# Retina ve Retina Pigment Epitelinin Kombine Hamartomu

**Tuncay TOPAL*, Taner KAR*, Eyüp DÜZGÜN*, Murat SÖNMEZ*, Kenan OLCAY**, Sercan K. SAĞDIÇ*, Melih Hamdi ÜNAL***

**ÖZET**

*Retina ve retina pigment epitelinin kombine hamartomu nadir rastlanan benign konjenital bir lezyondur. İlk semptom genellikle ağrısız görme azalmasıdır. Malign melanoma, retinoblastoma ve diğer göz içi kütlelerle karışabileceğinden doğru tanı çok önemlidir. Bu olgu sunumunda, sol gözde retina ve retina pigment epitelinin kombine hamartomu tanısı koyduğumuz 21 yaşındaki bir erkek hastanın klinik, optik koherens tomografi (OKT) ve flöresein fundus anjiyografi (FFA) özelliklerini sunuyoruz.*

***Anahtar Kelimeler:*** *Retina pigment epiteli, Retina, Hamartom*

## Combined Hamartoma of the Retina and Retinal Pigment Epithelium

**ABSTRACT**

*Combined hamartoma of the retina and retinal pigment epithelium is a rare, benign congenital lesion. The first symptom is usually painless loss of vision. An appropriate diagnosis is crucial because the lesion may be confused with more serious conditions such as malign melanoma, retinoblastoma, or other intraocular masses. With this case we present clinical, optical coherence tomography (OCT) and fluoresein angiographic findings of a 21-year old man with combined hamartoma of the retina and retinal pigment epithelium in his left eye.*

***Keywords:*** *Retina pigment epithelium, Retina, Hamartoma*

** GATA Haydarpaşa Eğitim ve Araştırma Hastanesi Göz Servisi, İstanbul **Gümüşsuyu Asker Hastanesi Göz Servisi, İstanbul*
*Yazışma Adresi: Taner Kar, GATA Haydarpaşa Eğitim ve Araştırma Hastanesi Göz Servisi Üsküdar, İstanbul.*
*e-posta: zeytin232003@yahoo.com*
*Geliş Tarihi:05.11.2013 Kabul Tarihi: 27.12.2013*
*: Bu çalışma 47. Uusal Oftalmoloji Kongresi'nde (6-10 Kasım 2013) Antalya poster olarak sunulmuştur.*

## Giriş

Retina ve retina pigment epitelinin kombine hamartomu (RRPEKH), retina pigment epiteli (RPE), duyusal retina, damarsal yapılar ve glial dokunun değişik oranlarda etkilendiği nadir görülen benign bir tümördür.[1] RRPEKH konjenital bir tümör olup, en sık optik disk komşuluğunda olmak üzere maküla veya çevre retinada da görülebilir.[2] Sadece retina ve RPE'ni etkilemekle kalmaz aynı zamanda vitreoretinal ara yüzey değişikliklerine, retina çekintilerine ve katlantılara da neden olabilir. RRPEKH, koroid melanomu, retinoblastom ve diğer göz tümörlerini taklit edebileceğinden ayırıcı tanısının yapılması önemlidir.

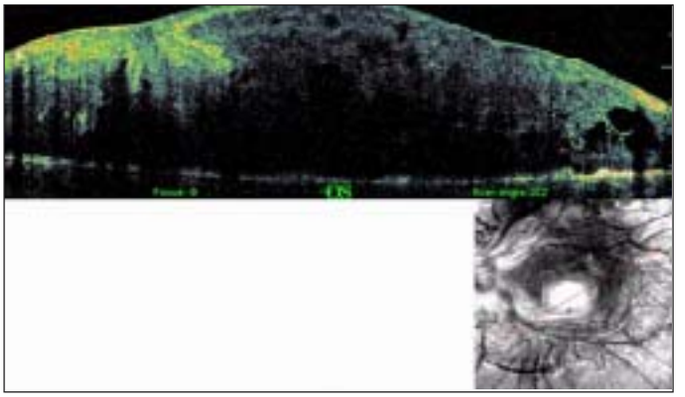
Bu olgu sunumunda, sol gözde RRPEKH tanısı koyduğumuz bir hastanın klinik, OKT ve FFA özelliklerini sunuyoruz.

