

Tuberosklerozda Göz Tutulumu

EYE INVOLVEMENT IN TUBEROUS SCLEROSIS: A CASE REPORT

Dr. Altan Atakan ÖZCAN,^a Dr. Kemal YAR,^a Dr. Erol DÜLGER^a

^aGöz Hastalıkları AD, Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, ADANA

Özet

Üroloji servisinde takip edilen 30 yaşındaki kadın hasta ayrıntılı olarak muayene edildi ve diğer sistemik tetkikleri istendi. Hastanın yapılan oftalmolojik muayenesinde, sağ göz fundusta iki adet retinal astrositik hamartom saptandı. Bilgisayarlı tomografide her iki subependimal alanlarda ve foramen monro düzeyinde kalsifik hamartom ile uyumlu lezyon rapor edildi. Mevcut diğer sistemik bulguları ve aile öyküsü ile birlikte hastaya tuberoskleroz tanısı konuldu. Sonuç olarak tuberoskleroz sistemik ve multidisipliner olarak değerlendirilmelidir. Bu tür hastalarda hem kolay tanı konulması hem de erken tedaviye başlanılabilmesi için hastalığa ait tanı kriterlerinin ortaya konması gereklidir.

Anahtar Kelimeler: Tuberoskleroz; göz bulguları; hamartom; tanı

Abstract

Thirty-years old female patient followed in urology clinic was examined carefully and the other detailed systemic investigations were made. On her ophthalmological examination, two retinal astrocytic hamartomas were detected in the right fundus. Computed tomography revealed calcified hamartomas at the supependymal area and foramen monro bilaterally. Tuberos sclerosus was thought to be the diagnosis by evaluating other sytemic findings and the family history. As a result tuberos sclerosus should be evaluated systematically and in a multidisciplinary manner. Diagnostic criterias of the disease should be taken into consideration in order to make the diagnosis easier and to begin the management early.

Key Words: Tuberos sclerosus; eye manifestations; hamartoma; diagnosis

Türkiye Klinikleri J Ophthalmol 2007, 16:69-72

Tuberoskleroz; santral sinir sistemi, deri, visseral organlar ve göz bulguları olan, hamartomatöz lezyonlar ile karakterize nörokutanöz bir sendromdur. Tuberosklerozun prevalansı yaklaşık 1/5000-1/10000 arasında olup bunun 1/3'ü otozomal dominant geçişli; geri kalanı ise sporadiktir.¹ Tuberoskleroz ilk defa Borneville tarafından 1880 yılında tanımlanmış olup, daha sonra Vogt tarafından epilepsi, adenoma sebaceum ve mental gerilikten oluşan triad bildirilmiştir.^{1,2} Bu triad olguların yarısından azında görülmekte olup bu nedenle tuberoskleroz tanısında zorluk

yaşanabilmektedir. Çocuklarda tanı daha da zor konulabilmektedir. Bu çalışmada multisistem organ tutulumu olan tuberosklerozlu bir hastanın bulguları açıklanarak, hasta takibinde tanı kriterlerinin önemi vurgulandı.

Olgu Sunumu

Otuz yaşındaki kadın hasta, lomber bölgedeki ağrı nedeni ile üroloji polikliniğine başvurmuş ve çekilen batın tomografisinde iki taraflı dev multipl anjiomyolipom ile uyumlu lezyonlar görülünce kliniğe yatırılmıştır. Yaklaşık 10 yaşından beri epilepsi nöbetleri nedeni ile karbamazepin 2 x 600 mg kullanan ve son nöbetini de bir hafta önce geçiren hastada olası bir tuberoskleroz tanısı düşünülmüştür. Sistemik taramaya alınan hastanın dermatolojik incelemesinde yüzde adenoma sebaceum ile uyumlu lezyonlar, periungual fibrom, sol lomber bölgede 'shagreen patch' ile uyumlu lezyon ile sol

Geliş Tarihi/Received: 19.06.2006 Kabul Tarihi/Accepted: 12.12.2006

Yazışma Adresi/Correspondence: Dr. Altan Atakan ÖZCAN
Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi,
Göz Hastalıkları AD, ADANA
altanoz@cu.edu.tr

Copyright © 2007 by Türkiye Klinikleri

uyluk inferomedialinde geniş hiperpigmente fibrom ve 'cafe-au-lait' lekeleri tespit edilmiştir (Resim 1, 2). Özgeçmişinde 12 yıl önce batından kitle çıkarılma öyküsü; soy geçmişinde annesinde de benzer şikayetleri olan hastanın mental retarde erkek kardeşinde epilepsi öyküsü mevcutu. İki kız kardeşinde benzer cilt lezyonları ve epilepsi nöbeti mevcutken, bir kardeşinin ise hiçbir şikayeti yoktu. Hastanın istenen bilgisayarlı beyin tomografisinde (BBT) her iki subepandimal alanlarda ve foramen monro düzeyinde kalsifik hamartom ile uyumlu görüntü ile (Resim 3, 4), sağ orbita posterior duvarında iki adet kalsifik lezyon rapor edilmiştir.

