

## CASOS CLÍNICOS

# Síndrome de Ellis van Creveld. A propósito de un caso

R López Díaz, C Herrera del Rey, J Fondevilla Sauci, JM Fernández Delgado

Hospital Juan Ramón Jiménez, Huelva

### RESUMEN

Presentamos un caso de Síndrome de Ellis Van Creveld diagnosticado en nuestro servicio, describiendo sus características clínicas y radiológicas.

Como es frecuente en estos casos, presentó cardiopatía congénita y en concreto aurícula única. Fue intervenido a la edad de 8 meses. Tras la intervención siguió una buena evolución. Resaltamos la trascendencia que tiene la presencia de estas anomalías en el pronóstico de la enfermedad.

Llama la atención en este caso la longitud que, al contrario de lo que es habitual en este síndrome, es normal. Repasamos una serie de casos publicados en los cuales la talla baja no siempre está presente.

**Palabras claves:** Ellis Van Creveld Síndrome; displasia condroectodérmica; polidactilia; aurícula única.

### ELLIS VAN CREVELD SYNDROME. REPORT OF A CASE

#### ABSTRACT

An Ellis Van Creveld syndrome is shown here. It has been diagnosed in our service and its clinical and radiological characteristics are hereby described. As it usually happens in these cases, this one showed a congenital cardiopathy and particularly a single atrium. She was operated on at the age of 8 months. She satisfactorily evolved after the operation. The presence of these anomalies must be pointed out within the prognosis of this disease.

It is quite outstanding the fact that the length is normal, for this is not usual in this syndrome. Now we review a series of published cases where the short stature isn't always present.

**Key words:** Ellis Van Creveld syndrome; condroectodermic dysplasia; polydactyly; single atrium.

### INTRODUCCIÓN

El síndrome de Ellis Van Creveld o displasia condroectodérmica es un síndrome polimalformativo. Fue descrito por Ellis y Van Creveld en 1940<sup>(1)</sup>. Este síndrome presenta como características fundamentales: acortamiento de extremidades, tanto superiores como inferiores; diversas malformaciones óseas (polidactilia postaxial, pelvis en tridente...)<sup>(2)</sup> y una displasia ectodérmica (hipodondia, hipoplasia ungueal...)<sup>(3,4)</sup>. A estas alteraciones se pueden añadir otras entre las cua-

les se encuentran en un 50-60% de los casos las cardiacas<sup>(5,6)</sup>.

La herencia es autosómica recesiva. El gen responsable es el 4p16<sup>(7)</sup>. Afecta a ambos sexos por igual<sup>(7-10)</sup>. Siendo la frecuencia en nuestro medio de 0,5 por cada 100.000 nacidos vivos<sup>(11)</sup>.

### CASO CLÍNICO

Recién nacido de sexo femenino, fruto de embarazo a término sin patología salvo control ecográfico en que se detecta acortamiento de miembros y polidactilia. Hija de padres sanos, no cosanguíneos, sin antecedentes malformativos en la familia. Las tallas materna y paterna son respectivamente 180 y 170 cm. Tiene 4 hermanos, dos de ellos de un mismo padre y dos de uno distinto, sanos. Parto vaginal a término. Apgar 9/10.

En la *exploración* tras el nacimiento llaman la atención la cortedad de las cuatro extremidades, más evidente en segmentos distales (Fig. 1), polidactilia (mano izda 7 dedos con sindactilia 6-7, mano dcha y pie izdo 6 dedos) (Figs. 2 y 3), nariz ancha, labio fino adherido a encía por banda ancha con ausencia de surco labioalveolar (Fig. 4), dientes rudimentarios (Fig. 5), edema de dorso de pie y nevus melánico en región frontal dcha. No presenta dificultad respiratoria. Peso 3.925 g, Longitud 51 cm, Perímetro Torácico 34 cm y cefálico de 36 cm.

