

Intermediate Tip Atrioventriküler Septal Defekt ve Polidaktili

Dr. Rıza Türköz¹, Dr. Ayşenur Paç², Dr. Hasan Berat¹, Dr. Mustafa Paç¹

Ellis-van Creveld Sendromu deri, tırnak ve dişleri içeren çeşitli tipte ektodermal displazi, polidaktili ve kondrodermal displaziye ilaveten konjenital kalp defektlerini içermektedir. Polidaktili ve intermediate tip atrioventriküler septal defektli olan ve ilave mayor anomalisi olmayan bir olgu sunuldu. Bu spesifik birliktelik oldukça nadir bir durumdur. Olgu atrioventriküler septal defekt sebebiyle opere edildi. Postoperatif tam düzelme sağlandı. Bu olguda saptanan atrioventriküler septal defekt ve polidaktilin spesifik bir birliktelik olduğu düşünülmüştür. Bu klinik tablo Ellis-van Creveld Sendromuna benzer bazı özellikler taşımaya rağmen bu sendroma uymamaktadır. [Turgut Özal Tıp Merkezi Dergisi 1997;4(2):209-211]

Anahtar Kelimeler: Ellis-van Creveld Sendromu, polidaktili, atrioventriküler septal defekt

Intermediate type atrioventricular septal defect and polydactyly

Ellis-van Creveld Syndrome includes several types of ectodermal dysplasia involving skin, nails and teeth, polydactyly and congenital heart defects in addition to chondrodystrophy. A case is described with polydactyly and intermediate type atrioventricular septal defect without other major associated anomalies. This specific association is extremely rare. The patient underwent cardiac operation for atrioventricular septal defect. Complete improvement was seen postoperatively. It is suggested that there is a specific association between polydactyly and the atrioventricular septal defect found in this patient. This picture does not conform to, but bears some resemblance to the Ellis-van Creveld syndrome. [Journal of Turgut Özal Medical Center 1997;4(2): 209-211]

Key Words: Ellis-van Creveld Syndrome, polydactyly, atrioventricular septal defect

Polidaktili ile birlikte kongenital kalp hastalıkları birlikte bulunması çok az sıklıkla görülen bir anomalidir. Bu birliktelik genellikle mesodermal ve ektodermal dokuların da etkilenmesiyle Ellis-van Creveld Sendromunu oluşturur (1). Bu çalışmada yalnızca polidaktili ve intermediate tip atrioventriküler septal defekt olan ve ek anomalisi bulunmayan bir olgu ve bu olguya yönelik cerrahi tedavi tartışıldı.

OLGU SUNUMU

7 yaşında kız çocuğunda elde ve ayakta polidaktili bulunması sebebiyle ortopedi kliniğine başvurdu. Olguda kardiyak üfürüm ve telekardiyografide kardiyomegali saptandığından ileri tetkik amacıyla pediatrik kardiyoloji kliniğine sevk edildi. Fizik muayenede gelişme geriliği, tırnak uçlarında hafif siyanoz, el ve ayaklarda 6 parmak (Şekil 1,2), dişlerde distrofi ve kubbe damak mevcuttu. Dinlemekle pulmoner odakta 3/6°

¹ İnönü Üniversitesi Tıp Fakültesi Göğüs Kalp Damar Cerrahisi Anabilim Dalı, Malatya.

² İnönü Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatrik Kardiyoloji Anabilim Dalı, Malatya

