

Fetal Abdominal Kist: McKusick Kaufman Sendromu

Fetal Abdominal Cyst: McKusick Kaufman Syndrome: Case Report

Özge SÜRMEİ ONAY,^{a,b}
Selin YAKARIŞIK,^a
Ayşe KORKMAZ,^{a,b}
Saniye EKİNCİ,^c
Koray BODUROĞLU,^d
Murat YURDAKÖK^{a,b}

^aÇocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD,

^bNeonatoloji BD,

^cPediyatrik Cerrahi AD,

^dPediyatrik Genetik BD,

Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi,
Ankara

Geliş Tarihi/Received: 24.03.2011

Kabul Tarihi/Accepted: 25.04.2011

Yazışma Adresi/Correspondence:

Özge SÜRMEİ ONAY

Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi,

Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD,

Neonatoloji BD, Ankara,

TÜRKİYE/TURKEY

ozgesur@yahoo.com

ÖZET Fetal intraabdominal kistik lezyonlar abdominal kavitede yer alan bütün yapılardan köken alabilir. Gastrointestinal ve ürogenital sistemler en çok tutulan sistemlerdir. McKusick Kaufman sendromu (MKKS), postaksial polidaktili, konjenital kalp hastalığı ve kadınlarda çoğunlukla hidrometrokolpos, erkeklerde hipospadias olmak üzere genital malformasyonlar triadından oluşan otozomal resesif kalıtılan bir hastalıktır. Burada fetal abdominal kist tespit edilen, aile öyküsü ve klinik bulguları ile MKKS tanısı konulan bir olgu sunulmuştur. Prenatal ultrasonografide abdominal kavitede kistik kitle saptanan, MKKS'li kardeş ölüm öyküsü olan bebek zamanında, sezaryen ile 3440 g ağırlığında doğdu. Doğum sonrası fizik muayenesinde karında 9x9 cm sert mobil kitle palpe edildi, polidaktili ve tek ürogenital açıklık anomalileri tespit edildi. Bu bulgularla olguya MKKS tanısı konuldu, izlemede ürogenital sinüse yönelik cerrahi işlem planlandı. Bu olgu ile fetal abdominal kistik kitle ayırıcı tanısında yer alan MKKS hatırlatılmak istenmiştir. Prenatal ayrıntılı ultrasonografik incelemede abdominal kistik kitle saptandığında fetusun diğer anomaliler açısından dikkatle taranması önem kazanmaktadır.

Anahtar Kelimeler: MKKS protein, insan; polidaktili; ürogenital anomaliler; ultrasonografi, prenatal

ABSTRACT Fetal abdominal cystic masses can grow out of the structures in the abdominal cavity, mostly involving gastrointestinal and urogenital systems. McKusick-Kaufman syndrome (MKKS) is characterized by the triad of postaxial polydactyly, congenital heart disease, and hydrometrocolpos in females and genital malformations in males (most commonly hypospadias). Here, we report a case of MKKS in a female newborn presenting with fetal abdominal mass prenatally. Prenatal ultrasound of the infant revealed large cystic abdominal mass. The baby was diagnosed to have MKS with the physical examination findings of 9x9 cm hard, mobile mass in the abdominal cavity, postaxial polydactyly, single urogenital sinus, and the history of a sibling diagnosed with MKKS. MKKS should be considered in the differential diagnosis of fetal abdominal masses. Detailed prenatal malformation screening is becoming important when a fetal abdominal cystic mass is detected.

Key Words: MKKS protein, human; polydactyly; urogenital abnormalities; ultrasonography, prenatal

Türkiye Klinikleri J Pediatr 2012;21(3):189-92

Fetal abdominal kistik lezyonlar abdominal boşlukta yer alan bütün yapılardan köken alabilir. Sıklıkla gastrointestinal ve ürogenital sisteme ait yapılardan kaynaklanır. Prenatal ultrasonografi bu anomalilerin tespitinde öncelikli tetkiktir ancak her zaman tanı koydurucu değildir. Kistik kitlenin şekli, büyüklüğü, karakteri ve pozisyonu tanı için önemlidir.

