

Ellis-van Creveld Sendromu

Prof.Dr. Olcay SAĞKAN, Dr. Aykut AYKIN, Dr. Zerrin YILDIZBAŞ, Doç.Dr. Fulya TANYERİ,
Prof.Dr. Gürler İLİÇİN

Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi İç Hastalıklardan ABD, SAMSUN

ÖZET

Kondro-ektodermal displazi (Ellis-van Creveld Sendromu), otozomal resesif geçiş gösteren bir konjenital multisistem hastalıdır. Bu yazımızda ostium primum tipi atrial septal defekt ile giden 27 yaşında bir Ellis-van Creveld Sendromu olgusu sunularak literatür gözden geçirildi

Anahtar Kelimeler: **Kondro-ektodermal displazi**
Atrial septal defekt

Kondro-ektodermal displazi (Ellis-van Creveld Sendromu: EvC Sendromu), nadir görülen konjenital bir multisistem hastalıdır. İlk kez 1940 yılında Ellis ve van Creveld'in tanımladığı 3 olgudan (1) sonra, yayınlarda bugüne kadar bildirilmiş 150 kadar olgu mevcuttur (1-4). Hastalığın karakteristik özellikleri; postaksiyal polidaktili, kısa ekstremiteli küçüklük, diş, tımak ve saç displazileri ile en sık ostium primum veya sekondum tipi atrial septal defekt olmak üzere çeşitli konjenital kalp hastalıklarıdır. Bu özellikler yanında multiple frenula, torasik hipoplazi, mandibular hipoplazi, sindaktili, genu valgus, epispadias, seksüel infantilizm, anormal pulmoner ven dönüşü ve persistan vena kava superior gibi daha nadir defektlerde bildirilmiştir (1-7). Hastalığın otozomal resesif geçiş gösterdiği bilinmekle birlikte (1,3,6,7), oluşumundaki temel biyokimyasal defekt ve insidansı bilinmemektedir.

Geliş Tarihi: 29.1.1990

Kabul Tarihi: 1.3.1990

Yazışma Adresi: **Dr. Aykut AYKIN**

Ondokuz Mayıs Üniversitesi
Tıp Fakültesi
İç Hastalıklardan ABD
Kurupelit-SAMSUN

SUMMARY

ELLIS-VAN CREVELD SYNDROME

Chondro-ectodermal dysplasia (Ellis-van Creveld Syndrome) constitutes a rare congenital multisystem disease that is inherited as an autosomal recessive trait. In this report, we presented the Ellis-van Creveld syndrome with ostium primum atrial septal defect in 27 year old woman and reviewed the relevant literature.

Key Words: **Chondro-ectodermal dysplasia**
Atrial septal defect

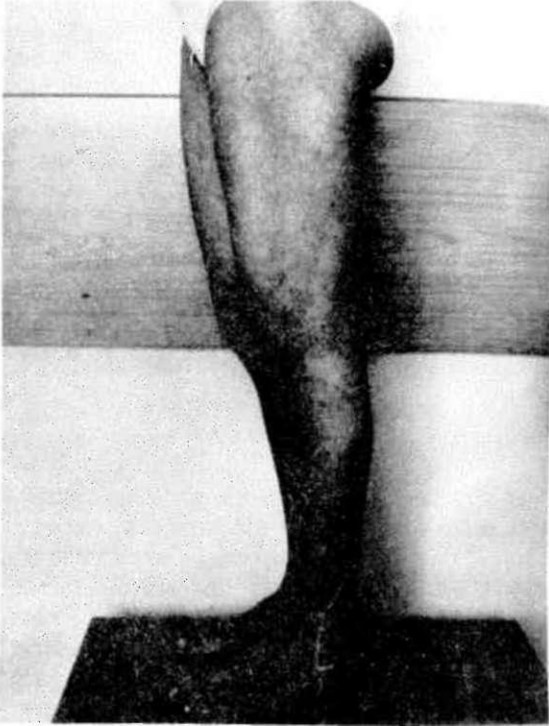
Biz bu makalede tüm ekstremitelerde polidaktili ve geniş primum tipi ASD'si olan bir EvC sendromu olgusunu sunarak yayınlardan gözden geçirdik.