## Olgu Sunumu

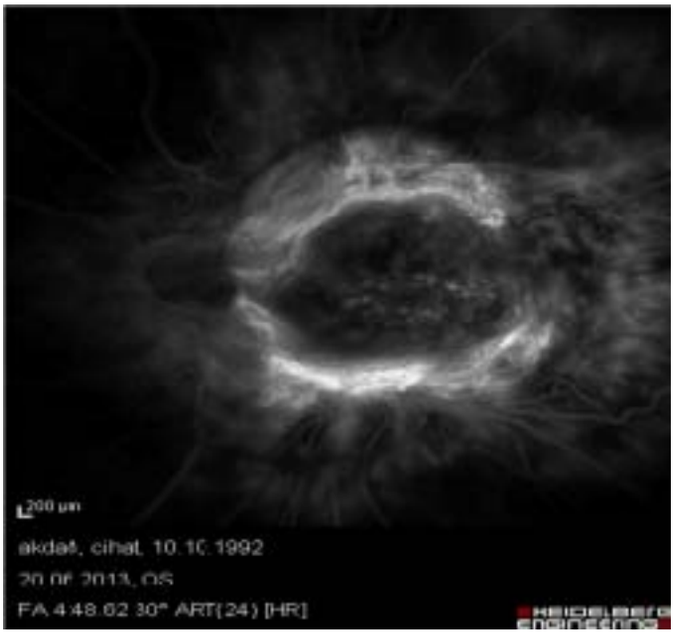
21 yaşındaki erkek hasta sol gözde az görme nedeniyle kliniğimize sevk edildi. Hasta bu şikayetinin 5 yıl önce başladığını ve dış merkezlerde gözüne birer kez göz içi enjeksiyon ve lazer yapıldığını ifade etti. Hasta kliniğimize başvurduğunda tam bir oftalmolojik muayenenin ardından OKT, FFA ve multifokal elektroretinogram (mfERG) tetkikleri yapıldı. Yapılan muayenede göz hareketleri her yöne serbest, ışık refleksleri doğal, göz içi basınçları her iki gözde 13 mmHg ve en iyi düzeltilmiş görme keskinlikleri sağ gözde 20/20, sol gözde 20/400 düzeyindeydi. Biyomikroskopik muayenede ön segment normaldi. Fundus muayenesinde sağ göz normal olarak değerlendirildi. Sol göz fundus muayenesinde optik disk nazalinden maküla temporaline ve damarsal kemerlerin dışına kadar uzanan üzeri epiretinal membranla örtülü, yüzeyden kabarıklık gösteren bir lezyon izlenmekteydi (Resim 1). Damar yapılarda kıvrımlanma mevcuttu. Lezyon merkezde gri-beyaz, çevrede gri-siyah görünümdeydi ve kenarlarında eksüdasyon mevcuttu. OKT'de santral fovea kalınlığı 1500 µm olup, makülada geniş kabarıklıkla birlikte epiretinal membran (ERM) oluşumu izlendi (Resim 2). FFA' da erken dönemde hipofloresans, geç dönemde optik diskten başlayarak damarsal kemerler boyunca anormal damarsal yapılardan kaynaklanan sızıntıya bağlı hilal benzeri hiperfloresans alanlar izlendi (Resim 3). mfERG'de sol gözde P1 amplitüdlerinde yaygın düşüklük tespit edildi (Resim 4). Ayırıcı tanılar göz önünde bulundurularak hastaya RRPEKH tanısı kondu. Hastanın kliniğimizde 9 aylık takibi sonunda görme keskinliğinde değişme olmadığı (sağ gözde 20/20, sol gözde 20/400) görüldü.



