

Ellis Van Creveld Syndrome

Ellis Van Creveld Sendromu

Düzgün Can Şenbil , Sonay Aydın , Mecit Kantarci 

Department of Radiology, Erzincan University Faculty of Medicine, Erzincan, Turkey

Cite this article as: Şenbil DC, Aydın S, Kantarci M. Ellis Van Creveld Syndrome. Arch Basic Clin Res 2021; 3(2): 82-4.

ORCID iDs of the authors: D.C.Ş. 0000-0003-0233-7371; S.A. 0000-0002-3812-6333; M.K. 0000-0002-1043-6719.

ELLIS VAN CREVELD SENDROMU

Ellis Van Creveld Sendromu (kondroektodermal displazi), 1940 yılında pediatriist Richard WB Ellis ve Simon Von Creveld tarafından tanımlanan otozomal resesif geçen, kromozom 4p16 da bulunan genetik bir kusur nedeniyle ortaya çıkan ve nadir görülen bir sendromdur (1). Bu nadir görülen sendromda ellerde olan postaksiyal polidaktili, distal ekstremitte kısalığı ile görülebilen cücelik, konjenital kalp hastalıkları, displastik tırnak ve diş yapısı tanısalları olarak tanımlanır (2).

Hastalığın karakteristik tetradını EVC (Ellis Van Creveld) geninde oluşan bir mutasyon oluşturur. Bunlar orantısız cücelik, bilateral postaksiyal polidaktili, ektodermal displazi ve konjenital kalp malformasyonlarıdır (1).

EVC sendromunun tanısı antenatal olarak 18. haftada ultrason ile konulabilir ya da doğum sonrası, karakteristik tetradın izlenmesi ile de tanı alabilir (1).

Ektodermal displazinin varlığı kemiklerin ossifikasyonunu etkiler ve uzuvların kısa kalmasına neden olur. Polidaktili tutulumu ellerde ve ayaklarda meydana gelir. Parmaklar genelde sosis parmak şeklindedir ve tırnaklar hipoplastik görünümündedir. Bu sendromdan etkilenen hastaların yaklaşık yarısında konjenital kalp malformasyonları görülmektedir. En sık olarak mitral ve triküspit kapağı tutan hastalıklar görülürken atriyal ve ventriküler septum defektleri de görülebilir (1). Ellis Van Creveld sendromunun diğer özellikleri arasında el bileğinde hamat ve kapitat kemiklerin koalisyonu, üst dudak anomalileri ve epispadias sayılabilir (3).

Amerikada yaşayan ve kendine has kültürel özellikleri olan Amish toplumunda bu hastalığın prevalansı 1/5000 iken diğer toplumlarda 7/1.000.000'dir (4).

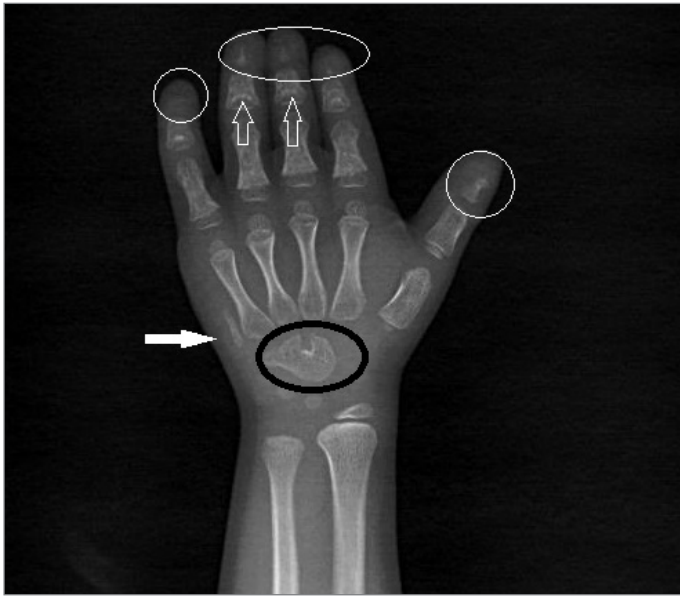
EVC sendromunun tipik radyolojik bulguları mevcuttur. Polidaktili her hastada görülür. Ayaklarda polidaktili %10 oranında görülür. Polidaktili genellikle ellerin ulnar tarafında altıncı parmak olarak görülür ve kıkırdak eklem veya tendonsuz ekstra yumuşak doku şeklinde görülebilir. Vakalarda kemik yaşı genellikle gecikir. Ekstremitelerin distal kısımları proksimal kısımlarına göre daha kısadır ve bu durum orantısız bir cüceliğe sebep olur. Distal ve orta falanklar proksimal falanklara göre daha kısadır ve bu durum ellerin kare şeklinde görünmesine neden olur.



Resim 1. AP kafa grafisinde ilımlı mikrognati



Resim 2. PA akciğer grafisinde kostalarda düzleşme, klavikülalarda kısalma, normalden küçük toraks



Resim 3. Kapitatohamat füzyon (siyah daire), altıncı parmakta hipoplazi (içi dolu beyaz ok), distal falanksların bir kısmında hipoplazi (beyaz daireler), proksimal falankslarda metafizyel çanaklaşma (beyaz içi boş ok)

Göğüs radyogramında kısa ve dar göğüs kafesi ve gelişmemiş akciğerler mevcuttur. Pelvik radyografilerde bilateral iliak kanatlarda kısalma, siyatik çentiklerde küçülme ve trident asetabula görülür (5).

