

Bir Mc Kusick-Kaufman sendromu: Abdomino-perineal-vajinal pull-through

Ender ARITÜRK, Gazi AYDIN, Feride MEHMETOĞLU

Dicle Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Cerrahisi Anabilim Dalı, Diyarbakır

Summary

A case of Mc Kusick-Kaufman Syndrome

A case of Mc Kusick-Kaufman Syndrome is described in an eight month old female infant. The syndrome inherited autosomal recessively and characterized by hydrometrocolpos, postaxial polydactyly, congenital heart disease and anorectal malformations. The syndrome has been known since 1964 and some new components have been described since then. The case presented has a strawberry mark hemangioma on the right forearm

in addition to the hydrometrocolpos, ventricular septal defect and the postaxial polydactyly. The case was operated on using an abdomino-perinealvaginal pull-through procedure at the age of eight months. She had had a decompressive suprapubic vaginostomy drainage in the neonatal period prior to the definitive procedure. The temporary vaginostomy is thought to be useful before such a risky definitive operation.

Key words: Hydrometrocolpos, Mc Kusick-Kaufman Syndrome, abdomino-perineal-vaginal pull-through

Giriş

İlk defa 1964 yılında Mc Kusick ve arkadaşları tarafından hidrometrokolpos ve postaksiyal polidaktilinin ailesel geçiş gösterdiği tarif edildi. (4) Daha sonra 1972 yılında Kaufman ve arkadaşları konjenital kalp hastalıkları ile ilgili yaptıkları araştırmalarda bazı kongenital kalp hastalıklarının da hidrometrokolpos ve postaksiyal polidaktili ile birlikte görüldüğünü farkettiler (3). Sonuçta otozomal resesif geçişimli, konjenital kalp hastalıkları, postaksiyal polidaktili, hidrometrokolpos ile kendini gösteren sendrom Mc Kusick-Kaufman sendromu olarak tanımlandı. Son olarak 1979 yılında anorektal malformasyonların da birlikte bulunabileceği belirtilmektedir (7).

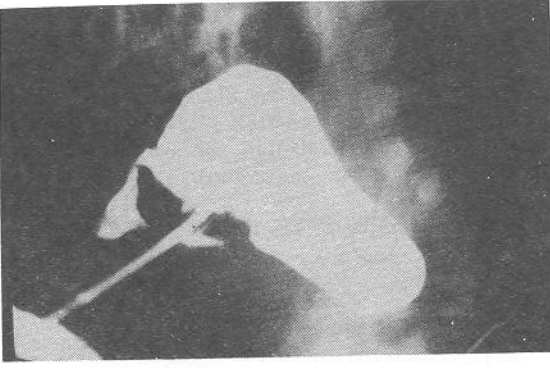
Bu olgu sunusunda amaç son yıllarda tanımlanmış olan Mc Kusick-Kaufman sendromunu ülkemizdeki akraba evliliklerinin de sıklığını dikkate alarak daha kolay tanımlanabilir ve tedavi edilebilirliğini sağlamaya çalışmaktır.

Olgu sunumu

Sekiz aylık kız çocuğu ilk defa bir aylık iken karında kitle nedeniyle başvurdu. Hikayesinde spontan vajinal yolla doğumu takiben gelişen ve karın içinde yer kaplayan oluşum nedeniyle ortaya çıkan solunum güçlüğü mevcuttu. Aile anamnezinde anne ve babasının teyze çocukları olduğu öğrenildi.

Fizik muayenede mezokardiak odakta 3/6 derecesinde pansistolik üfürüm, batında simfizisten ksifoide uzanan yarı mobil, bimanuel muayenede rektumun önünde fluktuasyon veren kitle, sağ kolda 2x2 cm. boyutlarında "strawberry mark" hemangiom, sağ el ve her iki ayakta transaksiyal polidaktili mevcuttu. Genital incelemede vajen açıklığı saptanamadı. Ayakta boş batın grafisinde barsak gazlarının her iki tarafa doğru itildiği, ultrasonografide 9x7,5x8 cm. boyutlarında sağ üreteri laterale doğru iten ve mesaneye üstten bası yapan kistik özellikle pelvik kitle ve her iki böbrekte hidroureteronefroz saptandı. IVP de sol böbrek afonksiyone idi. Sistografide mesane kapasitesi küçülmüş mesaneye üstten bası olduğu dikkat etmekte idi.

