

# Retina ve Retina Pigment Epitelinin Kombine Hamartomu Olgusu

Cases of Combined Hamartoma of the Retina and Retinal Pigment Epithelium

Yasemin BAYDAR<sup>1</sup>, Cemile ÜÇGÜL<sup>2</sup>, Dilek GÜVEN<sup>3</sup>

*Olgu Sunumu*

*Case Report*

## ÖZ

Çocukluğundan beri sağ gözünde az görme şikayeti olan 52 yaşındaki erkek hastanın yapılan oftalmolojik muayenesi ve optik koherens tomografi (OKT) ile fundus florescein anjiyografi (FA) tetkikleri sonucu sağ gözünde retina pigment epiteli kombine hamartomu (RRPEKH) olduğu saptandı. RRPEKH malign melanom, retinoblastoma gibi ciddi hastalıklarla karıştırılabileceğinden doğru tanı önem arz etmektedir. Biz bu makalede RRPEKH olgusunu ayırıcı tanılarıyla beraber sunmak istedik.

**Anahtar Kelimeler:** Optik koherens tomografi, florescein anjiyografi, intraoküler tümörler.

## ABSTRACT

The right eye since childhood, 52 years old male patient suffering from low vision ophthalmologic examination and OCT and FFA in the right eye as a result of investigations were RRPEKH. RRPEKH serious diseases such as retinoblastoma and malignant melanoma, the disease might interfere with the correct diagnosis is important. Although the differential diagnosis of a case of this article, we wanted to offer RRPEKH.

**Key Words:** Intraocular tumor, optic coherence tomography, fluorescein angiography.

*Ret-Vit 2011;19:Özel Sayı:54-57*

## GİRİŞ

Retina ve retina pigment epitelinin kombine hamartomu (RRPEKH) için 1973'de Gass ilk kez kombine hamartom terimini kullanmıştır.<sup>1</sup> Kombine Hamartomlar nadir rastlanan benign lezyonlardır. Koroidin malign melanomu, retinoblastom, koroidal nevüs, morning-glory disk anomalisi, epiretinal membran, retina pigment epitelinin adenom ve adenokarsinomu, retina pigment epitelinin konjenital hipertrofisi gibi hastalıklarla karıştırılabilirler.<sup>1</sup> Bu nedenle doğru tanı konulması radikal tedavi girişimlerinin önlenmesi açısından önemlidir.

Bizim bu çalışmada amacımız kliniğimize başvuran RRPEKH olan bir olguyu ayırıcı tanılarıyla beraber sunmaktır.

**Geliş Tarihi : 21/06/2010**

**Kabul Tarihi : 16/11/2011**

**Received : June 21, 2011**

**Accepted : November 16, 2011**

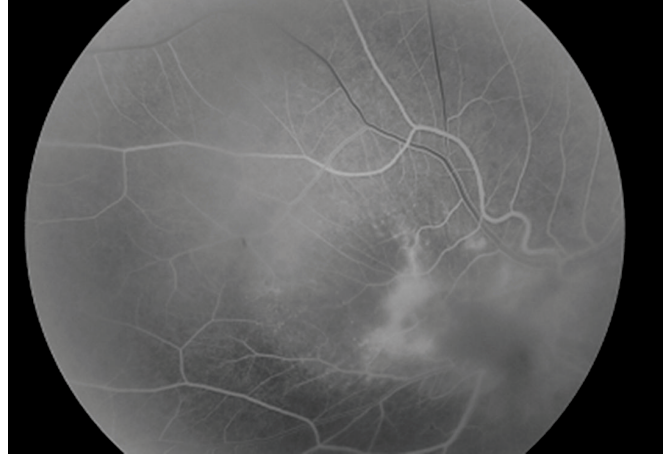
- 1- Çumra Devlet Hastanesi, Göz Kliniği, Konya, Uz. Dr.
- 2- Çihanbeyli Devlet Hastanesi, Göz Kliniği, Konya, Uz. Dr.
- 3- Şişli Etfal Eğitim ve Araştırma Hastanesi, 1. Göz Kliniği, İstanbul, Doç. Dr.

