

# Tuberosklerozda Retina Bulguları

Nalan F. TEKİN<sup>1</sup>, Tülin HIZLI<sup>2</sup>, A. Osman SAATÇI<sup>3</sup>, Meltem F. SÖYLEV<sup>3</sup>,  
Mehmet H. ERGİN<sup>4</sup>

## ÖZET:

Tuberoskleroz, multisistem organ tutulumu ile karakterize nadir görülen herediter geçişli fakomatozdur. Oküler tutulumu olan hastalarda, en sık retina ve optik sinirin astrositik hamartomları görülür. Bu iyi huylu tümörlerin üç farklı morfolojik tipi tanımlanmıştır; sık görülen nodüler, kalsifiye tümörler; göreceli olarak düz, yarısaydam, kalsifiye olmayan tümörler ve diğer iki tipin özelliklerini de taşıyabilen üçüncü tip lezyonlar. Bu çalışmada, multisistem organ tutulumu olan tuberosklerozlu iki olgunun üç gözündeki retina lezyonları tanımlanarak tartışılacaktır.

**ANAHTAR KELİMELEER** : *Astrositom, Fakomatoz, Hamartom, Retina, Tuberoskleroz.*

## RETINAL FINDINGS IN TUBEROUS SCLEROSIS

### SUMMARY:

Tuberous sclerosis is a rare, hereditary phacomatosis with multisystem involvement. The most common ocular manifestation is astrocytic hamartomas of the retina and optic nerve. Three morphologically different types of these benign tumors are defined; the more commonly described nodular, calcified tumors; relatively flat, semitransparent, noncalcified tumors; and a third lesion that possesses features of the other two. In this study, the retinal lesions of three eyes of two cases with tuberous sclerosis are presented and discussed. **Ret-vit 1999; 7: 73 - 76.**

**KEY WORDS:** *Astrocytoma, Hamartoma, Phacomatosis, Retina, Tuberous sclerosis.*

### GİRİŞ

Tuberoskleroz nadir karşılaşılan ve multisistem tutulum ile seyreden herediter geçişli bir fakomatozdur. Otozomal dominant geçişli bir hastalık olmasına karşın, inkomple penetrans ve değişken ekspresyon nedeniyle klinik özellikleride farklılıklar sıktır. Tuberoskleroz terimi ilk kez 1880'de Bourneville<sup>1</sup> tarafından kullanılmıştır. 1908'de Vogt'un<sup>2</sup> tanımladığı tuberoskleroz teşhisindeki klasik

triad; epilepsi, mental retardasyon ve adenoma sebaceumdur. Ayrıca merkezi sinir sisteminin iyi huylu tümörleri (kortikal tüberler, serebral astrositomlar), iç organların iyi huylu tümörleri (böbrek, kalp, akciğer, karaciğer, tiroid bezi, epididimis, uterus), cilt lezyonları (hipopigmente maküler lezyonlar, Shangreen yamaları, subungual fibromlar) ve oküler lezyonlara da rastlanmaktadır.

Tuberosklerozdaki fundus lezyonları; retina ve optik sinirin astrositik hamartomları, ve fundusta depigmente lezyonlardır<sup>3</sup>. Retinanın iç tabakalarından veya optik sinir yüzeyinden gelişen bu iyi huylu tümörlerin morfolojik ola-

