

# Retina Hamartomları

Hülya KOCAOĞLAN<sup>2</sup>, Nurten ÜNLÜ<sup>1</sup>, Sunay DUMAN<sup>3</sup>

## ÖZET

Hamartomlar normal hücre komponentlerinin tümör benzeri malformasyonu sonucu ortaya çıkan konjenital anomalilerdir. Hamartomların içerdiği dokular normal bulunduğu yerdedir ve minimal bir proliferasyon gösterir. Hamartomların önemi bir kısmının fakomatozlarla yakından ilişkili olmasındadır. Bu makalede astrositik, retina ve retina pigment epitel hamartomu, kapiller ve kavernoöz hemanjiom ve bunlarla ilgili fakomatozların klinikleri teşhis ve tedavi kriterleri tartışıldı.

**Anahtar Kelimeler:** Hamartoma fakomatoz

## SUMMARY

## RETİNAL HAMARTOMAS

A Hamartoma is a tumour of anomalous origin composed of elements normally present in the tissue where it originates and with a limited capacity of proliferation. The importance of these developmental anomalies lies in the frequent association between criteria and treatment of the astrocytic retina and retina pigment epithelial hamartoma capillary and cavernous hemangioma and their associated phakomatoses are described. Ret-vit 1996;1:498-501

**Key Words:** Hamartoma phakomatoses.

## GİRİŞ

Hamartomlar; primordiumdaki defektli maturasyon sonucu ortaya çıkan tümör benzeri malformasyonlardır. Normal hücre komponentlerinden bir veya daha fazlasının hiperplazi veya fazla gelişmesi, organizasyon bozukluğu bu malformasyona neden olur. Hamartomların içerdiği dokular normalde bulunduğu yerdedir, ama düzensiz olarak yerleşmiştir. Bunların büyümesi postnatal hayat boyunca genel vücut ölçülerinin büyümesi ile orantılı olarak sürer. Hamartomlar konjenital anomalilerdir, metastaz yapmazlar.

Retina hamartomlarının önemi, tümörlerle karışmasından ve bir kısmının fakomatozlarla yakından ilişkili olmasındadır<sup>1,2,3</sup>.

1. Astrositik hamartom: Optik sinir başı ve retina sinir lifleri tabakasındaki destekleyici astrosit gibi elemanların anormal gelişmesi sonucu ortaya çıkar.

2. Retina ve retina pigment epiteli hamartomu: Esas olarak retina pigment epitelini tutar.

3. Kapiller ve kavernoöz hemanjiom: Optik disk ve retinanın kan damarlarını etkiler

## ASTROSİTİK HAMARTOM

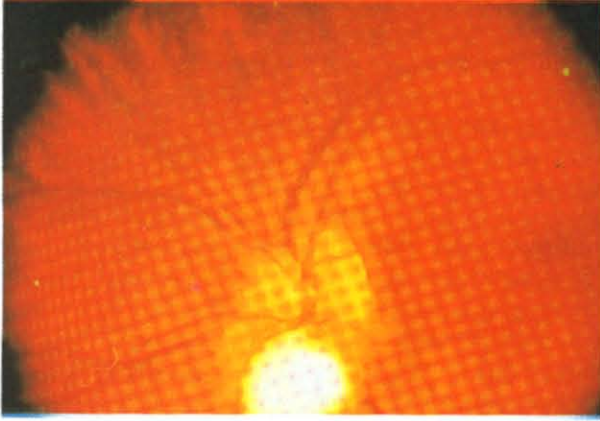
Bu gelişme bozukluğu nadiren izole bir göz bulgusu olarak ortaya çıkar. Bu hamartomun klinik önemi, tüberoskleroz (Bourneville's hastalığı) ve nörofibromatozis (Von Recklinghausen's hastalığı) isimli iki fakomatozla yakından ilişkili olmasındadır<sup>1,3</sup>.

