



The Journal of Turkish Dental Research
Türk Diş Hekimliği Araştırma Dergisi

e-ISSN: 2822-4310, Cilt 2, Sayı 1, Ocak - Nisan 2023
Volume 2, Number 1, January - April 2023

Ellis-van Creveld Sendromunda Oral Bulgular

Oral Findings of Ellis-van Creveld Syndrome

Ellis-van Creveld Sendromu

A. Zeynep Zengin¹, Peruze Çelenk², Birgül Mutlu³

¹Doç. Dr. Ondokuz Mayıs Üniversitesi Diş Hekimliği Fakültesi,
Ağız Diş ve Çene Radyolojisi Anabilim Dalı,
Samsun, Türkiye, ORCID: 0000-0002-4388-7751
dtzeynep78@yahoo.com.tr

²Prof. Dr. Ondokuz Mayıs Üniversitesi Diş Hekimliği Fakültesi,
Ağız Diş ve Çene Radyolojisi Anabilim Dalı,
pcelenk@hotmail.com
Samsun, Türkiye ORCID: 0000-0002-8111-117X

³Dr. Özel Doruk Yıldırım Hastanesi
Dikkaldırım Mah, Zübeydehanım Cad No:5, 16080
Çekirge/Osmangazi/Bursa/TÜRKİYE
birgulmutlu@yahoo.com
ORCID: 0000-0003-3380-6580

Makale Bilgisi / Article Information

Makale Türü / Article Types: Olgu Sunumu / Case Report

Geliş Tarihi / Received: 22-02-2023

Kabul Tarihi / Accepted: 22-03-2023

Yıl / Year: 2023 | **Cilt – Volume:** 2 | **Sayı – Issue:** 1 | **Sayfa / Pages:** 163-167

Sorumlu Yazar / Corresponding Author: A. Zeynep ZENGİN

<https://doi.org/10.58711/turkishjdentres.vi.1253583>

Bu olgu Oral Diagnoz ve Maksillofasiyal Radyoloji Derneğinin IV. Bilimsel Sempozyumunda
(Dedeman, İstanbul, 25-27 Ekim 2007) sözlü poster olarak sunulmuştur.

Ellis-van Creveld Sendromunda Oral Bulgular

Oral Findings of Ellis-van Creveld Syndrome

Ellis-van Creveld Sendromu

ÖZET

Ellis-van Creveld Sendromu, nadir görülen herediter bir hastalıktır. Sendromun belirgin özellikleri; ellerde bilateral postaksiyal polidaktili, akromesomelik dwarfizme yol açan ve uzun kemiklerde görülen kondrodizplazi, diş ve tırnakları etkileyen ektodermal displazi ile konjenital kalp anomalileridir. Dörtlü major bulguları arasında kraniofasial ve dental anomalilerin bulunması nedeniyle diş hekimleri tarafından kolayca teşhis edilebilir.

Literatürde Ellis-van Creveld Sendromu ile ilgili çok sayıda yayın olmasına rağmen oral bulgularını tanımlayanlar sadece birkaç tanedir. Bu yazıda diş eksikliği şikayeti ile başvuran 6 yaşındaki kız çocuğunda görülen ve oral bulgularıyla tanı konulan Ellis-van Creveld Sendromu, genel klinik karakteristikleri ve oral bulgularıyla sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: Ellis-van Creveld Sendromu, Oral, Dental

ABSTRACT

Ellis-van Creveld Syndrome is a rare hereditary disease. Distinctive features of the syndrome; Bilateral postaxial polydactyly in the hands, chondrodysplasia in long bones causing acromesomelic dwarfism, ectodermal dysplasia affecting teeth and nails and congenital heart anomalies. It can be easily diagnosed by dentists due to the presence of craniofacial and dental anomalies among the four major findings.

Although there are many studies about Ellis-van Creveld Syndrome in the literature, only a few describe its oral findings. In this article, Ellis-van Creveld Syndrome, which was diagnosed in a 6-year-old girl who presented with the complaint of missing teeth and was diagnosed with oral findings, is presented with its general clinical features and oral findings.

