

Síndrome de Ellis van Creveld con afectación cardíaca

I. SINOVAS*, E. J. MENA*, L. R. MOLINERO**,
J. M. MURO*, I. PADRONES*, y F. F. DE LAS HERAS*

RESUMEN: Se presenta un caso de Síndrome de Ellis van Creveld diagnosticado en el período neonatal con hallazgos clínicos y radiológicos típicos de esta entidad. Los autores realizan el diagnóstico diferencial con otros síndromes de costilla-corta congénita y poli-dactilia. PALABRAS CLAVE: SÍNDROME DE ELLIS VAN CREVELD. DISPLASIA CONDROECTODÉRMICA. SÍNDROME DE COSTILLA-CORTA.

ELLIS VAN CREVELD SYNDROME WITH CARDIAC AFFECTATION. (SUMMARY): A case of Ellis van Creveld syndrome, which was diagnosed in the newborn period is presented here. This case showed the typical clinical and radiological features in this syndrome. The authors make the differential diagnosis with other syndromes of congenital short rib. KEY WORDS: ELLIS VAN CREVELD SYNDROME. CHONDROECTODERMAL DYSPLASIA. CONGENITAL SHORT RIB SYNDROME.

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Ellis van Creveld (SEVC) también conocido como displasia condroectodérmica, fue descrito por Ellis y van Creveld en 1940 (1). Se trata de un síndrome polimalformativo caracterizado por micromelia acromélica, displasia ósea y ectodérmica con asociación frecuente de cardiopatía congénita (1, 2, 3). No es un síndrome de presentación frecuente y en nuestro país, según datos obtenidos del E.C.E.M.C. (6), la frecuencia del SEVC es de 0.84 por 100.000 recién nacidos vivos. El número de casos publicados en España de los que tenemos referencia, no supera la decena (1, 2, 3, 4, 5), a los que habría que añadir el paciente motivo de esta publicación.

Nuestro propósito al realizar esta publicación es aportar un caso más a la literatura y contribuir al diagnóstico diferencial de lo que algunos han denominado, síndrome de costilla corta congénita (2, 5, 6, 7, 8).

DESCRIPCIÓN DEL CASO

Se trata de una paciente que ingresa en nuestro Servicio a la edad de 15 días, con el diagnóstico de síndrome polimalformativo y probable cardiopatía congénita.

Antecedentes familiares: Primera de una serie de uno. Edad de la madre, 36 años. Edad del padre, 37 años. No consanguinidad ni antecedentes familiares relacionados con el caso.

* Servicio de Pediatría. Hospital «Del Río Hortega». Valladolid.

