

UNIVERSIDAD CENTRAL DE VENEZUELA
FACULTAD DE ODONTOLOGÍA
POSTGRADO DE ORTODONCIA

SÍNDROME DE ELLIS-VAN CREVELD.
ASPECTOS GENERALES, FACIALES Y DENTALES,
DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO MULTIDISCIPLINARIO.
REPORTE DE UN CASO.

Trabajo Especial de Grado presentado
ante la ilustre Universidad Central de
Venezuela por la Odontólogo Dailín
Quintero Monagas, para optar al Título
de Especialista en Ortodoncia.

CARACAS, JUNIO DE 2011

UNIVERSIDAD CENTRAL DE VENEZUELA
FACULTAD DE ODONTOLOGÍA
POSTGRADO DE ORTODONCIA

SÍNDROME DE ELLIS-VAN CREVELD.
ASPECTOS GENERALES, FACIALES Y DENTALES,
DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO MULTIDISCIPLINARIO.
REPORTE DE UN CASO.

Autor: Dailín Quintero Monagas

Tutor: Yolanda Olmos de Malavé

CARACAS, JUNIO DE 2011

Aprobado en nombre de la Universidad
Central de Venezuela por el siguiente
jurado examinador:

Yolanda Olmos de Malavé
C.I.: 3.182.729

FIRMA

Juana di Santi
C.I.: 6. 025. 575

FIRMA

Venancio Simosa.
C.I.: 3. 252. 574

FIRMA

Observaciones: _____

Caracas, Octubre de 2011

DEDICATORIA

A mi esposo mis padres, mis hermanos,
y en especial a Adriana quien fue el
motivo principal para la realización de
este trabajo.

AGRADECIMIENTOS

- A mi tutora, la Dra. Yolanda Olmos de Malavé, por su ejemplo de profesionalismo, constancia, dedicación y por sus invaluables sugerencias en la realización de este trabajo para lograr la mención excelencia.
- A Hazem Nicola, mi esposo, Dr. Venancio Simosa, Jaime Piquero y su esposa Romina, Ileana Quintero, mi hermana, y a mis compañeras de postgrado Patricia Cruz y Johana Padrón, excelentes profesionales quienes me ayudaron a realizar un tratamiento multidisciplinario para obtener los mejores resultados posibles y de una manera integral.
- A todos los profesores del Postgrado de Ortodoncia por sus invaluables enseñanzas que de una manera u otra contribuyeron en mi formación como profesional, en especial a nuestra madrina de promoción, la Dra Gianna di Santi, por siempre tener la mejor actitud para ayudar no solo como docente sino como amiga.
- A mis amigos y compañeros de estudios del Postgrado: Aiskel Duarte, Tatum Jarpa, Mariana Ponte, Elena Vizcarrondo, Víctor Guerrero, Johnny González, Ma. Teresa Campos, Miguel Kauam, Yotzi Flores, Slegne Buaziz e Ivonne Ruíz por haber estado siempre allí dándome su apoyo en los mejores y los peores momentos, excelente grupo.

TABLA DE CONTENIDOS

	Página
Dedicatoria.....	iv
Agradecimientos.....	v
Tabla de contenidos.....	vi
Lista de tablas.....	ix
Lista de figuras.....	x
Resumen.....	xiii
I Introducción.....	1
II Revisión de la literatura.....	4
II.I. Historia.....	4
II.II. Conceptos Básicos de Genética.....	5
II.III. Nomenclatura.....	7
II.IV. Etiología y Prevalencia.....	8
II.V. Características.....	13
II.V.1. Características generales.....	13
II.V.2. Manifestaciones óseas y radiológicas.....	16
II.V.3. Manifestaciones Cardíacas.....	19
II.V.4. Manifestaciones Bucales.....	21
II.V.5. Otras Manifestaciones.....	24
II.VI. Diagnóstico.....	26
II.VII. Diagnóstico Diferencial.....	27

	Página
II.VII. Pronóstico.....	29
II.XI. Tratamiento.....	31
III. Reporte de un Caso.....	33
III.I. Datos de Paciente.....	33
III.II. Antecedentes familiares.....	34
III.III. Antecedentes Médicos.....	35
III.III.1. Antecedentes Prenatales y Obstétricos.....	35
III.III.2. Informe Genético.....	35
III.III.3. Antecedentes cardiovasculares.....	38
III.III.4. Antecedentes Ortopédicos.....	38
III.III.5. Antecedentes Odontológicos.....	39
III.IV. Manifestaciones Clínicas.....	39
III.IV.1. Examen Clínico Extrabucal.....	41
III.IV.2. Examen Clínico Intrabucal.....	44
III.V. Estudio de Modelos Iniciales.....	46
III.VI. Estudio Radiográfico Inicial.....	47
III.VII. Estudio Cefalométrico.....	49
III.VIII. Diagnóstico.....	53
III.IX. Plan de Tratamiento.....	53
III.IX.1. Interconsulta con genetista.....	54

	Página
III.IX.2. Interconsulta con Traumatología y Ortopedia.....	56
III.IX.3. Tratamiento Odontológico.....	62
III.X. Resultados.....	69
III.X.1. Fotos Extrabucalés Finales.....	69
III.X.2. Fotos Sonrisa.....	70
III.X.3. Fotos Intrabucalés Finales.....	70
III.X.4. Retención.....	71
III.XI. Estudios radiográficos.....	72
III.XI.1. Radiografías Panorámicas.....	72
III.XI.1. Radiografías Cefálicas Laterales.....	73
III.XI.2. Análisis Cefalométrico. Final.....	74
III.XI.4. Superposición.....	78
IV. Discusión.....	79
V. Conclusiones.....	86
VI. Referencias Bibliográficas.....	88

LISTA DE TABLAS

	Página
Tabla I. Análisis Cefalométrico UCV Inicial.....	49
Tabla II. Análisis Cefalométrico Ricketts. Inicial.....	51
Tabla III. Análisis Cefalométrico UCV Final.....	74
Tabla IV. Análisis Cefalométrico Ricketts. Final.....	76

LISTA DE FIGURAS

		Página
Fig. 1.A.	Genética: Locus.....	6
Fig. 1.B.	Genética: Gen.....	6
Fig. 2.	Paciente de la Comunidad Amish.....	8
Fig. 3.	Herencia Autosómica Recesiva.....	9
Fig. 4. A.	Cromosoma 4: Ubicación Gen 4p16.....	10
Fig. 4.B.	Cromosoma 4: Otras enfermedades.....	10
Fig. 5.	Polidactíla Postaxial.....	13
Fig. 6.	Características Clínicas EVC.....	15
Fig. 7.	Imagen radiográfica de mano con polidactíla.....	17
Fig. 8.	Tipos de Acortamientos de Extremidades.....	18
Fig. 9.	Radiografía de Tórax.....	19
Fig. 10.A.	Alineación de Rodillas: Alineación normal.....	19
Fig. 10.B.	Alineación de Rodillas: Genus Valgo.....	19
Fig. 11.	Ecocardiograma con Septo Transversal Incompleto...	20
Fig. 12.A.	Manifestaciones Bucales EVC: Anomalía Dentales....	22
Fig. 12.B.	Manifestaciones Bucales EVC: Labio Hendido Parcialmente.....	22
Fig. 13.	Imagen de Diseritropoyesis.....	25
Fig. 14.	Imagen de Ultrasonido.....	27