Fizik muayene ve laboratuvar bulguları ışığı altında hastaya hidrometrokolpos ön tanısı konarak ameliyata alındı. Genel anestezi altında suprapubik transvers insizyonla ekstraperitoneal yolla vajen ön duvarına yapılan insizyondan 250 cc civarında süt kıvamında gelen sıvı içerikten yapılan kültürlerde üreme olmadı. Bir adet 10 numara peser son-

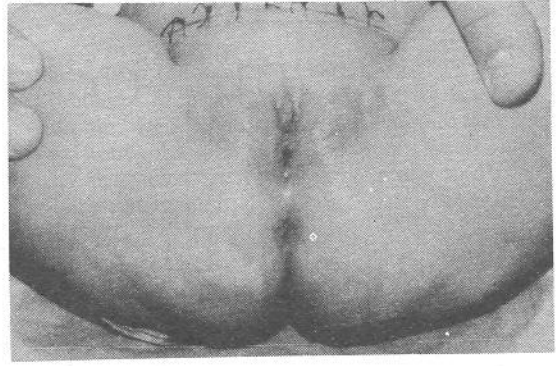


Resim 1. Suprapubik vajenostomi yerinde radyopak madde verilerek yapılan vajenogramda genişlemiş vajen ve proksimalinde uterus kavitesi dikkat çekmektedir.



Resim 2. Abdomino-perineal-vajinal pull-through yapıldıktan sonra çekilen grafide vajinal devamlılık gösteriyor.

da vajen eksternal drenaj uygulandı. Genel durumu ve solunum problemleri düzelen hastaya vajinostomi yerinden ürografen verilerek yapılan incelemede özellikle vajende daha fazla olmakla birlikte uterusu da genişleme dikkat çekmekte idi (Resim 1). Aylık kontrollere çağrılan hasta definitif ameliyat için programa alındı. Kontroller esnasında yapılan ekokardiografik incelemede kardiyak potolojinin



Resim 3. Postoperatif erken dönemde genital bölgenin görünüşü.

ventriküller septal defekte bağlı olduğu saptandı.

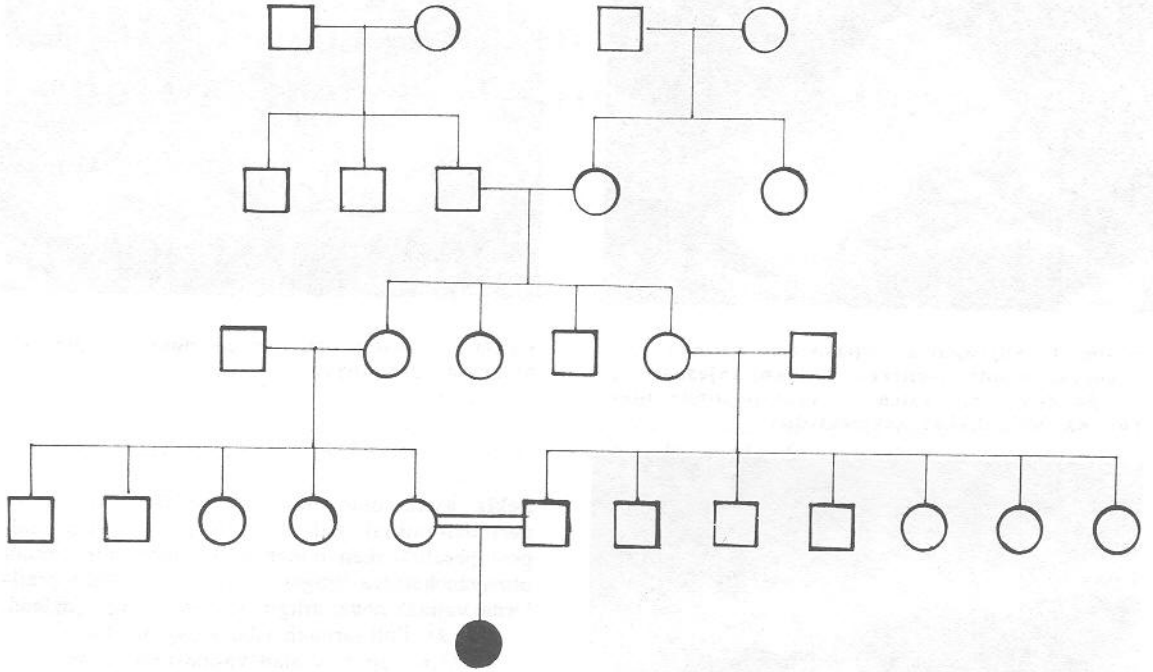
Sekiz aylık olan hastaya standart abdomino-perineal-vajinal pull-through işlemi uygulandı postoperatif erken dönemde herhangi bir sorunu olmayan hastaya ürografen verilerek çekilen grafilerde vajinal devamlılığın sağlanabildiği gözlemlendi (Resim 2). Pull-through işlemi uygulandıktan sonra önceden yapılmış olan vajinostomi kapatılarak vajen proksimal ön duvarı 4-0 kromik katgüt ile tek tek onarıldı (Resim 3).

Postaksiyal polikdaktili düzeltimi için çağrılan hasta VSD ve komplikasyonları yönünden kardiyolojik kontrol altında tutulmaktadır.

