Bol. Soc. Cast. Ast. Leon. de Pediatría, XXVI, 431, 1985

Síndrome de Ellis-Van-Creveld

M. T. Castaño García; A. Carrascal Tejado y F. Plaza Romo

Resumen: Los autores presentan un nuevo caso de Síndrome de Ellis-Van-Creveld, detectado en el período de R.N., describiendo las características clínicas, radiológicas y aspecto genético. Palabras clave: Distrofia condroectodérmica. Síndrome de ellis-van-creveld.

CONDROECTODERMIC DISTROPHY. ELLIS-VAN-CREVELD SYNDROME (Summary): The authors present a new case of Ellis-Van-Creveld which are detectable in the newborn period, and the clinical features are described. Clasification. Etiopathogenesis Differential diagnosis and genetic aspects are commented. Key words: Condroectodermic distrophy. Ellis-van-creveld.

Introducción

El Síndrome de Ellis-Van-Creveld es una forma de enanismo de comienzo prenatal (1). Descrita por Ellis y Van Creveld en 1940, caracterizada por miembros cortos asociados a polidactilia en las manos, del lado del 5.º dedo y alteración del crecimiento de uñas y pelo. Acortamiento mesomiélico de los segmentos distales de las extremidades antebrazo y pierna, deformidades de la tibia y fusión de los huesos ganchosos de la mano.

Se transmite de forma autosómica recesiva y las deformidades esqueléticas se acompañan con frecuencia de cardiopatía congénita (2, 3).

Observación clínica

R.N. H.ª n.º 91.344, varón, que ingresa en la Sección de Neonatología de este Hospital, procedente de la Sala de Partos por presentar cuadro dismórfico.

Servicio de Pediatría del Hospital «Virgen de la Concha», de Zamora.

Antecedentes familiares: Madre 22 años, sana, talla 1,50. padre 24 años, sano, talla 1,65, un tío del padre presenta alteraciones leves en las uñas de las manos. Consanguinidad de 2.º grado.

Antecedentes personales: Es el primer embarazo bien tolerado, movimientos fetales al 4.º mes, no se administraron medicamentos; no fue expuesta a radiación. Cesárea por parto estacionado, presentación de cara, Apgar 9/10.

Exploración: Peso 3.140 grs. (P 50), talla 44 cms. (P 10). P.C.: 39 (P 90), P.T.: 31. R.N. con buen estado, aspecto dismórfico, llamando la atención la cortedad de miembros. Cráneo dolicocéfalo, aspecto tosco de la cara, micrognatia, cuello corto, se aprecian numerosos frenillos en ambas ancías, discreto hipertelorismo (Fig. 1). Tórax extrecho, soplo sistólico 1/VI al 3.er día de vida. Extremidades: brazos cortos con limita-

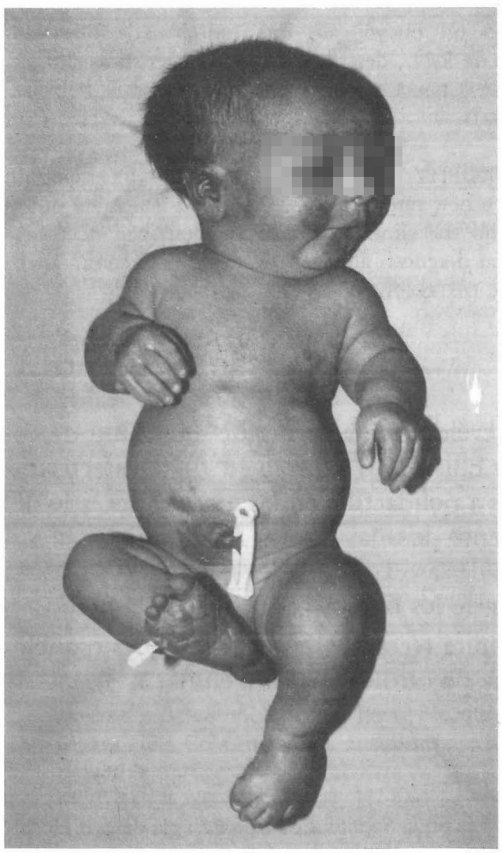


FIG. 1. *Aspecto dismórfico de la cara, tórax estrecho, tronco redondo, miembros cortos y hexadactilia postexial y antebrazos acortados. Sindactilias de tercer y cuarto dedos de los pies*



FIG. 2. *Aspecto externo del paciente a los 8 meses con acortamiento de miembros a partir del codo y rodilla, desarrollo psicomotor normal*

ción de la movilidad a nivel de ambos codos, polidactilia postaxial en ambas manos con un dedo supernumerario del lado del 5.° dedo, uñas hipoplásicas (Figs. 1 y 2). Piernas cortas, sindactilia entre los dedos 2.° y 3.° de ambos pies.

