

# Síndrome de Ellis van Creveld (Displasia Condroectodérmica); reporte de un caso

GABRIEL E. ESPINAL B.\*

## INTRODUCCION

Aproximadamente el 1% de los recién nacidos, presenta anomalías múltiples, de las cuales el 40% pueden ser diagnosticadas como síndromes específicos y el 60% restante, como entidades hasta el momento desconocidas.

Aunque el síndrome fue descrito en parte por varios autores, antes de la publicación clásica de Ellis y Van Creveld en 1940, se atribuye a estos últimos autores la descripción completa del síndrome y la introducción de la denominación "displasia condroectodérmica".

El síndrome manifiesta una herencia recesiva autosómica con consanguinidad de los progenitores en el 30% de los casos aproximadamente.

Esta afección es el tipo más común de enanismo entre los amish, donde se hallaron 52 casos (distribuidos en 30 hermanos).

## 1. MANIFESTACIONES GENERALES

- 1.1 Extremidades gruesas y notoriamente acortadas en sentido distal, es decir desde el tronco hacia las falanges.
- 1.2 Es frecuente la hexadactilia de las manos, con el dedo supernumerario en el lado cubital, también se ha observado heptadactilia.
- 1.3 Se ha descrito también genu valgum (rodillas hacia adentro, distancia entre los tobillos aumentada).
- 1.4 Pie calcáneo valgum
- 1.5 Curvatura del húmero, radiográficamente se observa que las extremidades diafisarias del húmero y del fémur son voluminosas.
- 1.6 El peroné está notoriamente acortado.
- 1.7 Costillas cortas, displasia torácica acompañada del síndrome de dificultad respiratoria.
- 1.8 Epífisis de las manos en forma de cono.
- 1.9 Presentan cardiopatías congénitas entre un 40 y un 50%, de los casos. Los pacientes con dichos trastornos se caracterizan por tener una sola aurícula y defecto de los cojines

endocárdicos, otros pacientes presentan corazones bilobular o incluso trilobular.

- 1.10 Pelo escaso y delgado en la región pubiana y cejas.
- 1.11 Distrofias acentuadas en las uñas de las manos, las cuales son hipoplásicas, delgadas y en forma de cuchara.
- 1.12 Anomalías genitales en un 20% (todos varones), siendo los hallazgos más comunes: Criptorquidea, epispadia (apertura de la uretra en la cara superior del pene), hipospadia (apertura de la uretra en la cara inferior del pene).

## 2. MANIFESTACIONES ORALES

Las manifestaciones orales más importantes son:

- 2.1 La fusión de la porción media del labio superior, con el reborde gingival maxilar. En la parte anterior, no existe surco o pliegue mucobucal, dando como resultado un filtrum distrófico.
- 2.2 Se puede presentar una fisura del proceso alveolar, que indica una falla en el desarrollo del proceso embrionario medio nasal.
- 2.3 La dentición decidua es usualmente hipoplásica o hipocalcificada.
- 2.4 La morfología general y la relación espacial de los componentes coronales, se sale de lo normal. Los incisivos y caninos permanentes tienden a ser cónicos con la superficie lingual en forma de pala, los molares presentan cúspides altas y fisuras profundas.
- 2.5 Los incisivos inferiores deciduos frecuentemente, están presentes al nacimiento o erupcionan poco después de éste.
- 2.6 Puede presentar ausencia congénita de: Centrales inferiores, laterales superiores y bicúspides en la dentición permanente.
- 2.7 Según Biggerstaff (1), es característico de este síndrome la presencia de cúspides accesorias en los segundos molares deciduos y el cingulo de los incisivos.

\* Profesor Facultad de Odontología Universidad de Antioquia.

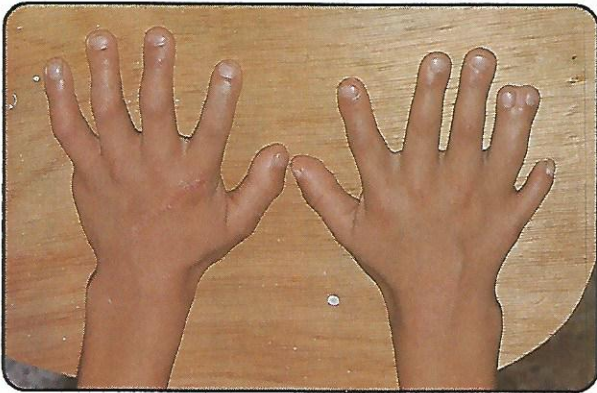
### 3. REPORTE DE UN CASO

Paciente de sexo masculino, 9 años de edad, producto del segundo embarazo, padres consanguíneos, hermano normal, el cual presenta las siguientes características:

3.1 Anomalía congénita en genitales externos (ya corregidos)

3.2 Polisindactilia

*FIGURA No. 1*



3.3 Examen físico: Talla: 1,30

3.4 Ojos:

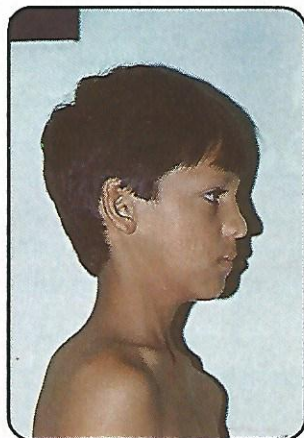
- Leve epicanto bilateral
- Cejas escasas

3.5 Presenta puente nasal amplio, tórax corto, escápulas prominentes

*FIGURA No. 2*

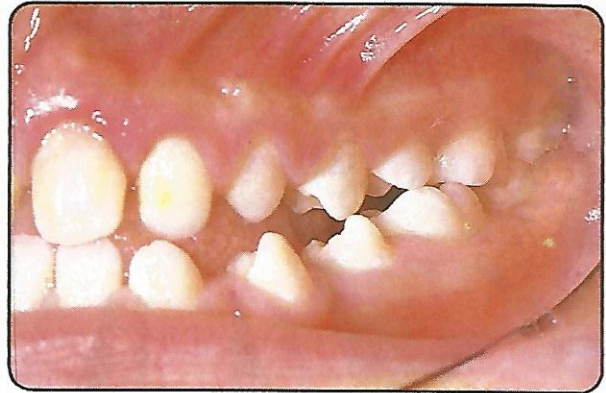


*FIGURA No. 2A*



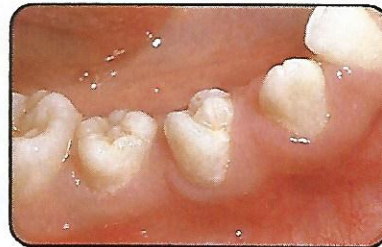
3.6 Examen cavidad oral: Labio superior corto, frenillos múltiples en ambos arcos.

*FIGURA No. 3*



3.7 Los dientes presentan anomalías de forma: Microdoncia, cúspides altas, fisuras profundas.

*FIGURA No 4*



*FIGURA No 4A*



### BIBLIOGRAFIA

1. Biggerstaff, R.H. y Mazaheri, M.: Oral Manifestation of the Ellis-Van Creveld Syndrome. J. Am. Dent. Assoc. 77: 1090-1095, 1970.
2. Winter, G.B. y Geddes M.: Oral Manifestation of Chondroectodermal Dysplasia Cellis-Van Creveld Syndrome. Br. Br. Dent. 5, 122-103-107, 1967.
3. Gorlin, R. Pindborg, J. Cohen, M. Síndromes de la Cabeza y del Cuello.