	Página
Fig. 15. Foto meses de nacida.....	37
Fig. 16. Fotos de la Paciente: Cuerpo entero.....	40
Fig. 17.A. Manos.....	41
Fig. 17.B. Pies, vista Sagital.....	41
Fig. 17.C. Pies, vista Frontal.....	41
Fig. 18.A. Fotos Extrabucales Iniciales: De frente en reposo...	42
Fig. 18.B. Fotos Extrabucales Iniciales: De frente en sonrisa..	42
Fig. 19. Foto Extrabucal Inicial de perfil.....	43
Fig. 20. Fotos Intrabucales Iniciales.....	45
Fig. 21. Fotos de Modelos Iniciales.....	46
Fig. 22.A. Radiografías Iniciales: Radiografía Panorámica.....	48
Fig. 22.B. Radiografías Iniciales: Periapical Completo.....	48
Fig. 23. Trazado Cefalométrico UCV. Inicial.....	50
Fig. 24. Trazado Cefalométrico de Ricketts. Inicial.....	52
Fig. 25. Radiografías de manos y pies.....	59
Fig. 26. Radiografía de tórax y rodillas.....	59
Fig. 27.A. Displasia ungueal: Manos.....	61
Fig. 27.B. Displasia ungueal: Pies.....	61
Fig. 28. Fotos Instalación aparatología.....	65
Fig. 29. Fotos Previas a Cirugía Periodontal.....	65
Fig. 30. Fotos Etapa Finalización.....	65
Fig. 31.A. Cirugía periodontal: Comienzo de gingivoplastia...	67

	Página
Fig. 31.B. Cirugía periodontal: Finalización de Gingivoplastia..	67
Fig. 31.C Cirugía periodontal: Profundización de Vestíbulo....	67
Fig. 31.D Cirugía periodontal: Postoperatorio.....	67
Fig. 32. Foto durante Tratamiento de Estética.....	68
Fig. 33.A Fotos Extrabucales: Iniciales.....	69
Fig. 33.B. Fotos Extrabucales: Finales.....	69
Fig. 34.A. Close up Sonrisa. Inicial.....	70
Fig. 34.B. Close up Sonrisa. Final.....	70
Fig. 35.A. Fotos Intrabucales: Inicial.....	70
Fig. 35.B. Fotos Intrabucales: Final.....	70
Fig. 36. Retención.....	71
Fig. 37. A. Radiografía Panorámica: Inicial.....	72
Fig. 37.B. Radiografía Panorámica: Final.....	72
Fig. 38.A. Radiografía Cefálica Lateral. Inicial.....	73
Fig. 38.B. Radiografía Cefálica Lateral. Final.....	73
Fig. 39. Trazado UCV. Final.....	74
Fig. 40. Trazado de Ricketts. Final.....	77
Fig. 41. Superposición de Trazados.....	78

RESUMEN

El síndrome de Ellis-van Creveld fue descrito por primera vez por las personas que llevan su mismo nombre y lo llamaron displasia Condroectodérmica. Es una osteocondrodisplasia con herencia autosómica recesiva que se caracteriza por acortamiento progresivo de las extremidades, displasia ungueal, polidactilia bilateral postaxial en las manos y ocasionalmente en los pies, múltiples frenillos labiales, dientes cónicos, hipoplasia de la dentina y oligodoncia. La enfermedad cardíaca congénita se presenta en un 60 % de los casos afectados. Las malformaciones más frecuentes son la aurícula única y grandes defectos septales. El diagnóstico es clínico asociado a hallazgos radiológicos. Presentamos el caso de una paciente de 13 años de edad, de sexo femenino, con las características típicas del Síndrome de Ellis-van Creveld, quien acude al Servicio de Odontopediatría de la Facultad de Odontología de la Universidad Central de Venezuela en el 2008 y fue referida al Postgrado de Ortodoncia en el 2009, donde fue canalizada para brindarle un tratamiento multidisciplinario.

I.- INTRODUCCIÓN

El Síndrome de Ellis-van Creveld (EVC) constituye un síndrome genético polimalformativo, que fue descrito por primera vez en el año 1940 por los doctores Richard Ellis y Simon van Creveld, le dieron el nombre de displasia condroectodérmica, aunque también puede encontrarse en la literatura como displasia mesoectodérmica, o síndrome condrodistrófico.⁽¹⁾

Es una displasia esquelética recesiva autosómica poco usual, que presenta como características fundamentales: condrodisplasia de los huesos largos que produce un acortamiento de las extremidades tanto superiores como inferiores; diversas malformaciones óseas (polidactilia postaxial, pelvis en tridente)⁽²⁾ y una displasia ectodérmica (hipodoncia, hipoplasia ungueal).^(3,4) A estas alteraciones se pueden añadir otras entre las cuales se encuentran en un 50-60% de los casos las alteraciones cardíacas,^(5,6) siendo las más comunes aquellas que afectan al septo interauricular⁽⁷⁾

La herencia es autosómica recesiva. El gen responsable es el 4p16⁽⁸⁾, Afecta a ambos sexos por igual ^(7,8,9,10), siendo su

frecuencia de 0,5 por cada 100.000 nacidos vivos⁽¹¹⁾. Este Síndrome puede ser diagnosticado a cualquier edad, inclusive durante el período prenatal.

En este trabajo se realizará una revisión bibliográfica de los aspectos generales, faciales y dentales que se presentan en el Síndrome de Ellis-van Creveld, la forma de realizar su diagnóstico y el tratamiento multidisciplinario necesario para tratar a los individuos que presenten dicho síndrome, así como también establecer el diagnóstico diferencial con otras entidades similares. Además, se reportará el caso de una paciente con las características clínicas típicas de EVC, que se presentó en el Servicio de Odontopediatría de la Facultad de Odontología de la Universidad Central de Venezuela, el cual fue remitido posteriormente al postgrado de Ortodoncia de la misma casa de estudios para continuar su tratamiento.

OBJETIVO GENERAL

- Analizar los aspectos generales, faciales y dentales, del Síndrome de Ellis-van Creveld.

OBJETIVOS ESPECÍFICOS

- Describir las características craneales, dentofaciales y radiográficas, que presenta el paciente con el Síndrome de Ellis-van Creveld para poder establecer el correcto diagnóstico al realizar la anamnesis y el examen clínico inicial del paciente.
- Destacar la importancia del tratamiento multidisciplinario en estos individuos para que el odontopediatra y el ortodoncista puedan obtener los mejores resultados con la ayuda de otras especialidades tanto médicas como odontológicas y de esta forma tratar al paciente de manera integral.

