

“MURCS birlikteliğinin tesadüfi tanısı: olgu sunumu”

Mehmet Keskin, M. Emre Atabek, Selim Kurtoğlu, Funda Baştuğ

Özet

MURCS birlikteliği Müller kanal aplazisi, renal aplazi ve servikotorasik displazinin beraberliği olarak bildirilmiştir. Karın ağrısı ile başvuran 13 5/12 yaşında bir kız çocuğu akut apandisit tanısı ile opere edildi. Ameliyat esnasında farkedilen uterovajinal atrezi, sağ renal agenezi ve sonrasında tespit edilen servikotorasik displazi bulguları ile birlikte MURCS (Müllerian, Renal, and Cervical Spine) birlikteliği olduğu tespit edildi.

Anahtar kelimeler: akut apandisit, MURCS, renal agenezi, servikotorasik displazi, uterovajinal atrezi

Summary

Incidental diagnosis of MURCS association: a case report

The MURCS association consists of Müllerian duct aplasia, renal aplasia, and cervicothoracic dysplasia. A 13 5/12 year-old-girl who suffered from abdominal pain was operated on with the diagnosis of acute appendicitis. The presence of uterovaginal atresia and right renal agenesis which were incidentally discovered peroperatively, with the additional later finding of cervicothoracic dysplasia led to the diagnosis of MURCS association.

Key words: acute appendicitis, cervicothoracic dysplasia, MURCS, renal agenesis, uterovaginal atresia

Giriş

Müllerian, Renal, and Cervical Spine (MURCS) birlikteliği ilk olarak 1979 yılında Duncan ve arkadaşları tarafından 30 hastada rastlantı dışı Müller kanal aplazisi, renal aplazi ve servikotorasik displazinin birarada olması olarak bildirilmiştir (1). Etiyolojisi tam olarak bilinmemektedir. Genellikle sporadik geçişlidir ve eşlik eden anomaliler; servikotorasik vertebral defektler, vajina yokluğu, uterus hipoplazisi veya yokluğu, renal agenezi veya ektopidir. Bu hastalar sıklıkla normal sekonder seks karakterine sahip olup, primer amenore veya infertilite nedeniyle başvururlar

(1).

Akut apandisit tanısıyla operasyona alınan hastada rastlantısal olarak uterovajinal atrezi ve sağ renal agenezi tespit edildi. Buna ilaveten servikal 3 ve 6. vertebralar arasında füzyon defekti vardı. Bu bulgularla MURCS birlikteliği tanısı alan vaka, ilgili literatür gözden geçirilerek sunulmuştur.

Olgu Sunumu

Onüç yaş beş aylık kız hasta karın ağrısı yakınması ile

Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Çocuk Endokrinolojisi ve Metabolizma Hastalıkları Bilim Dalı, KAYSERİ.

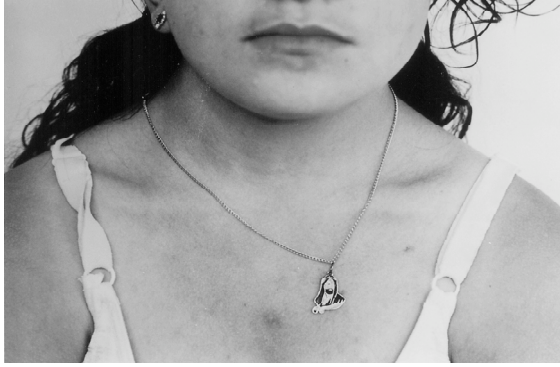
Yazışma adresi: Dr. Mehmet Keskin, Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı 38090 KAYSERİ

