

Retina ve Retina Pigment Epitelinin Kombine Hamartomu: Klinik ve Optik Koherens Tomografik Özellikleri

Combined Hamartoma of the Retina and Retinal Pigment Epithelium: Clinical and Optic Coherence Tomographic Characteristics

Mehmet Yasin TEKE¹, Pınar ÖZDAL², Faruk ÖZTÜRK³

Olgu Sunumu

Case Report

ÖZ

Retina ve retina pigment epitelinin kombine hamartomu (RRPEKH), az rastlanan iyi huylu retina lezyonudur. Koroid malign melanomu ve retinoblastom ile karışabileceği için ayırıcı tanı önemlidir. Bu çalışmada RRPEKH olan üç olgunun klinik ve optik koherens tomografi (OKT) bulguları ve bunların ayırıcı tanıdaki önemi tartışılmıştır.

Anahtar Kelimeler: Hamartom, retina, retina pigment epiteli, optik koherens tomografi, ayırıcı tanı.

ABSTRACT

Combined hamartoma of the retina and retinal pigment epithelium (CHRRPE) is a rare and benign retinal lesion. Because it may be misdiagnosed as a malignant melanoma of the choroid or retinoblastoma, the differential diagnosis is very important. In this study, clinical and optical coherence tomographic (OCT) characteristics of three cases with CHRRPE are presented and the differential diagnosis is discussed.

Key Words: Hamartoma, retina, retinal pigment epithelium, optical coherence tomography, differential diagnosis.

Ret-Vit 2011;19:Özel Sayı:50-53

GİRİŞ

İlk defa 1973'de Gass¹ tarafından tanımlanan retina ve retina pigment epitelinin kombine hamartomu nadir görülen, koroid malign melanomu ve retinoblastom gibi malign lezyonlar ile sıklıkla karışabilen benign bir lezyondur.² Hastalığın en tipik bulgusu ağrısız görme azlığıdır. Bu hamartomatöz lezyonlar koroid neovasküler membranları ile birlikte de olabilirler.³ Malign lezyonlara benzerliği nedeniyle doğru tanı konulması uygulanacak tedavinin planlanması açısından çok önemlidir. Bu çalışmada klinik olarak RRPEKH tanısı almış üç olgunun klinik ve OKT bulguları tartışılmış ve OKT'nin ayırıcı tanıdaki önemi irdelenmiştir.

Geliş Tarihi : 19/02/2011

Kabul Tarihi : 22/04/2011

Received : February 19, 2011

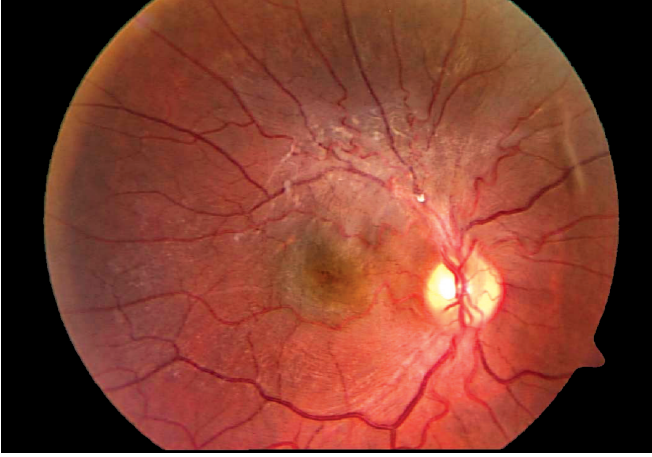
Accepted : April 22, 2012

- 1- Ulucanlar Göz Eğitim ve Araştırma Hastanesi , 1. Göz Kliniği, Ankara, Uz. Dr.
- 2- Ulucanlar Göz Eğitim ve Araştırma Hastanesi , 1. Göz Kliniği, Ankara, Doç. Dr.
- 3- Ulucanlar Göz Eğitim ve Araştırma Hastanesi , 1. Göz Kliniği, Ankara, Prof. Dr.