II. REVISIÓN DE LA LITERATURA

II.I. HISTORIA

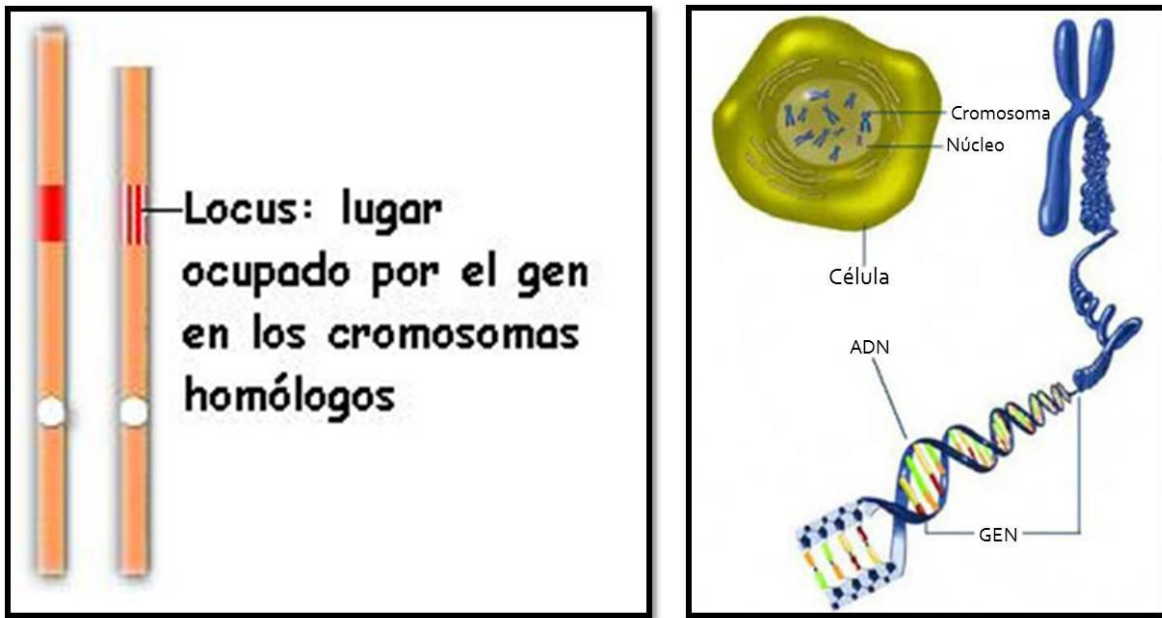
La patología que hoy en día se conoce como síndrome Ellis-van Creveld fue descrita por Richard W.B. Ellis proveniente de Edinburgo y por Simon van Creveld de Amsterdam⁽¹⁾. Ambos tenían un paciente con este síndrome, cuando se encontraron en el mismo compartimento del tren que los llevaba a una conferencia de pediatría en Inglaterra aproximadamente en 1930 y deciden publicarlo⁽¹⁾. Holt y McIntosh⁽¹²⁾ en 1933, habían realizado los dibujos con detalles de un niño con las mismas características, proporcionando un reporte completo de este caso en la décima edición de “Enfermedades adquiridas en la infancia y en la niñez”, el cual fue incluido como caso número 3 en el trabajo redactado por Ellis y van Creveld en 1940.

Ellos sugirieron provisionalmente el nombre “Displasia Condroectodérmica” ya que enfatizaba la relación existente entre las dos características más resaltantes. (El término “condroplasia” y no el término “acondroplasia” se utilizó para

describir la condición ósea en estos pacientes, ya que difiere en ciertos aspectos de la idea clásica de acondroplasia).

II.II. CONCEPTOS BÁSICOS DE GENÉTICA

Es importante conocer las siguientes definiciones básicas de genética. El genoma contiene todo el contenido genético de un juego de cromosomas existente en una célula o un organismo. Los genes representan las unidades físicas y funcionales más pequeñas de herencia, que residen en zonas específicas (denominadas *locus* en singular, o *loci* en plural) dentro del genoma (Fig. 1.A). Puede definirse un *gen* como toda la secuencia de ADN necesaria para la síntesis de una molécula de polipéptido funcional (producción de una proteína a través de un ARNm o mensajero intermediario) o de ARN (transferente o ARNt y ribosómico o ARNr)⁽¹³⁾(Fig. 1.B)



A

B

Fig. 1. Genética. A. Locus. B. Gen.

Tomado de <http://bit.ly/oB1Z392011>⁽¹⁴⁾ y <http://bit.ly/n0rRvh2011>⁽¹⁵⁾

El *genotipo* refiere generalmente al juego de genes que lleva un individuo y, en particular, suele hacer referencia al par concreto de alelos (formas alternativas de un gen específico) que tiene una persona en una región dada del genoma. En contraste, los *fenotipos* son propiedades observables, manifestaciones mensurables y características físicas de un individuo⁽¹⁶⁾, determinadas por el genotipo del sujeto y el entorno en el que se desarrolla durante un determinado período de tiempo.

II.III. NOMENCLATURA

. McKusick, Egeland, Eldrige y Krusen en 1964⁽³⁾, utilizaron el término “enanismo con seis dedos” como una opción para describir esta condición cuando hicieron un estudio en el grupo Amish. Este término pudo haber ayudado a definir dicha patología poco conocida por la profesión médica, así como también por el público no médico, sin embargo, ha sido considerado como ofensivo, no solo porque se incluye en él la palabra “enanismo”, sino además porque se menciona la polidactilia, la cual se podría interpretar como una connotación despectiva de anormalidad.

Por esta razón, el término de “enanismo con 6 dedos” ha sido eliminado como un nombre alternativo que identifique esta entidad. Según la OMIM, (Online Mendelian Inheritance in Man), la displasia condroectodérmica y la displasia mesoectodérmica no definen a esta patología y no satisfacen al público profesional médico en general. Quedaría entonces, el término Síndrome Ellis-van Creveld con abreviación acertada EVC, como el único término satisfactorio.⁽¹⁷⁾

II.IV. ETIOLOGÍA Y PREVALENCIA

El síndrome de Ellis-van Creveld es poco frecuente, con tan sólo alrededor de 300 casos reportados en la literatura a nivel mundial⁽¹⁸⁾. Su incidencia es de 1:244,000 en la población general, aumentando en grupos étnicos en los cuales la endogamia y la consanguinidad son comunes, como la observada en un grupo Amish de Pensilvania, (Fig. 2) cuya incidencia es de 2:1,000⁽¹⁹⁾ y en algunos grupos árabes, siendo de 5,2:100,000⁽²⁰⁾.



Fig. 2. Paciente de la comunidad Amish con ECV
Tomado de: McKusick y cols 1964⁽³⁾

Se hereda con carácter autosómico recesivo, con la misma frecuencia en ambos sexos, no muestra predilección racial y en un tercio de los casos se reconoce consanguinidad entre los progenitores⁽²¹⁾. Los pacientes corren un riesgo Mendeliano del

25 % en embarazos subsecuentes. (Fig 3). Los hijos de una persona afectada no corren un riesgo mayor de manifestar el síndrome, a menos que la pareja también lo presente, en este caso, el riesgo es del 50%⁽¹⁰⁾ Es extremadamente raro que se presente en uno de un par de mellizos, sin embargo, Thapa, y cols⁽¹⁸⁾ reportaron el caso de mellizos, donde la niña presentaba características normales y el niño presentó el síndrome de EVC.

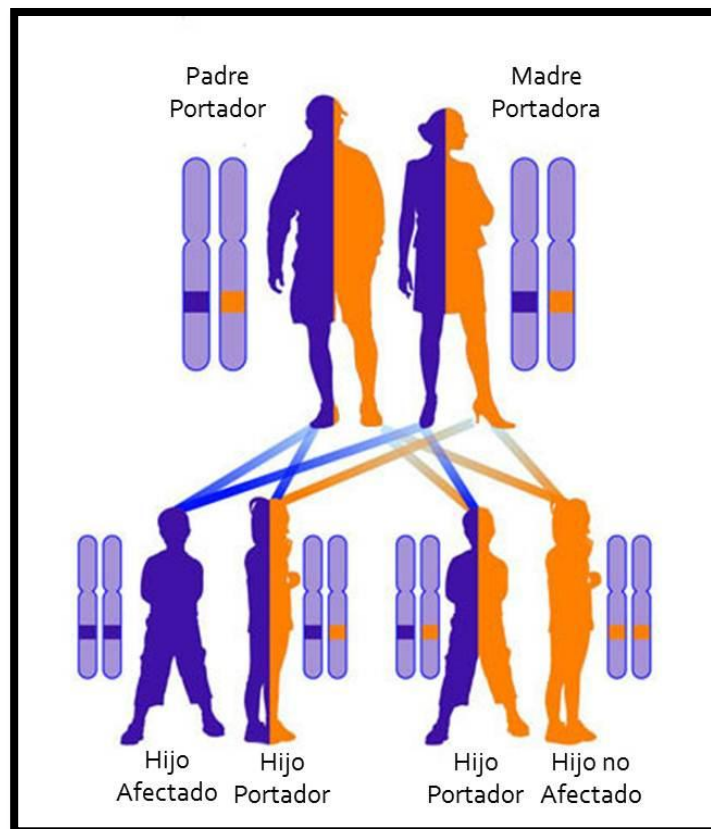
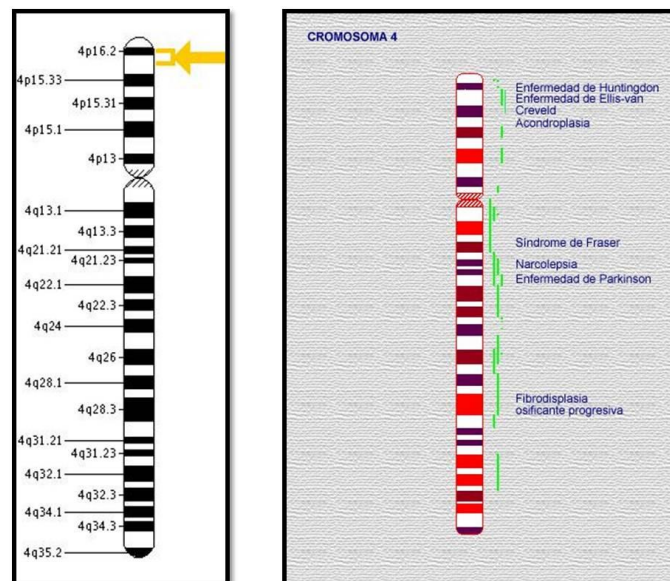