Tel: (0352) 438 00 76 Fax: (0352) 437 58 25

e-posta:keskinm@erciyes.edu.tr

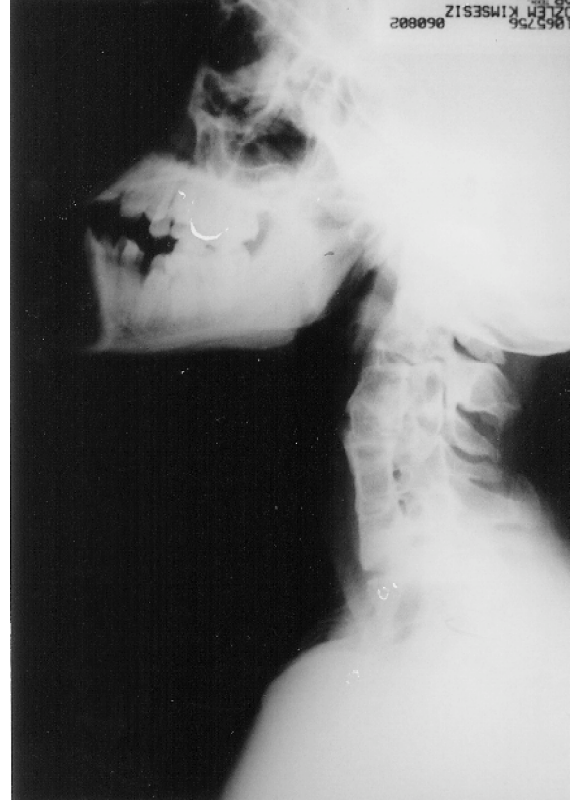
Alındığı tarih: 24.12.2002, kabul tarihi: 8.12.2003

getirildi. Aralarında 3. dereceden akrabalık olan anne ve babanın ikinci çocuğu idi. Fizik muayenesinde ağırlığı 41 kg (10-25p), boyu 151 cm (25p), nabız:100/dk, solunum:16/dk, kan basıncı:120/80 mmHg idi. Baş ve boyun muayenesinde saç ve saçlı deri doğal, ense saç çizgisi düşük, boyun kısa ve yelesenme mevcuttu (Resim 1). Boyun hareketlerinde kısıtlılık yoktu. Batın normal bombelikle, sağ alt kadranda hassasiyet, defans ve rebound pozitif idi. Pubertal değerlendirmede, telarş evre 4, pubarş evre 4 iken menarşın gerçekleşmediği öğrenildi. Diğer sistem muayeneleri normal idi. Hemogram ve biokimyasal değerler (FSH, LH, östradiol dahil) normaldi. PA Akciğer grafisi ve ayakta batın grafisi normaldi. Kemik yaşı 13 6/12 yaş ile uyumlu idi.



Resim 1: Olgunun boynunda kısalık ve yelesenme izlenmektedir

Hastanın servikal vertebra grafisinde C3-C6 arasındaki vertebralarda füzyon mevcuttu (Resim 2). Batın ultrasonografisinde sağ böbrek izlenmedi ve ileoçekal bölgede apandisit ile uyumlu görüntü izlendi. Sol böbrek ise normal olarak değerlendirildi. Pelvik ultrasonografisinde uterovajinal atrezi saptandı. Her iki over ise normal olarak izlendi. Kromozom analizi 46,XX idi. Laparoskopik eksplorasyon yapılan hastada utero vajinal atrezi ve sağ over kisti olduğu görüldü ve aynı anda apendektomi de yapıldı. Hasta uterovajinal atrezi, servikal vertebralarda füzyon defekti ve sağ renal agenezi bulguları ile MURCS birlikteliği tanısı aldı.



Resim 2: Yan servikal grafisinde C3-C6 arasında füzyon defekti görülmektedir

Tartışma

Mayer Rokitansky-Kuster-Hauser sendromu vajina ve uterusun parsiyel veya tam agenezisi ile karakterizedir. Dişi cinsiyette görülme sıklığı 1/4000 ile 1/5000 arasında bildirilmektedir (2,3). Bu hastalar normal kromozom yapısına sahiptirler. Müller yapılarında agenezi, gonadal disgeneziden sonra ikinci sıklıkla görülen amenore nedenidir. Rokitansky sendromunda vajinal atrezi, primer amenore, normal vulva, uterus duplikasyon anomalisi, normal dişi genotip ve fenotip, normal overler, renal ve iskelet anomalileri görülebilmektedir. Renal anomaliler olguların %15 ile % 40'ında, iskelet anomalileri ise olguların % 12'sinde görülmektedir. Hastalar 46 XX karyotipinde ve normal dişi fenotipindedir. Overlerde hormonal fonksiyon normaldir. Sekonder seks karakterlerin gelişimi normaldir fakat menarş gerçekleşmez (4,5). Bu anormallik renal ve iskelet anomalileri ile birlikte olduğunda MURCS birlikteliği olarak adlandırılır. MURCS birlikteliğinin ayırıcı tanısında vertebral defektler dikkate