OLGU SUNUMU

27 yaşında bayan hasta nefes darlığı, çarpıntı, parmak uçları ve dudaklarda morarma yakınmalarıyla Nisan 1989'da kliniğimize başvurdu. Öyküsünden bu yakınmalarının çocukluğundan beri zaman zaman olduğu, ancak son 4-5 yıl içinde giderek arttığı, 2-3 kat merdiven çıkabildiği, efor sırasında batıcı vasıfta göğüs ağrıları ve siyanozunun olduğu, yine son 4-5 yıldır gece gelen nefes darlığının ortaya çıktığı öğrenildi. Hastanın öz ve soy geçmişinde romatizmal kalp hastalığı, ailede benzer hastalık ve anne baba arasında akraba evliliği öyküsü mevcut değildi. Kliniğimize başvurduğunda yapılan fizik incelemede TA: 80/50 mmHg, solunum takipneik, parmak uçları siyanoze, belirgin venöz dolgunluk ve hepatojuguler reflü mevcuttu. Kalp muayenesinde, mezokardiyak ve pulmoner odaklarda 2-3°/6°den sistolik üfürüm, 2. ses'de sabit çiftleşme; her iki akciğer bazallerinde ince raller ve midklavikular hatta 4 cm. hepatomegalisi mevcuttu. Hastanın orofasial ve ekstremitelerde muayenesinde hipoplazik mandibula, gingival düzensizlikler ve aksesuar frenula

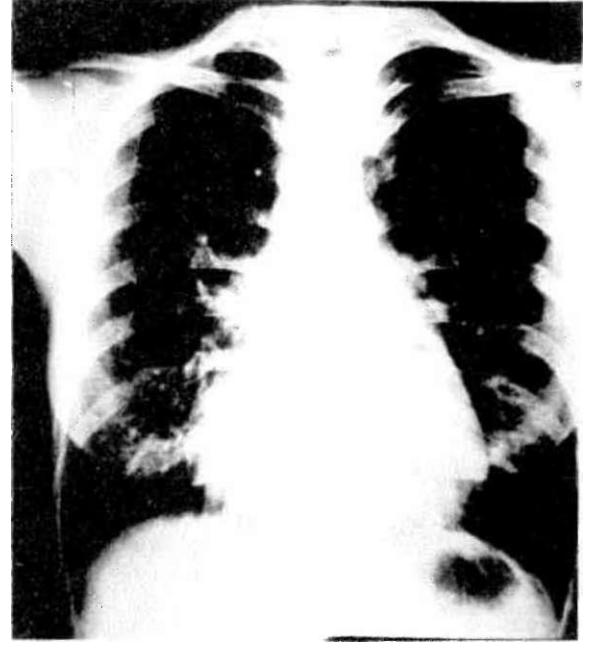


Şekil 1. (A) Hastanın elleri.



Şekli 1. (B) Hastanın bacakları.

yanında, ekstremitelerin distal kısımlarının belirgin şekilde kısa olduğu, dört ekstremitede polidaktilisi (Şekil 1) ve hafif bir genu valgusunun bulunduğu saptandı. Hastanın boyu 148 cm, symphysis pubis-ayak mesafesi 62 cm., symphysis pubis-baş mesafesi ise 86 cm. idi. Yapılan laboratuvar incelemelerinde hemogram, idrar analizi ve biyokimyasal analizler nor-



Şekil 2. Tekkardiografik bulgular.

mal sınırlarda idi. Telekardiyoğrafide kalbin global büyük olduğu, pulmoner konusun belirgin, pulmoner vaskülaritenin artmış olduğu saptandı (Şekil 2). Elektrokardiyoğrafide, sol aks sapması, sağ atrial dilatasyon, 1. derece AV blok (PR: 0 28 sn) ve sağ ventrikül hipertrofisi bulguları mevcuttu. Kontrast ekokardiyoğrafik incelemede, interatrial septumda primum tipi geniş bir atrial septal defekt bulunduğu ve kontrast maddenin sağdan sola geçiş gösterdiği görüldü. Hemodinamik çalışmada kateterin interatrial septumun alt kısmından kolayca sol atriuma geçtiği ve oksijen satürasyonlarının incelenmesinde atrial düzeyde şant olduğu, pulmoner arter basıncının 49 mmHg, sağ ventrikül basıncının ise 52 mmHg olduğu saptandı. Ayrıca polimetakarpalizm, akromelik küçüklük yanında normal zeka testi sonuçları alınan hasta, EvC sendromu tanısı ile izleme alındı.

TARTIŞMA

Ellis ve van Creveld tarafından tanımlanan kondro-ektodermal displazinin oluşumundaki temel biyokimyasal defekt ve insidansı bilinmemektedir. Hastalığın geçişi otozomal resesif yolla olmakta, kadın ve erkekte eşit sıklıkta görülmektedir (1,3,6,7). Akraba evliliklerinin sık olduğu ABD'nin Pennsylvania eyaletindeki Amish popülasyonunda * ve Hindistan'ın Kerala bölgesindeki hindu topluluklarında insidansın yüksek

* (ABD'de özellikle Pennsylvania bölgesinde yoğunlaşmış tutucu bir hıristiyan mezhebi)

olduğu ve mutant gen taşıyıcılığının % 13'e dek çıkabil-
diği bildirilmiştir (2,4,6),

Hastalık genellikle yenidoğan döneminde tanınmakla birlikte, bugün prenatal dönemde de tanınması mümkündür (8). Yenidoğan döneminde ol-
guların yarıya yakın kısmı kardiyopulmoner sorunlar nedeniyle yitirilirken, ileri yaşlara dek yaşayan olgular normal zeka gelişimi gösterirler (4-6). Sunduğumuz ol-
guda akraba evliliği öyküsü mevcut olmadığı gibi yapılan aile taramasında herhangi bir kromozomal defekt veya benzer bir hastalık bulunamamıştır.

