

**Olgu Sunumu****Meckel-Gruber Sendromu\***Sevil Sayhan<sup>1</sup>, Nilgün DİCLE<sup>1</sup>, Soner R. ÖNER<sup>2</sup><sup>1</sup>SSK Ege Doğumevi ve Kadın Hastalıkları Eğitim Hastanesi Patoloji Laboratuvarı<sup>2</sup>SSK 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 multikistik böbrek hastalığı, oksipital ansefalosel ve polidaktildir.**Olgu:** Olgumuzda gebeliğin 17. haftasında yapılan ultrason incelemesinde elde ve ayakta polidaktili, ansefalosel, bilateral multikistik böbrek anomalisi saptanarak gebelik sonlandırıldı. Fetusun patolojik incelemesinde Meckel-Gruber sendromunun klasik özelliklerine ek olarak hepatik portal trakta 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 diagnose 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

**M**eckel-Gruber Sendromu (Dysencephalia Splanchnocystica) otosomal 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 infant döneminde ölümle sonlanan oksipital ensefalosel, polidaktili ve kistik böbrekler triadı ile karakterizedir. Ancak bu klasik triad dışında konjenital hepatik fibrozis, mesane hipoplazisi, psödohermafroditizm gibi ürogenital sistem anomalileri, mikrosefali, göz ve orbita anomalileri, mikrognati, yarık damak, yarık dudak, kalp defektleri ve hidrosefali de görülebilir (2-5).

Bu çalışmada intrauterin 17 haftada ultraso-

nografik 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; ansefalosel (Resim-1), bilateral polidaktili (Resim-2), bilateral polikistik 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. Vaginal yolla abort ettirilen fetus otopsi yapılmak üzere patoloji laboratuvarına gönderildi.

Ağırlığı 171 gr, baş-makat uzunluğu 12 cm,

**Yazışma Adresi:** Dr. Sevil Sayhan

Emlakbank evleri 663 sok. No 40/3, Gaziemir-İZMİR

Tel : 0232 2741731, E-mail : sevilseyhan@yahoo.com

\*XVI. Ulusal Patoloji Kongresinde poster olarak sunulmuştur.

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.** Oksipital meningoensefalosel ve postaksiyel polidaktili gösteren fetusun makroskopik görünümü.

Her iki el ve ayakta altıncı parmak mevcuttu. Karın şiş ve gergin görünümdeydi. 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 polikistik görünümdeydi. 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 döşeli 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 mezenkimal bağ dokusu içinde kübik epitelle döşeli kistler. (HE x 110)

**Resim 6.** Portal alanda artmış bağ dokuda proliferen safra duktusları. (HE x 110)

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

## TARTIŞMA

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

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

konjenital hepatik fibrozun da eşlik edebildiği bu hastalıkta, böbrekler diffüz olarak büyürse 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 psödohermafroditizm 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. Salonen R. The Meckel Syndrome: Clinicopathological Findings in 67 Patients. Am J Medical Genetics 1984;18: 671-89
2. Aksoy F, Özbay G, Erdamar S, Madazlı R. Meckel-Gruber Sendromu. Perinatoloji Dergisi 1996;1:59-61
3. Taylor GP. Kidney and Urinary Tract. In: Dimmick JE, Kalounsek DK (Ed). Developmental Pathology of Embryo and Fetus. 1st ed. Philadelphia, Lippincott Company; 1992; p:597-9
4. Gilbertz-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-Hsuch-KO. Prenatal Diagnosis of Meckel-Gruber Syndrome. Prenat-Diag 1995;12: 127-32
6. Husain AN, Pysker 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, Littl, Brown Company; 1993; p:967-80