- 1- M.D. Ministry of Health Ankara Ulucanlar Eye Hospital Ulucanlar Ankara/TURKEY
TEKE M.Y., mehteke@gmail.com
- 2- M.D. Associate Professor, Ministry of Health Ankara Ulucanlar Eye Hospital Ulucanlar Ankara/TURKEY
ÖZDAL P., pinarozdal@hotmail.com
- 3- M.D. Professor, Ministry of Health Ankara Ulucanlar Eye Hospital Ulucanlar Ankara/TURKEY
ÖZTÜRK F., drfaruk2@yahoo.com

Correspondence: M.D. Mehmet Yasin TEKE

Ministry of Health Ankara Ulucanlar Eye Hospital Ulucanlar Ankara/TURKEY

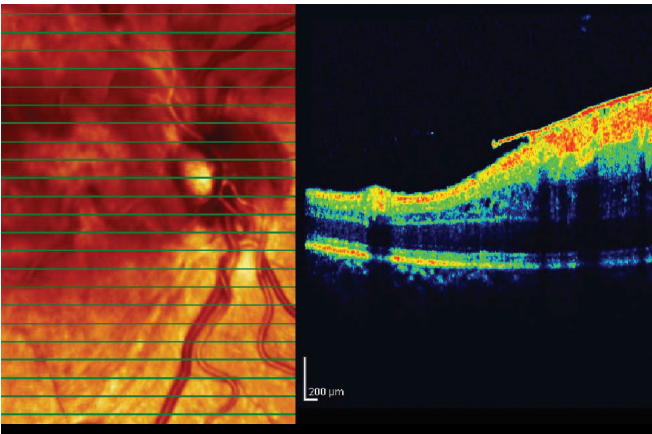


Resim 1: İlk olguda üst temporalden makülaya uzanan, üzerinde epiretinal membranın olduğu, retinadan kabarık, gri renkli, retina damarlarında kıvrımlanmaya neden olan lezyon.

OLGU SUNUMU

Olgu 1

On yedi yaşındaki erkek hasta sağ gözünde bir yıldan beri devam eden görme azlığı nedeni ile hastanemize başvurdu. Hastanın muayenesinde sağ gözün görmesi 5 mps, sol gözün görmesi ise tam düzeyindeydi. Her iki gözün ön segment muayenesi doğaldı. Sol gözünde arka segmenti doğal olan hastanın sağ gözünde ise üst temporalden makülaya uzanan, üzerinde epiretinal membranın (ERM) olduğu, retinadan kabarık, gri renkli, retina damarlarında kıvrımlanmaya neden olan lezyon mevcuttu (Resim 1). Floresein anjiyografide (FA) venöz safhada retina damarlarında belirgin kıvrımlanma mevcuttu (Resim 2). Bir yıl sonunda hastanın bulguları değişmedi. OKT'de, lezyonun olduğu üst temporal kadrandan geçen kesitte retina yüzeyindeki fibrotik değişiklikler nedeniyle retina yüzeyinde artmış yansıma (hiperreflektans) ve bunun sonucunda alt dokularda gölgelenme vardı. Epiretinal membran retina yüzeyinde hiperreflektan band olarak görülmekteydi. Lezyon bölgesinde retina altı sıvı birikimine (seröz dekolman) rastlanmadı (Resim 3).



Resim 3: Aynı olgunun OKT de, retina yüzeyindeki fibrotik değişiklikler nedeniyle retina yüzeyinde hiperreflektans ve bunun sonucunda alt dokularda gölgelenme, epiretinal membrana bağlı hiperreflektan band görülmekte.



Resim 2: Aynı olgunun FA sinde venöz safhada retina damarlarında belirgin kıvrımlanma izlenmekte.

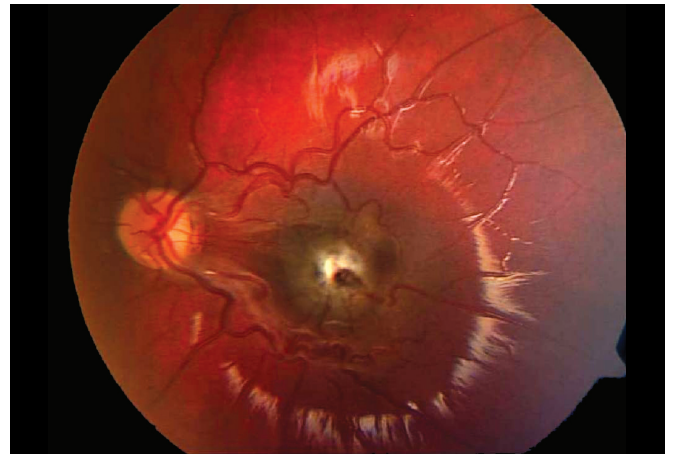
Olgu 2

Görmesi doğuştan beri az olan 9 yaşındaki kız çocuğu çeşitli tanılar almıştı. İleri tetkik için sevk edilen hastanın muayenesinde sağ gözün görmesi tam, sol gözün görmesi ise 3 mps idi. Her iki gözün ön segmenti doğaldı. Sağ gözün fundusu doğaldı. Sol gözün fundus muayenesinde ise tüm makülayı kaplayan, retina yüzeyinden kabarık, gri renkli, retina damarlarında belirgin kıvrımlanmaya neden olan lezyon mevcuttu (Resim 4).