Keywords: Ellis-van Creveld Syndrome, Oral, Dental

Giriş

Kondroektodermal displazinin otozomal resesif formu olan Ellis-van Creveld (EVC) Sendromu ilk olarak 1940 yılında tanımlanmıştır¹. Sendromun belirgin özellikleri; ellerde bilateral postaksial polidaktili, akromezomelik dwarfizme yol açan ve uzun kemiklerde görülen kondrodisplazi, diş ve tırnakları etkileyen ektodermel displazi ile konjenital kalp anomalileridir.^{2,3,4} Akriba evliliği vakaların %30'unda gösterilmiştir.⁵ Bu sendrom Amishler arasında dwarfizmin en yaygın olarak görülen şeklidir.⁴ Doğumsal olarak görülme sıklığı 7/1 000 000'dur. Bugüne kadar yaklaşık olarak 300 vaka rapor edilmiştir.⁴ Konjenital kalp defektleri ve toraksa ait deformitelerden dolayı ortaya çıkan solunum problemleri hastaların yaşam süresini etkiler. Yaklaşık %60'ında konjenital kalp defektleri bulunduğundan, bu hastalar diş hekimliği uygulamaları yönünden dikkatli olmayı gerektirirler.⁷ Dörtlü major bulguları arasında kraniofasiyal ve dental anomalilerin bulunması nedeniyle diş hekimleri tarafından da kolayca tanımlanabilen bir sendromdur.

Literatürde EVC Sendromu ile ilgili çok sayıda yayın olmasına rağmen, oral bulgularını tanımlayanlar sadece birkaç tanedir.⁶ Bu yazıda oral bulgularıyla tanı konulan EVC sendromu genel klinik karakteristikleri ve oral bulgularıyla sunulmaktadır.

Olgu Sunumu

Altı yaşında kız çocuğu diş eksikliği şikâyeti ile Ondokuzmayıs Üniversitesi Diş hekimliği Fakültesi Ağız Diş ve Çene Radyolojisi kliniğine başvurdu. Hastanın anamnezinde süt dişlerinin çok erken sürdüğünü ve sürdükten kısa süre sonra düştüğü, düşen süt dişlerinin yerine daimî dişlerin sürmediğini öğrenildi.

Aile hikayesinde annenin hamilelik ve doğum sürecinin normal olduğu, anne ve baba arasında akrabalık bağı olmadığı, diğer tüm aile bireylerinin normal olduğu öğrenildi.

Ekstraoral muayenede hastanın ellerinde anormallik olduğu farkedildi ve anamnezde altı parmaklı olarak doğan çocuğun her iki elindeki 6. parmakların 3 aylıkken ampute edildiği öğrenildi.

Hastanın intraoral muayenesinde mevcut dişler küçük boyutta olmakla birlikte yapı ve renk olarak normaldi. Dişetleri hiperemik ve ödemliydi. 51, 54, 73, 74, 83 ve

85 nolu dişlerinin mobil olduğu, 52, 65 nolu dişlerin kök halinde kaldığı görüldü. Özellikle molar dişlerinde ileri çürük lezyonları izlendi.

Oral yumuşak doku incelemelerinde çok sayıda geniş ve uzun labial frenulumun mukobukkal kıvrım ve alveol kret arasında uzandığı görüldü. Ayrıca alt anterior bölgede alveol kreti testere görünümünde idi. Derin damak bulunan hastada diğer yumuşak dokular normaldi (Resim 1- a, b). Hastada Sınıf I molar ilişkisi vardı.



Resim 1.a- Alt anterior alveolar kret testere görünümünde ve çok sayıda frenulum mevcut