** Centro de Atención Primaria «Huerta del Rey». Valladolid.

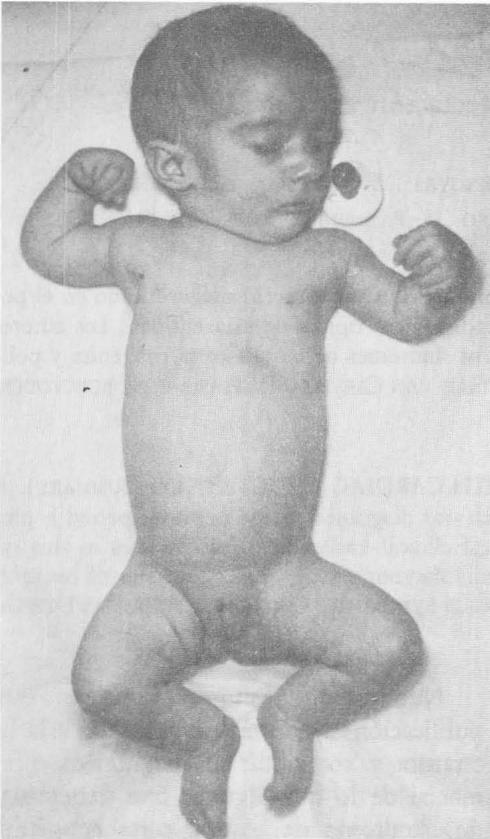


FIG. 1. *Aspecto general de la paciente*

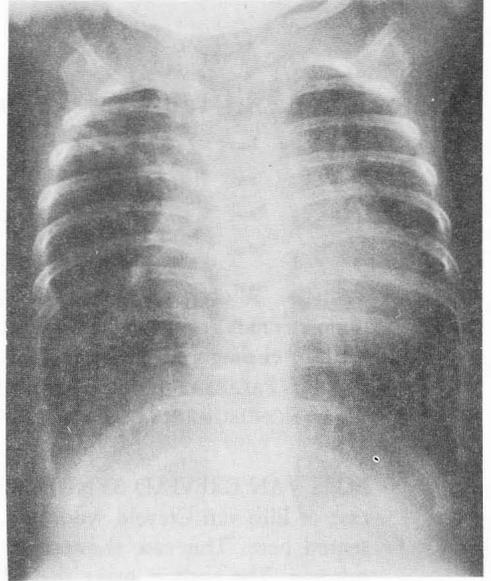


FIG. 3. *Tórax no excesivamente estrecho, con cardiomegalia y circulación pulmonar aumentada*

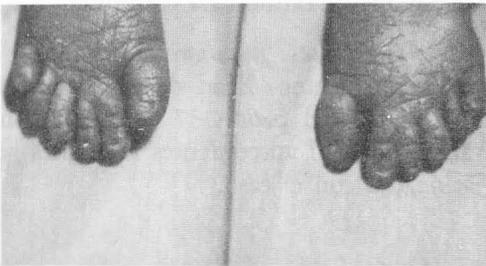


FIG. 2. *Se observa polidactilia post-axial en ambos pies (también estaba presente en las manos)*



FIG. 4. *Radiografía de pelvis, donde se observa el acetábulo en «tridente»*

Antecedentes personales: Embarazo: Amenaza de aborto al mes y medio de gestación; duración 41 semanas. *Parto:* Cesárea por falta de progresión (nació fuera de nuestro Hospital). *Periodo neonatal inmediato:* Peso al nacimiento, 3.000 grs. Polidactilia. Soplo sistólico.

Exploración física al ingreso: Peso: 3.070 gr. (P 3-10). Talla: 48 cm (P 3-10). PC: 35 cm. (P 25).

Aspecto tosco. Cabeza normal. Frenillo lingual y sinequias de labio superior y maxilar superior. Tórax ligeramente estrechado (Fig. 1 y 3). Soplo sistólico de intensidad 3/6, que se ausculta de forma más intensa en zona paraesternal izquierda, con refuerzo del 2.º tono. Taquicardia de 150 latidos/minuto. Taquipnea de 60 respiraciones/minuto. Tiraje. Hepatomegalia de 2½ cm. Se palpan bien pulsos periféricos en las cuatro extremidades y no hay tensiones diferenciales significativas entre las mismas. Extremidades cortas, micromelia acromélica, hexadactilia post-axial en manos y pies (fig. 2). Sindactilia entre 2.º y 3.º dedo del pie derecho. Uñas hipoplásicas. Pelo fino y escaso.

Datos complementarios

Sangre. Sistemático. Hematíes: 4.200.000/cc. Hb.: 15.5 gr %. Hematocrito: 45 %. Leucocitos: 9.600/cc. Cayados: 0 %. Segmentados: 30 %. Linfocitos: 60 %. Monocitos: 7 %. Eosinófilos: 1 %. Basófilos: 2 %. Plaquetas: 472.000/cc.

Análítica: Proteína C reactiva: Negativa. Ca: 10 mg %. P: 5 mg %. Fosfatasas alcalinas: 410 UI/l.

Orina: Densidad: 1010. Glucosa: Negativa. Proteínas: Negativas. Urocultivo: Negativo.

Radiología

Cráneo: Normal. *Columna:* Normal.

Tórax: No excesivamente estrecho, con clavículas elevadas en «manillas de bicicleta». Cardiomegalia. ICT: 0.65. Aumento circulación pulmonar (Fig. 3).

Pelvis: Acetábulo en «tridente» (Fig. 4).

Extremidades: Metáfisis ensanchadas y mal modeladas. Acortamiento acromélico, fundamentalmente en extremidades inferiores (mayor acortamiento del peroné). Fusión del 5.º y 6.º metacarpiano de mano derecha. Dos falanges en los dedos supernumerarios de las manos y una falange en los dedos supernumerarios de los pies. Luxación de la cabeza del radio.