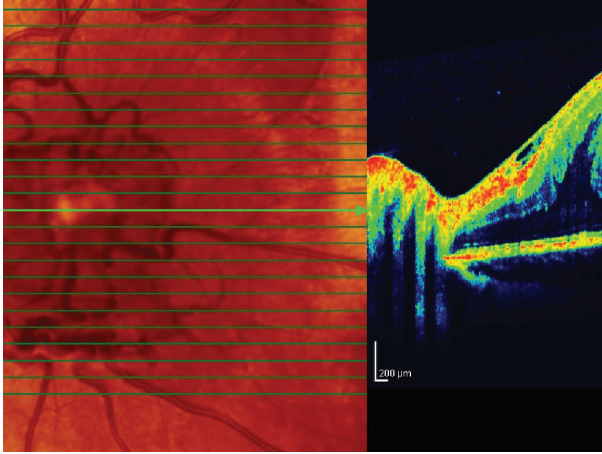
İki yıl sonraki kontrolünde lezyonunun büyüdüğü, lezyon ortasındaki fibrogliyal yapıda artma olduğu izlendi. OKT'de maküladan geçen kesitte retina yüzeyindeki yoğun fibrotik dokuya bağlı hiperreflektans ve bu bölge altında gölgelenme izlendi. Bu bölgede retina altında sıvı birikimi gözlenmedi. Ancak yoğun fibrotik doku altındaki gölgelenme yanlış olarak subretinal sıvı izlenimi yaratmaktaydı (Resim 5).

Olgu 3

Üç senedir sol gözü az gören 11 yaşındaki kız çocuğunun bu gözdeki görmesi 0.2, sağda ise tamdı. Her iki gözün ön segmenti doğaldı.



Resim 4: İkinci olgunun sol gözünde tüm makülayı kaplayan, retina yüzeyinden kabarık, gri renkli, retina damarlarında belirgin kıvrımlanmaya neden olan lezyon mevcuttu.

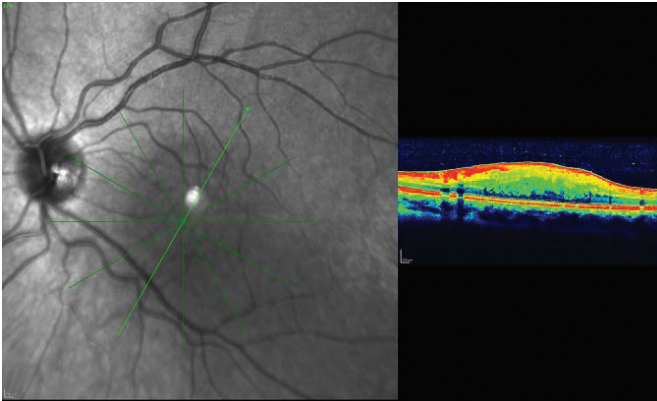


Resim 5: İkinci olgunun OKT'sinde maküladan geçen kesitte, retina yüzeyinde ve özellikle de foveadaki yoğun fibrozisin neden olduğu hiperreflektans ve bu bölge altında, yanlış olarak subretinal sıvı izlenimi yaratan gölgelenme görülmekte.

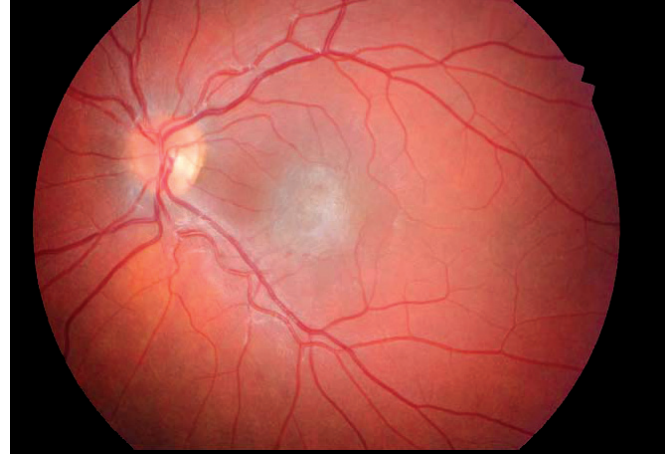
Sağ gözün fundus görünümü doğal olup, sol gözde yaklaşık bir disk büyüklüğünde, açık gri renkli, makülayı tutan ve makülada yer değişikliğine yol açan lezyon mevcuttu (Resim 6). Lezyon üzerinden geçen oblik OKT kesitinde, retina ön yüzünde hafif bir hiperreflektans olduğu ve retina altında sıvı olmadığı izlendi (Resim 7). İki yıl sonrasında lezyonda bir değişiklik gelişmedi.

