estão apresentadas na tabela 1, mas ressaltando que apenas no GPN pode ocorrer progressão.<sup>(10,12)</sup>

Até o momento, os pacientes diagnosticados com HSSNO não precisam de exames complementares de acompanhamento, pois há estabilidade na aparência do disco óptico e na sensibilidade do campo visual ao longo dos anos.<sup>(9)</sup> No entanto, acredita-se

que o HSSNO possa ser um fator de risco para o GPN ou que o paciente com HSSNO possa apresentar maior susceptibilidade à perda de fibras nervosas da retina frente à elevação da PIO. Com isso, é necessário o acompanhamento da CFNR e das medidas da PIO, principalmente em pacientes com fator de risco para glaucoma.<sup>(7)</sup>

## REFERÊNCIAS

- Dutton GN. Congenital disorders of the optic nerve: excavations and hypoplasia. *Eye (Lond)*. 2004;18(11):1038-48.
- Al-Obailan M, Kerr S, Arnold AC. Focal superonasal optic nerve hypoplasia, *Neuro-Ophthalmology*. 2010; 34(4):297-300.
- Borchert M, Garcia-Filion P. The syndrome of optic nerve hypoplasia. *Curr Neurol Neurosci Rep*. 2008;8(5):395-403.
- Sowka J, Vollmer L, Reynolds S. Superior segmental optic nerve hypoplasia: The topless disc syndrome. *Optometry*. 2008;79(10):576-80.
- 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.
- Purvin VA. Superior segmental optic nerve hypoplasia. *J Neuroophthalmol*. 2002;22(2):116-117.
- Takagi M, Abe H, Hatase T, Yaoeda K, Miki A, Shirakashi M. Superior segmental optic nerve hypoplasia in youth. *Jpn J Ophthalmol*. 2008;52(6):468-474.
- Al Banna M, Reeder S, Ghannam M, Robertson J, Stutz A. Teaching NeuroImages: A case of Vogt-Koyanagi-Harada disease with bilateral retinal detachment. *Neurology*. 2019;93(4):e421.
- Yamazaki Y, Hayamizu F. Superior segmental optic nerve hypoplasia accompanied by progressive normal-tension glaucoma. *Clin Ophthalmol*. 2012;6:1713-16.
- 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(1):25-33.
- Tezel G, Siegmund KD, Trinkaus K, Wax MB, Kass MA, Kolker AE. Clinical factors associated with progression of glaucomatous optic disc damage in treated patients. *Arch Ophthalmol*. 2001;119(6):813-818.
- 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.

**Tabela 1**  
**Principais diferenças entre glaucoma de pressão normal e hipoplasia segmentar superior de nervo óptico**

	GPN	HSSNO
Idade	Adulto	Criança/jovem
Sexo	Feminino	Preferência por sexo feminino
Bilateralidade	Bilateral	Uni ou bilateral
Prevalência	Maior	Menor
Localização	Temporal superior	Nasal superior
Hemorragia de disco	Pode ter	Não tem

GPN - glaucoma de pressão normal; HSSNO - hipoplasia segmentar superior de nervo óptico

### Autor correspondente:

Alexis G. Matos, PhD  
Hospital de Olhos Leiria de Andrade  
Rua Rocha Lima, 1140 – Fortaleza, CE, Brasil  
Fone: +55.85.3266-5511  
Cel: +55.85.99685-2005  
E-mail: alexisgaleno@gmail.com