- 1- M.D., Çumra State Hospital Eye Clinic, Konya/TURKEY  
BAYDAR Y., ysmnkrnz@hotmail.com
- 2- M.D., Çihanbeyli State Hospital Eye Clinic, Konya/TURKEY  
ÜÇGÜL C., cemileucgul@hotmail.com
- 3- M.D., Şişli Etfal Training and Research Hospital, 1st Eye Clinic İstanbul/TURKEY  
GÜVEN D., dkguven@hotmail.com

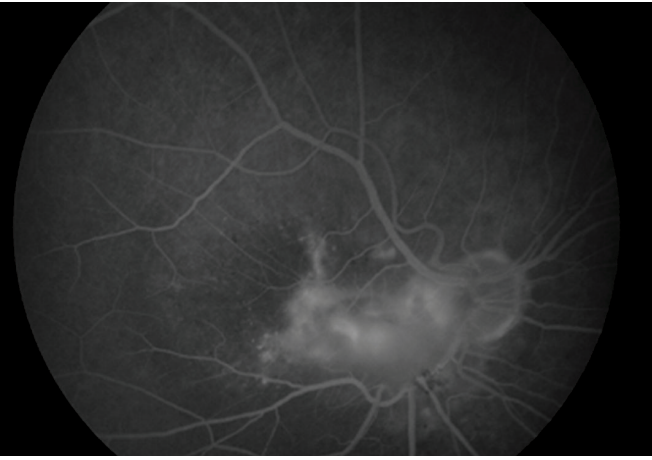
**Correspondence:** M.D., Yasemin BAYDAR  
Çumra State Hospital Eye Clinic, Konya/TURKEY



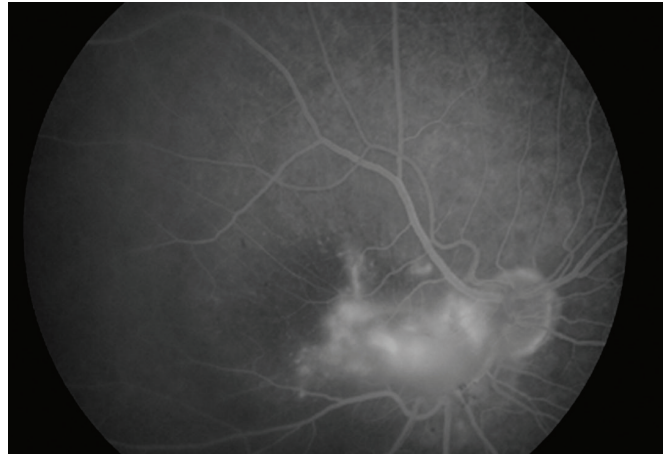
Resim 1a: Geç faz FA görüntüsü.



Resim 1b: Erken faz FA görüntüsü.



Resim 1c: Orta faz FA görüntüsü.



Resim 1d: Geç faz FA görüntüsü.

## OLGU SUNUMU

Sol gözünde son zamanlarda az görme şikayeti ile başvuran 52 yaşında erkek hasta anamnezinde sağ gözünün çocukluğundan beri az gördüğünü ifade etti. Bunun üzerine yapılan oftalmolojik muayenede; Hastanın sağ gözünde alternansı olmayan 45° ekzotropiyası mevcuttu. Işık reaksiyonları doğaldı. Sağ gözünde vizyon el hareketi düzeyinde, sol gözünde vizyon tashihle 0.4 idi. Göz içi basınçları (16 mmHg/15 mmHg) normal sınırlardaydı. Ön segment muayenesinde; sağ gözünde hafif arka subkapsüler katarakt, sol gözünde yoğun arka subkapsüler katarakt mevcuttu.

Fundus muayenesinde; sağ gözünde papillanın üzerinden başlayan papillomaküler bant ve inferior temporal arkat üzerinde makülaya kadar ilerleyen, yüzeyden kabarık kitlesel lezyon mevcuttu. Lezyonun görünüm olarak heterojen bir yapısı vardı (merkezde hiperpigmente periferinde hipopigmente alanlar ve lezyonun inferiorunda glial doku proliferasyonu izleniyordu).

