



Kardiyak Cerrahi Uygulanan Ellis-van Creveld Sendromlu Bir Olgu

Dr.Hacer Ülger

Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi
Anesteziyoloji ve Reanimasyon AD.



Giriş

□ Ellis-van Creveld sendromu:

- ✓ Mezo-ekdotermal sendrom/displazi
- ✓ Multipl organ tutulumu
- ✓ Otozomal resesif
- ✓ Nadir (1/60000 ?)
- ✓ Ayrıntılı genetik çalışmalar
 - EVC1 ve EVC2 geni. 4.kromozom kısa kolda
 - Prenatal tanı mümkün(1.tm)



Ellis-van Creveld sendromu:

- ❑ En sık iskelet ve kardiyovasküler sistem
- ❑ Sendromun klasik 4 tutulumu (+)
 - ✓ Kondrodisplazi (kısa ekstremiteler, kısa-dar toraks)
 - ✓ Postaksiyal simetrik polidaktili
 - ✓ Ektodermal displazi (diş, tırnak displazileri)
 - ✓ Konjenital kalp hastalıkları



Ellis-van Creveld sendromu:

- ❑ Bu hastalar multisistem tutulumu nedeniyle sık cerrahi gerektirirler.
- ❑ Kardiyak, iskelet, diş displazileri en sık karşılaştığımız ana problemlerdir.
- ❑ Dikkatli preoperatif değerlendirme, deneyim ve hazırlık gerektirir.
- ❑ Bu sunumda kardiyak cerrahi uygulanan EVC'li olgu sunulacaktır.



OLGU

- ❑ 15 y, erkek, 45kg (3-10p), 143cm(< 3p).
- ❑ Başvuru nedeni: 1 ay önce ÜSYE. Yapılan muayenede kardiyak üfürüm(+). İleri tetkiklerle sendrom tanısı konmuş.
- ❑ Anne ve baba arasında 1. dereceden akrabalık
- ❑ 3yıl önce genu valgus nedeniyle operasyon(+)
Kayıtlar? Aile bilgilendirilmemiştir.



OLGU

☐ Fizik muayene

- ✓ Gelişme geriliği (kilo3-10p, boy <3p)
- ✓ Kalp yetmezliği semptomları (-)
- ✓ Havayolu muayenesi: Mikrognati, diş diziliminde düzensizlik, labiogingival yapışıklık, dişeti hipertrofisi, yeterli ağız açıklığı, Mallampati class II havayolu(+)
- ✓ Kardiyak oskültasyon: sternum sol kenarda holosistolik murmur (+)



OLGU

☐ Fizik muayene

- ✓ İskelet sistem muayenesi: Gövde ile orantısız kısa ekstremiteler, el ve ayaklarda simetrik polidaktili (6 parmak), sosis parmak, ayakta sindaktili, tırnaklarda displazi.









OLGU

- ☐ Preoperatif labaratuvar değerlendirme
BNP (brain natriuretic peptide) 214 pg/ml ↑
- ☐ Diğer parametreler normal.
- ☐ EKG nonspesifik
- ☐ EKO: Tek atriyum, Bilateral atriyoventriküler kapakta III. derecede yetmezlik, valvüler pulmoner stenoz.
- ☐ Kateterizasyon: Qp/Qs:1, sistolik pulmoner arter basıncı 30mmHg. Sağ kalp basınç ölçümleri hafif yüksek



OLGU

- ✓ Gerekli onayların alınması
- ✓ Rutin monitorizasyon
- ✓ Premedikasyon (Midazolam 2mg IV)
- ✓ Anestezi indüksiyonu:
 - Lidokain (1 mg/kg), tiyopental Na (4mg/kg)
 - Maske ventilasyonu rahat
 - Vecuronyum (0,1 mg/kg)
 - SORUNSUZ ENTÜBASYON



OLGU

- ✓ IBP (sağ radiyal arter), CVP (sağ internal juguler ven) monitorizasyonu.
- ✓ Anestezi idame:
 - Sevofluran 0,5-1 MAC
 - O₂-hava %50/50
 - Fentanyl (5mc/kg/h)
 - Vecuronyum (1mg/30dk)



OLGU

- ✓ Sternotomi, heparinizasyon, bikaval kanülasyon, kardiyopulmoner bypass.
- ✓ Atriyovenriküler kanal onarımı + valvüler pulmoner stenoz giderilmesi + patch ile ASD onarımı.
- ✓ Normal sürede ve hemodinamiyle pompadan çıkıldı.
- ✓ Entübe olarak YB'a çıkarıldı.
- ✓ 4 saat sonra ekstübe edildi.