Astrositik hamartom optik sinir başı ve retinanın sinir lifleri tabakasındaki astrositlerden kaynaklanır. Optik sinir başını tek başına tutabileceği gibi ve/veya periferik retinada da ortaya çıkabilir (Res.1-2). Genellikle bilateraldir ve aynı gözde birden fazla bulunur<sup>1,2</sup>.

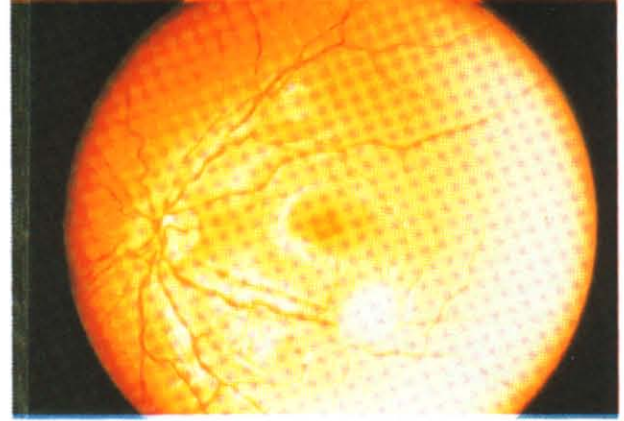
Boyutları yarım disk çapından bir kaç disk çapında değişen tümör benzeri bir kitledir. Erken dönemde semitranslüsen ve düzdür. Matürleştikçe kalsifiye olmasına bağlı beyaz refleleler veren dura benzeyen bir kitle görünümünü alır. Çok vasküler bir yapıya sahiptir, kan damarları sıklıkla kitle içerisinde ilerlerken görülebilir. Bazen üzerinde oluşan proliferasyonlar kan damarlarında distorsiyona neden olabilir<sup>1,4</sup>.

Genelde asemptomatik olan olgular rutin göz muayesi sırasında tesadüfen bulunur. Nadiren çevre dokulara bası yapacak kadar büyür. Optik diske bası yapacak kadar büyüme olursa görme alanı defektlerine neden olur. Vitreus hemorajisine neden olan nadir olgular bildirilmiştir. Dev optik disk druzeni ile birlik-

1. Uzm. Dr. SB Ankara Hast. Göz Kliniği ABD
2. Başasis. SB Ankara Hast. Göz Kliniği ABD
3. Dr. SB Ankara Hast. Göz Kliniği ABD



Resim 1. Optik disk astrositik hamartomu



Resim 2. Retina astrositik hamartomu

te olabilir.

FFA tanıya yardımcıdır. Otoflorekans gösterebilir. Erken dönemde koroid floresansının blokajına bağlı rölatif bir hipoflorekans vardır. Retinal sirkülasyon dolunca lezyon içerisindeki kapillerler dolar ve tümörün vasküler komponenti ortaya çıkar. Geç safhalara kadar lezyon hiperflorekans göstermeye devam eder<sup>5</sup>.

Direkt orbita grafilerinde retina ve beyin lezyonlarında kalsifikasyon gözlenebilir. Tipik bir ultrasonografik bulgusu yoktur.

Astrosik hamartomlarla birlikte görülen fakomazlardan birisi tüberosklerozdur. Otozomal dominant geçiş gösteren tüberosklerozda; adenoma sebaceum (burun, yanak ve nazolabial olukta kırmızı kahverengi papül), mental gerilik, epilepsi ve beyinden menşee alan tümörler görülür. Tüberosklerozlu olguların %50'sinde oküler astrositik hamartom vardır. Bu bir erken bulgudur ve sendromun erken teşhisine yardım eder<sup>1,2,3</sup>.

Nörofibromatozis pigmentte cilt lezyonu ve multipl nörofibromlardan oluşur. Ciltteki pleksiform neuromalar fil adam görünümüne neden olur. Bu neuromalar embriyonik ektodermden menşee alan diğer tümörlerle birlikte pek çok göz ve sistemik bulgulara neden olur<sup>1,3,7</sup>.

