

TİMUS HIPOPLAZİSİ İLE BİRLİKTE GÖRÜLEN ELLİS-VAN CREVELD SENDROMU VE CERRAHİ TEDAVİSİ (OLGU SUNUMU)

A CASE OF ELLIS-VAN SYNDROME WITH THIMIC HYPOPLASIA AND ITS SURGICAL REPAIR (CASE REPORT)

Dr. Hacı AKAR*, Dr. M. Kemal DEMİRAG*, Dr. Kemal BAYSAL, Dr. H. Tahsin KEÇELİGİL***

* Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kalp ve Damar Cerrahisi Anabilim Dalı, SAMSUN

** Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik Kardiyoloji Anabilim Dalı, SAMSUN

Adres: Yard. Doç. Dr. Hacı AKAR, Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kalp ve Damar Cerrahisi Anabilim Dalı, 55139 Kurupelit – SAMSUN

Özet

Kondroektodermal displazi olarak da bilinen Ellis-Van Creveld (EvC) sendromu, çok nadir rastlanan ve otozomal resesif kalıtım gösteren herediter bir hastalıktır. Hastalık kondrodizplazi, ektodermal displazi, polidaktili ve konjenital kardiyak defektlerle karakterizedir. Konjenital kardiyak defektler içerisinde en çok tek atriyum ve endokardiyal yastıkcık defektlerine rastlanmaktadır.

Kliniğimizde, klasik EvC sendromu bulguları mevcut olan 16 aylık bir kız çocuğu, kardiyak defektleri açısından başarılı bir şekilde opere edildi. Mitral kleftler direkt sütür ile, tek atriyum ise perikardiyal yama kullanılarak koroner sinüs sol atriyumda kalacak şekilde tamir edildi. Ameliyat sırasında farkedilen timus hipoplazisi ile ilgili olarak yaptığımız literatür taramasında, timus hipoplazisi ile birlikte görülen EvC sendromu olgusuna rastlayamadık.

Anahtar Kelimeler: Ellis-Van Creveld, kardiyak defekt, timus hipoplazisi

Summary

Ellis-van Creveld syndrome (EvC), also called chondroectodermal dysplasia, is a rare occurrence inherited as an autosomal recessive disease and characterized by chondrodysplasia, ectodermal dysplasia, polydactyly and congenital cardiac defects. As congenital cardiac defects, single atrium and endocardial cushion defects are frequent.

In our clinic, a 16 months old girl presenting the classical findings of EvC syndrome, was operated successfully. Mitral clefts were repaired by direct suturing, single atrium was repaired by creating a new septum with a pericardial patch and coronary sinus was left in the left atrium. During the peroperative exploration, thimic hypoplasia was recognized. We couldn't find any other cases of EvC syndrome with thimic hypoplasia in the literature.

Keywords: Ellis-van Creveld, cardiac defect, thimic hypoplasia

Giriş

Ellis-Van Creveld sendromu, özellikle iskelet sistemini ilgilendiren anomalilerle karakterize herediter bir tablodur (1). Hastaların %50-60'ında konjenital kardiyak defektlere rastlanmaktadır, endokardiyal yastıkcık defektleri ve tek atriyum şeklinde geniş atriyal septal defekt en sık görülen kardiyak anomali tipleridir (2,3,4).

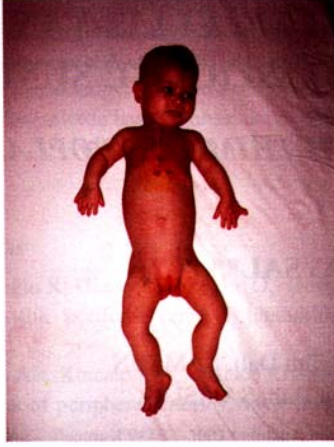
Son derece nadir görülmesi ve timus hipoplazisi ve kombine formunun literatürde tariflenmemiş olması nedeniyle, kliniğimizde kardiyak defektleri açısından başarılı bir şekilde opere edilen EvC sendromlu 16 aylık vakanın bir makale olarak takdim edilmesi uygun görüldü.

Olgu

16 aylık kız çocuğu, (E.B.) sık akciğer enfeksiyonu, ekstremitte anomalileri ve santral tipte siyanozu nedeniyle hastanemize sevk edildi. Anamnezinden hastanın ailenin ilk çocuğu olduğu, soy geçmişinde benzer bir konjenital anomali öyküsü bulunmadığı, anne ve babanın birinci dereceden akraba (hala-dayı çocukları) oldukları ve şikayetlerin doğumdan beri mevcut olduğu öğrenildi.