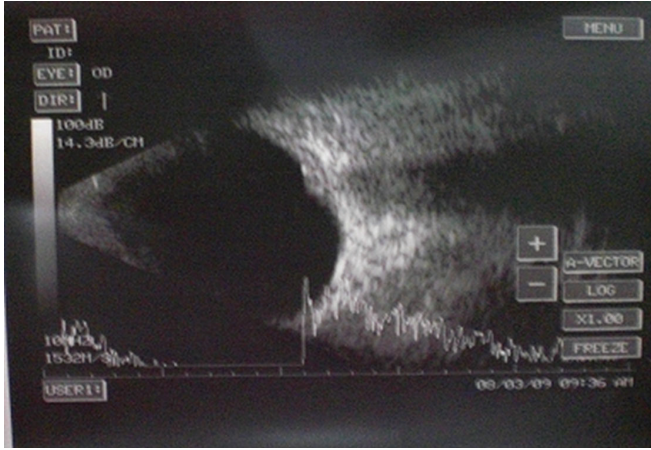
Epiretinal membran nedeniyle maküler alanda traksiyon gelişmişti. Maküler traksiyon sonucu lezyonun merkezinde tortuosite artmış çok sayıda küçük damar mevcutken periferindeki damarların düzleşmiş olduğu gözlemlendi. Sol gözünde fundus bulguları doğal olarak saptandı.

Oftalmolojik muayene sonuçlarına göre hastanın sol gözünde katarakt, sağ gözünde retinada kitle lezyon saptandı. Bunun üzerine hastanın sol gözü katarakt için opere edildi. Sağ gözündeki kitle lezyon içinde arka segmentte kitleye yolaçabilen hastalıklar açısından ayırıcı tanıya yönelik Orbita B-mod ultrasonografi, optik koherens tomografi (OKT), fundus floresin anjiyografi (FA) gibi oftalmolojik ve bazı sistemik tetkikler yapıldı.

Hastanın renkli fundus fotoğrafında, optik sinir başından başlayan papillomaküler bant makülayı ve inferior temporal arkadı içine alarak uzanan yüzeyden kabarık lezyon gözlemlendi. Lezyon heterojen bir yapıda olup merkezi hiperpigmente periferi hipopigmenteydi ve lezyonun inferior kısmı yaklaşık optik sinir başı büyüklüğünde glial doku proliferasyonu içermekteydi.

Lezyon içinde çok sayıda küçük tortuositesi artmış damar mevcuttu. epiretinal membran varlığı ve tortuositesi artmış damarlar retina yüzeyinde traksiyona neden olmaktadır (Resim 1a). Floresin anjiyografi görüntüleri; Erken faz FA görüntüsü; Maküler alandan optik sinir başına doğru uzanan epiretinal membran nedeniyle optik sinir başı bulanık görünüyor.

Lezyondaki glial doku içeren ve pigmentli alanlar floresin blokajına neden olduğundan bu alanlar hipofloresans olarak izleniyor.



**Resim 2:** Horizontal-Aksial düzlemdeki B-mod USG görüntüsü.

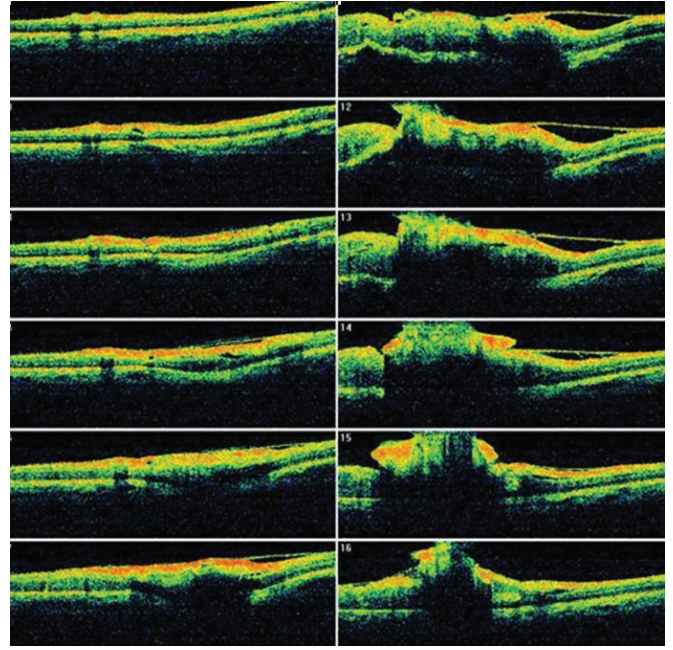
Lezyon içinde tortuositeye uğramış çok sayıda küçük damar vardır, lezyon çevresindeki retinal damarların traksiyon nedeniyle düzleştiği ve yıldız şeklinde bunların lezyon merkezine doğru seyrettiği görülmektedir (Resim 1b). Orta faz FA görüntüsü; Lezyon çevresi belirgin olarak seçilebilmekte olup lezyonun pigmente ve glial doku içeren alanlarında var olan küçük damarlardan floresein sızmakta ve hiperfloresans olarak görülmektedir (Resim 1c). Geç faz FA görüntüsü; Lezyon içi küçük tortuös damarların sızıntısı ve boyanma nedeniyle hiperfloresans artmıştır (Resim 1d).