### Göz Bulguları:

-Orbita ve göz kapağı anomalileri: optik sinir tümörlerine bağlı ekzoftalmus göz kapağının pleksiform nöroması, akustik nöromanın neden olduğu lagoftalmus,

Göz küresinin anomalileri: korneal anestezi (trigeminal nörom) konjonktiva nöromu ve irisin nörofibromu, buftalmus

-Fundus anomalileri: papil ödemi, optik atrofi, optik disk myelinizasyonu.

Sistemik bulgular:

- Santral sinir sistemi tutulumu: beyin, sem-

patik sistem, kranial sinir özellikle akustik sinir tutulumu.

- Organ tutulumu: böbrek ve kalp tutulabilir.

### RETİNA VE RETİNA PİGMENT EPİTELİ HAMARTOMU

Önceleri retina pigment epitel hamartomu olarak adlandırılırken, sonraları retinal elemanlarında etkilendiği gösterilmiş, retina ve retina pigment epitel hamartomu isminin daha uygun olduğuna karar verilmiştir<sup>8</sup>. Bugün kabul edilen teoriye göre retina pigment epitelindeki değişiklikler derin intraretinal vasküler hamartoma sekonderdir. Pigment bozukluğunun olduğu alanda birlikteki retina damarlarının sayısında bir artış vardır; bu damarlar dilate ve tortüyozedir. Yüzeysel olarak kalınlanmış epiretinal membran görülür.

Bu hamartom optik diski etkileyebilir veya sadece retinada izole bir bulgu olarak çıkabilir. Defekt genellikle tek taraflıdır. Hereditör bir geçiş gösterilememiştir.

Karakteristik olarak siyah, gri pigmentli, en azından parsiyel olarak optik diskin üstüne uzanan bir tümördür. Kuştüyü gibi retinaya kadar uzanabilir. Hamartom yüzeyinde klasik olarak kalın, semitranslusan epiretinal membran vardır. Bu membranın neden olduğu traksiyon çevre retinada stress çizgileri oluşturur. Hamartomu geçen kan damarları distorsiyone ve dilatedir<sup>1,3,9</sup>. (Res.3).

Olgular asemptomatik olup, rutin göz muayenesi sırasında tesadüfen saptanabilir. Görme keskinliği genelde normaldir, görme alanında genişlemiş bir kör nokta olabilir, %60 hastadaki ilk bulgu olan görme kaybı traksiyon olunca ortaya çıkar. 4-50 yaşlarına kadar traksiyon gelişmeyebilir. Retinal hemoraji nadir bir komplikasyondur. Koroid neovaskülarizasyonu %3 oranında görülür Optik diskteki tümörlerde komplikasyon azdır ve bulgular geç

ortaya çıkar<sup>10</sup>.

FFA da erken dönemde pigment bölümün derevesine paralel olarak koroid flöresansı bloke olur. Venöz safhada dilate törtüyöz damarlar tümör içinde görülür ve boya sızdırırlar. Geç dönemde bu hiperflöresans devam eder.

Ultrasonografide minimal bir elevasyon vardır, karakteristik bir bulgu yoktur<sup>1,4,9</sup>.

Birlikte olan sistemik bir bulgu yoktur.

Tedavi olarak makulada distorsiyon oluşturan olgularda epiretinal membranın pars plana vitrektomi ile soyulması önerilmiştir.

### KAPİLLER HEMANJİOM

Kapiller hemanjion dilate kan damarlarından oluşan bir hamartomdur. Optik diskte veya periferik retinada bulunabilir. Optik disk kapiller hemanjiomlu hastaların %50'sinde retinal hemanjiomda vardır. Bu aynı göz veya karşı taraf gözde olabilir. Retinal hemanjiomlu hastalar optik tutulumu olsun olmasın Von Hippel hastalığı olarak bilinen bir başka fakamotodur<sup>1-3,11</sup>.