Tartışma

Mc Kusick-Kaufman sendromu otozomal resesif geçiş gösteren genetik bir sendromdur. Bu sendrom hem kız hem de erkek çocuklarda bir veya birden fazla komponentin birarada bulunmasıyla ortaya çıkabilmektedir (3,4). Otosomal resesif geçişte hastalığın ortaya çıkabilmesi için anne ve babadaki birer adet çekinik genin biraraya gelmesi gerekmektedir. Bu durum da genellikle akraba evliliklerinde ortaya çıkabilmektedir. Akraba evliliklerinin sık yapıldığı ülkemizde otozomal resesif geçişimli hastalıklara sıklıkla rastlanabilmektedir. Gerçekten de, olgumuzda anne ve baba teyze çocukları olarak karşımıza çıkmaktadır (Şekil 1).

Hastamızda ön kol üzerinde tesbit ettiğimiz hemanjiomun da genetik geçişle mi ilgili olduğu yoksa sendromun dışında ayrı bir patoloji olarak mı ortaya çıktığı tartışılabilir, yaptığımız literatür incelemesinde tanımlanan olgularda hemanjiom bildirilmemiştir (1).



Şekil 1. Hastanın aile ağacında yakın akrabalık görülmektedir.

Başlangıçta saptadığımız kitle, solunumu tehdit etmekte ve ayrıca konjenital kalp hastalığı da önceleri hemodinamik değişiklikler oluşturmamasına rağmen dolaşımı risk altına sokmakta idi. Bu nedenlerle ilk etapta hastaya kısa sürede tamamlanan ve aynı zamanda eksplorasyon amacını da güden suprapubik vajinostomi tercih ettik. Hastamızın genel durumu düzeldikten ve detaylı değerlendirmesi tamamlandıktan sonra zaman alıcı ve teknik gerektiren Ramenofsky ve Rafensperger tarafından tarif edilen abdomino-perineal-vajinal pull-through prosedürü uygulandı (5). Prosedürün uygulanmasındaki farklılık abdominal yolla vajen içine yerleştirilen parmak yerine hegar bujisinin kullanılması idi ve yine istenmeyen travmalardan kaçınabilmek amacıyla bir yardımcının parmağının ameliyat süresince rektum içinde tutulması idi. Olgumuzda distal vajinal parça ile üretra aynı yere açılmaktaydı; yani bir ürogenital sinüs mevcuttu ve ilk bakışta üretra açılımı izlenimi alınmakta idi. Vajen açıklığının saptayabilmek için yer olarak ürogenital sinüs ostiumunun hemen altı ve transvers insizyon yerine açıklığı anüse bakan eliptik insizyon tercih edildi. Bu tür insizyonu tercih etmemizin nedeni ileride oluşabilecek introitus stenozunu biraz da olsa etkisiz hale getirebilmektir. Pull-

through için vajenin çevre dokulardan serbestleştirilmesi perineal yoldan ve keskin disseksiyonla sağlandı. Disseksiyon vajen mukozasına yakın yapıldı ve çevresel sinir ve kas yapılarına zarar vermektan mümkün olduğunca kaçınıldı.

Sonuç olarak imperfore himen olguları hariç tutulursa hidrometrokolposa neden olan yüksek tip vajen atrezilerinde çocuğun yaşı ve ağırlığı kadar ek konjenital anomalileri de önem taşımaktadır. Özellikle hayatı tehdit eden solunum ve dolaşımın tehlikeye girebileceği durumlarda önce geçici vajenostomi yapmak akılcı bir yaklaşım gibi gözükmektedir.

Kaynaklar

1. Finn MC, Glowacki J, Mulliken JB: Congenital vascular lesions: Clinical application of a new classification: J Pediatr Surg 18: 894, 1983
2. Graivier L, Mc Kay DL, Katz A: Hydrocolpos, vaginal atresia and urethrovaginal fistula in a neonate: Abdominal-Perineal-Vaginal Pull-through. J Pediatr Surg. 12:605,1977
3. Kaufman RL, Hartman AF, Mc Alister WH: Family studies in congenital heart disease II: A syndrome of hydrometrocolpos, postaxial polydactyly and congenital heart disease Birth Defects 8:85,1972
4. Mc Kusick VA, Bauer RL, Koop CE, Scott RB:

Hydrometrocolpos as a simply inherited malformation, JAMA 189:813,1964

5. Ramenofsky ML, Raffensperger JG: An abdomino-perineal-vaginal pull-through for definitive treatment of hydrometrocolpos. J Pediatr Surg 6:381,1971

6. Reed MH, Griscom NT: Hydrometrocolpos in

infancy. Am.J. Roentgen 118:1,1973

7. Robinhow M, Shaw A: The Mc Kusick-Kaufman syndrome: Recessively inherited vaginal atresia. Hydrometrocolpos, uterovaginal duplications, ano-rectal anomalies, postaxial polydactyly and congenital heart disease. J Pediatrics 94: 776,1979