

Doğumsal Kalp Anomalisi Görülen Nadir Bir Sendrom: Kondroektodermal Displazi (Ellis-van Creveld Sendromu)

Y. Doç. Dr. Fuat GÜRKAN, Y. Doç. Dr. Sıddık ÜLGEN**

Dicle Üniversitesi Tıp Fakültesi *Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ve *Kardiyoloji Anabilim Dalları, Diyarbakır

ÖZET

Nadir bir doğumsal hastalık olan kondroektodermal displazi (Ellis-van Creveld sendromu) tanısı alan iki çocuk hasta sunuldu. Her iki olguda da doğumsal kalp defekti ile birlikte boy kısalığı, iskelet bozuklukları, polidaktili, tırnaklarda displazi ve aberran oral frenulum vardı.

Anahtar kelimeler: Kondroektodermal displazi, Ellis-van Creveld sendromu

İlk olarak 1940 yılında Ellis-van Creveld tarafından tanımlanan Ellis-van Creveld sendromu, kondroektodermal displazi olarak da bilinir (1). Hastalık otozomal resesif geçişli nadir görülen bir genetik sendromdur. Sendromun başlıca klinik bulguları olan disproporsiyone cücelik, polidaktili ve tırnaklarda displazinin yanısıra doğumsal kalp hastalıkları da sıklıkla görülür. Bu yazıda multipl anomalileri ile Ellis-van Creveld sendromu tanısı alan ve birlikte birinde atriyoventriküler septal defekt, diğesinde primum tipi atriyal septal defekt (ASD) bulunan iki olgu sunuldu.

OLGU 1

İki gün önce başlayan dudaklarda morarma ve nefes darlığı şikayetleri ile başvuran beş yaşında erkek hastada, doğuştan her iki el ve sol ayakta polidaktili anomalisi bulunduğu ve epispadiaslı olduğu öğrenildi. Özgeçmişinde nefes darlığı öyküsü bulunmayan hastanın soygeçmişinde ikisi erkek (3 ve 7 yaş), biri kız (5 yaş) üç kardeşinin benzer şikayetleri bulunduğu ve kalp hastalığından öldükleri öğrenildi. Anne ve babası sağlıklı olup aralarında birinci dereceden akrabalık vardı. Ölen kardeşlerinin daha önce hastalıkları nedeniyle incelenmedikleri belirtildi. Ailede ayrıca bir yaşında sağlam bir kız çocuğu vardı.

Alındığı tarih: 21 Eylül 1999, revizyon 01 Şubat 2000
Yazışma adresi: Dr. Fuat Gürkan, Dicle Üniversitesi Tıp Fakültesi
Pediatri Anabilim Dalı, Diyarbakır
Tlf: (0 412) 228 3799 E-mail: fuatgurkan@hotmail.com

Fizik muayenede; bilinç açık, koopere, ateş 36.8°C, nabız 120/dk, arteriyel kan basıncı 90/60mm/Hg, solunum sayısı 40/dk olarak saptandı. Vücut ağırlığı 17 kg, boy 85cm (<3% persantil) olarak ölçüldü. Patolojik fizik muayene bulgusu olarak ağız içinde aberran oral frenulum ve malforme dişler, tırnaklarda displazi, solunum sesleri oskültasyonunda ronflan raller; kardiyovasküler sistem muayenesinde apeksde belirgin 4/6 şiddetinde pansistolik üfürüm ve tril, ürogenital sistem muayenesinde epispadias saptandı. Laboratuvarında, tam kan, periferik yayma, tam idrar tahlili ve kan biyokimyası sonuçları normal olarak bulundu. El bilek grafisinde 5. ve 6. metakarplar arasında füzyon, radius ve ulna distal uçlarında genişleme saptandı. Telekardiyografide, kardiyotorasik oran 0.66 olup, pulmoner damarlanma artışı; EKG'de sol ventrikül hipertrofisi bulguları mevcuttu. Ekokardiyografide primum tipi atriyal septal defekt, ağır derecede mitral yetersizliği, orta derecede triküspit yetersizliği vardı ve sağ kalp boşlukları normalden genişti. İntravenöz piyelografi bulguları ve sayısal kromozom analizi sonuçları normaldi.