Optik disk kapiller hemanjiomunun birbirinden ayrı iki morfolojik formu vardır. Biri tipi olan endofitik formdur. Bu lokalize, yuvarlak kavuniçi-pembe vasküler bir lezyondur. Diskte ekzantrik olarak yerleşir ve vitreusa doğru uzanır (Res.4). Diskin kenarlarını kapatır. Retinal damarların ana dalları tümör yüzeyinden kavuniçi lezyondur. Optik diskten komşu retinaya ve subretinal alan doğru büyür.

Periferik retinal kapiller hemanjion ise kubbe şeklinde genellikle intraretinal eksuda ile çevrili bir lezyondur. Ekzajere makuler cevap ile birlikte olabilir. Belirgin bir besleyici arteri ve direne edici veni vardır<sup>2</sup>. Bununla beraber erken bir retinal hemanjiom retinanın çok periferinde yerleşmeşe görmek güç olabilir, makroanevrizmayı andırabilir<sup>1,4,11,12</sup>.

Optik diskin kapiller hemanjiomu genellikle semptomsuzdur. Nadiren ve çok yavaş olarak büyürler. Nadiren vitreus hemorajisine neden olur, bir kaç ay içinde kendiliğinden resorbe olur. Bunların spontan sklerozuda gösterilmiştir<sup>11</sup>.

Retina kapiller hemanjiomunda progresif bir görme kaybı vardır ve bu genellikle ikinci on yılda ortaya çıkar. Görme kaybının nedeni hemanjiomdan sızan eksularının intraretinal birikmesidir. Tedavi edilmediği takdirde kronik eksudatif retina dekolmanı, buna bağlı sekonder rubeozis neovasküler glokom ve buna bağlı fitizis bulbiye neden olur. Bu nedenle retinal kapiller hemanjiomlu hastalar acil tedavi

gerektirirler<sup>11-13</sup>.

FFA erken lezyonların tanınmasında ve tedavi öncesi gereklidir. Anjiomda çok hızlı bir kan akımı vardır. Erken dönemde genellikle retina damarları dolmadan önce diffüz bir futbol topu görünümü ortaya çıkar. Anjiomdan sızıntı vardır. Tümöre giren ve çıkan damarlar çok belirgindir. Büyük tümörlerde anjiomun periferinde retinal kapiller ağda nonperfüzyon olabilir. Geç dönemde tümörde belirli oranda flöreseın sızıntısı görülebilir<sup>5,11,12</sup>.

Von Hippel Lindau hastalığında retinal kapiller hemanjiomla birlikte serebellum ve böbrek, pankreas, karaciğer epididim ve over gibi visceralarda tümörler vardır. Böbrek, hemanjioblastoması eritropoetin sekresyonunu artırarak polisitemiye neden olur. Bu hastalık çeşitli penetransda otozomal dominant geçişe sahiptir. Sporadik vakalarda bildirilmiştir<sup>2,3,11,12</sup>.

Retinal hemanjiomlar acil tedavi gerektirir. Tedavi için fotokoagulasyon, krioterapi diatermi ve skleral çökertme uygulanabilir. Daha önceleri radyoterapi ve kemoterapi de denenmiş ancak başarılı sonuçlar alınamamıştır. Tedavi tipinin seçimi tümörün büyüklüğü lokalizasyonu ve optik ortamların şeffaflığına bağlıdır.

