

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.

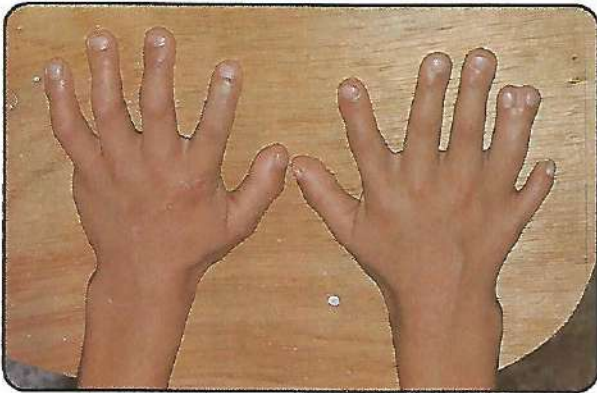
3. REPORTE DE UN CASO

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

3.1 Anomalia 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.