Fig. 3. Herencia autosómica recesiva con un riesgo Mendeliano del 25 % en embarazos subsecuentes. Tomado de: <http://bit.ly/qzyvHe> 2011⁽²²⁾

El síndrome de Ellis-van Creveld es una enfermedad ocasionada por una mutación genética localizada en el cromosoma 4, locus p16, en un área proximal a otras condrodistrofias (Fig. 4, A y B), pudiendo presentar expresiones variables^(23,24,25). Este gen fue identificado por primera vez por Ruiz-Pérez, Ide, Strom, Lorenz, Wilson, Woods y cols⁽²⁶⁾, mediante manipulación clónica en el año 2000, y lo denominaron gen EVC. Ellos identificaron diferentes mutaciones en 7 pedigríes en el grupo religioso endogámico Amish del Estado Pennsylvania en los EE.UU.



A B
 Fig. 4. Cromosoma 4. A. Ubicación gen 4p16. B. Otras enfermedades relacionadas, ubicados en cromosoma 4. Tomado de: <http://ghr.nlm.nih.gov/gene/EVC2011>⁽²⁵⁾ y <http://bit.ly/mYZgkE2011>⁽²⁶⁾

Se han reportado mutaciones en un segundo gen, el EVC2, asociado al gen EVC típico en el cromosoma 4, el cual ha sido igualmente identificado como el causante de la enfermedad en un número significativo de pacientes.⁽²⁹⁾

Tompson, Ruíz-Pérez, Blair, Barton, Navarro, Robson y cols⁽²⁴⁾, en el año 2007, analizaron los genes EVC y EVC2 en 65 individuos no consanguíneos que presentaban el síndrome EVC, y 19 provenían de familias consanguíneas. Se identificaron mutaciones en los genes EVC en 20 pacientes (17 homocigotos y 3 heterocigotos combinados); se identificaron las mutaciones en el gen EVC2 en 25 pacientes (17 homocigotos, 5 heterocigotos combinados y 3 que mostraban, solamente una mutación). Los autores notaron que no se encontraban mutaciones que experimentara algún gen en 20 casos, estos eventos pueden ser utilizados como evidencia de la heterogeneidad genética en pacientes con el síndrome EVC y la posibilidad de estar asociada a la mutación de otros genes.

En la mayoría de los casos, los individuos afectados con mutaciones en el gen EVC o EVC2 presentan características que son indistinguibles fenotípicamente^(30,31). Sin embargo, los

hallazgos reportados por Ulucan, Gül, Sapp, Cockerham, Johnston y Biesecker⁽³²⁾ en el 2008, nos indican que existen diferencias fenotípicas en el gen EVC destacadas cuando se estudian familias numerosas que manifiestan defectos cardíacos septales complejos, miembros cortos predominantemente rizomélicos y polidactilia sin presencia de hendiduras labiales, anomalías dentales o ungueales. El genotipo subyacente correspondiente a este fenotipo más leve fue reportado como una mutación en el gen EVC.

Durante mucho tiempo se ha estudiado la posibilidad de que esta patología se haga manifiesta en portadores heterocigotos. En base a esto, McKusick y cols⁽³⁾ concluyeron que no se producen manifestaciones heterocigotas en pacientes con síndrome EVC luego de evaluar a una población del grupo Amish. Por el contrario, otros autores describieron polidactilia en parientes de cuatro familias no consanguíneas que habían contraído el síndrome EVC.^(25,33,34) Spranger y Tariverdian⁽³⁵⁾ en 1995, describieron el padre de un paciente que presentaba el síndrome EVC con anomalías en los dedos y en los dientes, e hicieron la revisión de otros reportes en los que se describían manifestaciones heterocigotas.

II.V CARACTERÍSTICAS

II.V.1. CARACTERÍSTICAS GENERALES

Este síndrome puede afectar todos los estratos del tejido embrionario y es polisintomático. Se incluye dentro del grupo de las condrodisplasias con afectación variable del tamaño de las costillas, mostrando tórax estrecho, alteraciones de los huesos tubulares en crecimiento con acortamiento rizomélico de los miembros^(31,36). La polidactilia post-axial en manos se presenta prácticamente en el 100 % de los casos (Fig. 5), existiendo en algunos pacientes más de seis dedos. La polidactilia de los pies se recoge en un 20 % de los pacientes^(5,33).



Fig. 5. Polidactilia postaxial
Tomado de: <http://bit.ly/n6f5Dx> 2011⁽³⁷⁾

Los signos asociados a la displasia ectodérmica suelen limitarse a las uñas (pequeñas y friables), dientes (connatales e hipoplásicos) y encía (múltiples frenillos, frenillos hipertróficos), aunque en algunos casos se ha reportado que se afectan los ojos y el sistema neural^(5,31,36,38). Las anomalías óseas, cardíacas y algunos pacientes con alteraciones renales, nos indican que hay participación mesodérmica. La participación endodérmica no es muy común, pero se han reportado en algunos pacientes anomalías pulmonares y hepáticas^(10,39). A pesar de eso, algunas manifestaciones son patognomónicas y deben ser tomadas en cuenta cuando se aplica el criterio diagnóstico primario. Sin embargo, en algunos pacientes, estas manifestaciones bucales y dentales no se hacen muy evidentes clínicamente y esto puede producir errores en el diagnóstico⁽¹⁰⁾

La talla es baja desde la etapa prenatal con una talla final que oscila entre 109-152 cm, aunque en algunos casos, la talla al nacimiento no está muy afectada.⁽¹⁰⁾ (Fig. 6)



Fig. 6. Características clínicas más frecuentes en EVC. Obsérvese el enanismo desproporcional, miembros cortos, tórax estrecho y genu valgo. Tomado de: <http://bit.ly/n6f5Dx> 2011⁽⁴⁰⁾

Los pacientes que padecen del síndrome Ellis-van Creveld muestran diferencias fenotípicas, la fascies no es especialmente característica, los ojos usualmente son normales pero en algunos casos se ha descrito la presencia de cataratas e hipertelorismo leve, además de labio superior delgado y unido por frenillos al reborde alveolar⁽⁴¹⁾.