TARTIŞMA

- ✓ EVC nadir bir hastalıktır (1/60000).
- ✓ Amishler'de insidans (5/1000) ↑
- ✓ İlk olarak 1940'da R.Ellis ve S.Van Creveld tarafından 100 vaka ile bildirilmiş.
- ✓ Eşlik eden sistemik bulgular anestezi uygulamalarının zorluk derecesini etkiler.
- ✓ Kardiyovasküler sistem tutulumu %50-60 oranındadır.



TARTIŞMA

✓ Kardiyovasküler sistem etkilenme

- Endokardiyal yastık kapanma defektleri (en sık)
 - 1-Komplet AV kanal
 - 2-Common atrium
 - 3-ASD/VSD
- Daha ender olarak büyük arter transpozisyonu, pulmoner stenoz, pulmoner venöz dönüş anomalisi, persistan sol superior vena cava, trikuspit atrezi, sol kalpte obstüktif lezyonlar.



TARTIŞMA

- ✓ Preoperatif ayrıntılı kardiyak değerlendirme önemli (kateterizasyon, EKO).
- ✓ Hastamız kardiyak yönden göreceli olarak asemptomatikti. Çabuk yorulma tek bulguydu.
- ✓ Daha ağır kardiyak patoloji varlığında preoperatif medikal tedavi ile mümkün olan stabilizasyon sağlanmalıdır.



TARTIŞMA

- ✓ EKO bulguları: interatriyal septum yok, tek atriyum, bilateral AV kapakta III. derece yetmezlik, valvüler pulmoner stenoz (gradiyent 53mmHg)
- ✓ Kateterizasyon: $Q_p/Q_s:1$, sistolik pulmoner arter basıncı 30mmHg. Sağ kalp basınç ölçümleri hafif yüksek.



Ellis-van Creveld Syndrome (chondroectodermal dysplasia)

Airway	Micrognathia, cleft lip or palate . May have a short trachea Alveolar ridge hypoplasia. Multiple maxillary and mandibular frenula attach to the alveolar ridge. Short upper lip ("partial harelip"), bound by frenula to alveolar ridge (lip tie). Frenula attach to the alveolar ridge. A fusion of the anterior portion of the upper lip to the maxillary gingival margin. Teeth may be prematurely erupted at birth or exfoliate prematurely. Neonatal teeth , hypoplastic or missing teeth.
Respiratory	Narrow Long, thorax with short ribs. Restrictive lung disease and pulmonary hypoplasia . May have Bronchial cartilage hypoplasia with lobar emphysema. Recurrent pneumonia
Cardiovascular	Heart defects occur in 50-60% of patients. Most common anomaly is a common atrium (40%). Other anomalies include AV canal Defect, VSD, ASD and PDA.
Genitourinary	hypospadias, epispadias, cryptorchidism, vulvar atresia, nephrocalcinosis, renal agenesis , and megaureters.
Central Nervous	CNS anomalies or mental retardation are present, Dandy-walker malformation
Musculoskeletal	Low-set shoulders, a narrow thorax frequently leading to respiratory difficulties , knock knees, (Genu valgum), lumbar lordosis, broad hands and feet, and sausage-shaped finger



TARTIŞMA

- ☐ Pulmoner
- ☐ Renal
- ☐ Hepatik
- ☐ Hematolojik (AML)
- ☐ Mental retardasyon

end-organ etkilenmeleri
olabilir.



ARTMIŞ MORTALİTE/MORBİDİTE



SONUÇ

- ❑ Türkiye’de gerçek insidansı bilmiyoruz.
- ❑ Simetrik polidaktili(+), diş displazisi (+) orantısız kısa ekstremiteler(+) olan hastalarda bu sendrom akla gelmeli
- ❑ Preoperatif hazırlık ve tetkiklerde
 - ✓ Zor havayolu
 - ✓ Kardiyak etkilenme ***
 - ✓ Kısa dar toraks
 - ✓ Olabilecek diğer end organ bulgularıDikkate alınmalıdır.

Teşekkürler