TARTIŞMA

Hamartom, bir bölgedeki normal dokunun anormal çoğalmasıdır.⁴ Retina ve retina pigment epiteli kombine hamartomunun (RRPEKH), retinadan hafif kabarık, az veya çok pigmentli benign bir grup lezyon olduğu ilk defa 1973 yılında Gass tarafından tanımlanmıştır. Bu lezyonların konjenital olduğu varsayılmaktadır. Bu hamartomatöz lezyonlar, retina pigment epiteli (RPE), sensoriyal retina, retina damarları ve bitişik vitreus gibi çeşitli dokuların karışımından oluşabilir. Lezyonun klinik görünümü, lezyondaki fazla olan dokuya bağlı olarak değişir. Bu durum ayırıcı tanıda zorluklara neden olmaktadır.¹ Bir çalışmada 60 RRPEKH'lu hastanın özellikleri değerlendirilmiştir.



Resim 7: Lezyon üzerinden geçen oblik OKT kesitinde, retina ön yüzünde hafif bir hiperreflektans olduğu ve retina altında sıvı olmadığı izlenmekte.



Resim 6: Üçüncü olgunun sol gözünde yaklaşık bir disk büyüklüğünde, açık gri renkli, makülayı tutan ve makülada yer değişikliğine yol açan lezyon görülmekte.

Hastaların ortalama yaşı 15 olup, cinsiyet ve yaş olarak bir özellik tesbit edilememiştir. En sık saptanan bulgu %60 sıklıkla izlenen ağrısız az görme olmuştur. Görme azlığının optik sinir, papillomaküler bant veya foveanın lezyon tarafında direkt olarak tutulmasıyla gelişebileceği gibi, lezyonla birlikte olabilen epiretinal membranın makülada yaptığı traksiyon, lezyon içindeki damarlardan subretinal ve intraretinal alana olan eksudasyon nedeni ile de gelişebileceği belirtilmiştir.⁵ ERM'in yaptığı traksiyonlar fotoreseptörlerin fonksiyonunu bozarak görmeyi azaltmaktadır. Durukan ve ark., lezyonun olduğu gözde ERG ve EOG sonuçlarının bozuk olduğunu bildirmişlerdir.⁶ Bizim ilk olgumuzdaki görme azlığı ERM traksiyonu ve foveanın etkilenmesi sonucuydu. İkinci olgunun az görmesi lezyonun makülayı tamamen tutması sonucu gelişmişti. Üçüncü olguda ise hamartomatöz lezyonun makülada yer değişikliğine neden olduğu için görmeyi azalttığı düşünüldü.

Gass, yerleşim yerlerine göre lezyonları 4 gruba ayırmıştır. Lezyonlar diskin üzerinde, diske yakın, maküla bölgesinde ve periferde yerleşmiş olabilir.¹ İlk olgumuz diske yakın, ikincisi makülada, üçüncüsü ise makülaya yakın yerleşimliydi. Hamartomatöz lezyonlarda en sık görülen klinik bulgu, retina damarlarında izlenen kıvrım artışıdır (%93). Lezyonda hafif kabarıklık, pigment artışı, ERM ve eksudasyon görülebilen diğer bulgulardır.⁵

Olgularımızın hepsinde retina damarlarında kıvrım artışı olduğu, ilk olguda belirgin ERM olduğu, ikinci olguda ise pigment artışı olduğu izlenmiştir. FA'de lezyonun pigmentasyon derecesine göre erken dönemde hipofloresans, geç dönemde vasküler sızdırma ve lezyonun boyanması sonucu hiperfloresans izlenirken, venöz safhada damarlardaki kıvrımlanmanın belirgin olduğu görülmektedir.⁴ İlk olgumuzun FA'sinde venöz safhada belirgin vasküler kıvrımlanma gözlenmiştir (Resim 2). Kombine hamartomların benign lezyonlar olduğu ve sistemik anomalilerin eşlik etmediği düşünülmektedir.⁴

Bazı fakomatoz olgularında kombine hamartomatöz lezyonlar bildirilmişse de aralarında nasıl bir birliktelik olduğu tam açıklanamamıştır.⁷ Lezyonların tek taraflı ve soliter oldukları, hastaların ancak %3'ünde ilk gören doktor tarafından doğru tanı konulabildiği, yanlış tanı olarak en sık malign melanom tanısı konulduğu bildirilmiştir.⁵ Kombine hamartomlar ile koroid malign melanomlarının ayırıcı tanısının yapılması çok önemlidir. Koroid melanomu tanısı ile enükleasyon yapılmış ancak patolojik olarak RRPEKH tanısı almış olgular bildirilmiştir. Bunlar takipte büyüme gözlenen olgular olmuştur.^{8,9} Bizim de ikinci olgumuzda iki yıllık izlem sonucunda büyüme izlenmiştir.