II.V.2 MANIFESTACIONES ÓSEAS Y RADIOGRÁFICAS

Las características óseas consisten en lesiones de manos y pies con cambios en la forma, tamaño, número y sinostosis de algunos huesos, principalmente los huesos ganchoso y grande del carpo.

La polidactilia hace referencia a la presencia parcial o total de dedos supernumerarios. La duplicación puede ser preaxial o interna (duplicidad del primer dedo), postaxial o externa (afecta al quinto dedo), o central (afecta a los dedos segundo, tercero y cuarto, siendo de carácter ocasional). Se puede dividir en tipo A (dedo desarrollado y bien conformado), o tipo B (dedo rudimentario)⁽⁴²⁾.

Todas las personas afectadas por este síndrome desarrollan polidactilia tipo A (Fig. 7), aunque la polidactilia en las manos invariablemente ocurre, la polidactilia en los pies se hace presente en solamente aproximadamente el 20% de los casos que presentan el síndrome.⁽⁴³⁾

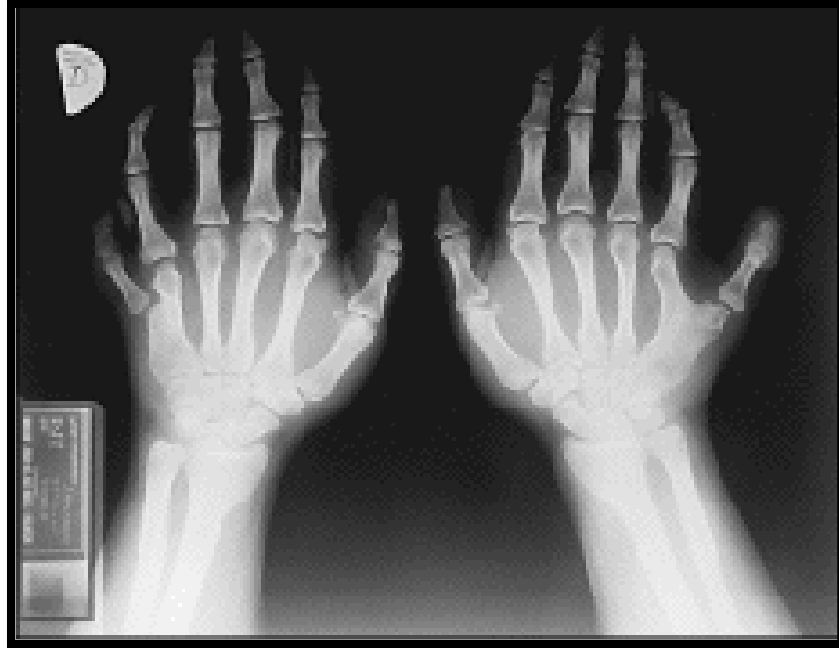


Fig. 7. Imagen radiográfica de manos con polidactilia.
Tomado de: Alcalde y cols 1998⁽²¹⁾

Este síndrome también se caracteriza porque la estructura en general de los miembros tanto superiores como inferiores difieren del tamaño normal que deben tener. El acortamiento de las extremidades puede involucrar el miembro completo (micromelia), el segmento proximal (rizomelia), el segmento intermedio (mesomelia), o el segmento distal (acromelia) (Fig. 8), presentándose más frecuentemente un acortamiento de tipo micromelia o rizomelia debido a una marcada reorganización del tejido óseo en las regiones epimetafisarias: los huesos tubulares son cortos y engrosados el extremo proximal del cúbito

y distal del radio son inusualmente grandes y el extremo proximal del radio y distal del cúbito inusualmente pequeños.⁽⁴¹⁾

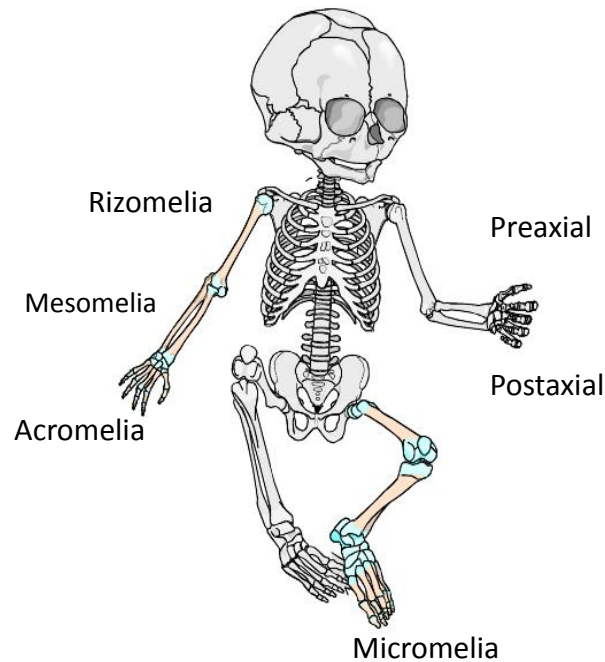


Fig. 8. Tipos de acortamientos de las extremidades
Tomado de: Jeanty y cols 2011⁽⁴⁴⁾

El tronco es normal en longitud, generalmente se observa una caja torácica estrecha con pectusexcavatum o costillas cortas y rudimentarias que puede ocasionar dificultades respiratorias. (Fig. 9)



Fig. 9. Radiografía de tórax, donde se observa caja torácica estrecha.
Tomado de: Arumugam y col 2011⁽⁴⁵⁾

Se ha descrito de forma esporádica la presencia de malformación de la pelvis en forma de «tridente» además de la presencia de genu valgo (Fig. 10), donde se puede observar en una vista frontal los muslos y las rodillas juntas y los talones separados cuando el individuo ese encuentra de pie.^(5,31,46)

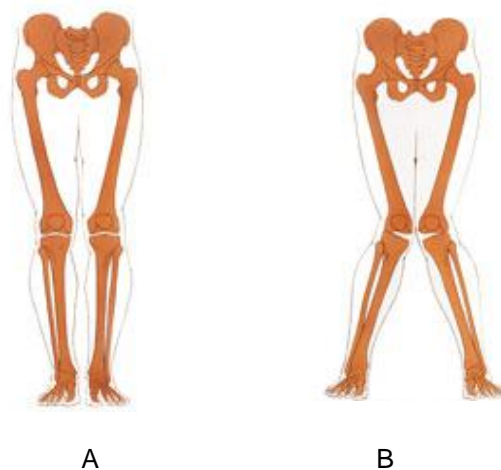


Fig.10.Alineación de Rodillas. A. Alineación normal.
B. Genu Valgo. Tomado de: <http://bit.ly/n0Cx2W>⁽⁴⁷⁾

II.V.3 MANIFESTACIONES CARDÍACAS

Estos pacientes presentan cardiopatías congénitas asociada con una frecuencia superior al 50 %^(31,46,48). La mayoría de las anomalías cardíacas congénitas asociadas al síndrome son defectos septales (80 %) e incluyen desde defectos del septo interauricular de tipo ostium primum de tamaño variable, (Fig. 11) hasta la aurícula única, (CIVOCIA)^(6,21,31,49,50), aunque también se han descrito transposición de grandes vasos^(5,31,48), drenaje venoso anómalo y canal atrioventricular común^(31,48). En un 20% de los casos existen otras cardiopatías congénitas como la coartación de aorta, hipoplasia del ventrículo izquierdo o persistencia del ductus arterioso^(21,48)

