



## OLGU SUNUMU

F.Ü.Sağ.Bil.Tıp Derg.  
2010; 24 (3): 205-207  
http://www.fusabil.org

### Distal Ekstremitte Kısalığı ve Tek Atriumla Gözüken Bir Kondroektodermal Displazi (Ellis-van Creveld Sendromu) Olgusu\*

**Sabahattin ERTUĞRUL**  
**Ali ANNAGÜR**  
**Hüseyin ALTUNHAN**  
**Rahmi ÖRS**

Selçuk Üniversitesi,  
Meram Tıp Fakültesi,  
Neonatoloji Bilim Dalı,  
Konya, TÜRKİYE

Nadir görülen otozomal resesif bir bozukluk olan Ellis-van Creveld sendromu veya kondroektodermal displazi ilk olarak 1940 yılında Ellis ve van Creveld tarafından tanımlanmıştır. Bu kıkırdak ve ektodermal displazi, kısa kaburga, postaksiyal polidaktili, displastik tırnak ve diş anomalileri, büyüme geriliği ve konjenital kalp hastalığı ile karakterizedir. Hastaların yaklaşık %60'ında bir kardiyak defekt olup, en sık atrial septal defekt, genellikle de tek bir atrium vardır. Bu yazımızda distal ekstremitte kısalığının yanı sıra tek atriumu olan bir Ellis-van Creveld sendromu olgusu sunuldu.

**Anahtar Kelimeler:** *Ellis-van Creveld sendromu, kondroektodermal displazi, polidaktili, tek atrium.*

#### Shortening of The Distal Extremities and a Single Atrium Appeared a Chondroectodermal Dysplasia (Ellis-van Creveld Syndrome) Case

Ellis-van Creveld syndrome or chondroectodermal dysplasia is a rare autosomal recessive disorder. It was first described by Ellis and van Creveld in 1940. It is a chondral and ectodermal dysplasia characterized by short ribs, postaxial polydactyly, growth retardation, and ectodermal (dysplastic teeth and nails) and congenital heart defects. Approximately 60% of patients have a cardiac defect, most commonly an atrial septal defect, often with a single atrium. In this article, we presented a case of Ellis-van Creveld syndrome associated with single atrium as well as rare distal limb shortening.

**Key Words:** *Ellis-van Creveld syndrome, chondroectodermal dysplasia, polydactyly, single atrium.*

#### Giriş

Kompleks bir genetik sendrom olan kondroektodermal displazi 1940 yılında Richard Ellis and Simon van Creveld tarafından tanımlanmış olup, Ellis-van Creveld Sendromu (OMIM 225500), mezoektodermal displazi ve kondrodistrofik sendrom olarak da adlandırılmaktadır (1). Bu nadir görülen otozomal resesif bozuklukta ellerde postaksiyal polidaktili, distal ekstremitte kısalığı ile gözüken cücelik, konjenital kalp hastalığı, displastik tırnak ve diş yapısı tanınan kriterlerdir (2). Bu yazımızda nadir görülen, distal ekstremitte kısalığının yanı sıra tek atriumu olan bir Ellis-van Creveld Sendromu sunuldu.

#### Olgu sunumu

Aralarında akrabalık bulunmayan sağlıklı 25 yaşındaki anne ve 29 yaşındaki babanın ikinci yaşayan erkek çocuğu olarak sorunsuz bir gebelik sonrasında 40. haftada iri olmasından dolayı sezeryanla doğan bebek solunum sıkıntısı ve iskelet displazisi nedeniyle kliniğimize yatırıldı. Fizik muayenesinde ağırlığı 5000 gr (>90 persantil), boy 48 cm (25-50 persantil), baş çevresi 38.5 cm (>90 persantil) idi. Genel durumu kötü, belirgin solunum sıkıntısı, subkostal ve interkostal çekilmeleri vardı. Ön fontanel 3x2 cm açık normal bombelikteydi. Düşük kulak, antevort burun, basık burun kökü ve yüksek damak saptandı. Kalp sesleri dinlemekle ritmik, 2/6 dereceden sistolik karakterde üfürümü vardı. Karaciğer orta klaviküler hatta kot altında 2 cm palpabl idi. Haricen erkek görünümde testisler skrotumdaydı. Bilateral simetrik distal ekstremitte kısalığı, sağ el ve ayakta 6 parmak, sol elde 7 parmak ve sindaktili vardı (Şekil 1, 2 ve 3). İskelet grafilerinde distal ekstremitelerde ulna, radius ve tibialarda kısalık vardı (Şekil 4). Laboratuvar incelemesinde; kan sayımı, idrar, serum kalsiyum, fosfor ve alkalin fosfataz düzeyleri, karaciğer ve böbrek fonksiyon testleri normaldi. Beyin manyetik rezonans görüntüleme ve batin ultrasonografisi normaldi. Ekokardiografide tek atrium ve ventriküler septal defekt (VSD) vardı. Kromozom analizi 46 XY'di. Solunum sıkıntısıyla yatırılan hastanın takiplerinde kliniği gittikçe kötüleşti ve mekanik ventilatör ile solunum desteği sağlandı. Ancak hastanın mevcut sıkıntısı giderek arttı, takip ve tedavisi devam ederken eksitus oldu.