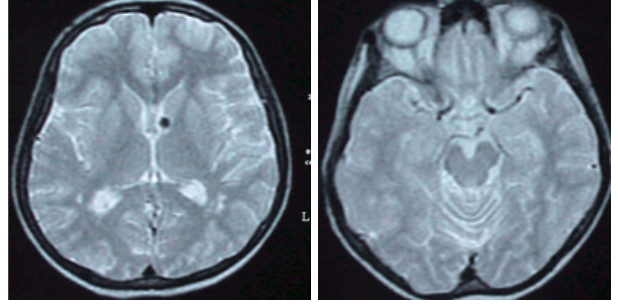
Hasta kliniğimize olası göz bulguları için konsülte edilmişti ve yapılan oftalmolojik muayenesinde her iki gözün görmeleri tam, göz içi basın-



Resim 1. Hastanın işaret parmağındaki periungual fibrom.



Resim 2. Sol uyluk iç yüzeyinde geniş hiperpigmente fibrom.



Resim 3, 4. Foramen monro düzeyinde ve subepandimal alanlarda kalsifik hamartom.

cı her iki gözde 14 mmHg (apl) idi. Ön segment muayenesinde her iki gözde kornea, iris ve lens doğaldı. Fundus muayenesinde sağ göz papilla üst nazalinde dut görünümünde kalsifik hamartom ile uyumlu büyük bir lezyon ile papilla üzerinde bir adet küçük astrositik hamartomatöz lezyon görüldü (Resim 5). Sol göz fundus muayenesi ise doğaldı.

Tartışma

Tuberoskleroz multisistemik olarak görülen nörokutanöz sendromlardan biridir. Sıklıkla cilt ve sinir sistemini tutmakla birlikte kardiyovasküler sistem, üriner sistem, solunum sistemini etkileyerek pek çok organda bulguları gözlenmektedir.^{1,2} İlk olarak Vogt tarafından tanımlanan ve hastaların yüzde ellisinden azında gözlenen adenoma sebaceum, mental retardasyon ve epilepsi triadı hastamızda bulunmaktaydı. Tuberoskleroz tanı



Resim 5. Sağ göz papilla üstünde ve üst nazaldeki kalsifik hamartom.

Tablo 1. Tuberoskleroz tanı kriterleri.

Birincil bulgular	İkincil bulgular	Üçüncül bulgular
Adenoma sebaceum	Birincil dereceden akrabada tuberoskleroz	Hipomelanotik makül
Ungual fibromlar	Kardiyak rabdomiyom	Diğer organ hamartomları
Kortikal tüberler	Retinada hipopigmente yama	İnfanıl spazm
Subepandimal nodül -dev hücreli astrositom	Serebral tüberler	
Multipl kalsifiye subepandimal nodüller	Non kalsifiye subepandimal nodül	
Multipl retinal astrositomlar	Shagreen yaması, alın plağı, akciğerde lenfanjiomatozis, renal anjiomyolipom, renal kist	

kriterleri 1998 yılında bir konsensus ile klinik özelliklere dayalı olarak geliştirildi.¹ Buna göre hastalar, kesin-olası ve şüpheli tuberoskleroz tanısı almaktadırlar. Kesin tanı tuberoskleroz için; bir birincil ve iki ikincil bulgu veya bir ikincil ve iki üçüncül bulgu gerekmektedir (Tablo 1).