Electrocardiograma. Eje de ORS hacia arriba (—90º). Hipertrofia biventricular, con predominio derecho. Imagen de qR en V1.

Cariotipo. 46, XX (técnica de bandas G).

Evolución. Con respecto a la cardiopatía, se realizó el diagnóstico a la cabecera del enfermo de CIV con eje izquierdo o defecto de cojines endocárdicos. Estudios posteriores pusieron de manifiesto la existencia de canal atrioventricular y ductus permeable. Fue necesario realizar tratamiento con digoxina desde el mes de edad, sin mejoría, siendo intervenida quirúrgicamente a los 9 meses de edad, falleciendo en el post-operatorio. No fue posible realizar estudio necrópsico.

COMENTARIOS

Es un síndrome polimalformativo genético, con herencia autosómica recesiva, aunque se han descrito también casos esporádicos (1, 2). Se supone que existe un defecto metabólico de la función condrocitaria y del tejido ectodérmico (1). No se han encontrado habitualmente anomalías cromosómicas (1, 2, 4), sin embargo, hay

un caso descrito por Christian y cols. (9), que presentaba anomalías en el brazo largo del cromosoma 9 en la madre y en el hijo afecto de SEVC; nuestro caso presentó un cariotipo normal.

Se incluye dentro del grupo de las condrodisplasias con afectación más o menos intensa del tamaño de las costillas, mostrando tórax estrecho, alteraciones de los huesos tubulares en crecimiento y afectación ectodérmica (1, 3, 4). Existe acortamiento mesomélico de los miembros en su porción distal (3).

La talla final es corta, aunque la talla al nacimiento, en algunos casos, no está muy afectada, dato que recogemos también en nuestro paciente. La polidactilia post-axial en manos se presenta prácticamente en el 100 % de los casos, existiendo en algunos pacientes, más de seis dedos. La polidactilia de los pies se recoge en un 20 % de los pacientes (1). Las alteraciones ectodérmicas se describen fundamentalmente en dientes (connatales e hipoplásicos) y uñas (pequeñas y friables) (1, 9, 10, 11).

Estos pacientes presentan cardiopatías congénitas asociada con una frecuencia superior al 50 % (12, 13). Los tipos de cardiopatía congénita más frecuentemente encontrada (80 %) son defectos septales (CIV o CIA) (5), aunque también se han descrito Transposición de Grandes Vasos (1, 12), Drenaje Venoso Anómalo (12) y Canal Atrioventricular Común (12). Nuestro paciente presentaba esta última anomalía junto con un Ductus Permeable.

Otras alteraciones, como sinequias en labio superior e inferior, malformaciones genitourinarias o genu valgo, se describen de forma esporádica (1, 13). Se han descrito también, malformaciones del sistema nervioso central, tipo Dandy Walker (14).

Los hallazgos radiológicos óseos, muestran como más característico, la malformación de la pelvis en «tridente», huesos tubulares cortos y mal moldeados; acortamiento distal de extremidades, más marcado a nivel del peroné; luxación de cabeza de radio y fusión de metacarpianos (1); hechos que fueron también recogidos en nuestra paciente.

El diagnóstico diferencial debe hacerse fundamentalmente con la distrofia torácica asfixiante (DTA) (7); como ella, presenta tórax estrecho, aunque en el SEVC no suele ser tan intenso como en la DTA; la pelvis en «tridente» está presente en los dos síndromes (1, 7); la polidactilia y cardiopatía congénita son menos frecuentes en la DTA que en el SEVC (7). Orienta también el diagnóstico de SEVC el componente ectodérmico de la displasia (5). Algunos autores (1) consideran que la DTA sería una variante de SEVC, ya que presentan un cuadro clínico y radiológico bastante parecido.

El SEVC es englobado por algunos a.a. (1, 7, 8) en lo que se ha dado en denominar, síndrome de costilla corta congénita, caracterizado por costillas cortas y horizontalizadas, tórax estrecho con hipoplasia pulmonar y acortamiento acusado de los miembros, asociado en ocasiones con polidactilia y malformaciones viscerables, presentando generalmente una letalidad temprana alta.

El pronóstico del SEVC vendrá dado fundamentalmente por dos factores: por un lado el distinto grado de estrechez torácica y por el otro la gravedad derivada de las malformaciones cardíacas (1). En nuestro caso, la malformación cardíaca fue determinante en la evolución, ya que el grado de estrechez torácica no era intensa.