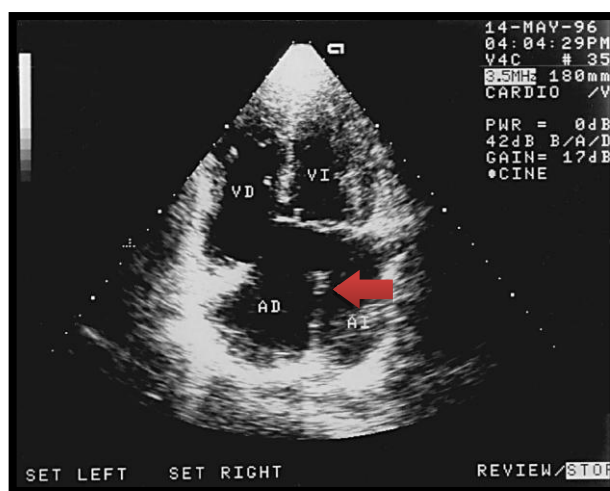


Fig. 11. Ecocardiograma que muestra Septo transversal incompleto tipo Ostium Primum (Flecha). Tomado de: Alcalde y cols 1998⁽²¹⁾

Muchos pacientes con defectos del septo interauricular permanecen asintomáticos hasta la vida adulta, con excelente tolerancia a la sobrecarga de volumen del corazón derecho impuesta por el cortocircuito auricular. Ello, junto al desconocimiento del síndrome o de las anomalías cardíacas asociadas, puede justificar excepcionalmente su diagnóstico tardío^(21,51)

II.V.4 MANIFESTACIONES BUCALES

Las manifestaciones bucales más frecuentes que se observan en los pacientes con Ellis-van Creveld son fusión de la porción media del labio superior con el margen gingival maxilar por lo que el fondo del vestíbulo es poco profundo, frenillos accesorios, dientes cónicos e hipodoncia. También se pueden observar diferentes maloclusiones, hipertrofia gingival, hipertrofia en el frenillo labio-gingival superior e inferior, bordes incisales dentados, torsión, transposición dental, diastemas e hipoplasia del esmalte.⁽⁴³⁾ (Fig. 12. A)

Con frecuencia hay dientes natales, que son dientes primarios que hicieron erupción prematuramente. A menudo se encuentra retardada la erupción dentaria y los que erupcionan, comúnmente presentan defectos como variaciones de forma, tamaño y posición.⁽⁴³⁾

El labio hendido parcialmente y las hendiduras alveolares maxilares además del frenillo continuo podrían estar relacionados a una falla en el desarrollo normal que ocurre en el proceso nasal medio embrionario^(10,52)(Fig. 12. B)

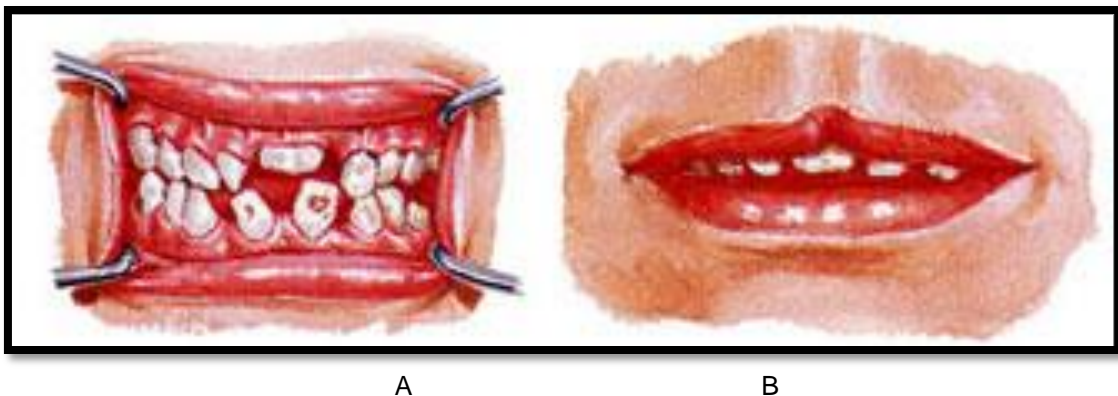


Fig. 12. Manifestaciones bucales EVC. A. Anomalías dentarias de forma, tamaño y posición. B. Labio hendido parcialmente.

Tomado de: <http://bit.ly/p83Qei2011>⁽⁵³⁾

La variabilidad clínica que muestran las anomalías bucales en personas con el síndrome Ellis-van Creveld podrían deberse al hecho de que su efecto genético sobre los dientes y sobre otras estructuras bucales ocurre en lapsos prolongados y podrían ser ocasionadas por otros factores que modifican el fenotipo ambiental y otros factores genéticos. ⁽¹⁰⁾

Las maloclusiones son comunes en personas que desarrollan el síndrome Ellis-van Creveld, pero no adoptan una forma específica. Por otra parte, muchos pacientes muestran parámetros cefalométricos normales. La hipoplasia experimentada por el maxilar fue parte del síndrome descrito en la comunidad Amish, al igual que produjo el prognatismo en otros pacientes. También se ha reportado en pacientes que sufren este síndrome un ángulo goníacoabierto con una altura del tercio inferior de la cara aumentada ⁽¹⁰⁾.

II.V.5 OTRAS MANIFESTACIONES

Otros órganos de origen mesodérmico o endodérmico pueden estar afectados en este síndrome. Se han reportado afecciones en el sistema renal incluyendo síndrome nefrótico, nefronoptosis e insuficiencia renal y en el sistema hepático como fibrosis progresiva e insuficiencia hepática, pero constituyen manifestaciones poco frecuentes. ^(54,55,56)

Con respecto a las manifestaciones neurológicas, algunos pacientes han presentado retardo mental pero se sugiere que el retraso no es parte integral de la enfermedad, ya que la mayoría de los sobrevivientes son de inteligencia y desarrollo motor normal. ⁽⁴¹⁾. Existen reportes aislados de otras afecciones del sistema nervioso central como agenesia del cuerpo calloso, hidrocefalia y anomalías en la migración neuronal⁽⁵⁶⁾.

También se han reportado las anomalías hematológicas aunque muy esporádicamente, solo se ha presentado un caso con diseritropoyesis⁽⁵⁵⁾(Fig. 13) y otro asociado con leucemia mieloblástica perinatal.⁽⁵⁷⁾

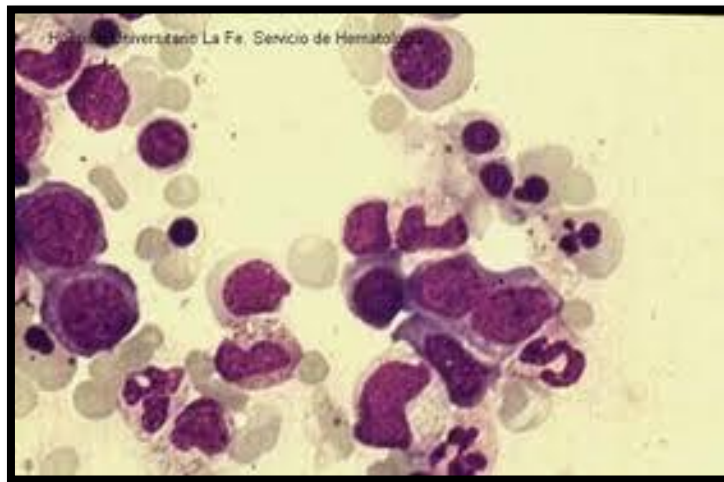


Fig. 13. Imagen de Diseritropoyesis. Tomado de: <http://vivianlunt.4t.com/Pages/index.htm> 2011⁽⁵⁸⁾

II.VI. DIAGNÓSTICO

A pesar de su rareza, el síndrome de Ellis-van Creveld no debería presentar problemas de diagnóstico neonatal por lo florido de sus manifestaciones fenotípicas^(21,59). El diagnóstico fundamentalmente se establece mediante la clínica y las características radiológicas, aunque también resulta útil la realización de electrocardiograma y ecocardiograma para detectar la posible cardiopatía congénita asociada; la ecografía y la resonancia magnética nuclear ayudan a la identificación de las anomalías renales y cerebrales.

