

ELLIS-VAN CREVELD SENDROMU (OLGU RAPORU)

Feridun Başak*, Cengiz Özçelik**, Erman Akbulut***

ÖZET

Kondroektodermal displazi olarak da adlandırılan Ellis-van Creveld sendromu otozomal resesif geçiş gösteren bir hastalıktır ve orantısız cücelik, geniş göğüs kafesi, polidaktili ve çeşitli dental anomaliler ile karakterizedir. Konjenital kalp hastalığına (genellikle septal defekt) tırnak distrofilerine sıklıkla rastlanır. Ayrıca merkezi sinir sistemi ve ürogenital sistem problemleri de bildirilmiştir. Anormal frenilum ataşmanları, hipodonti, malforme dişler, malokluzyon gibi problemlerin bulunması, bu sendromun çocuk dişhekimliğini ilgilendirmesine sebep olmaktadır. Natal ve neonatal dişler, daimi dişlerin sürme gecikmesi, yüksek çürük oranlarına da rastlanmaktadır.

Bu makalede, 3 yaşında bir erkek hasta olgusu rapor edilmiştir. Sendromun klinik ve radyografik özellikleri sunulmuş ve literatür gözden geçirilmiştir.

Anahtar kelimeler: Ellis-van Creveld sendromu, kondroektodermal displazi.

SUMMARY

ELLIS-VAN CREVELD SYNDROME (CASE REPORT)

Ellis-van Creveld syndrome, also called chondroectodermal dysplasia, is an autosomal recessive disorder characterized by disproportionate dwarfism, narrow thorax, polydactyly and dental abnormalities. Congenital cardiac disease, usually a septal defect and nail dystrophies are common. Anomalies of the central nervous system and urogenital tract also have been reported. This syndrome is of interest to the pediatric dentist in that abnormal frenulum attachments, hypodontia, malformed teeth and malocclusion are invariably present. Also, natal and neonatal teeth, delayed eruption of permanent teeth, and a high caries rate are common.

The case of a 3 year old male patient is reported in this article. Clinical and radiographic features of this syndrome are presented and the literature is reviewed.

Key words: Ellis-van Creveld syndrome, chondroectodermal dysplasia.

GİRİŞ

İlk defa 1940 yılında Ellis ve van Creveld tarafından üç olguda kondroektodermal displazi (KED) olarak tanımlanmıştır¹. KED otozomal resesif geçiş gösteren herediter bir sendromdur^{2,3}. Bu sendromda ektodermal displazi ile kondrodizplazi birlikte görülmektedir⁴. Herediter ektodermal displazilerde saç, deri, diş ve tırnaklar etkilenmektedir⁵. KED'de herediter ektodermal displazinin aksine deri etkilenmez, terleme normaldir. Saçlar seyrek veya normal, tırnaklar genellikle küçük ve distrofikdir^{2,6,7}.

Ellis-van Creveld (EvC) sendromunda, konjenital kalp hastalıkları, genellikle hastaların %60'ında atrial septal defekt vardır. Ayrıca ventral septal defekt, tek ventrikül, atrioventriküler kanal defektleri ve büyük damarların transpozisyonu gibi konjenital kalp malformasyonları görülebilir^{3,8}. Göğüs kafesindeki malformasyonlar sebebi ile oluşan kalp ve solunum problemleri, bu hastaların 1/3'ünden fazlasının çocukluk çağında ölmelerine sebep olan en önemli problemlerdir. Yaşam süresi malformasyonların şiddetine bağlıdır. Bazı hastalar, normal bir yaşam sürebilir veya yaşam süreleri normale yakındır⁴.

EvC sendromunda ellerde ve nadiren ayaklarda polidaktili, aşırı kısalık ve anormal labial frenülmler bulunmaktadır. Tırnaklar genellikle küçük

* GATA Dişhekimliği Bilim Merkezi Pedodonti Anabilim Dalı.Yrd.Dr.

** GATA Dişhekimliği Bilim Merkezi Pedodonti Anabilim Dalı, Dt.

*** GATA Dişhekimliği Bilim Merkezi Pedodonti Anabilim Dalı, Doç.Dr.

ve distroftiktir. Hastaların zekaları normaldir³. Uzun kemiklerde kalınlaşma ve kısalık nedeni ile orantısız cücelik vardır. Çocuklardaki gelişim oldukça yavaşdır⁹.

Bazı EvC sendromlu hastalarda ürogenital sistem anomalileri, hepatosplenomegali, gözlerde eksoftalmus, strabismus ve colobama iris, mikrosefali ve kulak anomalileri de görülebilmektedir^{3,9,10}.