Nadir görülen, genetik bir hastalık olan EVC'nin kesin bir tedavisi yoktur. EVC tedavisinde genellikle semptomatik yaklaşımlar uygulanır ve birçok tıp dalının multidisipliner yaklaşımı gereklidir. Tedaviye erken başlanması çeşitli ortopedik ve dış komplikasyonlarını minimuma indirir. Ancak yine de yaşamın erken döneminde yüksek kardiyovasküler ölüm oranları mevcuttur (5).



Resim 4. Her iki tibia proksimal metafizlerinde genişleme ve düzensizlik (siyah daire)

Akraba evliliği öyküsü bulunan ailenin ilk çocuğu olan 2 yaşındaki kız hasta anormal muayene bulguları ve sendromik morfolojiye sahip olması sebebiyle başvurdu. Radyoloji kliniğinde kemik survey incelemesi yapıldı. AP kafa grafisinde ılımlı mikrognați (Resim 1), PA akciğer grafisinde kostalarda düzleşme ve klavikülalarda kısalma izlendi ve toraks normalden küçüktü. (Resim 2) El grafisinde (Resim 3) kapitatohamat füzyon (siyah daire) ve altıncı parmakta hipoplazi (beyaz dolu ok), distal falanksların bir kısmında hipoplazi (beyaz daire), proksimal falankslarda metafizyel çanaklaşma (beyaz boş ok) izlendi. Alt ekstremitte grafisinde (Resim 4), her iki tibia proksimal metafizlerinde genişleme ve düzensizlik (siyah daire) dikkati çekti.

Ellis Van Creveld sendromu otozomal resesif geçen, çok sayıda sistemik tutulum yapan bir genetik hastalıktır. EVC sendromunun tanısı antenatal dönemde de koulabilmektedir. EVC sendromunun kesin bir tedavisi olmamakla birlikte multidisipliner bir yaklaşımla semptomatik bir tedavi yapılmaktadır. Ancak yine de erken dönemde ölüm oranları yüksektir.

Informed Consent: Written informed consent was obtained from the parents of the patient whose images and information were used.

Peer-review: Externally peer-reviewed.

Author Contributions: Concept - D.C.S., S.A., M.K.; Design - D.C.S., S.A., M.K.; Supervision - S.A., M.K.; Resources - S.A.; Materials - S.A.; Data Collection and/or Processing - D.C.S.,

S.A., M.K.; Analysis and/or Interpretation - S.A., M.K.; Literature Search - D.C.S.; Writing Manuscript - D.C.S.; Critical Review - S.A., M.K.

Conflict of Interest: The authors have no conflict of interest to declare.

Financial Disclosure: The authors declared that this study has received no financial support.

Hasta Onamı: Görüntüleri ve bilgileri kullanılan hastanın ebeveynlerinden bilgilendirilmiş yazılı onam alınmıştır.

Hakem Değerlendirmesi: Dış bağımsız.

Yazar Katkıları: Fikir - D.C.S., S.A., M.K.; Tasarım - D.C.S., S.A., M.K.; Denetleme - S.A., M.K.; Kaynaklar - S.A.; Malzemeler - S.A.; Veri Toplanması ve/veya İşlemesi - D.C.S., S.A., M.K.; Analiz ve/veya Yorum - S.A., M.K.; Literatür Taraması - D.C.S.; Yazıyı Yazan - D.C.S.; Eleştirel İnceleme - S.A., M.K.

Çıkar Çatışması: Yazarlar çıkar çatışması bildirmemişlerdir.

Finansal Destek: Yazarlar tarafından finansal destek almadıkları bildirilmiştir.

KAYNAKLAR

1. Souza RC, Martins RB, Okida Y, Giovani EM. Ellis-van Creveld syndrome: oral manifestations and treatment. J Health Sci Inst 2010; 28; 241-3. 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.
2. Ertuğrul S, Annagür A, Altunhan H, Örs R. Distal Ekstremité Kısalığı ve Tek Atriumla Gözüken Bir Kondroektodermal Displazi (Ellis-van Creveld Sendromu) Olgusu; 2010; 24: 205-7.
3. Polymeropoulos MH, Ide SE, Wright M, Goodship J, Weissenbach J, Pyeritz RE, et al. The gene for the Ellis-van Creveld syndrome is located on chromosome 4p16. Genomics 1996; 35: 1-5. [\[Crossref\]](#)
4. Hegde, K, Puthran, RM, Nair G, Nair, PP. Ellis van Creveld syndrome-a report of two siblings. BMJ Case Rep 2011; 2011: bcr0920114774. [\[Crossref\]](#)
5. Ekşioğlu AS, Örün UA, Karademir S. Ellis-Van Creveld syndrome: radiological findings of a case and review of the literature. Türkiye Klinikleri J Case Rep 2015; 23: 431-5. [\[Crossref\]](#)