Tuberoskleroz hastalarında %95 oranında en az bir cilt bulgusu gözlenir. Bu lezyonlar hipomelanotik makül, alında plak, özellikle yüzde malar bölgede görülen adenoma sebaceum da denilen anjiyofibromlar, lomber bölgede 'shagreen patch', unguual fibrom olarak sayılabilir.^{3,4} Hastamızda 'shagreen patch', adenoma sebaceum, unguual fibrom ve uyluk bölgesinde fibrom mevcuttu. Sinir sistemi ile ilgili olarak; hastalarda serebral hamartom, epilepsi, mental retardasyon ve büyük hücreli astrositom sayılabilir.⁵ Bunlardan sadece büyük hücreli astrositom hastamızda bulunmamaktaydı. Kardiyak olarak sık gözlenen rabdomiyosarkoma ve aort koarktasyonuna hastamızda rastlanmamıştır. Üriner sistemde en sık olarak renal anjiyomiyolipom görülmekte olup hastamıza bu nedenden dolayı üroloji kliniğinde operasyon planlanmaktadır. Solunum sisteminde ise genellikle 30-40 yaşlarında diffüz interstisyel fibrozise yol açan lenfanjiomiyomatozis görülebilir ve renal anjiyomiyolipom ile korelasyon göstermektedir. Hastamızın çekilen yüksek çözünürlüklü BT'sinde her iki alt lob ve apekte buzlu cam görüntüsü elde edilmiş olup herhangi bir klinik bulgusuna rastlanmamıştır.

Hastalarda saptanan göz bulguları fundus ile ilgili veya fundus dışı olarak ikiye ayrılabilir ve

tanı konmasına yardımcıdır. Lezyonlar nadiren görmeyi etkiler ve tedavi gerektirir.⁶ Fundus ile ilgili olanlar: Retina ve optik sinirin astrositik hamartomları, retinal depigmente alanlardır. Retinal hamartomlar genellikle multipl ve iki taraflıdır. Dut görünümünde olan kalsifiye nodüller tip ile düz, nonkalsifiye tipi vardır. Fundus dışı bulgular ise; göz kapaklarında anjiyofibrom, iriste fokal hipopigmente alanlar, iridosiliyer hamartom, poliosis, ve iris-lens kolobomu olarak sayılabilir. Wessex'in 100 tuberoskleroz hastasını içeren epidemiyolojik çalışmasında en sık görülen oküler bulgu %44 ile retinal hamartomdur.³ Bunlar içinde ise düz translüsent hamartomlar daha sık görülür. Ancak tuberoskleroz için tipik olan lezyon multilobüler, kalsifik hamartomlardır. Bunun dışında korioretinal depigmentasyonlar gözlenebilir. Non retinal olarak ise %39 oranında kapak anjiyofibromu, nadir olarak nonparalitık strabismus, kolobom ve iris depigmentasyonu bildirilmiştir. Refraktif olarak ise normal popülasyondan fark bulunamamıştır.⁷

Tuberoskleroz gibi multisistemik tutulum gösteren hastalıkların multidisipliner olarak değerlendirilmesi, hem tanı konulmasını kolaylaştırır hem de ayrı ayrı neden aramamızı engeller. Erken konulan tanı ise aramamız gereken diğer bulgulara yol gösterirken gereksiz zaman kaybını da önler. Sonuç olarak, tuberoskleroz göz bulguları da bulunan, pek çok organı tutan multisistemik bir hastalıktır.

Teşekkür

İngilizce özet bölümünün kontrollerini yapan mütercim Pakize Adiloğlu'na teşekkür ederiz.

KAYNAKLAR

1. Roach ES, DiMario FJ, Kandt RS, Northrup H. Tuberous Sclerosis Consensus Conference: recommendations for diagnostic evaluation. National Tuberous Sclerosis Association. J Child Neurol 1999;14:401-7.
2. Adıgüzel U, Öz O, Yıldırım Ö ve ark. Tuberosklozlu bir olguda göz bulguları ve tanı kriterleri. Ret-vit 2004;12: 203-6.
3. Osborne JP, Fryer A, Webb D. Epidemiology of tuberous sclerosis. Ann N Y Acad Sci 1991;615:125-7.
4. Webb DW, Clarke A, Fryer A, Osborne JP. The cutaneous features of tuberous sclerosis: a population study. Br J Dermatol 1996;135:1-5.
5. Goh S, Butler W, Thiele EA. Subependymal giant cell tumors in tuberous sclerosis complex. Neurology 2004;63:1457-61.
6. Rowley SA, O'Callaghan FJ, Osborne JP. Ophthalmic manifestations of tuberous sclerosis: a population based study. Br J Ophthalmol 2001;85:420-3.
7. Gündüz K, Eagle RC, Shields CL, Shields JA, Augsberger JJ. Invasive giant cell astrocytoma of the retina in a patient with tuberous sclerosis. Ophthalmology 1999;106: 639-42.