

OLGU SUNUMU

Meckel-Gruber Sendromu

Figen Aksoy, Gülsen Özbay, Sibel Erdamar, R. Madazlı, Cihat Şen
Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Patoloji Anabilim Dalı ve Kadın-Doğum Anabilim Dalı

ÖZET**MECKEL-GRUBER SENDROMU**

Çalışmamızda Patoloji Anabilim Dalında 1990-1994 yılları arasında tanı almış 4 Meckel-Gruber Sendromu olgusu sunulmaktadır. Olgularımızda erkek/kız oranı eşittir. Tümünde oksipital encefalosel ve polikistik böbrek hastlığı, iki tanesinde kongenital hepatik fibröz mevcuttu. Diğer anomaliler de bazen eşlik etmekteydi. Perinatal ultrasonografi ile polikistik böbrek hastlığı tespit edilen bebeklerde, infantil polikistik böbrek hastlığı yanında Meckel-Gruber Sendromu da ayırcı tanıda düşünülmelidir.

Anahtar Kelimeler: Meckel-Gruber Sendromu.

SUMMARY**MECKEL-GRUBER SYNDROME**

It's presented in this study, 4 cases with Meckel-Gruber Syndrome that were diagnosed in CTF Pathology Department between 1990-1994. Female/male ratio was equal. All of them has oxiplital encephalocel and bilateral renal cystic disease and two of them have kongenital hepatic fibrosis. It must considered that Meckel-Gruber Syndrome also like infantil cystic renal disease in infants were shown polycystic kidneys with high-resolution ultrasonografi.

Key Words: Meckel-Gruber Synd.

Meckel-Gruber Sendromu (Dysencephalia Splanchnocystica) multipl iç ve dış anomalilerin eşlik ettiği, otozomal resesif geçişli az rastlanan bir sendromdur (1). Literatürde sıklığı 10000 doğumda bir olarak bildirilmektedir (2). Bu sendromda görülen başlıca anomaliler, multikistik böbrek hastlığı, kongenital hepatik fibrozis ve oksipital encefaloseldir. Ayrıca bunlara polidaktili gibi ekstremite anomalileri, mesane hipoplazisi, psödohermafroditizm gibi ürogenital sistem anomalileri, mikrosefali, göz ve orbita anomalileri, mikrognati, yarık damak, yarık dudak, kalp defektleri ve hidrosefali de eşlik edebilir (1,3,4,5).

Çalışmamızda 1990-1994 yılları arasında anabilim dalımızda tanı konmuş 4 Meckel-Gruber sendromu vakası yaş, cins ve eşlik eden anomaliler yönünden incelenmiştir.

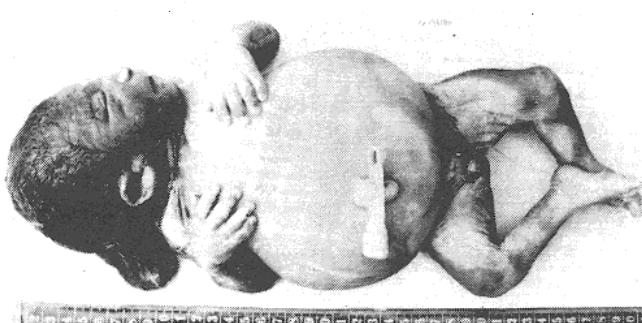
OLGU SUNUMU

Çalışmamızda yer alan 4 Meckel-Gruber Sendromu olgusunun klinik özellikleri Tablo 1'de özettelendi. Olguların otopsi bulguları benzer özellikte idi.

Makroskopik Bulgular: Hepsinde oksipital yerleşimli, kesiti kanamalı ve akıcı kıvamda kese görünümünde encefalosel izlendi. Burun kökü genelde basık olup; karın olguların tümünde ileri derecede büyümüş böbrekler nedeniyle şiş ve gergin görünümdedir (Resim 1,2). Böbreklerin kesit yüzeyinde pa-

renkimin yerini alan, kapsül altında daha belirgin olarak izlenen çapları 0.1-1 cm arasında değişen çok sayıda kist izlenmekteydi (Resim 3). 2 olguda karaciğerde genelde büyümeye, damarlar ve safra kanalları çevresinde gri-beyaz renkli çizgilenmeler ve safra sfizi mevcuttu.