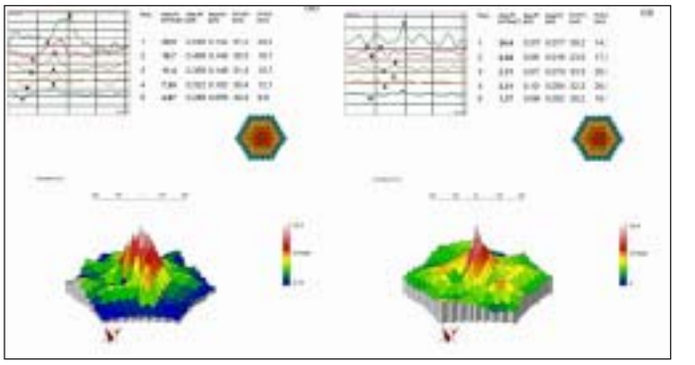
*Resim 1: Sol göz arka kutupta, optik disk ve damarsal kemerleri de içine alacak şekilde yüzeyden kabarık, damarsal yapılarda kıvrımlanmaya neden olan hamartom izleniyor.*



*Resim 2: Optik koherans tomografide maküladа geniş kabarıklıkla birlikte membran oluşumu izleniyor.*




*Resim 3: Flöresein fundus anjiyografi de optik diskten başlayarak damarsal kemerler boyunca kıvrımlı, anormal damarsal yapılarından kaynaklanan sızıntıya bağlı hiperfloresan alanlar izleniyor.*



*Resim 4: mfRG'de sol gözde amplitüdlerde yaygın düşüklük izleniyor.*

## Tartışma

Hemartomlar bir bölgeye ait normal olgun dokuların anormal proliferasyon göstermesiyle oluşan benign lezyonlardır. RRPEKH ilk defa 1973 yılında Gass tarafından tanımlanmıştır.[3] Konjenital bir hastalık olup, her iki cinste eşit oranda görülür ve çoğunlukla tek taraflıdır.[1] Lezyonun klinik görünümü, lezyonda baskın olarak bulunan dokuya (retina pigment epiteli, vasküler veya glial doku) bağlıdır.[1] Fundus muayenesinde genelde retinada kırışıklık, kabarıklık ve damarsal kıvrımlanmaya neden olan yüzeysel gliozisle birlikte pigmente kütle görünümü mevcuttur.[4] Lezyon kaynaklı vitreoretinal ara yüzey değişiklikleri çekinti, fibrozis, gliozis ve ERM oluşumudur.[1]

Tanı genelde çocukluk döneminde rutin bir fundus muayenesi esnasında konulur. RRPEKH asemptomatik olabileceği gibi genellikle geç çocukluk veya erken erişkinlik döneminde şaşılık, ağrısız görme azlığı ve "metamorfopsi" çarpık görmeye neden olabilir. Şikayetler özellikle lezyonun bulunduğu bölgeye göre değişmektedir. Gass, lezyonları lokalizasyonlarına göre disk üzerinde, diske komşu, maküla bölgesinde ve orta-çevrede yerleşimli olmak üzere 4 gruba ayırmıştır ve en sık disk komşuluğunda yerleşim gösterirler.[3] Maküla tutulumu olan hastalar görme keskinliğindeki azalma ve strabismus nedeniyle genellikle daha erken başvurdukları için daha erken tanı alırlar.

Retina ve retina pigment epitelinin kombine hamartomuna bağlı; ERM oluşumu, retina deliği, retinoskizis, koroida neovaskülarizasyonu, retina ve vitreus hemorajisi ve eksüdatif retina dekolmanı gibi komplikasyonlar bildirilmiştir.[4] Görme kaybı komplikasyonlara bağlı olarak ilerleyici olabilir ancak bizim vakamızda olduğu gibi genellikle durağandır.