OLGU 2

El ve ayak parmaklarında görülen polidaktilisi nedeniyle muayeneye getirilen 12 günlük yenidoğan hastayı (Şekil 1). Gebelik ve doğum anamnezinde ve soygeçmişinde herhangi bir özellik yoktu. Fizik muayenede; bilinç açık, yenidoğan refleksleri canlı, ateş 37.5°C, nabız 140/dk, solunum sayısı 48/dk olarak saptandı. Doğum tartısı 2900gr, boy 48cm olarak ölçüldü. Patolojik fizik muayene bulgusu olarak ağız içinde aberran oral frenulum, tırnaklarda displazi, inspeksiyonda toraksta ufak ve dar görünüm, kardiyovasküler sistem muayenesinde mezokardiyak odakta ve apeksde şiddetlenen 4/6 şiddetinde pansistolik üfürüm saptandı. Laboratuvarında, tam kan, periferik yayma, tam idrar tahlili ve kan biyokimyası so-



Şekil 1. Ellis-van Creveld sendromlu ikinci olguda polidaktili görünümü

nuçları normal olarak bulundu. Telekardiyografide pulmoner damarlanma artışı, ekokardiyografide atriyoventriküler septal defekt izlendi (Şekil 2).

TARTIŞMA

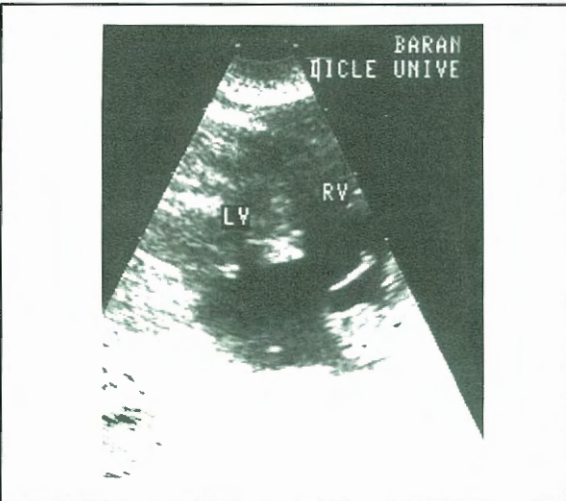
Bir kondroektodermal displazi olan Ellis-van Creveld sendromu otozomal resesif geçiş gösteren oldukça nadir görülen bir hastalıktır. İskelet defektleri ile birlikte diş ve tırnakları tutan ektodermal anomalilerle karakterizedir. Ancak sendromda doğumsal kalp hastalığının da sıklıkla görülmesi mezodermal defektlerle birlikte görülen kompleks bir displazi sendromu olduğunu düşündürmektedir. 1970'li yılların sonlarına doğru ultrasonografi ve fetoskopi ile kondroektodermal displazinin prenatal tanısı mümkün olmuştur (2). 1996 yılında hastalıktan sorumlu genin 4p16 kromozomunda lokalize olduğu bildirilmiştir (3).

Olgularımızın her ikisi de erkek olmakla birlikte, hastalık her iki cinsiyette eşit oranda görülür. Hastalığın karakteristik bulgularından olan boy kısalığı, ağız içindeki frenulum ve diş anomalileri, polidaktili, tırnaklarda displazi, iskelet bozuklukları ve doğumsal kalp defektleri her iki olgumuzda da tanı koydurucu olmuştur (1,4-7). Nöral, hepatik, renal ve genital anomalilere de nadir olarak rastlandığı bildirilmiştir (5,8,9). Birinci olguda zeka düzeyinin normal olması, radyolojik olarak 5. ve 6. metakarplarda füzyon saptanması Ellis-van Creveld sendromu tanısını desteklemektedir. Bu olguda birlikteliği nadir görülen ürogenital sistem anomalilerinden epispadias bulunması ilgi çekici bulunmuştur.

