

J. Ortega Rodríguez, J. Ferrer Ferrán,  
A. Fernández López, M. Iriondo Sanz,  
R. Manzanares Buhí\*, E. Gean\*\*

*An Esp Pediatr* 1999;50:74-76.

### Introducción

Las anomalías que afectan al esqueleto, aunque individualmente son raras, dan cuenta de la mayoría de los casos de estatura baja y de deformidades esqueléticas que se observan a cualquier edad. Dentro de éstas, están las displasias (trastornos del crecimiento), las disostosis (malformaciones de los huesos), las osteolisis idiopáticas (reabsorción patológica de los huesos), las anomalías cromosómicas acompañadas de malformaciones esqueléticas y los procesos metabólicos que afectan al esqueleto<sup>(1)</sup>. La nomenclatura de las displasias está basada, fundamentalmente, en las manifestaciones clínicas, genéticas o radiológicas. En la actualidad hay descritas varias decenas de displasias esqueléticas, entre ellas el síndrome de Ellis van Creveld o displasia condroectodérmica que como definieron dichos autores en 1940<sup>(2)</sup>, presenta entre otras, lesiones por condrodisplasia con huesos tubulares cortos y por displasia ectodérmica. A parte de las dos grandes series descritas, en un grupo Amis de Pensilvania<sup>(2)</sup> y en un grupo de aborígenes australianos<sup>(3)</sup>, otros casos correspondientes a este síndrome, aparecen aisladamente, sin existir predilección racial<sup>(4)</sup>.

### Caso clínico

Recién nacido, de sexo femenino y 39 semanas de gestación, cesárea electiva por cesárea anterior, presentación de nalgas, con peso al nacer de 2.730 g, talla de 42 cm y perímetro cefálico de 32 cm. Diagnóstico prenatal de presunción de acondroplasia por presentar extremidades cortas en los controles ecográficos prenatales en la semana 21 de gestación, teniendo en la semana 27 medidas de DBP 66 (corresponde a 25 semanas), PA 210 (25 semanas), LF 38 (21 semanas) con sospecha de polidactilia postaxial en una mano. En controles posteriores se mantiene un crecimiento de extremidades inferior al que correspondería por edad gestacional. Cariotipo por amniocentesis 46 XX.

No existen antecedentes familiares de consanguinidad familiar ni ingesta de medicaciones durante el embarazo. Gestación previa normal, cesárea por distocia de parto sin alteraciones morfológicas en el primer hijo.

Unidad Integrada de Pediatría. Sección de Neonatología. \*Sección de Radiología.

\*\*Sección de Genética. Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues (Barcelona)

Correspondencia: Josep Ortega Rodríguez. C/ Córcega, 60, esc B, 7º 3ª.

08029 Barcelona.

Recibido: Febrero 1998

Aceptado: Octubre 1998

## Síndrome de Ellis van Creveld (displasia condroectodérmica). A propósito de un caso clínico



**Figura 1.** Detalle del recién nacido, observándose talla corta, a expensas de extremidades inferiores.

A la exploración (Fig. 1) se evidencia talla corta, a expensas de extremidades inferiores, polidactilia postaxial en ambas manos (Fig. 2), acompañándose en pie izquierdo de polidactilia y sindactilia entre el 2º y 3º dedos, uñas hipoplásicas, micrognatia, orejas de implantación baja, anomalías en área orofacial con presencia de alteraciones gingivales (irregulares, frenillos laterales muy desarrollados) (Fig. 3). Presenta leve distrés respiratorio que cede en incubadora con oxígeno ambiental. No se observan alteraciones torácicas.

Se practican exámenes radiológicos (Fig. 4) observándose extremidades cortas, polidactilia postaxial en tres extremidades y pelvis en tridente sin presentar alteraciones costales. Se practica ecocardiograma que muestra una aurícula única con déficit de septo auricular de unos 17 mm y dos válvulas auriculoventriculares al mismo nivel, pero bien diferenciadas con shunt estimado 3/1. Ecografía renal y electrocardiograma normales.

