

Síndrome de Ellis-Van-Creveld:

A propósito de un caso Ellis - Van - Creveld Syndrome

Dr. Ramón H. Alvarenga C., Dr. Wüfredo Argueta R.*

RESUMEN: Este síndrome fue descrito completamente por las personas que llevan su mismo nombre y lo llamaron Displasia condroectodérmica. Previamente ya había sido descrito parcialmente en varios reportes y consiste principalmente de polidactilia post-axial de las manos y menos frecuentemente en pies; condrodisplasia de los huesos largos que produce un acortamiento aeróme somético de las extremidades, displasia ectodérmica que afecta uñas y dientes y con menos frecuencia malformaciones cardíacas congénitas. A continuación se describe el caso de una paciente que se presentó al hospital escuela y que murió a los cinco meses de edad quien presentaba características clínicas y radiológicas compatibles con este síndrome incluyendo una cardiopatía congénita compleja.

Palabras clave: *Sd. Ellis-van-Creveld. Displasia condroectodérmica.*

Abreviaturas: *SS=Segmento superior, SI=Segmento inferior, RS=Relación de segmentos.*

SUMMARY: This syndrome was completely described for the people after whom is named, and they called it Condroectodermal dysplasia. Previously was described partially in several

papers. The syndrome is characterized by post-axial polydactilia of the hands and sometimes of the feet, large bones condrodysplasia which produces acromesomelic shortening of the limbs; ectodermic dysplasia affecting fingernails and teeth and less frequently congenital heart malformations. In this paper is described a case of a patient who was admitted to the hospital escuela and died at five months of age and who had clinical and radiologic characteristics compatibles with this syndrome, including a complex congenital cardiopathy.

Key Words: *Sd. Ellis-van-Creveld. Condroectodermal dysplasia*

Ellis y Van-Creveld describieron este síndrome desde 1940. En 1964 ya se habían reportado más de 40 casos y Me. Kussick y cois, añadieron 52 casos más, en su mayoría observados en una población de menonitas suizas con alto grado de consanguinidad (15,6,7,8) Se trata de una forma poco usual de enfermedad congénita, genéticamente transmitida con un patrón autosómico recesivo, el cual involucra el sistema esquelético, uñas y dientes (1,4,5-8). Las características clínicas incluyen talla baja desde la etapa prenatal con una talla final que oscila entre 109-152 cm. con acortamiento acromesomélico de extremidades; la fascies no es especialmente característica, los ojos usualmente son normales pero en algunos casos se ha descrito la presencia de catarata-

Servicio de Genética Médica, Hospital Escuela, Tegucigalpa, Honduras.
Dpto. Pediatría, Hospital Escuela, Tegucigalpa, Honduras.

tas, labio superior delgado y unido por frenillos al reborde alveolar, tórax pequeño, polidactilia post-axial en manos y menos frecuente en pies; displasia ectodérmica que afecta uñas y dientes (uñas hipoplásicas, dientes neonatales, anodoncia parcial, dientes pequeños y/o erupción retrasada); algunos pacientes son mentalmente retrasados pero se sugiere que el retraso no es parte integral de la enfermedad ya que la mayoría de sobrevivientes son de inteligencia normal ^{ai0}). El cuadro radiológico consiste en lesiones de manos y pies caracterizados por cambios en la forma, tamaño, número y sinostosis de algunos huesos principalmente del carpo (sincarpalismo, sinmetacarpalismo y polimetacarpalismo), también se observa marcada reorganización del tejido óseo en las regiones epimetafisiarias, los huesos tubulares son cortos y engrosados. El acortamiento del radio y la ulna y de la tibia y peroné son más marcados que el húmero y fémur respectivamente. El extremo proximal de la ulna y distal del radio son inusualmente grandes y el extremo proximal del radio y distal de la ulna inusualmente pequeños ^{i⁵⁶⁻⁷⁻⁹}). Esta alteración se ha diagnosticado prenatalmente con ayuda de el ultrasonido obstétrico; el análisis histopatológico del sistema óseo de los fetos se usa para identificar varias osteocondrodisplasias incluyendo la que se describe en este reporte ⁽²⁾.