### Pruebas complementarias

**Radiología:** Polidactilia postaxial, Hipoplasia de falanges distales de ambas manos, acortamiento de falanges medias y ausencia de éstas en los dedos supernumerarios. En los pies se observa escaso desarrollo y osificación de falanges medias así como acortamiento de las proximales. Maduración ósea acelerada del hueso cuboides. Acortamiento y ensanchamiento de tibia y peroné de ambos lados. Pelvis de morfología alterada en tridente por escotadura ciáti-



**Figura 1.** En esta fotografía se puede observar la cortedad de extremidades, los rasgos faciales y la polidactilia.



**Figura 2.** Detalle de la polidactilia postaxial en la mano derecha.



**Figura 3.** Detalle del edema en el dorso del pie y la polidactilia en pie izquierdo.



**Figura 4.** En esta fotografía se aprecia el labio superior fino, adherido a la encía por una banda fibrosa ancha que hace inexistente el surco labio alveolar. Se observan también dientes rudimentarios.

ca estrecha y horizontalización de ángulos acetabulares (Fig. 6). Fémures y columna sin alteraciones. Costillas de apariencia acortada con ensanchamiento anterior en forma de copa. Ausencia de osificación de apófisis coracoides. Esternón con núcleos de osificación alterados. No alteraciones en cráneo.

**ECG:** Ritmo sinusal a 120 lpm. Eje a  $-110^\circ$ . Signos de hipertrofia dcha.

**Eco cardiograma:** Levocardia, levoápex, ordenación segmentaria concordante. Ausencia de tabique interauricular (fotografía nº7). Tabique interventricular íntegro. Válvulas A-V normalmente implantadas con mínima regurgitación en ambas. Aorta y pulmonar de tamaño normal con flujos laminares.

Ecografía transfontanelar y abdominal normales. Cariotipo 46 xx.

La evolución fue hacia la insuficiencia cardiaca durante el primer mes de vida que precisó tratamiento con digoxina y diuréticos. En ningún momento presentó dificultad respiratoria. Fue intervenida de su cardiopatía a la edad de 8 meses siguiendo posteriormente una evolución favorable. En la actualidad está en vías de corregir sus problemas ortopédicos y odontológicos.

## DISCUSIÓN

La displasia condroectodérmica se caracteriza por micromelia acromélica, polidactilia postaxial, alteraciones ectodérmicas, displasia osea y cardiopatía en el 50% de los casos, así como otras malformaciones<sup>(4)</sup>.

La acromelia se presenta ya en el nacimiento y se



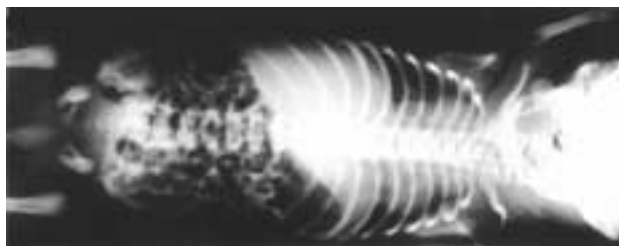
**Figura 5.** Se observan brotando de la encía inferior dos mamelones carnosos.

acentúa al crecer. Las manos son más anchas que largas. La talla puede ser baja-normal. La polidactilia es postaxial. Afecta siempre a manos y en un 20% a los pies. La displasia ectodérmica se manifiesta en uñas de manos y pies displásicas, dientes rudimentarios al nacer en un tercio de los pacientes y dentición tardía e irregular, labio superior corto con frenillo ancho, encías defectuosas y pelo normal o sedoso y escaso. En un 50% de los casos presentan cardiopatía, la más frecuente CIA amplia o aurícula única y en segundo lugar aunque raros CIV y Transposición. En un 25% se asocian malformaciones genitales<sup>(5)</sup>.

En cuanto a la herencia sigue un patrón autosómico recesivo, sin diferencias clínicas entre casos esporádicos y familiares. Se trata de una mutación del gen 4p16<sup>(7)</sup>. Es de destacar en relación a este tipo de herencia la prevalencia aumentada en grupos con alto índice de endogamia como son las seies publicadas en los Amish de norteamérica<sup>(3,12)</sup> y en los aborígenes australianos<sup>(13)</sup>.

El pronóstico a corto plazo viene influido por la cardiopatía. Se defiende actualmente la intervención alrededor de los 6 meses para evitar la hipertensión pulmonar. La cirugía cardíaca actual ha mejorado sensiblemente las expectativas de vida. A largo plazo presentan inteligencia normal o normal-baja, talla normal-baja o baja y artrosis prematuras. El tratamiento ortodóncico y ortopédico, incluidas las elongaciones óseas permiten obtener buenos resultados funcionales y estéticos<sup>(16)</sup>.