Aynı zamanda komşu yapılarla olan ilişkisi, eşlik eden diğer anomaliler, polihidramniyos veya oligohidramniyos öyküsü, fetal cinsiyet, fenotip, kar-yotip özellikleri ve aile öyküsü tanı koymada yol göstericidir.^{1,2}

McKusick Kaufman sendromu (MKKS) postaksiyel polidaktili, konjenital kalp hastalığı ve çoğunlukla kadınlarda hidrometrokolpos, erkeklerde hipospadias olmak üzere genital malformasyonlar triadından oluşan otozomal resesif kalıtılan bir hastalıktır. Kadınlarda daha sık görülür.^{3,4}

Burada, prenatal ultrasonografide abdominal kistik kitle saptanan, MKKS'li kardeş ölüm öyküsü olan, doğum sonrası hidrometrokolpos ve polidaktili bulguları olması nedeni ile MKKS tanısı konulan bir yenidoğan sunulmuştur.

OLGU SUNUMU

Zamanında, 3440 g ağırlığında, sezaryen ile doğan bebek, fetal abdominal kistik kitle tanısı ile yenidoğan yoğun bakım ünitesine kabul edildi. Aralarında akrabalık olmayan anne ve babanın ikinci çocuğu olarak doğan bebekte prenatal ultrasonografide abdominal boşlukta 58 x 58 mm boyutlarında, seviye veren kistik kitle tespit edilmişti. Soygeçmişinden MKKS tanısı alan ve postpartum 8. günde kaybedilen kardeş öyküsü olduğu öğrenildi. Fizik muayenesinde karında 9 x 9 cm sert mobil kitle, tek ürogenital açıklık ve polidaktili (sol el lateralinde 6. parmak ile sağ el lateralinde agenetik parmak) mevcuttu. Bu bulgularla hastada öncelikle MKKS düşünüldü. Abdominal ultrasonografi vajen ve mesanenin aynı yere açıldığını gösterdi. Sistovajinogramda ürogenital sinüs anomalisi belirlendi, vajen ve mesane doluş gösteriyor ancak vajenin sekresyonla ileri derecede distandü olması nedeniyle mesaneye dışarıdan bası yapıyordu (Resim 1). Çocuk Cerrahisi Bölümü tarafından yapılan vajinal kateterizasyon ile birikmiş olan sekresyonun drenajı sağlandı. Uterusun ve distandü olan vajenin kollabe olmasıyla karındaki kitlenin kaybolduğu gözlemlendi. Hastanın idrar çıkarımı ve böbrek fonksiyonları normaldi ancak bilateral toplayıcı sistemlerde dilatasyon mev-



RESİM 1: Ürogenital sinüsü gösteren sistovajinogramda dilate olmuş vajen ve üzerinde uterus görülmektedir.

cuttu. Olguya ileri yaşlarda cerrahi düzeltme ameliyatı yapılması planlandı. Eşlik edebilecek anomaliler açısından yapılan ekokardiyografide patent duktus arteriyozus ve patent foramen ovale saptandı. Kontrol ekokardiyografi normaldi. Ayırıcı tanıda düşünülen Bardet-Biedl sendromu (BBS)'na yönelik yapılan göz muayenesinde retinitis pigmentosa saptanmadı. Olgu, MKKS tanısı ile izleme alındı, aileye genetik danışmanlık verildi.

TARTIŞMA

MKKS, ilk olarak 1964 yılında Amiş topluluğunda tanımlanmıştır.^{4,5} Hastaların %60'ında polidaktili, %15'inde konjenital kalp hastalığı ve kadınların %70'inde hidrometrokolpos bildirilmiştir.^{1,6,7} Hidrometrokolpos maternal östrojen stimülasyonuna ikincil uteroservikal sekresyonların birikimi sonucu uterus ve vajinanın distansiyonuna bağlı gelişir. Etiyolojisinde embriyogenez sırasında anormal müllerian kanalizasyona bağlı gelişen vajinal atrezi, transvers membran veya imperfore himen yer alır. MKKS'de görülebilen diğer ürogenital anomaliler ise ektopik üretra, genitoüriner fistül ve ürogenital sinüs anomalileridir. Erkeklerde kriptorşidizm ve hipospadias görülebilir.^{4,8} Kardinal bulguları postaksiyel polidaktili, konjenital kalp hastalığı ve genital malformasyonlar olan MKKS'li hastalarda atriyal septal defekt, ventriküler septal defekt, atriyoventriküler kanal, sol superior vena kava, fallot