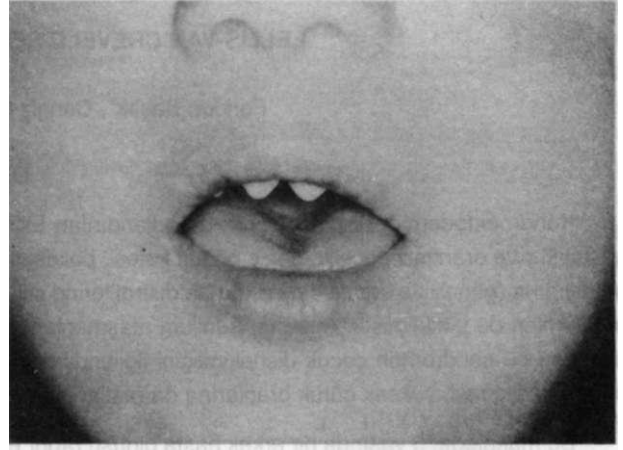
EvC sendromunda en önemli oral bulgu üst ve alt çenelerde labial frenilumların genişliği ve çokludur. Anormal formulu (konik şekilli kesiciler) dişler, özellikle üst ve alt kesicilerde görülen hipodonti, malokluzyon. sıklıkla kendi kendine kaybedilen natal ve neonatal dişler, dişlerde sürme gecikmesi, mine defektleri sebebi ile yüksek çürük oranlarına rastlanmaktadır^{3,11,12}. Ayrıca bunların dışında taurodontizme, minede invaginasyonlara, ikiz oluşumlara, supernumerer dişlere, meziodenslere de rastlandığı bildirilmiştir⁴.

OLGU RAPORU

3 yaşında bir erkek çocuk olan O.S 1994 yılında 1283 kayıt numarası ile 20 günlük iken ağzındaki neonatal diş sebebi ile kliniğimize, GATA Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD tarafından Ellis-van Creveld Sendromu ön tanısı konmuş şekilde sevk edilmiştir.

Olgunun anne ve babasından alınan anamnezden akraba evliliği yaptıkları anlaşılmıştır.

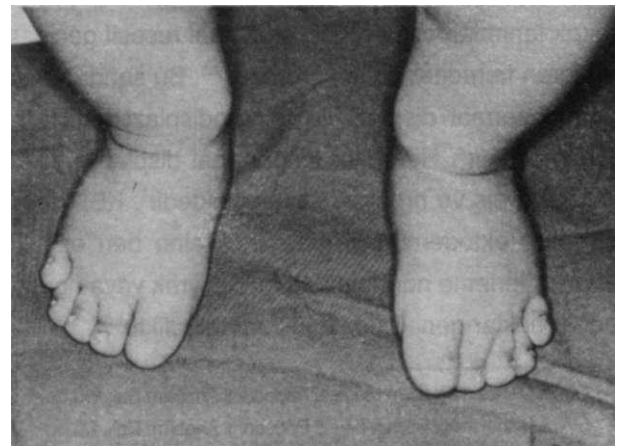
Olgunun yapılan ekstra oral muayenesinde, alt ve üst dudak filtrumunun hiç olmadığı görülmüştür (Resim 1). Sağ ve sol el parmaklarının 6 şar adet olduğu, ayak parmaklarında sayı fazlalığı olmamasına karşın ayak küçük parmaklarında över lapping tespit edilmiştir. Ayrıca el ve ayak parmaklarının tırnaklarının küçük ve distroftik olduğu belirlenmiştir (Resim 2 ve 3). Bunların dışında, hastanın boyunun normalden kısa ve alt ve üst ekstremitelerinin gövde boyutundan daha kısa olduğu belirlenmiştir.



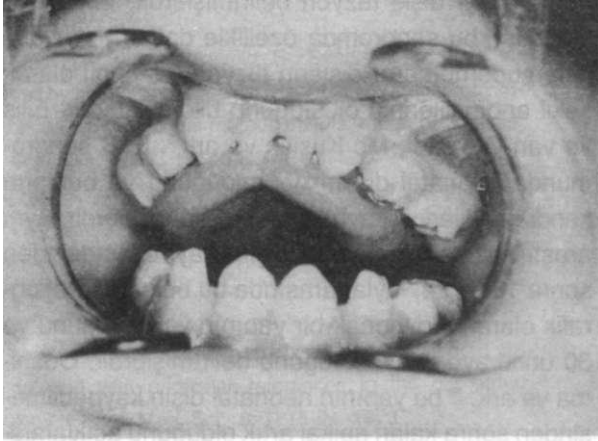
Resim 1.