Retina ve retina pigment epitelinin kombine hamartomu genelde izole olarak görülür. Sistemik olarak en sık nörofibromatozis tip 2 ile birlikteliği bildirilmiştir.[4,5] Literatürde yer alan fakat daha az birlikteliği olan hastalıklar ise nörofibromaozis tip 1, Gorlin Goltz sendromu, Poland anomalisi, brankio-okülo-fasyal sendrom, tüberoskleroz, jüvenil nazofarengeal anjiyofibrom, optik pit ve kolobomdur.[5-7]

Ayırıcı tanılar arasında başta koroid melanomu olmak üzere, koroidal nevüs, RPE adenomu veya adenokarsinoması, melanosi-

toma ve retinoblastoma düşünülmelidir. RRPEKH, melanom ve retinoblastom gibi patolojilerle karışabileceğinden literatürde malignite kuşkusuyla enükleasyon yapılan vakalar bildirilmiştir.[2] Kombine hamartomlarda sıkça izlenen retina vitreus ara yüz değişiklikleri ve retina damarlarında kıvrım artışı ayırıcı tanıda önemli klinik bulgulardır ve koroida melanomunda hemen hiçbir zaman izlenmez.

Flöresein FA ve OKT tanıda en önemli yardımcı testlerdir. FFA'da hiperpigmentasyondan dolayı oluşan blokaja bağlı erken dönemde hipofloresans, geç fazda boyanmaya ve lezyon içi damarsal yapılardan oluşan sızıntıya bağlı olarak hiperflöresans izlenir. OKT'de en sık ERM ve retinada çizgilenmeler bildirilmiştir.[8] Vakamızda da OKT'de ERM oluşumu izlendi. Ayırıcı tanıda elektrofizyolojik testler de önemli bir yere sahiptir. RRPEKH'de RPE tutulumu ön planda olduğundan özellikle elektrookülografi (EOG) daha değerli bir tetkiktir ve etkilenen gözde düşük EOG yanıtları alınacağı bildirilmiştir.[9] Retina tabakalarında yaygın etkilenmeye bağlı olarak mfERG yanıtlarında da bizim vakamızda olduğu gibi etkilenme görülür.

Retina ve retina pigment epitelinin kombine hamartomu tedavisinde en sık pars plana vitrektomi ve ERM soyulması uygulanmış ve farklı sonuçlar bildirilmiştir.[10]

Sonuç olarak, RRPEKH koroid melanomlarıyla ayırıcı tanısının dikkatli bir şekilde yapılması, gelişebilecek komplikasyonların erken teşhisi ve tedavisi için hastaların belli aralıklarla takibe alınması ve kayıt altında tutulması önemlidir.

## Kaynaklar

1. Schachat AP, Shields JA, Fine SL, et al. Combined hamartomas of the retina and retinal pigment epithelium. Ophthalmology 1984; 91:1609-15.
2. Font RL, Moura RA, Shetlar DJ, Martinez JA, Mcpherson AR. Combined hamartoma of sensory retina and retinal pigment epithelium. Retina 1989;9(4):302-11.
3. Gass JDM: An unusual hamartoma of the pigment epithelium and retina simulating choroidal melanoma and retinoblastoma. Trans Am Ophthalmol Soc 1973;71:175-85.
4. Kang HM, Koh HJ, Chung EJ. Spectral domain optical coherens tomography of combined hamartoma of retina and retinal pigment epithelium in neurofibromatosis. Korean J Ophthalmol 2013; 27(1):68-71.
5. Damasceno NA, Damasceno EF. Combined hamartoma of the retina and retinal pigment epithelium associated with optic coloboma. Clin Ophthalmol 2011;5:353-4.
6. Vianna RN, Pacheco DF, Vasconcelos MM, de Laey JJ. Combined hamartoma of retina and retinal pigment epithelium associated with neurofibromatozistype 1. Int Ophthalmol 2001;24(2):63-6.
7. Patrick De Potter, DinuStanescu, CaspersVelu L, Hofmans A. Combined hamartoma of retina and retinal pigment epithelium in Gorlin Syndrome. Arch Ophthalmol 2000;118(7):1004-5.
8. 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; 123:1746-50.
9. Durukan AH, Gündoğan FÇ, Hürmeriç V, Mumcuoğlu T, Sobacı G: Retina ve Retina Pigment Epiteli Kombine Hamartomu. Retina-Vitreus 2006;14:157-60.
10. Bruè C, Saitta A, Nicolai M, Mariotti C, Giovannini A. Epiretinal membrane surgery for combined hamartoma of the retina and retinal pigment epithelium: role of multimodal analysis. Clin Ophthalmol 2013;7:179-84.