Mikroskopik Bulgular: Böbreklerden yapılan kesitlerde kistlerin tek katlı kübik epitel ile döşeli olduğu vzenkimal hücrelerden oluşan kalın saptalarla ayrıldıkları izlendi (Resim 4). Karaciğer parenkiminde özellik görülmedi. Portal alanlarda bağ dokusu artışı ve orada kistik genişlemiş safra kanalları izlendi. Bağ dokusu elemanlarının özellikle safra kanalları çevre-

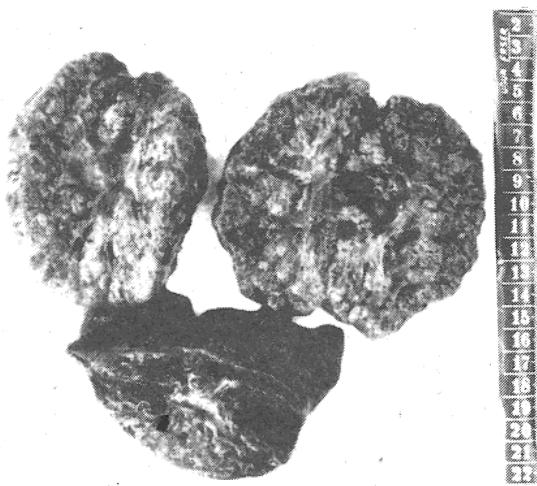


Resim 1. Oksipital bölgede encefalosel izlenmekte olup karın şiş ve gergin görünümdedir (Ot. No: 193/90)

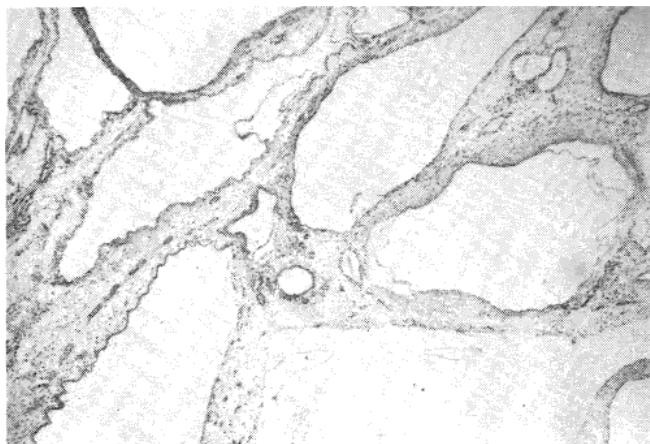


Resim 2. Karnı dolduran multikistik böbrekler ve oksipital bölgesindeki encefaloselin yanı sıra mikrografi, düşük kulak ve alt ekstremitelerin çapraz hali (B.4746/94)

sinde onları çepe çevre kuşatarak arttığı görüldüğü (Resim 5). Bu bulgularla kongenital hepatik fibrozis tanısı kondu. Encefalosel dokusundan yapılan kesitlerde çeşitli büyülükte damar kesitleri arasında kısmen degenerer immatur beyin dokusu izlendi (Serebro vaskuloza).



Resim 3. Multikistik böbrekler ve fibrotik karaciğer



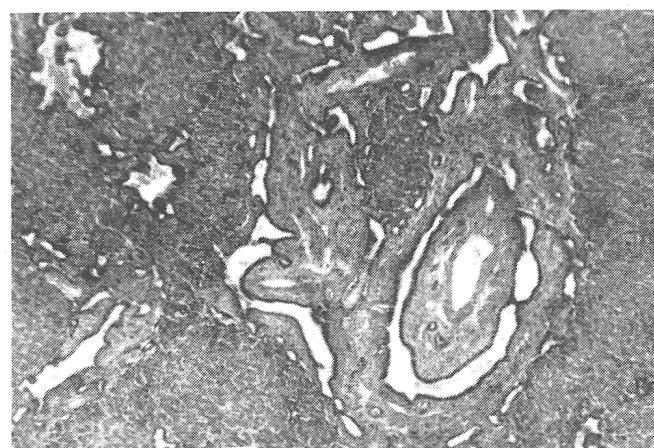
Resim 4. Mezenkimal hücrelerden oluşan bağ dokusu içinde kübik epitelle döşeli kistik oluşumlar (H.Ex32)

TARTIŞMA VE SONUÇ

Olgularımızda erkek/kız oranı eşitti. İki tanesi mort de fetus olup ancak bir tanesi 3 gün yaşayabilmişti. Olguların makroskopik ve mikroskopik özellikleri literatürde bildirilen olgularla benzer özellikler göstermekteydi (4,5,6).