Horizontal-Aksial düzlemdeki B-mod USG görüntüsü. Optik sinir başındaki RRPEKH yüksek hiperreflektivitede, retina yüzeyinden kabarık olarak görülmekte ve koroidde lokal kalınlaşmaya neden olmaktadır (Resim 2). Hastanın sağ gözündeki lezyonun horizontal-seri (Raster lines) alınmış OKT kesitleri; Optik sinir başından makülaya kadar olan alanda kitle görüntüsü mevcut. Kitlenin yüzeyi hiperreflektif olup derin kısımları gölgelenme göstermektedir. Epiretinal membranlar nedeniyle traksiyonlar ve retina yüzeyinde foldlar oluşmuştur. Retinal kalınlaşma ve distorsiyon gözlenmektedir (Resim 3).

Hastanın yapılan sistemik tetkiklerinde herhangi bir sistemik hastalığa rastlanmadı.

## TARTIŞMA

RRPEKH'ları P %70'i kadın hastalarda görülmektedir.<sup>1</sup> En önemli belirti hastaların %60'ında ağrısız görme kaybı, %18'inde şaşılık, %5'inde sinek uçuşması, %3'ünde lökokori ve ağrıdır. Rütin göz muayenesinde tanı %10 olarak bulunmuş<sup>1</sup> tanısı rütin muayene sırasında konulmuştur. Kombine hamartom optik sinir, jukstapapiller bölge, maküla ve orta periferde yerleşir.<sup>2</sup> Lezyonun lokalizasyonu görme keskinliği derecesini tayin eder. Optik sinir başı, papillomaküler bant ve fovea yerleşimli olanlar vizyon kaybına neden olurlar. Vizyon kaybı maküler lezyonlarda ektramaküler olanlardan daha yüksek olarak saptanmıştır.<sup>2</sup> Direkt olarak makülada olmasa da retinal kırışıklık ve epiretinal membran nedeniyle de vizyon kaybı yapabilirler.



**Resim 3:** Horizontal-seri (Raster lines) alınmış OKT kesitleri.

Koroidal neovaskülarizasyon,<sup>3,4</sup> vitre hemorajisi ve maküler hol<sup>5,6</sup> gelişimi de sekonder vizyon kaybı nedenleridir. Bizim hastamızın lezyonu optik sinir başından başlayıp papillomaküler bant üzerinde yerleşmekte olup epiretinal membran<sup>5,6</sup> ve maküler traksiyon varlığı nedeniyle vizyonu el hareketi düzeyindeydi.

Kombine hamartomu olan çoğu hastada sistemik hastalık bulgusu yoktur. Ancak çoğu çalışmada Nörofibromatosis Tip 1 ve 2 ile ilişki gösterilmiştir.<sup>7</sup> Gass 1973'te, nörofibromatosis olan ve cafe-au-lait lekelere olan hastalarda kombine hamartomu tanımlamış ve RRPEKH'nun x-linked juvenil retinosikisis ve optik sinir başı pit'i ile ilişkili olduğunu aynı zamanda bu tümörlerin optik sinir başı kolobomu ve optik sinir başı druzeni ile görülebileceğini bildirmiştir.<sup>1</sup> Kombine hamartom aynı zamanda Fasial Hemanjioma, Tuberosiklerosis, Gorlin Sendromu<sup>8</sup> ve Juvenil Nasofaringeal Anjiofibroma hastalarında tanımlanmıştır.<sup>1</sup>

Kombine hamartom lezyonu belli bir derecede retinadan kabarıklık, pigmentasyon, damar tortuositesinde artış ve glial proliferasyon içerir.<sup>9</sup> Hamartom sadece retina yerleşimli değildir; preretinal, intraretinal ve subretinal komponentlerinin varlığı ayırıcı tanıda önemlidir. Epiretinal membran ayırıcı tanıda dikkate alınması gereken en yaygın durumdur. Vasküler tortuosite kadar vitreoretinal yüzeyde de değişimler vardır.