1 Arş.Gör.Dr., Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi Göz Hastalıkları ABD, İzmir.

2 Uzman Dr., Behçet Uz Çocuk Hastanesi, İzmir.

3 Doç.Dr., D.E.Ü.Tıp Fakültesi Göz Hastalıkları ABD, İzmir.

4 Prof.Dr.D.E.Ü.Tıp Fakültesi Göz Hastalıkları ABD, İzmir.

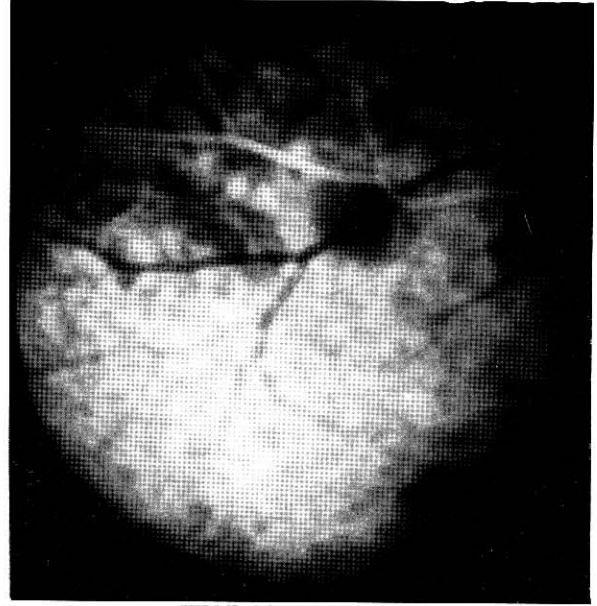
rak üç farklı tipi vardır. En sık rastlanan birinci tip lezyonlar; düz, yumuşak görünümlü, şeffaf, sınırları belirsiz, yuvarlak veya oval, açık, gri-sarı renkte veya zeminle aynı renkte olup hafifçe zeminden kabarık olabilir. Altta katların görünmesini engelleyebileceği gibi retina damarlarının üstünde yer alarak onları maskeleyebilir. Bu lezyonlar, tek veya çok sayıda olup genelde arka kutupta yer alır. İkinci tip lezyonlar yüzeyden kabarık, nodüler ve kalsifiye, dut görünümünde olup daha çok optik sinir başında veya kenarında yer alır. Optik sinir başındaki bu tip hamartomlar dev druzene benzer. Bazı olgularda, bu tümörün içinde veya yanından geçen damarlarda kılıflanma da tanımlanmıştır<sup>4</sup>. Üçüncü tip lezyonlar ise morfolojik olarak diğer iki tip hamartomun özelliklerini taşır. Bu lezyonların tabanı düz, yumuşak, şeffaf iken yer yer yüzeyden kabarık, nodüler ve kalsifiye alanlar içerebilir. Bu çalışmada, tuberosklerozlu iki hastanın üç gözündeki retina hamartomları tanımlanarak tartışılacaktır.

### OLGU SUNUMLARI

**OLGU 1:** 13 yaşındaki erkek hasta, 8 aylık iken başlayan epilepsi atakları nedeniyle pediatrik nöroloji bölümünün izlemindedir. Epilepsi için Fenitoin (5 mg/kg/gün) ve Na Valproat (20 mg/kg/gün) kullanan hastanın yapılan sistemik muayenesinde, ciltte hipopigmente lezyonlar mevcuttu. Mental-Motor gelişimi normal olan hastanın çekilen bilgisayarlı beyin tomografisinde subependimal nodüller ve kortikal tüberler tespit edildi. Tuberoskleroz ön tanısı ile göz konsültasyonu istenen hastanın düzeltilmiş görmesi her iki gözde 10/10 iken, fundus incelemesinde sağ gözde üst temporal arkta 1/4 disk çapında, hafif translüsen, sınırları çok belirgin olmayan, retinanın derin katlarını tutan lezyon görüldü. FFA'da aynı alanda arteriyel fazda hipofloresans, venöz dönemde ise homojen hipefloresan saha izlendi (Resim 1 ve 2). Bu bulgularla, hastada

tek taraflı, tüberosklerozla beraber görülen retina hamartomu tanısı konuldu.

**OLGU 2:** Çocukluk döneminde kovülsiyon öyküsü olan 20 yaşındaki bayan hasta, karında şişlik, karın ağrısı, bulantı ve baş ağrısı şikayeti ile dahili muayeneden geçirildi. Yapılan sistemik muayenede, karında sert, ağrılı ve hareketsiz kitle, adenoma sebaceum ve sağ ba-



Resim 1

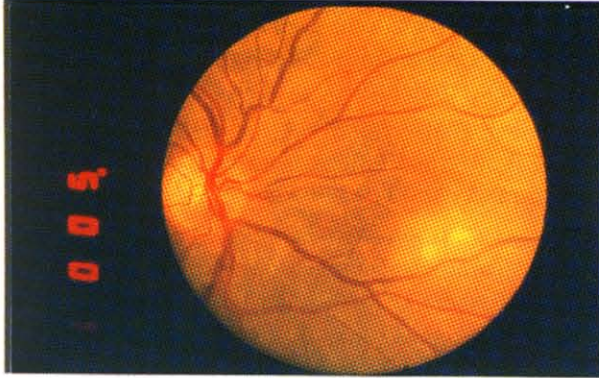
Olgu 1 sağ göz, FFA'da arteriyel dönemde lezyonda maskeleyme.



Resim 2

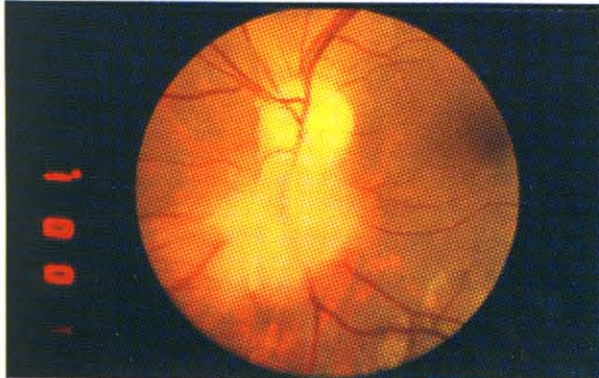
Olgu 1, sağ göz, FFA'da venöz dönemde lezyonda homojen hipefloresans.

