

İTERNAL HİDROSEFALİ - POLİDAKTİLİ - POLİKİSTİK BÖBREK BULGULARI GÖSTEREN MECKEL SENDROMU*

Dr. Bedri KANDEMİR**
Dr. Ali ANARAT ****

Dr. Selim KURTOĞLU***
Dr. Solmaz BAĞRIAÇIK*****

Ö Z E T :

Bu yazıda literatür bilgileri doğrultusunda, letal ve tipik Meckel sendromu vakası sunuldu. Vakamızda, internal hidrosefali, polikistik böbrek, polidaktili ve aşırı safra kanallıklü proliferasyonu belirgin bulguları oluşturmaktadır.

S U M M A R Y :

Meckel Syndrome (A case Report) :

A typical case of Meckel's syndrome as in the literatures, is described in this paper. The main features of the case, are internal hydrocephalus, polycystic kidneys, polydactylism and bile ductus proliferations.

1822 yılında, Meckel nekropsisi bulguları şeklinde, bir kız ve erkek kardeşte, polikistik böbrek, polidaktili, beyin malformasyonları ve diğer konjenital defektlerle birlikte olan ve kendi adı ile anılan sendromu tanımlayarak yayımlandı. (2) 100 yıl sonra Stockard* tarafından aynı sendrom ikiz erkek çocuklarda tanımlandı. Bu vakalarda saptanan beyin anomalisi Meckel'in ilk vakasından farklı olarak posterior oksipital ensefaloseldi. Daha sonra 1934 yılında Gruber, sendrom üzerinde kapsamlı bir çalışma yaparak «Dysencephalia Splanchnocystica» terimini kullanmanın daha uygun olduğunu savunmuşsa da, günümüzde olay Meckel - Gruber sendromu olarak anılmaktadır. Meckel - Gruber sendromu çok çeşitli anomalileri içerecek şekilde tanımlansada, genellikle ensefalosel, polikis-

(*) Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatri - Patoloji Bilim Dalı Çalışmalarından.

(**) Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Patoloji Doçenti.

(***) Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatri Yardımcı Doçenti

(****) Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatri Başasistanı.

(*****) Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Patoloji Araştırma Görevlisi.

tik böbrek ve polidaktili triadı ile tanınmaktadır⁹. Ancak vakalara göre değişmek üzere diğer bazı bulgularında ilave olduğunu literatür bilgilerinde görme kmümkündür (6).

Biz burada ensefalosel olmamasına karşın, Meckel - Gruber sendromunun diğer esas bulgularına ilave olarak aşırı safra kanakülülü proliferasyonu gösteren bir vakamızı sunmaktayız.

VAKA TAKDİMİ :

S.B. (182552) 1.5 saatlik kız çocuğu premortem durumda hastanemiz yeni doğan servisine getirildi. 19 yaşındaki annenin 6. gebeliği sonucu, miadından 15 gün önce spontan baş gelişi ile yolculuk esnasında araba içinde doğan hastamız, doğar doğmaz ağlamamış, yüzeysel solunumla birlikte vücutta yaygın siyanoz saptanmış. Hastamız canlandırma işlemlerine cevap vermeyerek kısa sürede eksitus oldu. Anne ile baba arasında akrabalık bulunmadığı, 3. trimesterde düşük önleyici ilaçlar aldığı, 1. hamileliğinin 30 haftalıkta ölü doğumla son bulduğu, normal seyirli 2. gebelikten doğan erkek çocuğun hayatta olduğu, 36 hafta süren 3. gebelikten doğan erkek çocuğun 5 günlükken öldüğü, 30 haftalık 4. hamilelikten doğan kız çocuğunda hemen öldüğü, 5. hamileliğinin 4 aylık abortus ile bittiği ve 6. çocuğun hastamız olduğu hastanın hikayesinden öğrenildi. Ölü doğum ve düşüklükler hastanemize gelmemekle birlikte aile bilgisine göre dış görünüşte doğum defektlerinin bulunmadığı öğrenildi.