\* 18. Ulusal Neonatoloji Kongresinde bildiri olarak sunulmuştur.

**Geliş Tarihi** : 11.06.2010  
**Kabul Tarihi** : 29.12.2010

#### Yazışma Adresi Correspondence

**Sabahattin ERTUĞRUL**  
Selçuk Üniversitesi,  
Meram Tıp Fakültesi,  
Neonatoloji Bilim Dalı,  
Konya-TÜRKİYE

**sertugrul68@yahoo.com**



**Şekil 1.** Genel görünüm (distal ekstremitte kısalığının olduğu orantısız boy)



**Şekil 2.** Sağ elde polidaktili



**Şekil 3.** Sağ ayakta polidaktili



**Şekil 4.** İskelet grafisi (distal ekstremitelerde ulna, radius ve tibialarda kısalık).

#### Tartışma

Kondroektodermal displazi veya Ellis-van Creveld sendromu, nadir görülen otozomal resesif konjenital bir bozukluktur. Amerika Birleşik Devletleri'nde yerleşik Amish topluluğunda sık görülmekte olup, buradaki insidansı 5000 canlı doğumda bir oranındadır. Genel popülasyondaki insidansı ise 60000-100000 canlı doğumda birdir (3, 4). Kadın/erkek görülme oranı eşittir (5). Kondrodistrofi sıklıkla tubüler kemikleri etkilemektedir. Ekstremitte kısalıklarının olduğu orantısız boy kısalıkları daha çok proksimal ekstremitte kısalığı şeklinde karşımıza çıkmaktadır. Aksine Ellis-van Creveld sendromunda ise kol, el ve bacakların distal kısımlarının belirgin kısalığının olduğu orantısız bir boy kısalığı görülmektedir (1, 4). Erişkin boy ortalaması 109-152cm'dir (2). Hastamızda da bulunan simetrik distal ekstremitte kısalığı sendromun karakteristiği olarak bildirilmektedir. Hastamızın iskelet grafilerinde de bu görülmekteydi. Hastamızın ağırlığı ve baş çevresinin 90 persantilin üzerinde, boyu ise 25-50 persantilde olduğu görülmekte, ekstremitte kısalığı da göz önünde bulundurulduğunda sendromun tipik özelliklerinden olan orantısız bir kısalık olduğu sonucuna varıldı. Sendromda polidaktili bilateral ve postaksiyaldir, çoğu vakada polidaktili sadece ellerde gözlenirken %10 vakada yalnızca ayakta bulunmaktadır (1). Sıklıkla tırnak ve dişleri etkileyen ektodermal displazi ise % 93'ten fazla hastada görülmektedir. Tırnaklar; hipoplastik, distrofik ve kırılıgandır, bazı olgularda ise tırnak olmayabilir. Dişlerde; anodontia, hipodonti, erken diş kaybı, dişlerin geç çıkması, küçük dişler ve sıklıkla maloklüzyonla birlikte şekil bozukluğu gösteren enamel hipoplazisi siktir. Bazen

de yenidoğanda dış görülebilir. Sendromda dudak defektleri, oral frenula olabilir (7, 8). Hastamızın da el ve ayaklarında polidaktilisi vardı. Daha çok yaşla birlikte ortaya çıkması beklenen tırnak ve diş anomalileri ise hastamızda görülmedi.

Ellis-van Creveld sendromunda kardiyak anomaliler %50-60 oranında görülmekte olup bunlar; tek atrium (%40), atrioventriküler kanal defektleri, ventriküler septal defekt, atrial septal defekt ve patent duktus arteriozostur (1, 5). Genitoüriner anomaliler % 22 oranında görülmekte bunlar; hipospadias, epispadias, hipoplastik penis, kriptorşidizm, vulvar atrezi, medüller bölgede renal tübüler dilatasyon, nefrokalsinozis, renal agenezi ve megaüreterdir. Kas-iskelet sistemi anomalileri; düşük omuzlar, dar toraks, genu valgum, lomber lordoz, sosis şeklinde parmaklar, geniş el ve ayaklardır (4). Çoğu hastada zeka normaldir, ancak bazen santral sinir sistemi anomalileri veya psikomotor gerilik görülebilir (1).