tetralojisi, hipoplastik sol kalp gibi kardiyak anomaliler görülebilmektedir.^{5,8} Postaksiyel polidaktili ise elde ulnar yüzde ve ayakta fibular yüzde ekstra parmak olması ile karakterizedir.^{3,5} Tanı klinik olarak kadınlarda hidrometrokolpos, postaksiyel polidaktili ve konjenital kalp hastalığı; erkeklerde ise postaksiyel polidaktili ve konjenital kalp hastalığı ile birlikte kriptorşidizm ve hipospadias gibi genitouriner malformasyonların gösterilmesi ile konulur.³ Olgumuzda prenatal ultrasonografide tespit edilen abdominal kistin vajen kaynaklı olduğu gösterilmiştir. Konjenital kalp hastalığı saptanmamıştır ancak postaksiyel polidaktili, ürogenital sinüs anomalisi, hidrometrokolpos ve MKKS tanılı kardeş ölüm öyküsü olması nedeni ile olguya MKKS tanısı konulmuştur.

Fetal abdominal kistik kitlelerin ayırıcı tanısını yapmak prenatal dönemde oldukça güçtür. Özyüncü ve ark., retrospektif çalışmalarında prenatal ultrasonografide abdominal kist saptanan 71 hastanın sonuçlarını bildirmişlerdir.⁹ Tanı anında ortalama gebelik yaşı 25±5,1 hafta olan hastalardan dokuzunda fetus dışı yapısal anomali, beşinde kromozomal anomali belirlenmiştir. Yedi gebeliğe son verilmiş, toplam mortalite 11/64 (%17) olarak belirtilmiştir. Toplam 64 hastanın 12'sinde kist doğumda kaybolmuş, kalanların yaklaşık yarısına cerrahi girişim gerekmiştir. Yazarlar abdominal kistin kaynaklandığı sistemi tespit etmede ultrasonografinin duyarlılığının %88,1, özgünlüğünün %95,7, pozitif prediktif değerinin %4,1'lik yanlış pozitiflik oranı ile birlikte %92,0 olduğunu bildirmişlerdir. Bununla beraber Gupta ve ark. fetal abdominal kistik kitlesi olan altı fetusa manyetik rezonans görüntüleme (MRG) yapmış ve anatomik lokalizasyon, doku karakterini belirleme açısından ultrasonografiye göre MRG'yi üstün bulmuşlardır.¹⁰ Altı hastada altta yatan nedenler mekonyum psödokisti, mezenterik kist, hidrometrokolpos, şilöz asit, ileri derecede hidronefroz olarak belirlenmiştir. Bizim olgumuzda prenatal ultrasonografinin duyarlılığının yanı sıra benzer kardeş öyküsünün oluşu tanıyı kolaylaştırmıştır ve MRG'ye gerek duymamıştır.

Fetal abdominal kist saptanan olguların prognozu konusunda Sherwood ve ark. 55 hastanın sonuçlarını bildirmişlerdir.¹¹ Bu hastaların ikisi intrauterin kaybedilmiş, %24'ünde kist doğum sonrası kaybolmuştur, %29'u cerrahi tedavi gerektirmiştir. Ürogenital anomalilerde cerrahi tedavi zamanlamasına hastanın yaşı, gelecekteki fertilité ve cinsel yaşantısı göz önünde bulundurularak karar verilmektedir.¹²

Hidrometrokolpos ve postaksiyel polidaktili BBS'de görülen bulgulardır, bu nedenle ayırıcı tanıda BBS mutlaka düşünülmelidir. Hem MKKS, hem de BBS 20p12'de (33,41,42) yer alan MKKS veya BBS6 genindeki mutasyon sonucu oluşur.⁴ BBS, retinitis pigmentosa, polidaktili, obezite, mental retardasyon ve boy kısalığı ile karakterize bir sendrom olup, MKKS'den 10 ile 20'li yaşlara kadar semptom vermemesi ile ayrılmaktadır.⁸ Bebeklik döneminde MKKS tanısı alıp, ileri yaşlarda obezite ve retinitis pigmentosa gelişimi nedeni ile BBS tanısı alan vakalar bildirilmiştir.^{5,8} Bu nedenle hastaların yakın takibi gereklidir. Boy, vücut ağırlığı, beden kitle indeksi, renal fonksiyonlar, kan basıncı takibi, oftalmolojik ve nörogelişimsel değerlendirmeler bu hastalarda belirli aralıklarla izlenmelidir.^{5,13} Olgumuzun göz muayenesinde retinitis pigmentosa saptanmadığı için bu tanıdan uzaklaşıldı ancak izlemde BBS akılda tutulması gereken bir ayırıcı tanı olarak birinci sırada yer almaktadır. İkinci olasılık akromelik büyüme geriliği, polidaktili, konjenital kalp hastalığı ve ektodermal displazi ile karakterize Ellis-van Creveld sendromudur. Bu sendromda da hidrometrokolpos bildirilmiştir.¹⁴