CASO CLÍNICO

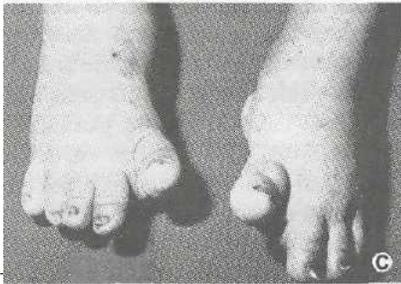
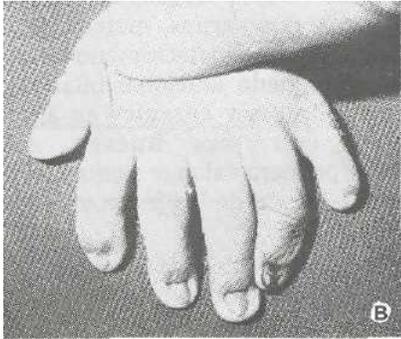
Se trata de una paciente del sexo femenino de cinco meses de edad, producto de la gesta II, un hermano vivo y sano, madre de 18 años, padre de 60 años, no consanguíneos, embarazo normo evolutivo, parto domiciliar distócico por presentación podálica; neonatal inmediato normal, peso y talla de nacimiento desconocidos pero la madre lo refiere muy pequeño. Desarrollo psicomotor: aún sin sostén cefálico. Exploración física reveló talla baja desproporcionada a expensas de acortamiento de segmento inferior (SI) por debajo del percentil 5 (talla 55 cm, SS: 33cm, SI 19cm, RS:1.9 cm), normocéfalo, fascies peculiar por fisuras palpebrales amplias y ligeramente oblicuas, puente nasal aplastado y ancho, boca con labio superior delgado y unido por frenillos al reborde alveolar superior, tórax pequeño, se ausculta soplo holosistólico grado I/VI, extremidades con acortamiento acromesomelico, manos con exadactilia post-axial bilateral articulada, manos y pies pequeños con braquidactilia, clinodactilia e hipoplasia en uñas.

Se realizó un estudio radiológico completo del sistema óseo el cual revelo cráneo y columna normal, tórax cardiomegalia G- IV, huesos tubulares anchos y cortos con mayor acortamiento de ulna, radio, tibia y peroné en relación con húmero y fémur respectivamente; ensanchamiento del extremo distal del radio y proximal de la ulna con adelgazamiento de los extremos proximal de radio y distal de la ulna; marcada reorganización del tejido óseo en varias metafisis de los huesos largos; en manos presencia de solo uno y dos carpos, metacarpo y falanges cortos y anchos, quinto metacarpiano bífido y presencia de un sexto dedo adicional bilateral, terceras falanges hipoplásicas y ausentes en algunos dígitos; pies con tres huesos del tarso, metatarsianos y primera falange pequeñas y anchas con ausencia del resto de los huesos de las falanges de todos los dedos.

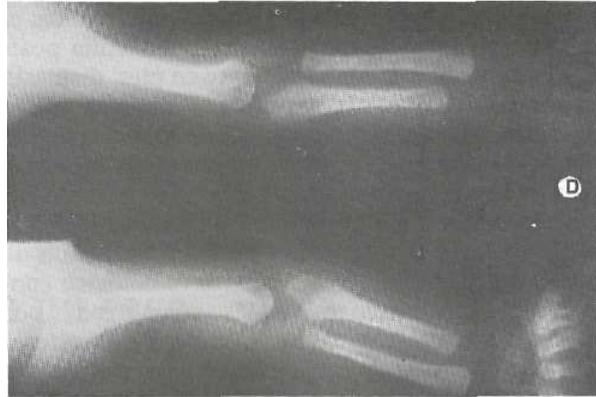
DISCUSIÓN

Desde la descripción de este síndrome en 1940 aún son relativamente pocos los que se han descrito hasta la fecha, por tratarse de una entidad de transmisión hereditaria autosómica recesiva un gran número de pacientes se han encontrado en poblaciones endogámicas (aprox.30%) 2,5,6,7,s,io) L_{3S} características cardinales incluyen polidactilia post-axial en manos y menos frecuente en pies, condrodisplasia de los huesos largos con acortamiento acromesomelico de los miembros y displasia ectodérmica que afecta principalmente uñas y dientes (figura A, B y C); además se han descrito otras características acompañantes con una frecuencia variable las cuales incluyen anomalías cardíacas congénitas (50-60%), desarrollo psicomotor en límites normales y la fascies sin características particulares ¹⁰⁰.

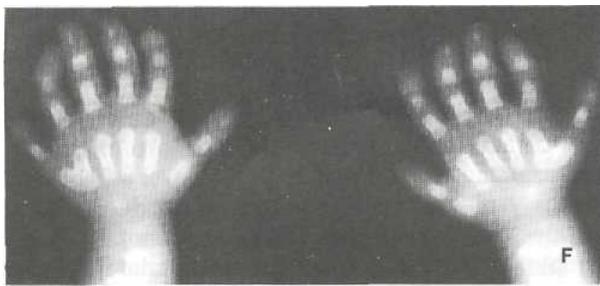
Las alteraciones radiológicas que presentan estos pacientes en huesos de las extremidades también son características se refiere el acortamiento y engrosamiento de huesos de la pierna, el antebrazo, manos y pies hipoplasia y/o ausencia de falanges distales, los huesos tubulares también presentan cambios característicos en regiones epimetafisiarias (figuras D,E y F); varios de estos cambios óseos pueden ser detectados prenatalmente por medio de ultrasonido obstétrico con fines de diagnóstico prenatal de esta patología en parejas en riesgo en que ambos padres son portadores sanos y con riesgo de concebir hijos anormales .2,4,5,6,7,9,