Exámenes complementarios: Hemograma, glucemia, urea, creatinina, calcemia, inmunoglobulinas, análisis de orina normales. Estudio radiológico al nacimiento: Se aprecia tórax extrecho. Cardiomegalia. En extremidades se aprecian huesos ensanchados y acortados a medida que se alejan del tronco y en manos polidactilia (Fig. 3). En miembros superiores se observa, huesos ensanchados y acortados, displasia de las epífisis proximal del cúbito y distal del radio que están ensanchados, hexadactilia postaxial, hipoplasia de las terceras falanges, observando en la mano izquierda fusión de los metacarpianos 3.° y 4.° con falanges independientes. En miembros inferiores, displasia y ensanchamiento de las epífisis tibiales, huesos incurvados (fémures), pelvis displásica, con acetábulo en tridente. En genitales se observa criptoequidia bilateral y pene pequeño.

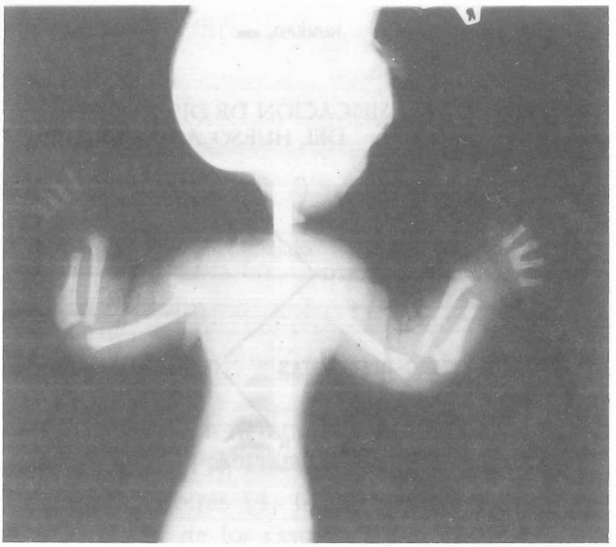


FIG. 3. *Displasia de epífisis proximal de cúbito y distal de radio, que aparecen ensanchadas, fusión de metacarpianos de mano izquierda*

Evolución: El paciente actualmente revisado en consulta externa hasta los 18 meses, presenta un adecuado desarrollo psicomotor manteniendo Percentiles de Talla entre 25,10 y P 3 actualmente. La cardiopatía congénita que presenta es una comunicación interventricular subaórtica mínima, que se mantiene asintomática. (Tabla II).

TABLA I. EXPLICACION: SIGUIENDO EL ESQUEMA DEL PROF. COLLADO DEL PROCESO DE ESQUELETOGENESIS

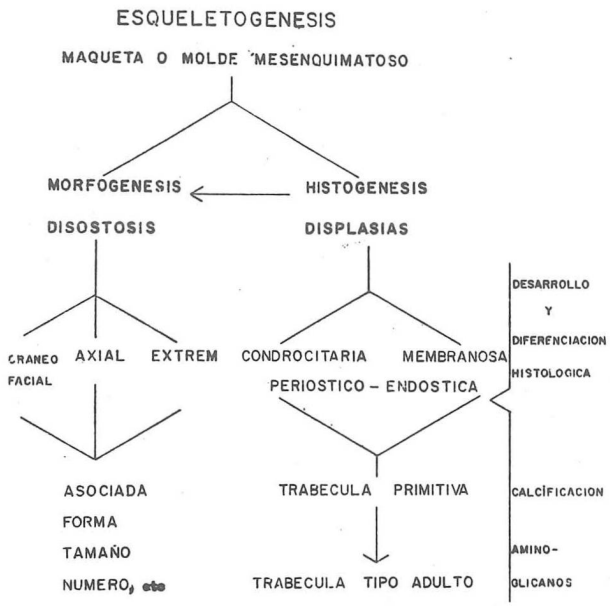
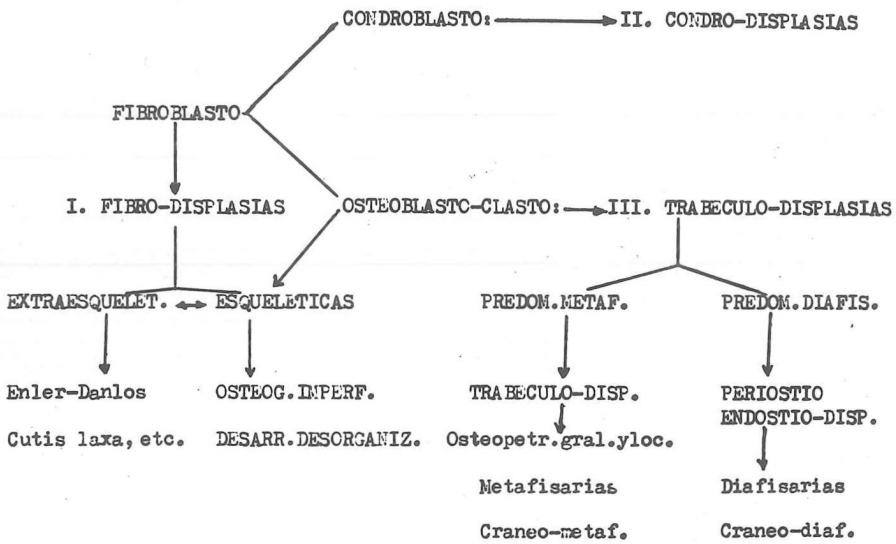


