

Olgu Sunumu**Meckel-Gruber Sendromu***

Sevil Sayhan¹, Nilgün DICLE¹, Soner R. ÖNER²
¹SSK Ege Doğumevi ve Kadın Hastalıkları Eğitim Hastanesi Perinatali Laboratuvarı
²SSK Ege Doğumevi ve Kadın Hastalıkları Perinatoloji Servisi - İZMİR

ÖZET**MECKEL-GRUBER SENDROMU**

Amaç: Meckel-Gruber Sendromu (Dysencephalia Splanchnocystica), otozomal resesif geçişli multipl iç ve dış anomalilerin görüldüğü az rastlanan bir sendromdur. Başlıca karakteristik özellikleri multistik böbrek hastalığı, oksipital ensefalosel ve polidaktili'dir.

Olgu: Olgumuzda gebeliğin 17. haftasında yapılan ultrason incelemesinde elde ve ayakta polidaktili, ensefalosel, bilateral multistik böbrek anomalisi saptanarak gebelik sonlandırıldı. Fetusun patolojik incelemesinde Meckel-Gruber sendromunun klasik özelliklerine ek olarak hepatic portal traktta fibrozis ve safra kanal proliferasyonu saptandı.

Sonuç: Prenatal dönemde ultrasonografik incelemeyle tanı konulan bu olgu ender görülmesi nedeniyle sunuldu.

Anahtar kelimeler: Meckel-Gruber Sendromu, Dysencephalia Splanchnocystica

SUMMARY**MECKEL-GRUBER SYNDROME**

Objective: Meckel-Gruber Syndrome (Dysencephalia Splanchnocystica) is a rarely seen syndrome which is transmitted through autosomal recessive inheritance. The main characteristics are multicystic disease of the kidneys, occipital encephalocele and polydactyly.

Case: In our case, we have found polydactyly in both hands and in both feet, encephalocele and abnormalities in the kidneys through sonographic diagnosis in the 17th week of pregnancy and therefore the pregnancy was ended. In the pathological analysis of the fetus, in addition to the classical characteristics of Meckel-Gruber Syndrome, fibrosis in the hepatic portal tract and bile duct proliferation were found.

Conclusion: This case which was diagnosed sonographically in prenatal period because of its rare characteristics, was presented.

Key words: Meckel-Gruber Syndrome, Dysencephalia Splanchnocystica

Meckel-Gruber Sendromu (Dysencephalia Splanchnocystica) otozomal resesif geçiş gösteren, multipl iç ve dış anomalilerin eşlik ettiği, ender rastlanan bir sendromdur. Kaynaklarda 13 000-400 000 doğumda bir olarak değişmektedir (1).

Perinatal veya erken infanr döneminde ölüme sonlanan oksipital ensefalosel, polidaktili ve kistik böbrekler triadı ile karakterizedir. Ancak bu klasik triad dışında konjenital hepatic fibrozis, mesane hipoplazisi, psödohermafroditizm gibi ürogenital sistem anomalileri, mikrosefali, göz ve orbita anomalileri, mikrognati, yank damak, yank dudak, kalp defektleri ve hidrosefali de görülebilir (2-5).

Bu çalışmada intrauterin 17 haftada ultrason-

ografik olarak tanı konulan, etik kurul ve anne - baba kararıyla gebelik terminasyonu yapılan Meckel-Gruber Sendromlu erkek fetusun otopsi bulguları sunuldu.

OLGU

Gebeliğinin 17. haftasında hastanemize başvuran Z.A.'nın yapılan II. düzey ultrasonografik incelemesinde; ensefalosel (Resim-1), bilateral polidaktili (Resim-2), bilateral polistik böbrek (Resim-3) saptandı. Ultrasonografik olarak Meckel-Gruber Sendromu tanısı konuldu. Hastaya yapılan amniyosentez sıvısının karyotipik incelemesi 46 XY olarak saptandı. Etik kurulda tartışılan olguya, anne ve babanın isteği ve onayı sonucu gebelik terminasyonu uygulandı. Vajinal yolla abort ettirilen fetus otopsi yapılmak üzere patoloji laboratuvarına gönderildi.