Ellis-van Creveld sendromunda görülen boy kısalığı gövdeden çok ekstremitelere kısalığına bağlıdır (1,6). Uzun kemiklerin kısalığı akondroplazidekinin tersine diz ve dirseğin distalinde daha fazladır. Boy kısalığı orta veya ileri derecede olabilir. Hastalarda kraniofasial yapılar normaldir; her iki olgumuzda da görüldüğü gibi göğüs duvarı ufak ve dar yapıda olabilir (2). Ekstremitelerin radyolojik incelemesinde metafiz ve distal uçlarda genişleme, terminal falankslarda hipoplazi, genu valgum deformitesi, 5. metakarp ile ilave parmak metakarpi arasında füzyon saptanabilen iskelet sistemi bulgularıdır (6,10,11). Kafatası, vertebra ve pelvik kemik yapılar genellikle normaldir.

Ağız içerisinde her iki olgumuzda da görülen frenulum değişiklikleri ve ilk olgudaki düzensiz şekilli diş deformiteleri yanısıra natal diş de saptanabilir (12). Hastalarda tırnaklar sıklıkla hipoplastik olmakla birlikte deri ve saç değişiklikleri genellikle görülmez.

Hastaların yarısına yakınında doğumsal kalp defektleri vardır. En yaygın görülen doğumsal kalp anomalisi primum veya sekundum tipi ASD'dir. Tek atrium bildirilen olgular bulunduğu gibi, ikinci olgumuzda saptanan atriyoventriküler septal defekt de bu sendromda saptanan nadir kalp anomalilerindedir (4). Ellis-van Creveld sendromlu hastaların yarıya yakını kardiyak ve respiratuvar problemlerden dolayı süt



Şekil 2. Ellis-van Creveld sendromlu olguda ekokardiyografide atriyoventriküler septal defekt görünümü

çocukluğu döneminde kaybedilir. Yaşayanların mental düzeyi normal kalır. Ancak ulaşacakları boy 150 cm'yi genellikle geçmez. Hastaların tedavisinde diş değişiklikleri, polidaktili, genu valgum ve doğumsal kalp defektlerine yönelik düzeltici cerrahi müdahaleler gerekir.

KAYNAKLAR

- 1. Ellis RWB, Van Creveld S:** A syndrome characterized by ectodermal dysplasia, polydactily, chondroplasia and congenital morbus cordis. Report of three cases. Arch Dis Child 1940; 15: 65
- 2. Mahoney MS, Hobbins SC:** Prenatal diagnosis of chondroectodermal dysplasia with fetoscopy and ultrasound. New Engl J Med 1977; 297: 258-60
- 3. Polymeropoulos MH, Ide SE, Wright M, et al:** The gene for the Ellis-van Creveld syndrome is located on chromosome 4p16. Genomics 1996; 35:1-5
- 4. Onat T, Ezer G, Tahsinoğlu M:** The Ellis-van Creveld syndrome: Report of two patients with single atrium and review of 113 cases. New Istanbul Contrib Clin Sci 1971; 10: 9-31
- 5. Mc Kusick VA, Egeland JA, Eldridge R, et al:** Dwar-

fism in the Amish. The Ellis Van Creveld syndrome. Bull Hopkins Hosp 1964; 115: 306-36

6. Oliveria de Silva E, Janovitz D, Cvalcanti SJD: Ellis-van Creveld syndrome. Report of 15 cases in an inbred kindred. J Med Genet 1980; 17: 349-56

7. Goldblatt J, Minutillo C, Penberton PJ, Hurst J: Ellis-van Creveld syndrome in a Westwern Australian aboriginal community. Postaxial polydactyly as heterozygous manifestation. MJA 1992; 157: 271-2

8. Brueton LA, Dillon MJ: Ellis-van Creveld syndrome, Jeune Syndrome and renal-pancreatic dysplasia: separate entities or disease spectrum. J Med Genetics 1990; 27: 252-5

9. Rosenberg S, Carneiro PC, Zerbini MC: Chondroectodermal dysplasia (Ellis-van Creveld) with anomalies of CNS and urinary tract. Am J Med Genet 1983; 15: 291

10. Taylor GA, Jordan CE, Dorst JP: Chondroectodermal dysplasia. The Ellis-van Creveld syndrome. Radiology 1984; 151: 393-6

11. Quereshi F: Skeletal histopathology in fetus with chondroectodermal dysplasia (Ellis-van Creveld syndrome). Am J Med Genet 1993; 45: 471

12. Biggerstaff RH, Mazaheri M: Oral manifestations of the Ellis-van Creveld syndrome. J Am Dent Assoc 1968; 77: 1090-5