alındığında Klippel-Feil sendromu ve vertebral defekt; renal agenezi ve uterovajinal displazi açısından ise VATER birlikteliği düşünülmelidir. MURCS birlikteliğinde servikotorasik vertebral defektler beklenirken VATER birlikteliğinde torakalumbur ve sakral vertebralarda defekt gözlenir. MURCS birlikteliğinde gözlediğimiz renal agenezi ve uterovajinal displazi VATER birlikteliğinde nadir gözlenmektedir. VATER birlikteliğinde imperforate anus, radial displazi gibi üriner ve genital sisteme ait diğer anomaliler ve üst ekstremitte anomalileri gözlenir (6). Hastamızda ayrıca ekstremitte ve solunum sisteminde anormalliklerin olmayışı VATER birlikteliği tanısından uzaklaştırdı.

Olgumuzda fizik muayenede boyun kısalığı olması nedeniyle yapılan radyografik incelemede C3 ve C6 vertebralar arasında füzyon defekti tespit edildi. Bu bulgu ile önce Klippel - Feil sendromu düşünülebilir. Klippel - Feil sendromu servikal vertebralarda füzyon sonucunda kısa boyun, düşük ense-saç çizgisi ve boyun hareketlerde kısıtlılık ile karakterizedir. Spina bifida okkulta yaygındır. Skolyoz ve hemivertebra ile birlikte servikal kosta ve Springel deformitesi de bulunur (7,8). Olgumuzda Klippel -Feil sendromuna uyan bulgular olmakla birlikte özellikle uterus yokluğunun olması bu sendromu düşündürmemektedir.

Primer amenorenin önemli bir nedeni olan Turner sendromu da ayırıcı tanıda akla getirilmelidir. Hastamızda yele boyun ve böbrek anormalliği olması sebebi ile Turner sendromu ile ayırıcı tanı için kromozom analizi, FSH ve LH düzeyleri araştırılarak Turner sendromu olmadığı da anlaşılmıştır. Sonuç olarak, fizik muayenede boyun kısalığı farkedilen kız çocuklarında MURCS birlikteliği olasılığı akla

getirilmelidir. Abdominal ultrasonografi, laparotomi ve endokrin tetkikler yapılarak kesin tanıya varılmalıdır.

Kaynaklar

1. Duncan PA, Shapiro L, Stangel JJ, Klein EM, Addonizio JC. The MURCS association: Müllerian duct aplasia, renal aplasia, and cervicothoracic somite dysplasia. *J Pediatr* 1979; 95: 399- 402.
2. Reindollar RH, Byrd JR, McDonough PG. Delayed sexual development: a study of 252 patients. *Am J Obstet Gynecol* 1981; 140: 371- 80.
3. Pletcher JR, Slap GB. Menstrual disorders: amenorrhea. *Pediatr Clin North Am* 1999; 46: 505- 17.
4. Strubbe EH, Willemsen WN, Lemmens JA, Thijin CJ, Rolland R. Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome: distinction between two forms based on excretory urographic, sonographic, and laparoscopic findings. *Am J Roentgenol* 1993; 160: 331- 4.
5. Reybaud C, Richard O, Arzim M, David M. Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome: associated pathologies. *Arch Pediatr* 2001; 8: 1209- 13.
6. Duncan PA, Shapiro LR. MURCS and VATER associations: vertebral and genitourinary malformations with distinct embryologic pathogenetic mechanisms. *Teratology* 1979; 19: 24.
7. Helmi C, Pruzansky S. Craniofacial and extracranial malformations in the Klippel-Feil syndrome: Cleft Palate *J* 1980; 17: 65- 8.
8. Da Silva EO. Autosomal recessive Klippel-Feil syndrome *J Med Genet* 1982; 19: 130- 4.