Ağırlığı 171 gr, baş-makat uzunluğu 12 cm,

Yazma Adresi: Dr. Sevil Sayhan
 Enaklılık caddesi 663 sok. No 40/3, Gaziosmanpaşa-İZMİR
 Tel : 0232 2741 731, E-posta : sevil.sayhan@yahoo.com

*XVI. Ulusal Patoloji Kongresinde poster olarak sunulmuştur.



Resim 1. Ancefaloid, ultrasonografik görünüm.



Resim 2. Polidaktili, ultrasonografik görünüm.



Resim 3. Bilateral polistik böbrek, ultrasonografik görünüm.

baş-topuk uzunluğu 17 cm. olan erkek fetusta; yüzde mikrognati yanı sıra, kafada, oksipital bölgede; 2,5 cm. çapında, dış yüzü saçlı deri ile örtülü kese şeklinde meningoensefalosel izlendi.

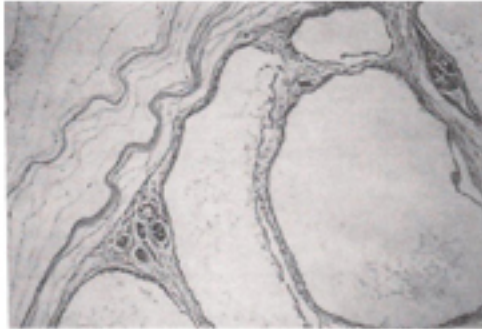


Resim 4. Okcipital meningoensefalosel ve postabiyel polidaktil gösteren fetusun makroskopik görüntüsü.

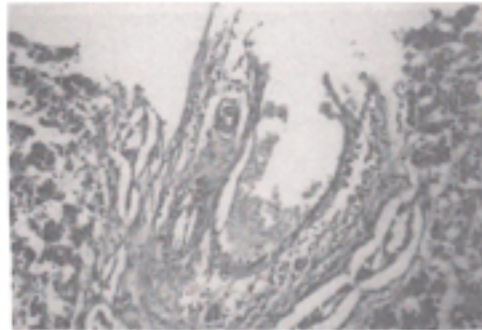
Her iki el ve ayakta altıparmak mevcuttu. Karın şiş ve gergin görüntülmeydi. Genital bölgede penis hipoplazikti, scrotumda testisler palpasyonda tespit edilemedi (Resim-4).

Meningoensefalosel açıldığında; kese içinde kanamalı ve akıcı kıvamda beyin dokusu izlendi. Kafatası açıldığında; serebellum hipoplazikti. Göğüs boşluğunda organlar normal konum ve büyüklükte olup, batin boşluğu açıldığında her iki böbrek normalin üç katı büyüklükte ve polistik görüntülmeydi. Böbreklere yapılan kesitlerde kapsül altında, çapları 0,1- 0,7 cm. arasında değişen kistlerin parankimin yerini aldığı saptandı. Mesane hipoplazik, testisler küçük pelviste yerleşim göstermekteydi.

Böbreklerin mikroskopik incelenmesinde; tek katlı kübik epitelle döğeli değişik büyüklükte yuvarlak kistler, yoğun interstisyel fibrozis ile birbirinden ayrılmıştı. Normal glomerul yapısı izlenmedi (Resim-5). Karaciğerin histolojik incelenmesinde; portal bağ dokusunun konjenital hepatik fibrozise benzer şekilde artmış olduğu ve uzamış, eliptik safra duktuslarının proliferas-



Resim 5. Böbrekte mesenkimel bağ dokusu içinde küçük epitelile döşeli kistler. (HE x 110)



Resim 6. Portal alanda artmış bağ dokusu proliferatif safra duktusu. (HE x 110)

yonu dikkati çekti (Resim-6). Pankreas olağan görünümdeydi.