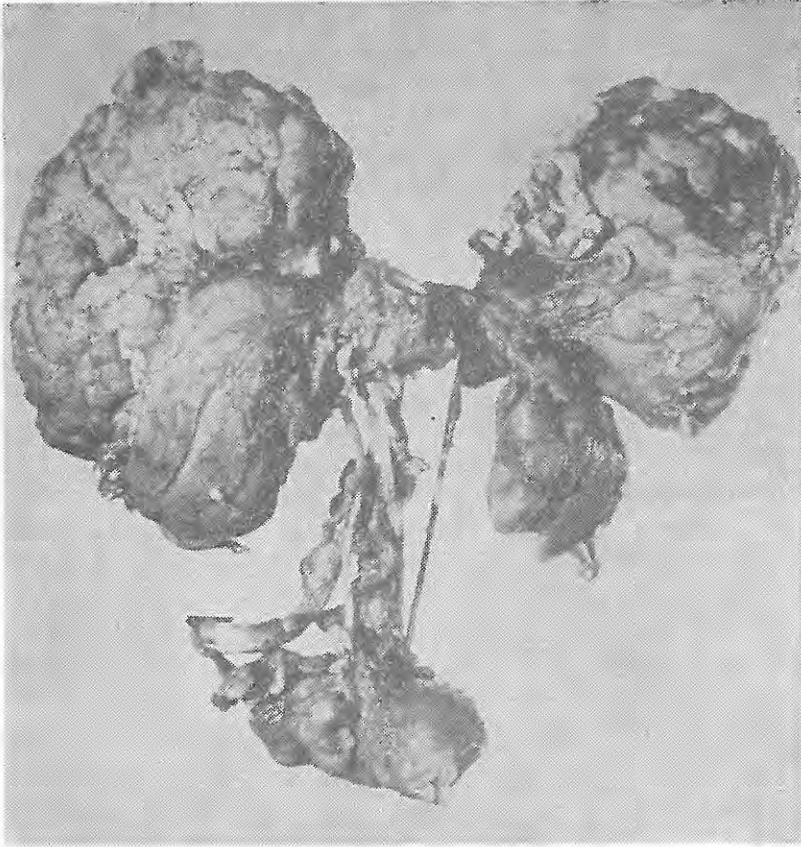


Resim 1 : Vakanın el ve sağ ayaklarında polidaktili görülmektedir.

OTOPSİ BULGULARI :

Usulüne uygun olarak yapılan otopside, vücut ölçüleri, boy 50 cm., ağırlık 3230 gr., baş çevresi 43 cm., göğüs çevresi 33 cm., karın çevresi 28 cm. olarak ölçüldü. Kafa büyüklüğünün ve her iki el ve sağ ayak parmaklarının 6 şar tane (Resim : 1) oluşunun dışında dış görünüşün normal olduğu gözlemlendi.

Kafa boşluğu açıldığında, kafa kemiklerinin normal geliştiği, beyin zarlarının ve beyin hemisferlerinin normal görünümde olduğu, ancak normalden hacim olarak daha büyük olduğu dikkati çekti. Beyne yapılan birer santimetre aralıklı dikey kesitlerde ventriküllerin ileri derecede genişlediği ve bu nedenle beyin cevherinin incelendiği izlendi. Göğüs boşluğu açıldığında, bütün organların normal anatomik yer ve yapılarını korudukları, kesitlerde normal yapının bulunduğu saptandı.



Resim 2 : Makroskopik olarak polistik böbrekler.

Karın boşluğu açıldığında, diafragmaların sağda 6, solda 5. interkostal seviyede olduğu ve tam geliştiği görüldü. Karın içi organları anatomik olarak normal lokalizasyonlarını korumaktaydı.

Gastrointestinal sistemin muayenesinde, sistemin normal geliştiği, ancak karaciğerin normalden biraz daha büyük ve koyu renkte olduğu izlendi.

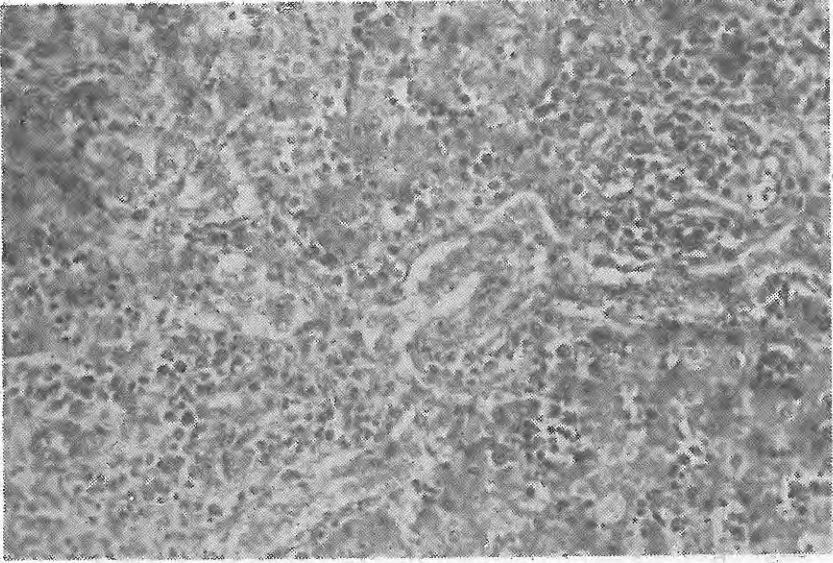
Boşaltım sisteminin incelenmesinde, böbreklerin normalin iki misli bir çap gösterdiği, hem dış ve hem de kesit yüzeylerinin değişik çapta kistik yapılar içerdiği gözlemlendi. (Resim : 2)



Resim 3 : Kistik yapıların mikroskopik görünümüleri.

Genital ve diğer sistemler tümü ile normal yapı ve lokalizasyonda bulundu.