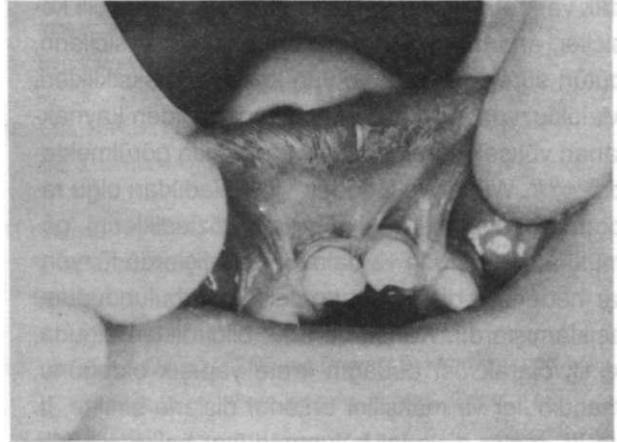
Resim 2.



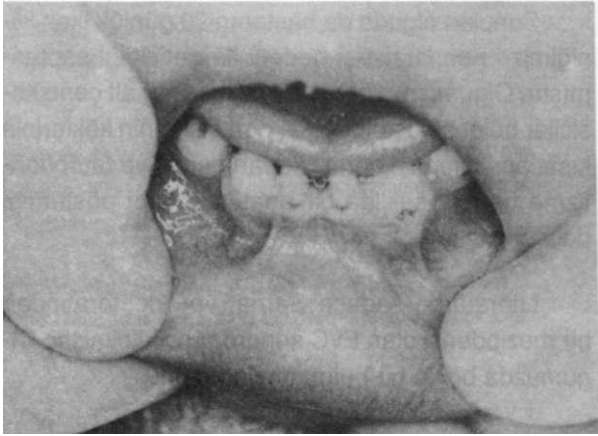
Resim 3.



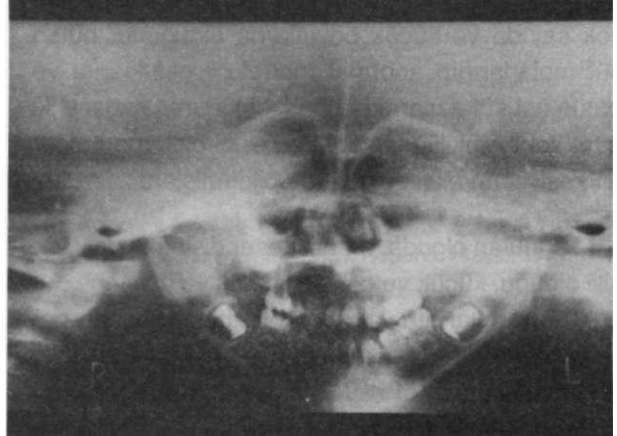
Resim 4.



Resim 6.



Resim 5.



Resim 7.

Olgunun, GATA Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD'inde doğumundan hemen sonra yapılan genel muayenesi sonucunda atrio septal defekt tespit edilmiştir. Ancak bu rahatsızlık daha sonra ameliyat gerektirmeden iyileşmiştir.

Olguda yapılan intraoral muayenede, dişlerin formlarının bozuk olduğu, alt ve üst keser dişlerin konik biçimli oldukları görülmüştür. Ayrıca alt-üst yan keserlerin sürmedikleri tespit edilmiştir (Resim 4). Olgunun alt sağ I ve sol I, III no'lu dişlerinde basit kole çürükleri belirlenmiştir. Bunların dışında alt ve üst çenedeki dudak frenilumlarının küçük ve çok sayıda oldukları görülmüştür (Resim 5 ve 6) Olgudan alınan panoramik radyografide ağız içi muayene sırasında sürmedikleri görülen alt üst yan keser dişlerin eksik oldukları belirlenmiştir (Resim 7). Üst

sağ ve sol sürekli bir numaralı dişler haricinde süt dişlerinin altında hiçbir sürekli diş germine rastlanmamıştır. Ancak süt V no'lu dişlerin distalinde sürekli 6 yaş dişlerinin dördünün de mevcut olduğu ve gelişimlerine devam ettiği tespit edilmiştir. Alınan panoramik radyografide ayrıca süt dişi köklerinin büyük bir kısmının henüz apekslerinin kapanmadığı, köklerinin kısa olduğu ve pulpa odalarının ve kanallarının geniş olduğu görülmüştür.