TARTIŞMA

İlk olarak 1822'de Meckel tarafından tanımlanan ve daha sonra 1934'de Grüber tarafından "Dysencephalia Splanchnocystica" olarak isimlendirilen sendrom, 1969'da Opitz ve Howe tarafından tekrar gözden geçirilmiştir (6). Otosomal resesif geçişli bir hastalıktır (2,7). Kaynaklarda sıklığı 13 000 ile 400 000 arasında değişmektedir (1). Her iki cinsde aynı oranda görülür.

Klasik tanı koydurucu triad; bilateral polikistik böbrekler, postaksiyel polidaktili, oksipital ansefaloseldir (6). Böbrekteki patoloji, otosomal resesif geçişli infantil tipte polikistik böbrek hastalığındaki özelliklere benzeyebilir. Ancak

konjenital hepatik fibrozun da eşlik edebildiği bu hastalıkta, böbrekler diffüz olarak büyümse de; böbrek yüzeyi düzgün, kesitinde çok sayıda küçük çaplı radier yerleşimli kistlerden dolayı karakteristik süngerimsi görünümündedir (2,4,6).

Olgumuzda böbreklerin kesitlerinde çapları 0,1 ile 0,7 cm arasında değişen çok sayıda yuvarlak kistler, artmış fibrotik bağ dokusu içerisinde gelişigüzel yerleşim göstermekteydi.

Oksipital ansefaloselden başka, bu sendromda, kranial raşisis, Dandy-Walker, Arnold-Chiari malformasyonu, hidrosefali ve polimikrogiria görülebilen diğer santral sinir sistemi anomalileridir. Ayrıca oküler anomaliler, yarı damak, yarı dudak, mikrognati, konjenital kalp defektleri, adrenal gland hipoplazisi, erkeklerde pseudohermafroditizm ve diğer malformasyonlar saptanabilir (2-4,6).

Olgumuzda triada özgü karakteristik bulguların yanısıra karaciğerde portal alanda fibrozis ve safra duktus proliferasyonu belirgindi. Ayrıca mikrognati, hipoplazik mesane ve penis mevcuttu.

Antenatal dönemde ultrasonografik inceleme ile tanı konulan bu olgu ender görülmesi, annenin sonraki gebeliklerinde % 25 gibi yüksek nüks olasılığının bulunması nedeniyle sunuldu.

KAYNAKLAR

1. Sakonen R. The Meckel Syndrome: Clinicopathological Findings in 67 Patients. *Am J Medical Genetics* 1984;18: 671-89
2. Aksoy F, Özbay G, Erdamar S, Matlaş R. Meckel-Grüber Sendromu. *Perinatoloji Dergisi* 1996;1:59-61
3. Taylor GP. Kidney and Urinary Tract. In: Dämmick JE, Kalouspek DK (Ed). *Developmental Pathology of Embryo and Fetus*. 1st ed. Philadelphia, Lippincott Company; 1992; p:597-9
4. Gilberts-Barnes EF, Opitz JM. Congenital Anomalies Malformation Syndromes. In: Wigglesworth JS, Singer DB (Ed). *Textbook of Fetal and Perinatal Pathology*. 1st ed. London, Blackwell Scientific Publications; 1991; p:410-1
5. Kao-Hsiung-I-Hsiueh KO. Prenatal Diagnosis of Meckel-Grüber Syndrome. *Prenat-Diag* 1995;12: 127-32
6. Hussain AN, Pysher TJ, Dehner LP. The kidney and lower urinary tract. In: Stocker JT, Dehner LP (Ed). *Pediatric Pathology*. 2nd ed. Philadelphia, Lippincott Williams & Wilkins; 2001; p:835-903
7. Crane JP. Anomalies of the Renal System. In: Chervenak F A, Isaacson GC (Ed). *Ultrasound in Obstetrics and Gynecology*. 1st ed. Boston, Ltd, Brown Company; 1993; p:967-80