Histopatolojik incelemede, böbreklerde polikistik yapı (Resim : 3), karaciğerde şiddetli safra kanalikülü proliferasyonu ve portal alanlarda lenfosit, plazmosit ve eozinofillerden oluşan yoğun hücre infiltrasyonu (Resim : 4) izlendi. Diğer organlar gelişim olarak gününe uygun yapıda bulundu.



Resim 4: Karaciğerde safra kanalikülü proliferasyonu ve portal alanlarda mikst tip hücre infiltrasyonu.

TARTIŞMA

1822 senesinde Meckel tarafından esas polikistik böbrek, polidaktili ve santral sinir sistemi malformasyonları olarak tanımlanan sendromun nadir olduğu bildirilmekte ise de, bu üçlü bulguya vakadan vakaya değişmek üzere diğer organ anomalilerinde ilave olduğu 5 - 10 vakalık grupların hemen her yıl yayınlarda yer aldığına rastlamak mümkün olmaktadır. (2, 9)

Dünyanın her yanında ve tüm ırklarda izlenen Meckel - Gruber sendromunun Yahudi ırkında daha fazla olduğu bildirilmektedir. (3)

Hastalık otozomal ressesif olarak geçmekte ve bazı ailelerde birden fazla görülebilmektedir. (5) Bu gibi vakalarda, önceden Meckel tanısı almış kardeşler varsa, tanı için bir major ve bazı minor bulguların varlığı yeterli olmaktadır. (4)

1967 yılında Simopoulos ve arkadaşları, (7) bir ailenin 3 prematür çocuğunda polikistik böbrek, internal hidrosefali ve polidaktili bulguları ile belirlenen ayrı bir sendrom tanımladılar. Daha sonra aynı bulguları içeren vakalar yayınlanmış, fakat Opitz ve

Howe (6), bu konudaki yayınları tekrar gözden geçirerek vakaların tümünün bazı küçük farklılıkları olan Meckel - Gruber sendromları olduklarını ortaya koymuşlardır.

İnternal hidrosefali, polikistik böbrek, polidaktili kardinal bulgularına sahip olan vakamız, Simopoulos (7) ve Fried'in (2) yayınladıkları vakalarla aynı bulgulara sahiptir. Bu nedenle vakamızı literatürde olduğu gibi tipik bir Meckel - Gruber sendromu olarak kabul etmek gerekir. Vakamızda gözlenen karaciğerde safra kanalikülü proliferasyonu literatürde gözlenen bir bulgudur. (2) Ancak yayınlarda belirtilen hepatik fibrozis vakamızda yoktu. (9) Buna karşılık vakamızda görülen portal alanlardaki mikst tip hücre infiltrasyonu daha önceki yayınlarda yer almayan bir bulgu idi.

Otozomal ressesif olarak geçen bu sendrom bir ailede tespit olduğunda, gelecek gebelikte görülme ihtimali % 25 oranındadır. Diğer gebelik döneminde anne serumu ve amnios sıvısında alfa - fetoprotein tespiti yapılarak, risk taşıyan gebeliklere son verilebilir. (1)

KAYNAKLAR

1. Crandall, B.F., Lebherz, T.B., and Freihuse, R.: Neural tube defects, maternal serum screening and prenatal diagnosis. *Pediatr. Clin. North Am.* 25 (3) : 619 - 29, 1978.
2. Fried, K., Liban, E., Lurie, M. et al: Polycystic kidneys, associated with malformations of the brain, polydactyly and other birth defects in newborn sibs. *J. Med. Genet.* 8 : 285 - 90, 1971.
3. Fried, K.: Relatively high prevalence of the Meckel syndrome among Jews. *İsrael J. Med. Sci.* 9 : 1399, 1973.
4. Fried, K., Mundel, G., Reif, A. and Bukovsky, J.: A Meckel —like syndrome. *Clin. Genet.* 5 : 46, 1974.
5. Hsia, Y.E., Brauty, M. and Herbordt, A.: Genetics of the Meckel syndrome. *Pediatrics*, 48 : 237, 1971.
6. Opitz, J.M. and Howe, J.J.: The Meckel syndrome. (Dysencephalia Splanchnocystica, the Gruber syndrome) *Birth Defects: Original Articles Series*, 5 (2) : 167 - 179, 1969.
7. Simopoulos, A.P., Brenman, G.G., Alwan, A. and Fidis, N.: Polycystic kidneys, internal hydrocephalus and polydactylism in newborn siblings. *Pediatrics*, 39 : 931 - 934, 1967.
8. Stockard, C.R.: Developmental rate and structural expression: an experimental study of twins, «double monster» and single deformities and the interaction among embryonic organs during their origin and development. *Am. J. Anatom.* 28 : 115 - 277, 1921.
9. Tunçbilek, E., Çağlar, M., Tınaztepe, K. ve ark.: Meckel sendromu. *Çocuk Sağl. ve Hast. Derg.* 23 (2) : 127 - 138, 1980.