EvC sendromunun iskelet sistemindeki en önemli bulguları akromelik cücelik ile polidaktildir (1,3,5). ileri yaşlara dek ulaşan olgularda boy uzunluğu 115-150 cm.'ye dek ulaşabilir (1,6). Üst ekstremitelerde polidaktilli hemen tüm olgularda bulunurken, olguların % 10'undan daha az bir kısmında dört ekstremitede bir-
den saptanır (5). İlk raporlarda hastaların çoğunda kapital ve hamat kemiklerde yapışıklıkların bulunduğu bildirilmişse de, bugün 8 ayrı tipte karpai kemik anomalisinin olabileceği ve karpai kemik füzyonlarının oldukça nadir olduğu bildirilmektedir (2,9). Ayrıca bu hastalarda polikarpalizm, polimetakarpalizm, genu vai-
gus ve talipes equinvarus gibi çok çeşitli iskelet anor-
mallikleri de bildirilmiştir (3-5,9), Sunulan olguda boy uzunluğu 148 cm., dört ekstremitede polidaktilli, polimetakarpalizm ve genu valgus mevcut iken, polikarpalizm ve diğer ekstremitate bulguları saptanamamıştır.

Kondro-ektodermal displazili hastaların yaklaşım % 50 sinde çeşitli kardiyak defektler görülür (1,5). En sık görülen kardiyak lezyonlar ostium primum veya os-
tium sekundum tipi atrial septal defektlerdir (1,3,5,6). Bu anomaliler yanında daha nadir olarak ventriküler septal defekt, tek ventrikül, atrioventriküler kanal defektleri, büyük arterlerin transpozisyonu, aort koarktasyonu, patent ductus arteriosus ve total anor-
mal pulmoner ven dönüşü gibi birçok kardiyak anomali de bildirilmiştir (3,5). EvC sendromunda sık görülen orofasial defektler ise başlıca; neonatal dişler, parsiel anodontia, hipodontia, aksesuar frenula ve

mandibular hipoplazidir ve son iki defekt olgumuzda saptanmıştır.

Burada sunduğumuz olgu, kardiyopulmoner sorunlar nedeniyle başvurusu ve ekokardiyografik ve hemodinamik çalışmalarla ostium primum tipi ASD varlığının gösterilmesi yanında her dört ekstremitede bir-
den polidaktilli varlığının gözlenmesi nedeniyle özellik taşımaktadır. Hastada mevcut olan pulmoner hipertan-
siyon ve kalp yetmezliği, olgunun ileri bir aşamada başvurduğunu düşündürmektedir.

KAYNAKLAR

1. Simon MW, Young LW: **Radiological** case of the month. AJDC 140: 665-66, 1986.
2. Mc Kissick VA, Egeland JA, Eld ridge R. Krüzen DE: Dwarfism in the Amish: 1. Ellis-van Creveld syndrome. Bull Hopkins Hosp 115: 306-336, 1964.
3. Suguna Bai NS, Joseph TP, Naif PM: Ellis-van Creveld syndrome. Indian J Pediatr 50: 227-229, 1983.
4. Puliye JM, Daniel A, Mathew HC: Ellis-van Creveld syndrome in Kerala. Trop Geogr Med 39: 385-387, 1987.
5. Kagalwala TY, Vaidya V.U, Joshi RM, Bharucha M.A, Kumta NH: Chondro-Ectodermal dysplasia. Indian Pediatr 24: 1045-1050, 1987.
6. Goldstein JL, Brown MS: Genetics and cardiovascular disease. In: Braunwald E (ed). Heart Disease. Philadelphia, W.B Saunders Company, 3rd edition, 1988. p: 1628.
7. Rimoin DL, Iachman RS: The Chondrodysplasias. In: Emery AEH, Rimoin DL (Eds). Principles and practice of medical genetics. New York, Churchill Livingstone Comp, p: 703-727, 1983.
8. Mahoney MJ, Hobbins JC: Prenatal diagnosis of Chondro-ectodermal dysplasia (Ellis-van Creveld Syndrome) with fetoscopy and ultrasound. N Engl J Med 297:258-260, 1977.
9. Taylor GA, Jordan CE, Dorst SK, Dorst JP: Polycarpaly and other abnormalities of the wrist in chondroectodermal dysplasia: The Ellis-van Creveld Syndrome. Radiology 151: 393-396, 1984.