çakta hipopigmente lezyonlar saptandı. Yapılan ultrasonografik ve radyolojik tetkikler sonucu, multiorgan tutulumlu (akciğer, karaciğer, pankreas, kemik) birden çok hamartomatöz lezyonlar, subependimal, kortika-subkortikal hamartomatöz lezyonlar, foramen Monroe düzeyinde Giant-cell astrositom ve her iki böbrekte (solda gros boyutta) anjiyomiyolipomla uyumlu kitleler tespit edilerek sol radikal nefrektomi uygulandı. Cerrahi öncesinde göz konsültasyonu istenen hastanın yapılan muayenesinde görme her iki gözde 10/10 iken, fundoskopik bakıda sağ gözde disk nazalinde yaklaşık 1 disk çapında, minimal kalsifikasyon gösteren, translusen, retina katlarını tutan kitle (Resim 3), solda ise diskin hemen altında 2 disk çapında, yine hafif translusen, retina katlarını tutan kitle izlendi (Resim 4). Çekilen an-



**Resim 3**

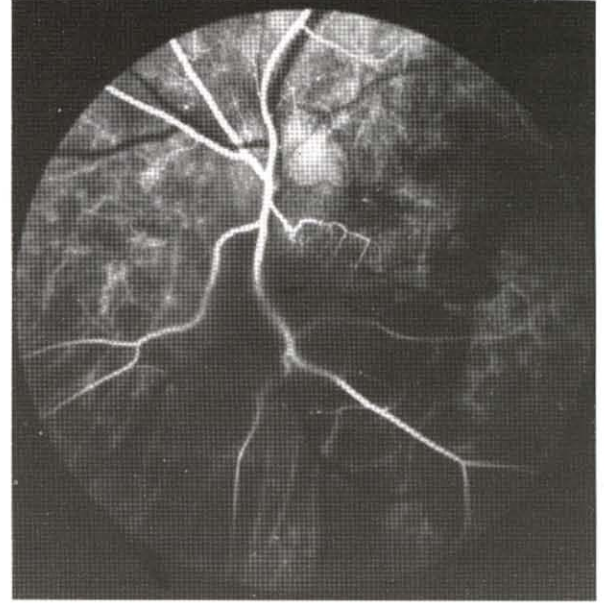
Olgu 2, sağ göz, disk nazalindeki hamartom.



**Resim 4**

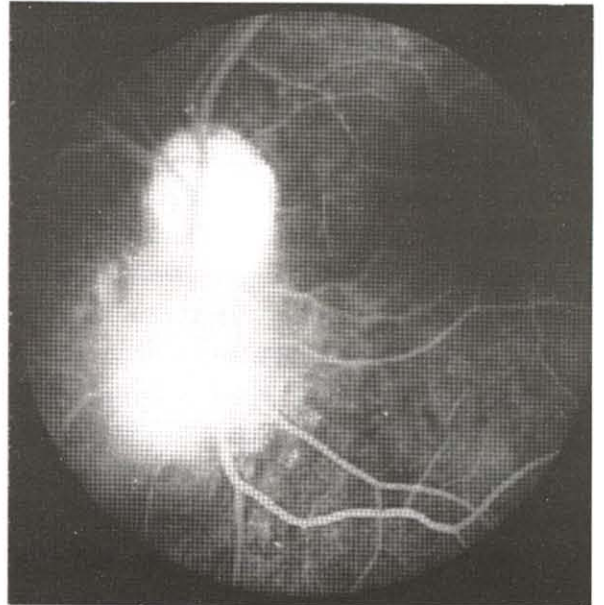
Olgu 2 sol göz, optik diskin hemen altındaki hamartom.

jiyografide sol gözdeki lezyon erken dönemde hipofloresan iken giderek artan hiperfloresans gözlemlendi (Resim 5 ve 6). Bu bulgularla, olguda tuberosklerozla birlikte görülen bilateral retina hamartomu tanısı konularak hasta izleme alındı.



**Resim 5**

Olgu 2, sol göz FFA'da arteriyel dönemde lezyonda maskelenme.



**Resim 6**

Olgu 2, sol göz, FFA'da venöz dönemde lezyondaki hiperfloresans.