Creemos que nuestro caso reúne los criterios del síndrome aunque la talla a los dos años se encuentra



**Figura 6.** Se observa el aumento de la escotadura ciática que da a los huesos ilíacos la morfología típica en tridente.



**Figura 7.** En ecocardiograma 2d se observa ausencia de tabique interauricular.

en el percentil 25. Hemos encontrado casos en la literatura que igualmente no presentaban talla baja<sup>(1, 14)</sup>.

La presencia de hijos sanos de un padre diferente es acorde con la transmisión autosómica recesiva.

Nos llama la atención el hecho de haber encontrado pocos casos publicados en la literatura española de ámbito nacional y sin embargo haber encontrado un caso publicado en 1998<sup>(15)</sup> y otro en 1999<sup>(16)</sup>.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Ellis, RWB y Van Creveld: A syndrome characterized by ectodermal dysplasia, polydactyly, chondrodysplasia and congenital morbus cordis; report of three cases. *Arch Dis Child* 1940;**15**:65.
2. Caffey J. *Diagnóstico Radiológico en pediatría*. 2ª Ed. Salvat.
3. Mc Kusick VA y cols. Dwarfism in the Amish. The Ellis Van Creveld Syndrome. *Bull Hopkins Hosp* 1964;**115**:306.
4. Jeso Roldán E, Gracia Bouthelie R, Jeso Cortes E. *Síndromes pediátricos dismorfogénicos*. Ed Norma.
5. Santolaya JM. *Displasias óseas*. Barcelona. Salvat. 1988.

6. Jones Smith. *Recognizable Patterns of human malformation*. 5ª Edición. Ed Sunders 374.
7. Polymeropoulos MH, Ide SE, Wright M, Goodship J, Wisenbach J, Pyeritz RE, Da Silva EO, Ortiz de Luna RI, Francomano Clair A. The gene for de Ellis Van Creveld Síndrome is located on chromosome 4p16. *Genomics* 1996; **35**:1-5.
8. Salvador Amores AM, Grande Baos C, Blanco Caneda ML, Alonso Ortiz T, Moro Serrano M, Arrabal Teran MC. Síndrome de Ellis Van Creveld. *An Esp Pediatr* 1990; **32**: 445-450.
9. Romanos A, Cardesa JJ, Estefanía C, Camacho F, Martín Parra M. Disostosis periférica. *Rev Clin Esp* 1975; **131**:205-229.
10. Varela M, Ramos C. Chondroectodermal Dysplasia (Ellis Van Creveld syndrome): a case report. *Uropean Journal of Orthodontics* 1996; **18**:313-318.
11. Bermejo Sánchez E, Martínez Frías ML. Vigilancia Epidemiológica de anomalías Congénitas. *Boletín del ECEMC* 1997; **IV**(2):64.
12. Martínez Frias ML, Sanchez Cascos A. Síndrome de Ellis-Van Creveld. *Rev Clin Esp* 1974; **133**:311-318.
13. Golblett J, Minutillo C, Pemberton PJ, Hurst J. Ellis Van Creveld syndrome in a western australian aboriginal community. Postaxial polydactily as heterozygous manifestacion. *Med J Austr* 1992; **157**:271-272.
14. Martínez Soriano F, Guijarro R, Ballester Fernández JF, Zaragoza Fernández C. Síndrome de Ellis Van Creveld. *Rev Esp Ped* 1978; **34**:495-500.
15. Alcalde MM, Castillo JA, García Urruticoechea P, Vila-plana R, Molina E, Ortega J. Síndrome de Ellis-Van Creveld ¿Un fácil diagnóstico precoz? *Rev Esp Cardiol* 1998. **51**:407-409.
16. Ortega Rodríguez J. Síndrome de Ellis-Van Creveld a propósito de un caso. *An Esp Pediatr* 1999; **50**(1):74-76.
17. Cruz M. *Tratado de pediatría*. 7ª Ed. Espax. 1285.
18. Pérez Alvarez F, Martínez Santana S, Rodríguez C. Síndrome de Ellis Van Creveld. *An Esp Pediatr* 1982; **17**(3): 223-228.
19. Levin SE, Dansky R, Milner S, Benatar A, Govendrage-loo K, Du Plessis J. Atrioventricular Septal Defect and Type A Postaxial Polydactyly Without Other Major Associated Anomalies: A specific Association. *Pediatr Cardiol* 1995; **16**:242-246.