TARTIŞMA

Bu raporda sunulan vaka, EvC sendromunun tipik oral bulgularının çoğunu göstermektedir. EvC sendromunda en önemli oral bulgu üst ve alt çenelerde labial frenilumların genişliği ve çokluğu, du-

dak ve kret arasındaki yapışıklıktır. Konik şekilli kesiciler, anormal şekilli molarlar, bazı süt kesicilerin, bütün sürekli alt orta ve yan kesicilerin eksiklikleri. Malokluzyon, anormal okluzal anatomiden kaynaklanan yüksek çürük oranları da sıklıkla görülmektedir.^{2,3,4,11,12} Winter ve Geddes¹³ yayınladıkları olgularında, dişlerde konik bir yapı gözlediklerini, gömülü atipik dişlerin ve daimi molar dişlerde füzyonlar nedeniyle diş şekil anomalilerinin bulunduğunu açıklamışlardır. Kansu ve ark¹⁴ bildirdikleri olguda, klinik olarak üst dudağın krete yapışık olduğunu, mandibuler ve maksiller anterior dişlerle birlikte, II. ve III. molar dişlerini bulunmadığını belirtmişlerdir. Himelhoc ve Mostofi⁴ de olgu raporlarında, maksiller labial frenilumun kanin-kanin arasına yayıldığını ve maksiller vestibül derinliğin yaygın olarak ortadan kalktığını; mandibuler labial frenilumun ise çok sayıda ve küçük boyutlarda olduğunu; bütün süt molarlarının anormal morfolojin olduklarını ve bütün üst süt azılarında çürük olduğunu, sadece iki adet konik şekilli mandibular kesici olduğunu diğer alt kesicilerin eksik olduğunu bildirmişlerdir.

Sunulan olguda, alt-üst keser dişlerin konik şekilli olduğu, küçük ve çok sayıda alt ve üst çene dudak frenilumlarının varlığı saptanmıştır. Alınan panoramik radyografide üst sağ ve sol sürekli 1 no'lu dişler haricinde süt dişlerinin altında hiçbir sürekli diş germine rastlanmamıştır. Ancak süt V'nolu dişlerin distalinde sürekli 6 yaş dişlerinin dördünün de mevcut olduğu görülmüştür. EvC sendromunda çürük eğiliminin fazla olmasına karşın bu olguda sadece alt sağ I ve sol I, III no'lu dişlerinde basit kole çürükleri belirlenmiştir. Bu durumun hastamızın biberon veya emzik alışkanlığının olmamasından ve molar dişlerinin derin fissürler içermemesinden kaynaklanmış olabileceği düşünülmüştür.

Bu sendromda ayrıca dudak ve anterior kret arasındaki füzyona bağlı deformitelerle birlikte, mandibuler ve maksiller alveoler kretde submüköz yarıklar, natal veya neonatal dişler, supernumerer dişler, süt dişlerinde erken sürmeler, bazen de sürme gecikmeleri, daimi dişlerde pulpal kalsifikasyonlar, premolar dişlerde mine invaginasyonu ve taurodont benzeri gelişimsel anomalilerin de görülebileceği belirtilmiştir.^{2,4,6,7,13} Kansu ve ark.¹⁴'nın bildirdikleri olguda sağ maksiller birinci molar dişte, super-

numerer bir dişle füzyon belirtmişlerdir. Winter ve Coddos¹³ bu sendromda özellikle daimi molar dişlerle supernumerer dişlerin füzyonuna bağlı olarak şekil anomalilerinin oluştuğunu bildirmişlerdir. Ellis ve van Creveld¹, Mc Kusick ve ark¹⁵. EvC sendromunda neonatal dişlerin görüldüğünü ve bunların kendi kendilerine kaybedildiğini bildirmişlerdir. Aynı araştırmacılar neonatal dişin kaybedilmesinden sonra 15 ve 24. aylar arasında bu bölgede radyografik olarak radyopak bir yapının var olduğunu ve 30 uncu ayda kaybolduğunu belirtmişlerdir. Ooshima ve ark.¹⁶ bu yapının neonatal dişin kaybedilmesinden sonra kalan apikal artık olduğunu açıklamışlardır. Himelhoc ve Mostofi⁴ olgularında sağ maksiller yan keser bölgesinde neonatal bir diş olduğunu belirtmişlerdir.

Sunulan olguda da hastanın 20 günlük iken kliniğimize neonatal dişi nedeni ile getirildiği saptanmıştır. Olgumuzun neonatal dişinin sağ alt çene kesiciler bölgesinde olduğu ayrıca dişlerinin köklerinin kısa, apekslerinin henüz kapanmamış ve taurodontizme benzer şekilde bir anatomik yapı gösterdiği belirlenmiştir.