Agradecimiento: Demos las gracias a la Srta. Rocío Vicente Sánchez, por su inestimable ayuda mecanográfica.

BIBLIOGRAFÍA

1. SANTAOLAYA, J. M.; DELGADO, A.: *Displasia condroectodérmica*. En: *Displasias óseas*. Salvat Editores, S.A. Barcelona, 1988.
2. SALVADOR AMORES, A. M.; GRANDE BAOS, C.; BLANCO CANEDA, M. L.; ALONSO ORTIZ, T.; MORO SERRANO, M.; ARRABAL TERÁN, M. C.: *Síndrome de Ellis van Creveld*. An. Esp. Pediatr. 1990; 32: 445-450.
3. CASTAÑO GARCÍA, M. T.; CARRASCAL TEJADO, A.; PLAZA ROMO, F.: *Síndrome de Ellis van Creveld*. Bol. Soc. Ast. Leon. de Pediatría, 1985; 26: 431-437.
4. MARTÍNEZ FRÍAS, M. L.; SÁNCHEZ CASCOS, A.: *Síndrome de Ellis van Creveld*. Rev. Clin. Esp. 1974; 133: 311.
5. PÉREZ ALVAREZ, F.; MARTÍNEZ SANTANA, S.; RODRÍGUEZ, C.: *Síndrome de Ellis van Creveld*. An. Esp. Pediatr. 1982; 17: 223-228.
6. ESTUDIO CORPORATIVO ESPAÑOL DE MALFORMACIONES CONGÉNITAS: *Epidemiological Aspect of Mendelian Syndromes in Spanish Population Sample: II Autosomal recessive Malformation Syndromes*. Am. J. Med. Genet. (Pendiente de publicación).
7. RODRÍGUEZ MOLINERO, L.; JIMÉNEZ MENA, E.; MURO TUDELLA, J. M.; GONZÁLEZ PÉREZ, A.; RODRÍGUEZ SÁNCHEZ, C.; FERNÁNDEZ DE LAS HERAS, F.: *Distrofia torácica asfixiante o Enfermedad de Jeune*. Bol. Pediatr. 1990; 31: 135-139.
8. GILBERT, E. F.; YANG, J. S.; LANGER, L.; OPITX, J. M.; ROSKAMP, J. O.; HEIDELBERGER: *Osteochondrodysplasia in infancy*. In: *Pathology Annual*. 2: 22. Rosen P. P. and Fechner. S. Mateo. California. 1973.
9. CHRISTIAN, J. C.; DEXTER, R. N.; PALMER, C. G.; MULLER, J.: *A family with three recessive traits and homozygosity for a long 9qb + chromosome segment*. Am. J. Med. Genet. 1980; 6: 301.
10. CAFFEY, J.: *Displasia condroectodérmica*. En: *Diagnóstico Radiológico en Pediatría*. Salvat Editores, S.A., 2.ª Ed. Barcelona, 1980.
11. SILENCE, D. O.: *S. Ellis van Creveld*. En: *Tratado de Pediatría*. Nelson. Mc. Graw Hill Editores. 13.ª Ed. Madrid. 1989.
12. HAWES, K.; ALLEM, M.: *Enfermedades cardíacas en los Síndromes hereditarios*. En: *Cardiología Pediátrica*. Watson H. Salvat Editores S.A., Barcelona, 1970.
13. ROSEMBERG, A.; CARNEIRO, P. C.; ZEBINI, M. C.; GONZÁLEZ, C. H.: *Brief Clinical Report: Chondroectodermal dysplasia (Ellis-van Creveld) with anomalies of CNS and urinary tract*. Am. J. Med. Genet. 1983; 15: 291.
14. ZANGWILL, K. M.; BOAL, D. K. B.; LADDA, R. L.: *Dandy-Walker Malformation in Ellis-van Creveld Syndrome*. Am. J. Med. Genet. 1988; 31: 123.

Petición de Separatas:

Dr. ELADIO JIMÉNEZ MENA
 Servicio de Pediatría
 Hospital «Del Río Hortega»
 C/ Cardenal Torquemada, s/n
 47010 VALLADOLID