Kombine hamartomlarda sıkça görülen retina ve vitreus değişiklikleri koroid melanomlarında çok nadirdir. Retina damarlarında izlenen kıvrımlanma koroid melanomlarında hiç görülmezken, hamartomatöz lezyonların en belirgin bulgularından biridir. Koroid melanomları koroidden gelişen subretinal yerleşimli lezyonlardır. Retina dekolmanı, subretinal kanama, vitre içi kanama ve glokom melanomlar ile birlikte olabilirken, kombine hamartomlarda görülmez. Koroid nevüsü, optik disk melanositomu, RPE adenomu, adenokarsinom, RPE konjenital hipertrofisi de ayırıcı tanıda akla gelmelidir. RPE tümörlerinin koyu renkli olması en belirgin özelliğidir.⁴ Kombine hamartomların koroid melanomları ile ayırıcı tanısının yapılmasında OKT bulguları önemlidir.¹⁰ Olgularımızın OKT kesitlerinde, retina yüzeyindeki ERM ve fibrotik değişiklikler hiperreflektan olarak izlenirken, alt dokularda hiporeflektan gölgelenme gözlenmiştir. OKT kesitlerinde lezyonun olduğu ve bittiği retina sınırında keskin bir ayırım izlenmiştir. İlk iki olguda retina yüzeyindeki hiperreflektans çok belirginken, son olguda bu kadar belirgin olmadığı görülmüştür.

Bu durumun lezyonun içeriği ile ilgili olduğunu düşünmekteyiz. Retinada hafif kabarıklık yapan koroid melanomları RRPKH ile karışabilir. Bu iki lezyonun OKT görünüşleri ayırıcı tanıda önemlidir.

OKT kesitlerinde koroid melanomunda sıklıkla normal retina yapısı izlenirken, kombine hamartomlarda iç retinada yüksek reflektivite ve alttaki retina yapılarının gizlenmesi sonucu gölgelenme izlenir. Kombine hamartomların ve malign melanomların OKT bulgularının farklılığı lezyonların yerleşim yerlerinin farklılığı sonucudur.

Sonuç olarak; optik koherens tomografinin, kombine hamartomların koroid malign melanomları ile ayırıcı tanısının yapılmasında ve istenmeyen cerrahi girişimlerden kaçınılmasında önemli bir tetkik olduğunu düşünüyoruz.

KAYNAKLAR/REFERENCES

1. Gass JD.: An unusual hamartoma of the pigment epithelium and retina simulating choroidal melanoma and retinoblastoma. Trans Am Ophthalmol Soc. 1973;71:175-185.
2. Shields JA.: Diagnosis and management of intraocular tumors. CV Mosby. St Louis. 1983;389-436.
3. McDonald HR, Abrams GW, Bruke et al.: Clinicopathologic results of vitreous surgery for epiretinal membranes in patients with combined retinal and retina pigment epithelial hamartomas. Am J Ophthalmol. 1985;99:604-605.
4. Caruso J, Miller KB, Pietrantonio JJ.: Combined hamartomas of the retina and retinal pigment epithelium. Optom Vis Sci. 1993;70:860-862.
5. Schachat AP, Shields JA, Fine SL, et al.: Combined hamartoma of the retina and retina pigment epithelium. Ophthalmology. 1984;91:1609-1615.
6. Durukan AH, Gündoğan FÇ, Hürmeriç V, et al.: Retina ve retina pigment epiteli kombine hamartomu. Ret-Vit. 2006;14:157-160.
7. Destro M, D'Amico DJ, Gragoudrs ES, et al.: Retinal manifestations of neurofibromatosis. Diagnosis and management. Arch Ophthalmol. 1991;109:662-666.
8. Font RL, Moura RA, Shetlar DJ, et al.: Combined hamartoma of sensory retina and retinal pigment epithelium. Retina. 1989;9:302-311.
9. Vogel MH, Zimmerman LE, Gass JD.: Proliferation of the juxta-papillary retinal pigment epithelium simulating malignant melanoma. Doc Ophthalmol. 1969;26:461-468.
10. Ting TD, Mccuen BW, Fekart S.: Combined hamartoma of the retina and retinal pigment epithelium: Optical coherence tomography. Retina. 2002;22:98-101.