Tümör 2.5 disk çapından küçükse, posterior yerleşimli ise, optik ortamlar şeffaf ve yoğun seröz dekolman yoksa fotokoagulasyon küçük tümörlerde tek seansta uygulanabileceği gibi, orta büyüklükteki tümörlerde multipl seansta uygulanabilir. Lazer büyük spot ölçülerinde, uzun süreli ve tümör büyüklüğüne göre yoğun yada orta şidditte uygulanır. Önce lezyon çevresine lazer yapıp daha sonraki seansta tümör kapatılabilir. Tümörün yüzeyine direkt lazer yapılabileceği gibi, önce besleyici damarlar lazerle konstrükte edilip diğer seansta tümör yüzeyine direkt lazer uygulanabilir. Lazer sonrası eksudasyon geçici olarak artabilir, hemoraji olabilir. Tedaviden sonra erken olarak bu bulgular değerlendirilir. Hemoraji çekilmeden önce ilave lazer yapılmaz. Hasta 4-6 hafta aralarda ilave lazer için tekrar değerlendirilir<sup>11-16</sup>.

Krioterapi 2.5 disk çapından büyük, lazer ulaşamayacak kadar ön yerleşimli tümörlerde ve optik ortamların şeffaf olmadığı durumlarda uygulanır<sup>13,17</sup>.

Diatermi ve skleral çökertme büyük anjiom ve yoğun seröz dekolman olan olgularda uygulanır. Bazı lezyonlarda bu tedavi seçeneklerinden birden fazlasını kullanmak gerekebilir<sup>12,13</sup>.

Tedavinin çok başarılı olması vizyonundan çok iyi olacağını göstermez. Ancak tümör 2.5

disk çapından küçük tümörlerde 6/21 ve üstü görme keskinliği %71, 2.5 disk çapından büyük tümörlerde aynı görme keskinliği %47 olarak bulunmuştur. Tümör büyüdükçe sonuçlar kötüleşir. Büyük tümörlerde transvitreal yaklaşımla besleyici damara klip koymak ve tümörün direkt olarak çıkarılmasında mümkün gibi gözükmetedir<sup>13</sup>.

Anjiomlar tedavi edilmeden önce mutlaka FFA çekilmelidir. Tümör tamamen kapatıldıktan sonra hasta 6 ay ara ile dikkatle izlenmelidir. En az yılda 1 kez FFA çekilmelidir. Optik disk hemanjiomlarında ise tedavi tartışmalıdır. Bunlarda santral görme kaybı olmaksızın tedavi çok güçtür. Tümörün papilomakular bölge dışındaki bölümlerinin parsiyel harabiyeti ise geçici iyilik sağlar. ancak uzun vadede prognoz kötüdür. Bu nedenle optik disk hemanjiomlarında tümörden makulaya eksudasyon olmadıkça, görme iyi olduğu sürece tedaviden kaçınılmalıdır<sup>11</sup>.

### KAVERNÖZ HEMANJİOM

Retinal venöz sistemi tutan nadir bir hamartomdur. Bu ince duvarlı sakküler venöz anevrizma kümelerinden oluşur. Genellikle vakalar sporadiktir. Sistemik bulgularla birlikte birkaç ailesel olgularda gözdekine benzer şekilde cilt ve santral sinir sisteminde kavernöz hemanjiom vardır.

Bu hamartom genellikle retinada yerleşir nadiren optik disk damarlarını etkileyebilir. Daima tek taraflı olarak ortaya çıkar.

Üzüm salkımı benzeri vasküler anevrizmalar retinada yüzeysel olarak uzanır (Res.6). Anevrizmaların üstü parsiyel olarak beyaz gliotik bir doku ile kaplıdır. Hemanjiom içinde sirkülasyon ağırdır ve kan her sakkülde durgunlaşma eğilimindedir. Böylece bir pseudohipopiyon görünümü ortaya çıkar. Anjiomiçindeki sirkülasyon retinal sirkülasyondan izole edilir. Koyu renkli bir venöz kan içerir. Majör retina damar çapları etkilenmemiştir. Genellikle eksudasyon yoktur.

Kavernöz hemanjiomlar genellikle asemptomatiktir. Yıllarca değişmeden kalır. Nadiren eksudasyon, vitreus opajisi olur. Vitreus kanaması genellikle bir kaç hafta içinde spontan olarak geriler. Mak tutulmazsa görme iyidir. Makula tutulumu laşık %10 yakada görülür<sup>1,18,19</sup>.