### Discusión

Se orienta el cuadro clínico como síndrome de Ellis van Creveld (EVC), enfermedad de herencia autosómica recesiva, incluido dentro de los síndromes de costilla corta-polidactilia (CCP)<sup>(1)</sup>, que incluye además del EVC las displasias esqueléticas mortales del recién nacido, CCP I de Saldino-Noonan, CCP II de Majewski, CCP III de Verna-Naumoff y displasia torácica asfixiante. En nuestro medio se ha calculado una frecuencia



**Figura 2.** Detalle de la mano: polidactilia postaxial.



**Figura 3.** Detalle de las alteraciones gingivales.

de ECV de 0,5 por 100.000 recién nacidos vivos<sup>(5)</sup>. Las características principales del ECV son: enanismo con extremidades desproporcionadamente cortas, con presencia habitual de genu valgo, polidactilia postaxial en las manos y en ocasiones en los pies (10%)<sup>(6)</sup>, generalmente bien desarrollados, con falanges proximales más largas que medias y distales, tórax pequeño, displasia ungüeal (100%), alteraciones en la boca y labios (labio leporino, frenillo prominente, dientes neonatales, anodoncia parcial...), anomalías cardíacas, siendo lo más común defectos del tabique. Se pueden presentar ocasionalmente retraso mental, cabello escaso o fino, criptorquidia, epispadias y talipes equinoválgo. Las manifestaciones radiológicas principales son: huesos tubulares cortos y densos, pelvis poco desarrollada en región supracetabular (pelvis en tridente), fusión entre hueso grande y ganchoso, hipoplasia de las epífisis proximales tibiales y desplazadas hacia dentro con osificación precoz de las cabezas femorales.

El pronóstico viene determinado por las alteraciones torácicas y, sobre todo, por la cardiopatía congénita<sup>(7)</sup>, predominando aurícula única. Cerca del 50% de los pacientes mueren en los primeros meses de vida<sup>(8)</sup> como consecuencia de los problemas cardiorrespiratorios, aunque las malformaciones cardíacas pueden ser variables. Los casos que llegan a la edad adulta no suelen presentar malformaciones cardíacas importantes. La ecocardiografía sistemática en estos pacientes ayuda a orientar el diagnóstico y establecer un pronóstico<sup>(9)</sup>. La mayoría de los supervivientes tienen inteligencia normal. La estatura final suele oscilar entre 107 y 150 cm<sup>(10)</sup>. Con frecuencia hay limitación de la función de las manos y problemas dentales.

Se han descrito anomalías asociadas como hidrocefalia secundaria a síndrome de Dandy-Walker<sup>(11)</sup>, aurícula única, junto a hipoplasia de cavidades izquierdas<sup>(12)</sup>, polidactilia unilateral<sup>(13)</sup>. Se han sugerido posibles orígenes cromosómicos en alteraciones del brazo largo del cromosoma 5 y 17, pero se sugiere que sean hallazgos casuales, ya que no hay series confirmadas, aunque hay autores que afirman que sería una alteración cromosó-



**Figura 4.** Rx simple: se observan extremidades cortas y la pelvis en tridente.

mica situada en el cromosoma 4<sup>(14)</sup>. No se ha encontrado predilección racial<sup>(4)</sup> a pesar de existir una alta incidencia en el grupo Amis<sup>(2)</sup> que sugiere problemas de consanguinidad.

El tratamiento irá encaminado a la corrección de las altera-

ciones cardíacas, en función de la gravedad de éstas, tratamiento ortopédico de las alteraciones digitales y corrección endodóncica por problemas estéticos y funcionales. En función de las alteraciones de las extremidades se planteará alargamiento de extremidades mediante tracción externa, siendo factible conseguir aumento de longitud de hasta 10-12 cm.

Aunque claramente definido se encuentra este síndrome cuando son presentes todas las manifestaciones, es importante plantearse el diagnóstico diferencial con otras entidades ya mencionadas, ya que el pronóstico es totalmente diferente (véase displasias torácicas asfixiantes). El estudio ecográfico prenatal puede orientarnos, al encontrar hallazgos que son específicos de algún tipo de CCP<sup>(15)</sup>, como la presencia de labio leporino y hendidura palatina de tipo II<sup>(16)</sup>, onfalocele en el tipo IV<sup>(17)</sup>. La observación de aurícula única, dientes neonatales o asociación de aurícula única y polidactilia sugieren EVC<sup>(18)</sup>, aunque una aurícula única no es infrecuente en el tipo I o tipo III.