Meckel-Gruber Sendromundaki böbrek özellikleri, otozomal resesif geçişli bir başka hastalık olan infantil tip polikistik böbrek ile karıştırılmamalıdır. Kongenital hepatik fibrozun da eşlik edebildiği bu hastalıkta böbrekler yine diffüz büyümüştür, ancak böbrek yüzeyi düzgün, kesiti ise sayıca küçük çaplı kesitlerden dolayı karakteristik süngerimsi görünümdedir.

Perinatal ultrasonografide polikistik böbreklerle birlikte hidrosefali ve encefaloselin saptanması Meckel-Gruber Sendromunu akla getirmektedir. Bu bebeklere yaşam en çok 1 hafta ile sınırlı olup; sendromun tanınması, annenin sonraki gebeliklerinde görülmeye olasılığının yüksek ($1/4$) oluşu nedeniyle önemlidir (1,2,4,7,8).



Resim 5. Çok sayıda, genişlemiş safra kanalı ve çevresinde artmış bağ dokusu elemanları (H.Ex32)

Tablo 1. Vakalarımızdaki Otopsi Bulguları

Vaka	Yaş	Cins	Akraba Evliliği	Böbrek Anomalisi	SSS Anomalisi	Karaciğer Lezyonu	Eşlik Eden Diğer Anomaliler
I	Mort de fetus (36 h)	E	(II. derece)	Bilateral multikistik	Ensefalosel	Kongenital hepatik fibrosis	Polidaktılı Ambigus Genitalia
II	45 dk (34 h)	K	(II.derece)	Bilateral multikistik	Meningo-Ensefalosel	Kongenital hepatik fibrosis	Yüzde şekil anomali mesane hipoplazisi
III	Mort de fetus (23 h)	E	—	Bilateral multikistik	Ensefalosel	Kongenital hepatik fibrosis	Düşük kulak Hipertelorizm Mikrognathia
IV	3 gün	K	—	Bilateral multikistik	Ensefalosel	Kongenital hepatik fibrosis	Kongenital pankreas fibrozu

KAYNAKLAR

- Simonton R.S., Stocker J.T.: The Kidney and Lower Urinary Tract in Pediatric Pathology (Ed). Stocker JT, Dehner L.P., VolIII. Chapt 21, pp: 829-830, J.B. Lippincott Company, 1992.
- Laurence K.M.: Hydrocephalusand Malformations of the Central Nervous System in. Keeling J.W. (Ed): Fetal Neonatal Pathology: II. Edition, Chapt 23, pp: 560-561, Springer verlag, London, Berlin, Heidelberg, New York, Paris, Tokyo, Hong Kong, Barcelona, 1993.
- Taylor GP: Kidney and Urinary Tract in Developmental Pathology of Embryo and Fetus, Dimmick JE, Kalounek DK (Ed), Chapt, 19, pp: 597-599, J.B. Lippincott Company, Philadelphia, 1992.
- Gilbertz-Barnes E.F., Opitz JM: Congenital Anomalies-malformation syndroms in Wigglesworth JS, Singer Don B. (Ed): Textbook of Fetaland Perinatal Pathology: Vol I, Chapt, 13, pp: 410-411, Blackwell Scientific Publications, Oxford, London, Edinburgh, Melburne, Paris, Berlin, Vienna, 1991.
- Kao-Hsiung-I-Hsueh-KO: Prenatal Diagnosis of Meckel-Gruber Syndrome: Prenat-Diag. 12 (2): 127-32, 1995.
- Henkel KE; Pfeifter RA, Stass H: Meckel-Gruber Syndrome. Pathology. 14 (1) 32-5, 1994.
- Adgahoto EO, De-Gransi P et al: Ultrasonic diagnosis of a hereditary multiple malformation syndrome: Meckel-Gruber Syndrome or Carpenter-Hunter Syndrome. J. Gynecol Obstet. Biol. 21 (8): 928-33, 1992.
- Dumez Y, Domergues M et al: Meckel-Gruber Syndrome: prenatal diagnosis at 10 menstrual weeks using cm. ryoscopy. Prenat. Diag. 14 (2): 141-4, 1994.