Literatürde sadece Sarnat ve ark¹¹ tarafından bir meziodensi olan EvC sendromu bildirilmiştir. Olgumuzda böyle bir bulgu gözlenmemiştir.

EvC sendromunun temel sistemik bulguları cücelik, iskeletsel bozukluklar, konjenital kalp hastalığı, parmaklarda polidaktili ve sindaktili, tırnaklarda distrofi sayılabilir³. Simon ve Young⁶ bildirdikleri olgularında aşırı cücelik, geniş göğüs kafesi, polidaktili olduğunu bildirmişlerdir. Aynı şekilde Himelhoc ve Mostofi⁴ ve Kansu ve ark¹⁴ da bildirdikleri olgularında cücelik, polidaktili, sindaktili, konjenital kalp hastalığı, tırnaklarda distrofi bulunduğunu belirtmişlerdir.

Bu olguda da atrioseptal defekt, sindaktili, ayak parmaklarında overlapping, tırnaklarda distrofi, geniş göğüs kafesi bulunmaktadır.

Gerek hastanın yaşının küçüklüğü ve gerekse derin çürüklerin bulunmaması nedeni ile sadece ailesine koruyucu dişhekimliği açısından bilgi verilmiş ve çocuğun ağız-diş sağlığına gerekli özen göstermesini temin etmelerinin önemi anlatılmıştır.

KAYNAKLAR

1. Ellis, R.W.B., van Creveld. S.: Syndromne characterized by ectodermal dysplasia, polydactyly, chondrodysplasia, and congenital morbus conditis: report of 3 cases. Arch. Dis. Child., 15: 65-84. 1940.
2. Shafer, W.G., Hine, K.M., Levy, B.M.: A Textbook of Oral Pathology, 4th Ed., W.B. Saunders Co., Philadelphia, 1983.
3. Mc Kusick, V.A.: Genetic studies in American inbred population with particular references to the old order. Amish. Isr. J. Med. Sci., 9: 1276-84, 1973.
4. Himelhoch, D.A., Mostofi, R.: Oral abnormalities in the Ellis-van Creveld syndrome: case report. Pediatric Dentistry, 10: 309-313, 1988.
5. Gülhan, A.: Pedodonti, 3 üncü Baskı, İstanbul Üniversitesi Rektörlüğü Basımevi ve Film Merkezi, İstanbul, 1994.
6. Simon, M.W., Young, L.W.: Radiological case of the month, Ellis-van Creveld syndrome (chondroectodermal dysplasia). Am. J. Dis. Child., 140:665-66, 1986.
7. Gorlin, R.J., Pindborg, J.J., Cohen, M.M.: Syndromes of the Head and Neck, 2nd Ed., Mc Graw-Hill Book Co., New York, 1976.
8. Dutton, R.V.: A practical radiologic approach to skeletal dysplasias in infancy. Radiol. Clin. North Am., 25: 1211, 1987.
9. Serotkin, A., Stamberg, J., Waber, L.: Duplication 17 q mosaicism: an infant with features of Ellis-van Creveld Syndrome. J. Med. Genet., 25: 258, 1988.
10. Ellis, R.W.B., Andrew, J.D.: Chondroectodermal Dysplasia. J. of Bone and Joint Surgery, 44:626, 1962.
11. Sarnat, H., et.al.: Developmental dental anomalies in chondroectodermal dysplasia (Ellis-van Creveld syndrome). ASDC J. Dent Child., 47: 28-31, 1980.
12. da Silva, E.O., et.al.: Ellis-van Creveld syndrome: report of 15 cases in an inbred kindred. J. Med. Genet., 17: 349-56, 1980.
13. Winter, G.B., Geddes, M.: Oral manifestations of Chondroectodermal Dysplasia (Ellis-van Creveld Syndrome): Report of a case. Br. Dent. J. 122: 103, 1967.
14. Kansu, O., Kansu, H., Uysal, S.: Kondroektodermal Displazi (Ellis-van Creveld sendromu) (Bir olgu nedeni ile). Hacettepe Dişhek. Fak. Derg., 18: 46-48, 1994.
15. Mc Kusick, V.A., et.al.: Dwarfism in the Amish: I. The Ellis-van Creveld syndrome. Bull Hopkins Hosp., 115: 306-36, 1964.
16. Ooshima, T., Mihara, J., Saito, T., Sobue, S.: Eruption of tooth-like structure following the exfoliation of natal tooth: report of case. ASDC J. Dent. Child., 53: 275-278, 1986.