Esta alteración se puede diagnosticar a cualquier edad, incluso durante el período prenatal con ayuda del ultrasonido obstétrico (Fig. 14) debido a los cambios óseos y las anomalías cardíacas, y puede ser utilizado con fines de diagnóstico desde la semana 18 de gestación en parejas donde ambos padres son portadores sanos, con riesgo de concebir hijos anormales^(7,41,60,61,62,63,64). El análisis histopatológico del sistema óseo de los fetos se usa para identificar varias osteocondrodisplasias incluyendo la que se describe en este síndrome⁽⁶⁰⁾.



Fig. 14. Ultrasonido donde se evidencia polidactilia.
Tomado de: http://www.obgyn.net/us/cotm/9808/cotm_9808.htm⁽⁶⁵⁾

II.VII. DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

El diagnóstico diferencial debe hacerse fundamentalmente con el síndrome de Weyers o disostosisacro dental. Este síndrome se trata de una enfermedad hereditaria de carácter autosómico dominante de expresión variable, que cursa con polidactilia postaxial de manos y pies, con hendidura de la sínfisis mandibular, uñas displásicas y estatura corta, no estará presente el enanismo desproporcional, defectos cardíacos o displasia torácica⁽⁶⁶⁾. Ruíz-Pérez y cols⁽²⁶⁾, encontraron 2 mutaciones heterocigotas asociadas al fenotipo, una en un

hombre que padecía del síndrome de Weyers con disostosisacrodonal y otro en un padre y su hija, ambos tenían defectos cardíacos y polidactilia característicos del EVC, pero no tenían estatura baja.

También se puede hacer el diagnóstico diferencial con la Distrofia Torácica Asfixiante (DTA) o Síndrome de Jeune^(33,67); como ella, presenta tórax estrecho, aunque en el EVC no suele ser tan severo como en la DTA; la pelvis en «tridente» está presente en los dos síndromes^(5,31,67); la polidactilia y cardiopatía congénita son menos frecuentes en la DTA que en el EVC^(31,67). Orienta también el diagnóstico de EVC el componente ectodérmico de la displasia^(31,49).

En su forma clínica madura, el Síndrome de Ellis-van Creveldse diagnostica fácilmente, pero en pacientes que no muestran algunas de sus manifestaciones generales relevantes, los signos bucales y dentales como hendiduras parciales en los procesos alveolares, labios hendidos parcialmente y frenillos múltiples constituyen manifestaciones patognomónicas del EVC que se deben utilizar cuando se da el diagnóstico primario y la orientación genética, ya que otros criterios pueden ser inciertos. Con base a estos signos, se puede dar el diagnóstico

diferencial, al analizar otros síndromes que incluyen baja estatura, polidactilia y anomalías bucofaciales (síndromes bucodigitales I y II) Sin embargo, en algunos pacientes, los signos bucales y dentales pueden ser leves y el ortodoncista debe interpretarlos en forma adecuada.⁽¹⁰⁾

II.VIII. PRONÓSTICO

El pronóstico del EVC está dado fundamentalmente por dos factores: por un lado la gravedad derivada de las malformaciones cardíacas y por el otro, el distinto grado de estrechez torácica ^(5,31). Cerca de la mitad de los pacientes fallecen precozmente en la infancia a causa de complicaciones cardiorrespiratorias⁽⁷⁾

Las malformaciones cardíacas parecen constituir el factor determinante que puede disminuir la longevidad según el tipo de malformación que presente y el grado de severidad. El pronóstico es excelente cuando no hay presencia de enfermedades congénitas del corazón.⁽²⁵⁾

. A nivel del tórax se debe observar el tamaño de las costillas, ya que cuando presentan un tamaño anormal

puede ocasionar una caja torácica demasiado estrecha impidiendo el crecimiento normal de los pulmones, trayendo como consecuencia una hipoplasia pulmonar letal. Este es un hallazgo típico en la mayoría de las displasias esqueléticas letales (displasia tanatofórica, acondrogénesis, hipofosfatasa, displasia camptomélica, displasia condroectodérmica, osteogénesis imperfecta, polidactilia con costillas cortas). En la práctica, no es necesario medir el tórax o las costillas, es suficiente saber que el diámetro torácico debe ser entre 80-100% del diámetro abdominal. Las displasias esqueléticas letales frecuentemente presentarán un tamaño torácico de alrededor del 50%⁽²⁵⁾

En pacientes con este síndrome es difícil establecer el pronóstico de la talla final, ya que puede ser muy variable en cada individuo, puede oscilar desde 109 cm hasta 152cm^(10,25,68)

II.IX. TRATAMIENTO

El manejo de estos pacientes debe ser multidisciplinario formado por un equipo que incluya genetista, pediatra, dermatólogo, cardiólogo, traumatólogo y odontólogos. El manejo sintomático es principalmente necesario en el período prenatal, debido a la dificultad respiratoria que puede ocasionar la presencia de tórax estrecho o defectos cardíacos. Los dientes neonatales deben ser extraídos, ya que pueden dificultar el amamantamiento. El seguimiento debe ser continuado por especialistas en genética para poder diagnosticar el síndrome según las características que presenta y poder descartar otros síndromes. También debe ser evaluado por pediatría, generalmente, el tratamiento con hormonas de crecimiento en estos individuos con talla baja debido a la condrodisplasia no es muy efectivo, hasta el momento sólo se ha reportado un caso donde los resultados con terapia hormonal de crecimiento fueron satisfactorios. (25,69)

El seguimiento por parte de profesionales especialistas en traumatología y ortopedia, consiste en el tratamiento de las deformidades óseas presentes, como la corrección del genuvalgum y exéresis de dedos supernumerarios entre otros. Se

ha recomendadola distracción osteogénica para producir el alargamiento de los huesos largos. ⁽¹⁰⁾

El área odontológica juega un papel fundamental en el tratamiento de las diversas manifestaciones bucales que presenta este síndrome. Se indica la interconsulta con las diferentes especialidades como Odontopediatria, Ortodoncia, Periodoncia, Prótesis, Estética y Cirugía Bucal para poder llevar a cabo un plan de tratamiento que permita obtener resultados tanto estéticos como funcionales satisfactorios. Los tratamientos odontológicos se deben realizar con el protocolo de antibioticoterapia profiláctica en aquellos pacientes que presentes manifestaciones cardíacas congénitas. ⁽¹⁰⁾

III.- REPORTE DE UN CASO

Se trata de paciente femenina de 13 años de edad, natural de Nueva Esparta y procedente de Caracas, quien asiste a consulta de Odontopediatría en la Facultad de Odontología de la Universidad Central de Venezuela en el 2008, siendo luego referida al Postgrado de Ortodoncia en el 2009 con el diagnóstico de Displasia Condroectodérmica, para su evaluación y tratamiento.

III. I. DATOS DEL PACIENTE

APELLIDO Y NOMBRE: A. G.

FECHA DE NACIMIENTO: 1ro de enero de 1996

LUGAR DE NACIMIENTO: Nueva Esparta.

NACIONALIDAD: Venezolana.

SEXO: Femenino.

OCUPACIÓN: Estudiante.