Otozomal resesif geçişli olan MKKS'de genetik danışmanlık önemlidir. Kardeşi hasta olan bir bireyde hastalığın görülme olasılığı %25'dir. Eğer indeks vakada mutasyon tanımlanabilirse sonraki gebeliklerde prenatal tanı hatta preimplantasyon genetik tanı konulabilmektedir.¹ Olgumuzun da MKKS'li kardeşinden genetik çalışma yapılabilseydi prenatal tanı imkânı olabilirdi. Bu olgu ile MKKS, fetal abdominal kistin nadir bir nedeni olarak hekimlerin dikkatine sunulmuş ve genetik danışmanlığın önemi vurgulanmıştır.

KAYNAKLAR

1. Slavin TP, McCandless SE, Lazebnik N. McKusick-Kaufman syndrome: the difficulty of establishing a prenatal diagnosis of an uncommon disorder. *J Clin Ultrasound* 2010;38(3): 151-5.
2. Agarwal R. Sonographic assessment of fetal abdominal cystic lesions: a pictorial essay. *Indian J Radiol Imaging* 1999;9(4):169-82.
3. Slavotinek AM, Biesecker LG. Phenotypic overlap of McKusick-Kaufman syndrome with Bardet-Biedl syndrome: a literature review. *Am J Med Genet* 2000;95 (3):208-15.
4. Behera M, Couchman G, Walmer D, Price TM. Mullerian agenesis and thrombocytopenia absent radius syndrome: a case report and review of syndromes associated with Mullerian agenesis. *Obstet Gynecol Surv* 2005;60(7): 453-61.
5. Khatwa UA, Rajegowda B, Rosenberg HK, Lieber E. McKusick-Kaufman Syndrome (MK catalogue #236700) presenting prenatally as fetal abdominal mass. *J Perinatol* 2005; 25(2):146-9.
6. Stone DL, Agarwala R, Schäffer AA, Weber JL, Vaske D, Oda T, et al. Genetic and physical mapping of the McKusick-Kaufman syndrome. *Hum Mol Genet* 1998;7(3):475-81.
7. Slavotinek AM, Biesecker LG. Phenotypic overlap of McKusick-Kaufman syndrome with bardet-biedl syndrome: a literature review. *Am J Med Genet* 2000;95(3):208-15.
8. David A, Bitoun P, Lacombe D, Lambert JC, Nivelon A, Vigneron J, et al. Hydrometrocolpos and polydactyly: a common neonatal presentation of Bardet-Biedl and McKusick-Kaufman syndromes. *J Med Genet* 1999; 36(8):599-603.
9. Ozyuncu O, Canpolat FE, Ciftci AO, Yurdakok M, Onderoglu LS, Deren O. Perinatal outcomes of fetal abdominal cysts and comparison of prenatal and postnatal diagnoses. *Fetal Diagn Ther* 2010;28(3):153-9.
10. Gupta P, Sharma R, Kumar S, Gadodia A, Roy KK, Malhotra N, et al. Role of MRI in fetal abdominal cystic masses detected on prenatal sonography. *Arch Gynecol Obstet* 2010; 281(3):519-26.
11. Sherwood W, Boyd P, Lakhoo K. Postnatal outcome of antenatally diagnosed intra-abdominal cysts. *Pediatr Surg Int* 2008;24(7):763-5.
12. Uzun M, Avşar AF. [Genital system anomalies]. *Türkiye Klinikleri J Gynecol Obst-Special Topics* 2010;3(2):9-14.
13. Cohen E, Javitt MC. Term pregnancy in a patient with McKusick-Kaufman syndrome. *AJR Am J Roentgenol* 1998;171(1):273-4.
14. Digilio MC, Torrente I, Goodship JA, Marino B, Novelli G, Giannotti A, et al. Ellis-van Creveld Syndrome with hydrometrocolpos is not linked to chromosome arm 4p or 20p. *Am J Med Genet A* 2004;126A(3):319-23.