ejeksiyon üfürümü ve apekte 3/6° pansistolik üfürüm duyuluyordu. 2 cm hepatomegali mevcuttu. Ekokardiyografide ostium primum tipi atrial septal defekt, inlet septumda 0,7 cm çapında ventriküler septal defekt, 4° mitral yetmezliği ve pulmoner hipertansiyon saptandı. Sağ kalp kateterizasyonunda pulmoner arter basıncı 40/10 mm Hg saptandı. Operasyona alınan olguda intermediate tip atrioventriküler septal defekt saptandı. İnlet septumdaki ventriküler septal defekt peç ile kapatıldı. Mitral kapaktaki sol süperior ve inferior liflet birbirine dikilerek tek liflet haline getirildi. Ayrıca anterolateral ve posterolateral kommissürlere annüloplasti yapılarak mitral kapak kompetan hale getirildi. Hazırlanan perikard peçi ile koroner sinüs solda bırakılacak şekilde primum tip atrial septal defekt kapatıldı. Postoperatif ekokardiyografide 2° mitral yetmezliği dışında patoloji saptanmadı. 2 ay sonraki kontrolünde hastanın hiçbir yakınmasının mevcut olmadığı ve ekokardiyografik değişiklik olmadığı saptandı.

TARTIŞMA

Polidaktili ile birlikte konjenital kalp hastalıklarının birlikte görülmesi nadir görülen bir durumdur. Bu birliktelik saptanırsa genellikle diğer anomalilerle birlikte sendrom halinde bulunmaktadır. Kondroektodermal displazi, polidaktili ve konjenital kalp hastalığı otozomal resesif geçişli Ellis-van Creveld sendromunu oluşturur (1). Ellis-van Creveld sendromunu olguların yaklaşık %50-60'ında kardiak anomali saptanmaktadır (2). Özellikle tek atrium, geniş atrial septal defekt ve ostium primum tipi defektlerdir. Bunun dışında hipoplastik aorta, hipoplastik sol ventrikül gibi kompleks anomalilerde oluşabilmektedir (2). Ellis-van Creveld sendromunda uzun kemiklerde ve kotlarda kısalma ve kalınlaşma ile iskelet displazisi mevcuttur. Ayrıca deri, diş ve tırnaklarda distrofik değişiklikler oluşabilmektedir (3). Bizim olgumuzda ise hem uzun kemiklerin hemde kotların fizik bakısında ve radyolojik incelemesinde herhangi bir anomali saptanmadı. Her iki elde ulnar kısımda aksesuar parmak ve her iki ayakta 6. parmağı mevcuttu. Diğer sistem muayenesinde kubbe damak dışında bir anomali saptanmadı.

Levin ve ark. polidaktili ve atrioventriküler septal defekt olan ancak ilave anomalisi



Şekil 1. Her iki elde ulnar kısımda aksesuar parmak.



Şekil 2. Ayaklarda altışar parmak.

bulunmayan 4 olguda normal kromozomal yapı saptamışlardır (4). Bizim olgumuzda ise kromozomal inceleme yapılamadı. Ancak olgumuzda polidaktili ve atrioventriküler septal defekt dışında Ellis-van Creveld sendromuna ait kondroektodermal displazi bulguları mevcut olmadığından bu sendromun tanısından uzaklaşıldı. Polidaktili ve atrioventriküler septal defekt, Ellis-van Creveld sendromunu oluşturmadanda bir arada bulunabilir. Ayrıca polidaktili olan olgularda ilave konjenital kalp hastalığının birlikte bulunabileceği de hatırlanmalıdır.

KAYNAKLAR

1. Ellis RWB, van Creveld S. Syndrome characterized by ectodermal dysplasia, polydactyly, chondro-dysplasia and congenital morbus cordis. Arch Dis Childhood 1940;15:65-84.
2. Santos JM, Pipa J, Antunes L, et al. The Ellis-Van Creveld syndrome. Apropos 2 clinical cases. Rev Port Cardiol 1994;13:45-50.

3. Weis H, Crossett ADJr. Chondro-ectodermal dysplasia: report of a case and review of the literature. *J Pediatr* 1955;46:268-75.
4. Levin SE, Dansky R, Milner S, Benatar A, Govendrageloo K, du Plessis J. Atrioventricular septal defect and type A postaxial polydactyly without other major associated anomalies: a specific association. *Pediatr Cardiol* 1995;16:242-6.

Yazışma adresi: Yrd.Doç.Dr. Rıza TÜRKÖZ
İnönü Üniversitesi Tıp Fakültesi
Göğüs Kalp Damar Cerrahisi ABD
44100 MALATYA