Yaşayan hastalarda öncelikle diş ve tırnak bakımı, ortopedik, kardiyak ve diğer kusurların cerrahi düzeltilmesi yapılmalıdır. Diş kusurlarını düzeltmek için kısmi protezler ve implantlar yapılır. Tırnak bakımı yapılmalı ve paronişyal enfeksiyonlar önlenmeli, kozmetik görünümünü düzeltmek için de akrilik tırnak protezleri kullanılmalıdır (3).

Genetik danışmanlık önemlidir, otozomal resesif geçişli olduğu için hastanın kardeşlerinde nüks riski % 25'tir (3). Prenatal tanısı için ultrasonografi ile ilk

trimesterde ekstremitelerin distal kısıklığı, postaksiyal polidaktili, dar toraks, artmış ense kalınlığı, kalp defektleriyle ve diğer fetal kusurlarıyla öngörülebilir. Potansiyel tekrarlama riskinin olduğu durumlarda koryon villus biyopsisiyle elde edilecek DNA'nın moleküler genetik teknikler kullanılarak prenatal tanısı da yapılabilir (9). Otozomal resesif olan sendromda, akrabalık oranı % 30 olarak bildirilmektedir. Hastamızın anne-baba akrabalığı yoktu. Olguların yaklaşık olarak üçte ikisinde, 4p16 kromozomundaki EVC ve EVC2 genlerindeki mutasyonun sendroma yol açtığı düşünülmektedir (1, 6, 10). Ancak hastamıza bu mutasyon analizi yapılamadı.

Hastalığın prognozunu etkileyen en önemli sorun, kardiyak anomalinin ağırlığı olmaktadır (1). Hastaların yaklaşık % 30'u infantil dönemde kardiyak ve respiratuar problemlerle kaybedilir (2). Hastamızda da tek atrium ve VSD bulunmaktaydı. Doğduktan hemen sonra belirgin solunum sıkıntısı ve genel durumunun kötüleşmesinin mevcut kardiyak patolojinin hemodinamik dengesi bozmasından kaynaklandığı düşünüldü ve daha sonra da kardiyorespiratuar yetmezlik sonucu hasta eksitus oldu.

İskelet displazileri karşımıza daha çok proksimal ekstremitte kısıklığı olarak çıkmaktadır, bizim olgumuzda ise farklı olarak distal ekstremitte kısıklığı vardı. Bu olgu distal ekstremitte kısıklığı ve konjenital kalp hastalığı olan olgularda Ellis-Van Creveld sendromuna dikkat çekmek amacı ile sunuldu.

## Kaynaklar

1. Chen H, ed. Book Atlas of Genetic Diagnosis and Counseling. New Jersey: Humana Press; 2006; 351-354.
2. Horton WA, Hecht JT. Disorders for which defects are poorly understood or unknown. In: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF (eds). Nelson Textbook of Pediatrics 18th ed. Philadelphia: Saunders 2007; 2883-2887.
3. Shenoy MM, Gopa K, Girisha BS, Pinto J, Shetty V. Ellis-van Creveld Syndrome (chondro-ectodermal dysplasia) in two siblings. KUMJ. 2008; 6: 220-222.
4. Katsouras CS, Thomadakis C, Michalis LK. Cardiac Ellis-van Creveld syndrome. Int J Cardiol. 2003; 87: 315-316.
5. Ghanekar J, Sangrampurkar S, Hulinaykar R, Ahmer T. Ellis van Creveld syndrome. J Assoc Physicians India. 2009; 57: 532-534.
6. Ruiz-Perez VL, Tompson SW, Blair HJ, et al. Mutations in two nonhomologous genes in a head-to-head configuration cause Ellis-van Creveld syndrome. Am J Hum Genet. 2003; 72: 728-732.
7. Varela M, Ramos C. Chondroectodermal dysplasia (Ellis-van Creveld syndrome): a case report. Eur J Orthod. 1996; 18: 313-318.
8. Kenneth LJ, ed. Smith's Recognizable Patterns of Human Malformaion. 6th ed. Philadelphia: Elsevier Saunders 2007: 422.
9. Baujat G, Le Merrer M. Ellis-van Creveld syndrome. Orphanet J Rare Dis. 2007; 2: 27.
10. Ali BR, Akawi NA, Chedid F, et al. Molecular and clinical analysis of Ellis-van Creveld syndrome in the United Arab Emirates. BMC Med Genet. 2010; 25; 11: 33.