FFA'da çok karakteri görüntü vardır. Geçiş zamanı çok yavaştır. Arteriyel safhada sakküler hip floresanstır. Venöz faz boyunca yavaş yavaş salkılar. Flöresan her sakkülde üst yarıda göllenir. Geç dönemde olunca krio ve fotokoagülasyon tedavisi önerilmiş ama bunlarında değeri tam olarak kanıtlanamamıştır.

### KAYNAKLAR

1. Kritzing EE, Beaumont HM: A colour atlas of Optic Disc Abnormalities. Wolfe Medical Publications, Chicago, 1987,p:85-94.
2. Kritzing EE Wright B: Phakomatoses. Colour Atlas of the Eye and Systemic disease Year Book Medical, Chicago, 1989,3rd.p:443-52.
3. Kanski JJ: Tumors of the uvea and retina In: Clinical Ophthalmology. Butterworth 8 Co Ltd. London, 1989,p:405-9
4. Federman JL, Shields JA, terrance LT: Intraocular tumors. In Yanuzzi L, Gitter K, Schatz H. The Macula A comprehensive text and atlas. Williams 8 Wilkins, Baltimore. 1979,p: 318-29.
5. Chopdar A: Intraocular tumors In: Manual of fundus fluorescein angiography Butterworth 8 Co Lth, London, 1989,P: 110-17.
6. Cruess A: Tuberosclerosis In Ryan SJ: Retina Cv Mosby Co. St Louis 1989;Vol 1 p:571-9.
7. Palena PV: Phakamotoses. In Duane DT, Jaeger EA: Clinical Ophthalmology Harper 8 Row, Philadelphia, 1986, Vol 3, Ch 34,p:1-7.
8. Gass JDM: An unusual hamartoma of the pigment epithelium and retina simulating choroidal melanoma and retinoblastoma. Trans Am Ophthalmol. 1973;71:171-85.
9. Schachat AP: Combined hamartoma of the retina and retina pigment epithelium In Ryan SJ: retina The Cv Mosby Co, St.Louis 1989;Vol 1p:613-618.
10. Schachat AP, Shields JA Fine SL, sanbom GI, Wemgeint TA, Valenzuala RA and The MA cula Society Research Committe Combined hamartomas of the retina and retina pigment epithelium. Ophthalmol 1984;91:1609-15.
11. Nicholson DH: Capillary hemangioma of the retina and Von Hippel Lindau disease In Ryan SJ: Retina The Cv Mosby Co, St. Louis 1989; Vol I p: 563-70.
12. Brucker A, Robinson F: Primary retinal vascular abnormalities In: Yanuzzi L: Laser Photocoagulation of the Macula J.B. Lippincott Company, Philadelphia, 1989,p:125-32.
13. Gass MJD: Retinal vascular disease symposium. Trans Am Acad Ophth. and Otol. 1977;83:432-445.
14. Schatz H: Retinal angioma In: Laser Treatment of Fundus Disease. Pacific Medical Press, California, 1980;p: 71-72.
15. Annesley W, Leonard B: fifteen years review of treated cases of retinal angiomas. Trans Am Acad Ophth and Otol 1977;83:446-53.
16. Lane CM, Turner G, Gregor ZJ, Bird AC: Laser treatment of retinal angiomas Eye 1989;3:33-38.
17. Watzke RC: Cryotherapy for retinal angiomas Arch Ophthalmol 1974; 92: 399-401.
18. Sternberg P: Cavernous hemangioma. In Ryan SJ: Retina The Cv Mosby Co, St. Louis 1989; Vol 1p:557-62.
19. Messmer E, FontRL, Laqua H: Cavernous hemangioma of retina Arch Ophthalmol 1984;102:413-18.