Dado que hasta la fecha no existe la posibilidad de diagnóstico genético, hoy en día éste vendrá dado por las características clínicas de estos pacientes. Nuestro paciente se cataloga de síndrome de Ellis van Creveld por las manifestaciones clínicas y exploratorias observadas.

## Bibliografía

- Behrman RE. Nelson Tratado de Pediatría, 14ª edición. Madrid: Mc Graw-Hill Interamericana de España; 1992. p. 2100-2101.
- García Gallego F. Síndrome de Ellis Van Creveld como afectación radiológica. *Rev Esp Card* 1981; **34**:77-80.
- Goldblatt J, Minutillo C, Pemberton PJ, Hurst J. Ellis Van Creveld syndrome in a western australian aboriginal community. Postaxial polydactyly as a heterozygous manifestation?. *Med J Aust* 1992; **157**: 271-272.
- Martínez Frías, M L, y Sánchez Cascos, A : Síndrome de Ellis Van Creveld. *Rev Clin Esp* 1984; **133**: 311-318.
- Bermejo Sánchez E, Martínez Frías ML: Vigilancia epidemiológica de anomalías congénitas. Boletín del ECEMC 1997; serie IV, nº 2: 64.
- Bruyse ML. Birth Defects Encyclopedie. Massachussets (USA): Blackwell Scientific Publications. p. 322-323
- Caffey J. Displasia condroectodérmica. En: Caffey, J. Diagnóstico radiológico en pediatría, 2ª edición. Barcelona: Salvat; 1980. p. 1010.
- Pérez Álvarez P, Martínez Santana F, Rodríguez C. Síndrome de Ellis Van Creveld. *An Esp Pediatr* 1982; **17**: 223-228.
- Bouguerra L, Turki R, Hichri A. Intérêt de l'échographie cardiaque dans le syndrome d'Ellis et Van Creveld. *Arch Pédiatr* 1995;**2**:1022.
- Smith DW. Recognizable patterns of human malformation. Genet, embryologic and clinical aspects. 3ª edición. Philadelphia/Londres/Toronto: WB Saunders Company; 1982. p. 266-267.
- Christian JC, Dexter RN, Palmer CG, Muller J. A family with three recessive traits and homozygosity for a long 9qh + chromosome segment. *Am J Med Genet* 1980; **6**: 301-308.
- Blackburn MG, Belliveau RE. Ellis Van Creveld syndrome: a report of previously undescribed anomalies in two siblings. *Am J Dis Child* 1971; **122**: 267-270.
- Engle MAM., Ehlers KH. Ellis Van Creveld syndrome with asymmetric polydactyly and successful surgical correction of common atrium. *Birth Defects* 1969; **4**: 65-67.
- Polymeropoulos, MH, Ide SE, Wright, M, et al. The gene for the Ellis-van Creveld syndrome is located on chromosome 4p16. *Genomics* 1996; **35**:1-5.
- Horigome H, Hamada H, Sohda S, Ayake Y, Kurosaki Y. Prenatal ultrasonic diagnosis of a case of Ellis-van Creveld syndrome with a single atrium. *Pediatr Radiol* 1997;**27**:942-944
- Benacerral BR. Prenatal sonographic diagnosis of short rib-polydactyly syndrome type II, Majewski type. *J Ultrasound Med* 1993;**12**:552-555.
- Martínez-Frías ML, Bermejo E, Urioste M et al. Lethal short rib-polydactyly syndromes: further evidence for their overlapping in a continuous spectrum. *J Med Genet* 1993; **30**: 937-941.
- Digilio MC, Marino B, Gianotti A et al. Single atrium, atrioventricular canal/postaxial polydactyly indicating Ellis-van Creveld syndrome. *Hum Gent* 1995; **96**: 251-253.