TABLA II. CLASIFICACION DE DISPLASIAS OSEAS BASADA EN LA FORMACION DEL HUESO A PARTIR DEL FIBROBLASTO



COMENTARIOS

Se ha incluido nuestro caso en un Síndrome de Ellis-Van-Creveld, ya que presenta casi todos los signos típicos de este síndrome descritos por su autor (Tabla III) (4).

TABLA III. SINDROME DE ELLIS-VAN-CREVELD. DISPLASIA CONDROECTODERMICA (1940)

Herencia autosómica recesiva	+
Talla corta corporal	+
Micromielia	+
Huesos distales cortos y gruesos	+
Falanges distales distróficas	+
Fusión de los huesos grandes y ganchosos	+
Hipoplasia de la parte superior y lateral de la tibia	+
Genu valgo	+
Polidactilia	+
Exóstosis múltiple	
Tórax estrecho	+
Disminución de los condrocitos metafisarios	
Dientes neonatales	
Retraso en la aparición de los dientes	+
Anodoncia Parcial	
Hipoplasia ungueal, microniquia	+
Alopecia parcial y pelo fino	+
Labio superior corto y frenillos múltiples	+
Cardiopatía, defectos septales	+
Coeficiente intelectual conservado ligeramente bajo	+ /—
Cariotipo normal	+
Ocasionalmente criptorquidia, epispadias	+ /—

\+ Signos encontrados en nuestro caso.

Algunos autores en la literatura revisada refieren algunos otros caracteres específicos; cabeza de tamaño normal (5). Pelvis en tridente (3, 6), a veces anomalías renales o de otras vísceras (4, 6). Microcefalia (7). Cardiopatía congénita inespecífica, 60 % de los casos (4). Nuestro caso presenta los signos radiológicos descritos por Caffey (2).

Estudio y clasificación (8): El Síndrome de Ellis-Van-Creveld denominado también displasia condroectodérmica es una enfermedad primitiva del esqueleto (3).

En un breve comentario, sobre el proceso de esqueletogénesis a partir del molde mesenquimatoso, se describe una primera fase de morfogénesis, y una segunda fase de histogénesis, siendo ésta una fase más avanzada de la diferenciación, aunque ambas son inseparables (8). Seguimos para su explicación el esquema del Prof. Collado.

Cuando por alguna causa, aún no conocida, se producen alteraciones en los mamelones embrionarios: primarias, secundarias o en su emigración segmentaria, se producen malformaciones que afectan la forma, tamaño, etc., son las disóstosis, lo que daría como respuesta: sinóstosis, defectos de fusión, oligo o polidactilia. La alteración en la histogénesis, con alteración en la formación y desarrollo del cartílago se denomina osteocondrodisplasia (3, 8), o displasias óseas (8), que son enfermedades caracterizadas por anomalías del crecimiento del cartílago y/o hueso. Se ha realizado una clasificación de displasias óseas (8) basándose en la evolución de la formación del hueso, a partir del fibroblasto.

La displasia condroectodérmica pertenece al grupo de condrodisplasias con predominio de la alteración costal, presentando tórax extrecho y costillas cortas, y también afectación de los huesos tubulares en crecimiento (3, 8), anomalías que también presenta nuestro paciente, aunque como ésta alterado el crecimiento distal de los huesos y este crecimiento es menos importante que el proximal (9), la talla alcanzada en este enanismo suele ser mayor que en los que se afecten los segmentos proximales (enanismos rizomélicos).