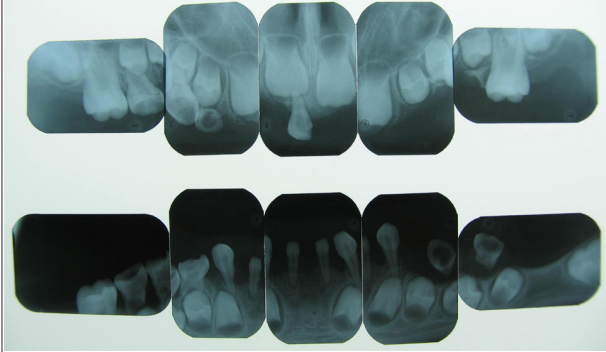


Resim 1.b- Dişetleri hiperemik, dişler sınıf I ilişkide

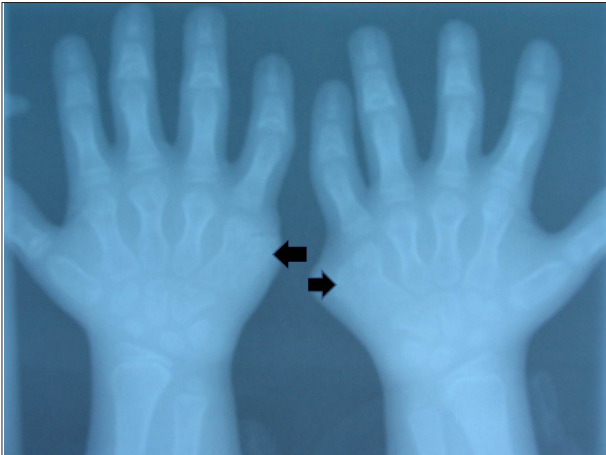
Full mouth periapikal radyografide 54, 65, 74 ve 85 nolu dişlerde çürük ve apikallerinde radyolüsent lezyon olduğu görüldü. 16 ve 26 nolu dişlerde taurodontizm vardı. 55 ve 85 nolu dişlerde köklerin atipik ve aynı zamanda konik olduğu belirlendi. 12, 13, 23, 22, 41 ve 42, 31, 32 nolu dişlerin germeleri mevcut değildi (Resim 2). El-bilek filminde ampute edilen 6. parmağa ait kemik çıkıntısı izlendi (Resim 3).

EVC sendromu ön tanısıyla Tıp Fakültesi Pediatri Kliniğine gönderilen hastanın genel sistemik muayenesi ve laboratuvar incelemeleri yapıldı. Hastanın boyu 102 cm

(-2,69 SDS) kilo 15,5 kg (-1,7 SDS) olarak belirlendi. Üst segment (baş-pubis) /alt segment (pubis topuk)=1'di. X bacak izlenmekteydi.



Resim 2. Hastanın full-mouth periapikal filmleri



Resim 3. Hastanın el-bilek filmi, 6. parmağa ait kemik çıkıntıları mevcut.

Düşük omuzlar, dar ve uzun toraks, lomber lordoz mevcuttu. Özellikle distal ekstremitelerde belirgin kısalık göze çarpmaktaydı. El ve ayaklar geniş, parmaklar kalındı. Ellerde 6. parmağın ampute edildiği görüldü. Ayaklarda bilateral olarak 2. ve 3. parmaklar arasında parsiyel sindaktili mevcuttu. Ayrıca el ve ayak tırnakları dismorfikti (Resim 4a,b).



Resim 4. a



Resim 4. b

Resim 4. a,b- Ayak parmaklarında parsiyel sindaktili, el ve ayak tırnakları dismorfik olarak izlendi.

Oskültasyon muayenesinde mesokardiak odakta 2/6'dansistolikejeksiyonüfürümüaldı. Ekokardiyografi 2m/sn'lik triküspit yetmezliği olduğunu gösterdi. Hgb 11,9 gr/dl, Hct %35,8, MCV 73,7 Fl, Plt 573 000, Serum Fe 23 µgr/dl, serum Fe bağlama kapasitesi 378, ferritin 2 bulundu. Bu sonuçlar demir eksikliği anemisi ile uyumlu idi. Diğer biyokimyasal parametreler normaldi. Boyun US incelemesi, idrar analizleri normaldi.

Hastaya diyet önerileri ve oral hijyen eğitimi verildi. İleri çürük ile birlikte periapikal lezyonu bulunan 54, 65, 74 ve 85 nolu dişler antibiyotik koruması altında çekildi. Diğer çürük dişlere dolgu yapılması ve eksiklikler için protez yapılmasına karar verildi.

Tartışma

Ellis-van Creveld (EVC) Sendromu nadir görülen herediter bir hastalıktır. Otozomal ressesif olarak geçtiği düşünülen hastalığa çok sayıda ektodermal ve mezodermal anomali eşlik eder.^{6,8} Parental geçiş olduğu bildirilmiştir. Ancak bu olguda anne ve baba arasında akrabalık bağı olmadığı öğrenildi. Sendromun oral ve dental bulguları arasında labial vestibülü oblitere eden geniş maksiller ve çok sayıda frenulum, alt kesicileri etkileyen hipodonti, maksiller ve mandibular lateral kesiciler bölgesinde alveol kemiğinde bilateral parsiyel kleftler, üst dudakta median notch ya da filtrum, suplemental okluzal fissürler ve derin pit ve oluklar ve malokluzyon sayılabilir. Ayrıca natal ve neonatal dişler, dişlerde şekil bozukluğu konik şekilli dişler) mine hipoplazileri, sürme gecikmesi görülür.⁵ Annesi hastamızın süt dişlerinin çok erken sürdüğünü söylemiştir. Ancak olgumuzda bunların neonatal diş olduğunu söyleyebilmek mümkün değildir. Ayrıca Hattab ve ark.³ vakalarında belirttikleri gibi bu olguda da molar dişlerin taurodont olduğu görülmüştür. Olgumuzda farklı bir özellik olarak dişlerde kök anomalisi ile atipik ve konik kökler izlenmiştir.