## TARTIŞMA

Göz tutulumu tuberosklerozlu olguların % 50'sinden çoğunda izlenir<sup>3</sup>. Tuberosklerozda en sık görülen göz lezyonu retinanın astrositik hamartomudur<sup>5</sup>. Hamartomlar, tek veya çok sayıda olabileceği gibi hemen daima optik sinire yakındır. Olguların 1/3-1/2'sinde bilateraldir<sup>6</sup>. Hamartomlar genellikle progresyon göstermez veya minimal büyüme gösterir. Bu nedenle görme prognozu iyidir ve tedavi gereksizdir<sup>7</sup>. Nitekim iki olgumuzun hamartom saptanan üç gözünde de görme keskinliği 10/10'du. Ancak bazı olgularda tümörlerin zamanla büyüme gösterdiği, kalsifiye olmayan tümörlerin kalsifiye olabildiği veya daha önce doğal olarak görüntülenen retina alanlarında yeni tümör gelişebileceği bildirilmiştir<sup>8</sup>. Ayrıca, bu lezyonlar kistik dejenerasyon veya hiyalin birikimi gösterebilir<sup>9-11</sup>. Nadiren, görme kaybıyla sonuçlanan komplikasyonlar gelişebilir. Bu komplikasyonlar, vitreus hemorajisi ve intraretinal hemoraji<sup>12,13</sup>, hamartomun vitrede tohumlanması<sup>14</sup>, tümörde lokal büyüme ve retina içi veya retina altı eksudasyon<sup>7</sup>, total retina dekolmanı ve sekonder glokomdur<sup>7</sup>.

Olgularımızda olduğu gibi astrositik hamartomların varlığı tuberoskleroz tanısını desteklerken bazen de hastalığın ilk veya tek klinik belirtisi olabilir<sup>15</sup>. Astrositik hamartom, tuberoskleroz dışında Nörofibromatozis Tip 1 ve retinitis pigmentozada da görülebileceği gibi idiyopatik de olabilir<sup>5</sup>. Aynı zamanda bu iyi huylu tümörler retinanın diğer lezyonları ile de karışabilir. Ayırıcı tanıda toksoplazmozis, toksokariasis, retinoblastoma, nekrotizan retinokoroidit, gerilemiş retinoblastoma, retinanın kapiller hemanjiyomu, geçirilmiş memoraji veya enflamasyona bağlı lokalize retinal skar, amelanositik koroidal melanom, retinal anjiyom, jukstakapiller koriyoretinit düşünülmektedir<sup>7</sup>.

Tuberosklerozda tanı, hastalığı sistemik komplikasyonlarının önlenmesi ve genetik danışma açısından önemlidir. Tanıda ise, of-

talmolojik muayene ve sık görülen retina bulgularının saptanması önemli bir kilometre taşıdır.

## KAYNAKÇA

1. Bourneville DM: Sclerose tubereuse der cinconvolutions cerebrales: idiotie et epilepsie hemiplegique. Arch Neurol 1880;1:81-91.
2. Vogt H: Zur diagnostik der tuberosen sclerose. Z Erforsch Behandl Jugendl Schwachsins 1908;2:1-16.
3. Williams R, Taylor D: Tuberos sclerosis. Surv Ophthalmol 1985;30:143-154.
4. Nyboer JH, Robertson DM, Gomez MR: Retinal lesions in tuberos sclerosis. Arch Ophthalmol 1976;94:1277-1280.
5. Awner S: The Phakomatoses. Ophthalmol Clin North Am 1996;9:261-276.
6. Ebert EM, Albert DM: The phakomatoses. In Albert DM, Jakobiec FA: Principles and practice of ophthalmology. WB Saunders Company, Philadelphia 1994; Vol 5, P: 3301-3328.
7. Gass JDM: Stereocopic atlas of macular diseases diagnosis and treatment. 3rd ed. The CV Mosby CO., St. Louis 1987;P:626-633.
8. Zimmer-Galler IE, Robertson DM: Long-term observation of retinal lesions in tuberos sclerosis. Am J Ophthalmol 1995, 119:318-324.
9. Lagos JC, Holman CB, Gomez MR: Tuberos sclerosis: Neuroroentgenologic observations. Am J Roengenol Radium Ther Nucl Med 1968, 104:171-176.
10. Gomez MR, Mellinger JF, Reese DF: The use of computerized transaxial tomography in the diagnosis of tuberos sclerosis. Mayo Clin Proc 1975; 50: 553-556.
11. Hiff CE, Osssofsky HJ: Tumors of the eye and adnexa in infancy and childhood. Springfield, III, Charles C Thomas Publisher, 1962, P:85-86.
12. Atkinson A, Sanders MD, Wong V: Vitreous hemorrhage in tuberos sclerosis. Br J Ophthalmol 1973;57:773-779.
13. Robertson DM: Ophthalmic findings. In: Gomet MR: Tuberos sclerosis, 2nd ed. New York: Raven Press, 1988, P:88-109.
14. Van der Hoeve J: Eye symptoms in tuberos sclerosis of the brain. Tnas Ophthalmol Soc UK 1920, 40: 329-334.
15. Margo CE, Barletta JP, Staman JA: Giant cell astrocytoma of the retina in tuberos sclerosis. Retina 1993, 13(2): 155-159.