Diagnóstico diferencial. Debe hacerse con enanismos neonatales fácilmente confundibles en el período del R.N. Algunas clasificaciones se basan en la variedad de criterios clínicos y genéticos, incluyendo nuestro caso en los enanismos mesomélicos, de herencia recesiva (10).

Siguiendo también criterios radiológicos, se deberá hacer diagnóstico diferencial; en primer lugar con la «Acondroplasia»: el enanismo es rizomélico (1, 2, 8, 9) con acortamiento de segmentos proximales, autosómico dominante (5). En segundo lugar con otros enanismos mesomélicos neonatales como son: «La distrofia Tóraco asfixiante» (Enf. de Jeune). Se diferencian por no tener distrofia ectodérmica, la polidactilia suele ser preaxial, no hay fusión de los huesos grande y ganchoso (en el S. de Ellis-Van-Creveld se manifiesta a partir del primer año de edad) (3). Y síndromes con polidactilia y costillas cortas (3). Son variedades raras de enanismo: El tipo MAJEWSKY presenta, intenso acortamiento costal, suele tener labio leporino, huesos cortos, lisos y redondeados; o

el tipo SALDINO NOOMAN presenta huesos con extremos cortos y mellados, riñón poliquístico, atresia intestinal, etc.

Herencia y consejo genético: Se trata de una enfermedad, genética y transmisible, siendo esta herencia debida a un gran autosómico recesivo de expresividad variable, sin diferencia entre los casos esporádicos y familiares (11).

Actualmente se emplean para el diagnóstico los ultrasonidos, y la fetoscopia para la confirmación del diagnóstico en el síndrome de Ellis-Van-Creveld, en casos de embarazos de riesgo por tener ya otro hijo afectado (12).

En nuestro caso se confirma de nuevo, la mayor incidencia si hay consanguinidad.

BIBLIOGRAFIA

1. CAFFEY, J.: *Displasia condroectodérmica.* Diagnóstico Radiológico en Pediatria. 2.ª Ed. Salvat, Barcelona, 1980; 2: 1.010.
2. SMITH, D. W.: *J. Osteocondrodisplasias.* Atlas de Malformaciones somáticas en el niño. 2.ª Ed. Pediátrica, Barcelona, 1978.
3. RABINOWITZ, J. G.: *Evaluación radiográfica sistemática del esqueleto.* Radiología Pediátrica. Ed. Inter, edica SAICI. Buenos Aires, 1981.
4. GARCÍA GALLEGO, F. y cols.: *Síndrome de Ellis van Creveld con afectación cardiológica.* Rev. Esp. de Cardiol., 1981; 34: 77-80.
5. FEINGOLD, M.: *Malformaciones Congénitas.* En: Neonatología de Gordon B. Avery. Ed. Jarpyc. 2.ª Ed. Madrid, 1984.
6. PÉREZ ALVAREZ, F.; MARTÍNEZ SANTANA, S. y RODRÍGUEZ, C.: *Síndrome de Ellis van Creveld.* An. Esp. Pediatr., 1982; 17: 223-228.
7. MARTÍNEZ SORIANO, F. y cols.: *Síndrome de Ellis van Creveld. Descripción de un caso.* Rev. Esp. Pediatr., 1978; 34: 495-500.
8. COLLADO OTERO, F.: *Displasias óseas.* An. Esp. Pediatr., 1982; 17: 5-101.
9. SÁNCHEZ VILLARES, E. y FERNÁNDEZ CALVO, J. L.: *Anomalías óseas constitucionales.* Bol. Soc. Cast. Ast. Leon. de Pediatr., 1983; 24: 159-191.
10. SILLENCE, D. O.; RIMOIN, D. L. y LACHAMAN, R.: *Enanismo neonatal.* Ped. Nort. «Genética Médica». Vol. 3. Interamericana, 1978.
11. MARTÍNEZ FRÍAS, M. L. y SÁNCHEZ CASCOS, A.: *Síndrome de Ellis van Creveld.* Rev. Clín. Esp., 1974; 133: 311-318.
12. MAHONEY, M. J. and HOBBINS, J. C.: *Prenatal diagnosis of Chondroecdermal dysplasias (Ellis van Creveld Syndrome) with fetoscopy and ultrasound.* N. Engl.-J. Med., 1977; 297: 258-260.