Olgumuzda ileri çürükler ve bunlardan kaynaklanan periapikal lezyonlar mevcuttu. Bu vakalarda ileri çürüklere mine hipoplazilerinin neden olduğu belirtilmiştir. Molarların okluzal anatomisi nedeniyle fissür örtücü uygulamaları bu hastalarda uygun olmayabilir. Ancak diyet önerileri, flor uygulamaları oldukça yararlı olacaktır.^{3,5,6}

Anormal şekilli dişlerde kron ya da kompozit restorasyonlar yapılabilir. Diş eksikliğinde fonksiyon ve estetiği sağlamak için gelişme dönemi tamamlanmadan önce hareketli protezler, daha sonra sabit uygulamalar ya da implant yapılabilir.⁶

Bu hastalarda malokluzyonlar nedeniyle ortodontik tedavi gereksinimi olabilir.⁹ Ayrıca daha ileri iskeletsel bozukluklarda ortognatik cerrahi uygulamaları yapılabilir. Yani, EVC sendromu olan çocuklar diş hekimliği uygulamaları açısından multidisipliner yaklaşımı gerekli kılmaktadır.^{3,6,8}

Literatürde EVC Sendromu ile ilgili çok sayıda yayın bulunmasına rağmen, sendromun oral ve dental bulgularını tanımlayanlar sadece birkaç tanedir. Oral bulgular, EVC Sendromunun Orofaciodigital sendrom, Hallerman-Streiff Sendromu ve Asphyxiating thoracic dystrophy ile ayırıcı tanısında önemlidir.⁹

Yine, bu hastalarda %60 oranında konjenital kalp hastalığı bulunduğundan dental tedaviler öncesinde enfektif endokardit riski yönünden gerekli koruyucu önlemlerin alınması gerekir.⁷ Oral bulguları oldukça karakteristik olan bu sendrom, diş hekimleri tarafından kolayca tanımlanabilir. Sendromun erken tanısı ve özellikle kardiyolog ve ortopediste zamanında yönlendirilmesi, hastanın yaşama şansı ve yaşam kalitesi yönünden önemli olacaktır.

Kaynaklar

1. Atasu M, Biren S. Ellis-van Creveld syndrome: dental, clinical, genetic and dermatoglyphic findings of a case. *J Clin Pediatr Dent* 2000; 24:141-5.
2. Eswar N. Chondroectodermal dysplasia: a case report. *J Indian Soc Pedod Prev Dent* 2001; 19:103-6.
3. Hattab FN, Yassin OM, Sasa IS. Oral manifestations of Ellis-van Creveld syndrome: report of two siblings with unusual dental anomalies. *J Clin Pediatr Dent* 1998; 22:159-165.
4. Gorlin RJ, Cohen MM, Hennekam RCM. *Syndromes of the Head and Neck*. 4th ed, New York: Oxford University Press; 2004. 239-41.
5. Hunter ML, Roberts GJ. Oral and dental anomalies in Ellis-van Creveld syndrome (chondroectodermal dysplasia): report of a case. *Int J Pediatr Dent* 1998; 8: 153-7.
6. Cahuana A, Palma C, Gonzales W, Gean E. Oral manifestations in Ellis-van Creveld syndrome: report of five cases. *Pediatr Dent* 2004; 26:277-82.
7. Arya L, Mendiratta V, Sharma RC, Solanki RS. Ellis-van Creveld Syndrome: A report of two cases. *Pediatr Dermatol* 2001; 18:485-9.
8. Varela M, Ramos C. Chondroectodermal dysplasia (Ellis-van Creveld syndrome): a case report. *Eur J Orthod* 1996; 18:313-8.
9. Lyon Jones K. *Smith's recognizable patterns of human malformations*. Elsevier Saunders, Philadelphia, PA. 2006