Hiperpigmentasyon nadirdir. Epiretinal membran ile kombine hamartomun ayırımı zordur, epiretinal membran cerrahi olarak eksize edilebilmesine rağmen hamartomun intraretinal komponentinin de varolması tam olarak eksize edilmesini önler. OKT, ultrasonografi ve FA ayırıcı tanıda temel görüntüleme unsurlarıdır.<sup>9,10</sup> OKT, RRPEKH'ndaki vitreoretinal yüzey bozukluklarını ve intraretinal düzensizlikleri göstermektedir.<sup>11</sup>

Koroid melanomu daima subretinaldir, retinal invazyon yoksa elevasyon görülmez, vitreoretinal yüzeyde değişim ve vasküler tortuosite yoktur.<sup>12</sup> Koroidal nevüste vitreoretinal yüzeyde değişim ve vasküler tortuosite yoktur. RPE'nin konjenital hipertrofisi düzdür ve retina damarları normaldir. RPE'nin adenom ve adenokarsinomu nadirdir ve genelde koyu siyah renktedir. Morning-Glory disk anomalisi, koroidal neovaskülarizasyon, retinoblastom, retinosikisis, kapiller hemanjiom diğer ayırıcı tanıdaki hastalıklardır.<sup>1</sup>

Bizim hastamızın ileri yaşta olması, geldiğinde vizyonunun el hareketi düzeyinde olması ve aynı gözünde 45° ekzotropya varlığı nedeniyle herhangi bir tedavi endikasyonu bulunmamaktaydı.

RRPEKH bening bir lezyon olmasıyla beraber malign intraoküler tümörlerle karışabilmesi ve gereksiz enükleasyonların önlenmesi açısından tanısı önem arz etmektedir.

#### KAYNAKLAR/REFERENCES

1. Augsburger J.J, Bornfeld N, Correa M.Z.: Combined hamartoma retina and retinal pigment epithelium. *Yanoff Ophthalmology*. 9:156,1093.
2. Shields CL, Thaggappan A, Hartzell K, et al.: Combine hamartoma of the retina and retinal pigment epithelium in 77 consecutive patients visüal outcome based on macular versus extramacular tumor location. *Ophthalmology*. 2008;115:2246-2252.
3. İnoue M, Noda K, İshida S, et al.: Successful treatment of subfoveal choroidal neovascularization associated with combined hamartoma of the retina and retinal pigment epithelium. *Am J Ophthalmol*. 2004;13:155-611.
4. Teodossiadis PG, Panagiotidis DN, Baltatzis SG, et al.: Combined hamartoma of the sensory retina and retinal pigment epithelium involving the optic disk associated with choroidal neovascularization. *Retina*. 2001;21:267-270.
5. Verma L, Venkatech P, Lakshmaiah CN, et al.: Combined hamartoma of the retina and retinal pigment epithelium with full thickness retinal hole and without retinoschisis. *Ophthalmic Surg Lasers*. 2000;31:423-426.
6. Mason JO 3rd, Kleiner R.: Combined hamartoma of the retina and retinal pigment epithelium associated with epiretinal membrane and macular hole. *Retina*. 1997;17:160-162.
7. Tsai P, O'Brien JM.: Combined hamartoma of the retina and retinal pigment epithelium as the presenting sign of neurofibromatosis-1. *Ophtalmic surgery laser*. 2000 ;31:145-147.
8. De Potter P, Stanescu D, Caspers-Velu L, et al.: Photo Essay:combined hamartoma of the retina and retinale pigment epithelium in Gorlin Syndrom. *Arch Ophthalmol*. 2000;118:1004-1005
9. Shields CL, Mashayekhi A, Dai VV, et al.: Optical coherence tomographic findings of combined hamartoma of the retina and retinal pigment epithelium in 11 Patients. *Arch Ophthalmol*. 2005;123:1746-1750.
10. Avitabile T, Franco L, Reibaldi M, et al.: Combined pigment epithelial and retinal hamartoma: long-term follow-up of three cases. *Can J Ophthalmol*. 2007;42:318-320.
11. Huot CS, Desai KB, Shah VA.: Spectral domain optical coherence tomography of combined hamartoma of the retina and retinal pigment epithelium. *Ophthalmic Surg Lasers Imaging*. 2009;40:322-324.
12. İskovicch J, Acherman C.: An epidemiological study of posterior uveal melanoma in israel. 1961-1989. *İnt J Cancer*. 1995;61:219-225.