Figs. A, B y C: se aprecia la apariencia general e donde se evidencia la talla baja con desproporción de segmentos (A); exadactilia en manos, braquidactilia y clinodactilia (B); hipoplasia marcada de uñas en manos y pies (ByC).



Figs. D y E: las características radiológicas demuestran acortamiento de radio, ulna, tibia y peroné en relación a húmero y fémur respectivamente, engrasamiento de huesos largos más importante de regiones metafisiarias con notable reorganización del tejido óseo.



Figs. F y G: se observa ausencia de huesos en el carpo y tarso acortamiento de metacarpos y falanges; 5to. metacarpo bífido con un 6to. dedo adicional; ausencia de 3a. falanges en varios dedos de las manos y en todos los dedos de ambos pies.

El caso que presentamos en este reporte corresponde a un segundo hijo de la pareja sin antecedentes patológicos de importancia ni antecedentes familiares previos de alteraciones similares como es usual encontrar en este tipo de patologías con transmisión hereditaria autosómica recesiva.-El paciente comparte las características clínicas que se han descrito en este cuadro y sobre todo las alteraciones cardinales involucradas en este síndrome, además encontramos la presencia de una cardiopatía congénita que igualmente se describe en un porcentaje de pacientes y que condiciona la muerte en edades tempranas.- Como apoyo diagnóstico se cuenta con un estudio radiológico en donde se detectó una serie de características en huesos largos de miembros superiores e inferiores, en manos y pies ya descritos en esta patología en varios reportes previos.

En la actualidad la pareja se encuentra en seguimiento en la consulta externa de Genética donde se brinda asesoramiento genético en base al mecanismo de transmisión hereditaria de esta patología insistiendo en que ambos padres son portadores sanos de una información genética alterada y que existe un riesgo de un 25% de que esta patología se repita y puedan concebir otro hijo con la misma alteración.

REFERENCIAS

Pinelli.G; Cottafava, F.;Senes,FM; Becchetti,S.; Cosso,D; Costa.M "Ellis-Van-Creveld Syndrome: description of four cases:. Ital. J Orthop Traumatol. 1990; 16(1):113-21.

2. Qureschi, F; Jacques, SM; Evans, Mi; Johnson, MP; Isada, NB; Yang, SS. "Skeletal histopatology in fetuses with chondroectodermal dysplasia (Ellis-Van Creveld. Syndrome). Am J Med Genet 1993; 45(4):471-6.
3. Ftyns, JP; Moerman, P:"Short limbed dwarfism, genital hipoplasia, sparse hair and vertebral anomalies: a variant of Ellis-Van-Creveld Syndrome?". J Med Genet 1993; (4):322-4.
4. Salvador Amores, AM;;Grande Baos, C; Blanco, Caneda,ML;Alonso Ortiz.T; Mora Serrano,M; Arrabal.Teran MC; "Ellis-Van-Creveld Syndrome". An Esp Pediatr 1990; (5): 445-50.
5. Santos JM; Pipa J; Antunez L; Neves O: "EUis-Creveld-Syndrome, a propos. 2 clínica 1 cases". Rev Por-Cardiol 1994; (1):45-50.
6. Rodriguez-de León,VA; Ceballos-López, E; García Cavazos, R; Treviño Garza, C Ábrego Moya.V; Reyes Bonilla, E: "Displasia condroectodérmica en una familia mestiza mexicana" Bol Med Hosp Infant Mex; 1996; 53(1): 28-31.
7. Kennet L.Jones: "Atlas de Malformaciones congénitas:.(4ta.ed). Interamericana.Mc Graw-Hill. México.D.F. .México, 1990.
8. Thompson MW; Me Innes RR; Willard, H; "Genetics in medicine ".(Sta.ed). W.B. Saunders Company, Philadelphia 1991.
9. Beighton,P: "Me Kussick's heritable disorders of connective tissue". (Sta.ed). Mosby,Missouri, 1993.
10. Guizar-Vásquez, J: " Genética Clínica". (2da. Ed.).Manual Moderno. México, D. F., México 1994.

*"Aprenda a ver en las calamidades ajenas
las enfermedades que debería usted evitar".*

Publilius Syrus