Yapılan fizik muayenede, nabız 132/dakika ritmik, solunum sayısı 24/dakika olarak saptandı. Alt ve üst ekstremitelerinde kısalık, ellerde polidaktili, pektus karinatum ve uzun gövde (Şekil 1), 2 cm hepatomegali mevcuttu. Dinlenmekle pulmoner odakta belirgin II/VI derece sistolik üfürüm ve akciğerlerde bilateral kaba raller vardı, diğer muayene bulguları normal sınırlar içinde idi.

Laboratuvar tetkiklerinde, Hb 12.1 gr. Htc 38, Lökosit 10700/mm³ (%66 parçalı, %26 lenfosit, %8 monosit) idi, diğer biyokimyasal tetkiklerinde özellik yoktu. Elektrokardiyografide sol aks ve normal sinüs ritmi, telekardiyografisinde kardiyomegali ve bronkopulmoner infiltrasyon vardı. Yapılan ekokardiyografide ASD primum (tek atriyum), muskuler VSD, sağ ve sol atriyoventriküler kapakyetmezliği tespit edildi (Şekil 2).



Şekil 1:

Şekil 1: Hastaya ait fotoğrafta, Ellis-Van Creveld sendromunun özelliklerinden olan polidaktili, kısa ekstremiteler, uzun gövde ve küçük göğüs kafesi görülmüyor.



Şekil 2:

Şekil 2: Hastanın preoperatif ekokardiyografisinde atriyal septumun hiç gelişmediği görülmüyor.

Uygun antibiyotik tedavisi ile akciğer enfeksiyonunun kontrol altına alınmasını takiben yapılan kalp kateterizasyonunda ASD primum, VSD (muskuler), pulmoner hipertansiyon (hafif) ve mitral yetmezliği (hafif) saptanan hastaya, mevcut klinik ve laboratuvar bulgularıyla Ellis-Van Creveld sendromu tanısı kondu, ancak hastaya herhangi bir genetik çalışma uygulanması imkanı olmadı. Pediatrik kardiyoloji ve cerrahi konseyi tarafından, kardiyak defektleri açısından cerrahi düzeltme kararı verilen hasta ameliyata alındı.

Midsternal insizyonla mediastene girildi. Yapılan ilk eksplorasyonda, pediatrik vakalardan normalde görülen hiperplazik timus dokusunun yerinde rudimanter yağ ve bağ dokusu olduğu görüldü. Vena cava superior, vena cava inferior ve aorta ayrı ayrı kanüle edilerek ekstrakorporeal dolaşıma geçildi. Total kardiyopulmoner bypass altında, 28°C derece sistemik hipotermi, aortik kros klemp ve antegrad soğuk kristalloid kardiyoplejiyle kardiyak arrest sağlandı. Klasik sağ atriyotomi ile yapılan eksplorasyonda interatriyal septumun hiç gelişmediği, mitral anterior ve posterior leafletlerde 2 adet kleft olduğu görüldü. Atriyal yaklaşımla interventriküler septumun intakt bulunması üzerine sağ ventrikülotomi yapılarak septum eksplore edildi, ancak

herhangi bir VSD gözlemlenemedi. Anterior mitral kleft 2, posterior ise 1 adet 6/0 prolene suture ile onarıldı, sol ventrikül içine serum fizyolojik enjekte edilerek yapılan direkt teste mitral kapağın kompetan olduğu görüldü. Perikardiyal yama kullanılarak, 5/0 prolene suture ile mitral ve triküspid kapaklar arası ventriküler krest bölgesi tek tek, diğer kısımlar kontinü olmak üzere koroner sinüs sol atriyumda kalacak şekilde atriyal septum yeniden oluşturuldu. Kalp boşlukları anatomik olarak kapatıldı. Pompa çıkışı herhangi bir sorun yaşanmadı. Postoperatif dönemde, ameliyat sırasında tespit edilen timus hipoplazisini laboratuvar olarak destekleyecek herhangi bir çalışma yapabilmeye imkanı bulunamadı. Yapılan kontrol ekokardiyografisinde oluşturulan atriyal septum görüntüledi, atriyoventriküler kapaklarda yetmezlik veya darlık bulguları yoktu, interventriküler septumda hemodinamik sorun oluşturmayan küçük çaplı bir adet muskuler tipte ventriküler septal defekt tespit edildi (Şekil 3). Hasta postoperatif 10. günde sorunsuz olarak taburcu edildi. Postoperatif 2 ve 4. ayda rekürren bronkopnömoni atakları nedeniyle iki kez çocuk hastalıkları kliniğine yatırılıp medikal tedavi verildi.



Şekil 3:

Şekil 3: Postoperatif ekokardiyografisinde oluşturulan septum görülmüyor.

Tartışma

Kondroektodermal displazi olarak da bilinen Ellis-Van Creveld (EvC) sendromu, çok nadir rastlanan ve otozomal resessif kalıtım gösteren herediter bir hastalıktır (1). Hastalık, Short Rib Polydactyly Sendromları (SRPS) içerisinde yer almakta olup, kondrodizplazi, ektodermal displazi, akromelik ve mezomelik ekstremiteler kısıklığı, postaksial polidaktili, küçük göğüs kafesi, uzun gövde ve konjenital kardiyak defektlerle karakterizedir (2,3). Hastaların %50-60'ında konjenital kardiyak defektlere rastlanmakta olup bunların aşağı yukarı yarısı çocukluk döneminde kardiyorespiratuar komplikasyonlarla kaybedilmektedir (4). Endokardiyal yastıkcık defektleri ve tek atriyum şeklinde geniş atriyal septal defekt en sık görülen kardiyak anomali tipleridir (2). İlave kardiyak anomali olarak literatürde çift orifisli mitral kapak (2), aortik atrezi, assendan aorta ve sol ventrikül hipoplazisi (4) ve Ebstein anomalisi (5) olgularından bahsedilmektedir. Bizim vakamızda da literatür verilerine uygun olarak, mitral kleft ve tek atriyum şeklinde geniş atriyal septal defektten oluşan kardiyak anomaliler mevcuttu. Ancak, yaptığımız literatür araştırmasında, bizim

vakamızda preoperatuvar eksplorasyonda farkettiğimiz şekliyle timus hipoplazisi ile kombine EvC sendromu olgusuna rastlayamadık. EvC sendromu ile ilgili oldukça fazla sayıda yayın bulunmasına rağmen, açık kalp cerrahisi uygulanan olgu sayısı sadece 3'tür. Japonya'dan Kamesui ve arkadaşları açık kalp cerrahisi uyguladıkları bir vakayı (2), yine Japonya'dan Itou ve arkadaşları cerrahi olarak kardiyak defektleri tamir edilen tek yumurta ikizi 2 vakayı yayınlamışlardır (6). Bu hastalardaki kardiyak defektlerin cerrahi tedavisi, EvC sendromu olmayan tek atriyum + mitral kleft veya ostium primum tip atriyal septal defekt tamirinden farklı değildir. Bu tür vakaların cerrahi tamirlerinde klasik olarak uygulanan teknik, mitral kleftin direkt sütür ile onarımı ve ileti sistemine zarar vermemek için koroner sinüs sol atriyumda kalacak şekilde perikardiyal yama kullanılarak atriyal septumun yeniden oluşturulmasıdır (7).

Sonuç olarak, çok nadir rastlanan bir sendrom olması ve timus hipoplazisi ile birlikte görülen tipinin bugüne kadar yayınlanmamış olması nedeniyle, cerrahi olarak kardiyak defektleri başarılı bir şekilde onarılan Ellis van Creveld sendromlu bir hasta takdimi olarak yayınlanmıştır.

Kaynaklar

1. Hattab FN, Yassin OM, Sasa IS, et al. Oral manifestation of Ellis-van Creveld syndrom: report of two sblings with unusual dental anomalies. J Clin Pediatr Dent 1998; 22: 159-65
2. Kamesui T, Seki M, Tsubota M, et al. A case of Ellis-van Creveld syndrom with partial atrioventricular septal defect and double orifice mitral valve. Nippon Kyabu Geka Gakkai Zsshi 1997; 45:589-93
3. Qureshi F, Jacques SM, Evans MI, et al. Skeletal histopathology in fetuses with chondroectodermal dysplasia (Ellis-van Creveld syndrom). Am J Med Genet 1993; 45:471-6
4. Santos JM, Pipa J, Antunes L, et al. The Ellis-van Creveld Syndrome. Apropos 2 clinical cases. Rev Port Cardiol 1994; 13:45-50
5. Chang YC, Wu JM, Lin SJ, et al. Common atrium with Ebstein's anomaly in a neonate wit Ellis-van Creveld syndrome. Chung Hua Min Kuo Hsiao Erh Ko Ihsueh Hui Tsa Chih 1995; 36:50-2
6. Itou N, Koyama N, Tamura S, et al. Surgical repair of cardiac defects in identical twins with Ellis-van Creveld syndrom. Nippon Kyobu Geka Gakki Zasshi 1984; 32:390-4
7. St Louis. Doty DB. Cardiac Surgery: Operative Technique, Mosby. 1997; p.42,