MOTIVO DE CONSULTA: La madre refiere traer a su hija porque “Los dientes de arriba y adelante están torcidos y los de abajo no le han salido”

FECHA DE PRIMERA CONSULTA DE ODONTOLOGÍA INFANTIL:

13 de noviembre de 2008

FECHA DE PRIMERA CONSULTA DE ORTODONCIA: 12 de junio

de 2009

PROFESIONAL ENCARGADO POSTGRADO DE ORTODONCIA:

- Estudiante de postgrado de Ortodoncia: Od. Dailín Quintero
- Tutora del caso: Dra. Yolanda Olmos de Malavé

III.II. ANTECEDENTES FAMILIARES

Madre: venezolana de 39 años de edad para el momento del parto, aparentemente sana y de ocupación ama de casa.

Padre: venezolano de 35 años de edad para el momento del nacimiento, aparentemente sano y de ocupación chofer

Progenitores normales y no se reconocen como consanguíneos próximos pero hay una alta probabilidad de consanguinidad por origen geográfico ancestral común.

III.III. ANTECEDENTES MÉDICOS

III.III. 1. ANTECEDENTES PRENATALES Y OBSTÉTRICOS

La paciente es producto de 1ra. gesta, de embarazo a término obtenido por procedimiento de cesárea.

Su madre niega haber padecido durante el embarazo de toxoplasmosis, rubéola, citomegalovirus, herpes simple ni sífilis. Igualmente niega haber ingerido medicamentos contraindicados durante el embarazo, abuso de alcohol y exposición a radiaciones y no existe consanguinidad aparente entre los padres.

III.III. 2. INFORME GENÉTICO.

La evaluación genética fue realizada a la niña, en el Centro Nacional de Genética Humana y Experimental del Instituto de Medicina Experimental de la Universidad Central de Venezuela, por el Médico Genetista Dr. Venancio Simosa, aportando para el expediente médico del paciente el siguiente informe:

“Recién Nacida de 16 días de vida para el 17-01-1996. Primer E.S.A.T. normal al nacer y baja talla in útero. Progenitores normales, consanguinidad remota muy probable.

FENOTIPO:

Talla baja de miembros cortos proximales con braquimetacarpofalangia; hipoplasia ungueal y polidactilia postaxial en ambas manos; tórax estrecho y corto; frénulas labiogingivales múltiples superiores y soplo sistólico mesocárdico. (Fig. 15)

CONCLUSIÓN:

Displasia condroectodérmica (S. de Ellis-van Creveld) autosómico recesivo, los progenitores portan el gen y hay un riesgo de 25% de que tengan otro hijo igual.

SUGERENCIAS REALIZADAS POR EL GENETISTA:

- 1- Evaluación cardiovascular; usualmente este síndrome presenta defecto septal o aurícula única.

- 2- Control por odontología infantil alrededor de los 6 meses de edad y por ortopedia alrededor del año.
- 3- Excisión de polidactilia y control por pediatría, no requiere otros estudios especiales.”



Fig. 15. Foto a los meses de nacida donde se evidencia heptadactilia en mano derecha y hexadactilia en mano izquierda. 1996

III.III. 3. ANTECEDENTES CARDIOVASCULARES

La madre refiere haber llevado a la paciente para control y evaluación cardiológica, en el Servicio de Cardiología del Hospital J. M. de los Ríos, donde se descartó defecto septal o aurícula única. Se diagnosticó un soplo sistólico mesocárdico. El corazón y los vasos sanguíneos presentaron características normales.

III.III. 4. ANTECEDENTES ORTOPÉDICOS

Al año de nacida, el 6 de febrero de 1997, se realizó la exéresis de V y VII dedos derechos y de VI dedo izquierdo. Se decidió dejar el VI dedo derecho como meñique, el cual presentó tendones flexores y extensores rudimentarios por lo que su movilidad es limitada.

A los 11 años de edad, el 20 de agosto de 2007, se realizó intervención quirúrgica que consistió en Hemiepifisiodesis femoral y tibial para corregir deformidad en valgo femoral y tibial, durante el procedimiento fue necesario realizar transfusiones sanguíneas. La paciente evolucionó satisfactoriamente.

III.III. 5. ANTECEDENTES ODONTOLÓGICOS

Historia dental:

Con respecto a la cronología de la erupción, la madre refiere una erupción de la dentición primaria tardía, ya que los primeros dientes primarios erupcionaron al año y medio de nacida aproximadamente. A los 9 años erupcionaron los dientes primarios anterosuperiores, exfoliándose 6 meses después y erupcionando incisivos superiores permanentes en forma de clavija. No refiere traumatismos dentarios ni presencia de dientes neonatales.

III.IV. MANIFESTACIONES CLÍNICAS:

A los 13 años de edad, cuando la paciente fue vista en el postgrado de Ortodoncia, medía 134 cm y pesaba 45 Kg (Fig. 16). La morfología de su cabeza y su apariencia facial eran normales y también la cantidad y la calidad del cabello. Miembros superiores e inferiores cortos con respecto al tamaño del tronco. Cuando se examinaron las manos, se observaron dedos de longitudes variables y anormales y uñas hipoplásicas.

Los pies son cortos y anchos, con dedos de tamaños variables, no hay presencia de polidactilia, las uñas de los pies al igual que en las manos son hipoplásicas (Fig 17). Su desarrollo psicomotor y mental estaban dentro de los límites normales.



Fig. 16. Fotos de la paciente. Cuerpo entero.

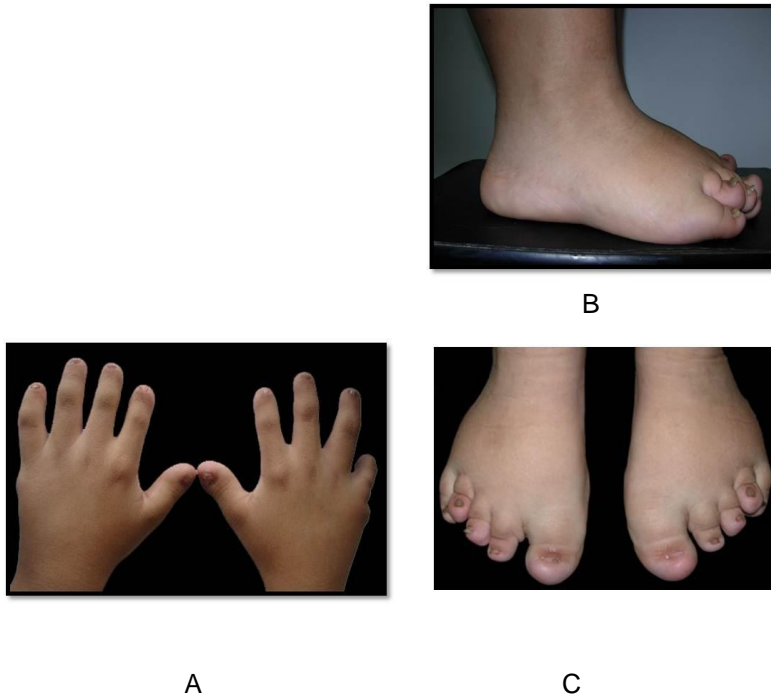


Fig. 17. A. Manos. B Pies, vista sagital C. Pies, vista de frente

III.IV.1. EXAMEN CLÍNICO EXTRABUCAL

VISTA FRONTAL

Forma de la cabeza: Mesocefálico

Forma de la cara: Redonda

Simetría facial: Si

Balance: Tercio inferior ligeramente aumentado con respecto al tercio medio y superior

Labios: Labio superior relativamente más grueso que el labio inferior (Fig 18)



A



B

Fig. 18. Fotos Extrabucales iniciales. A. De frente en reposo.
B. De frente en sonrisa

VISTA DE PERFIL

Perfil: Convexo

Surco mentolabial: Acentuado

Línea cuello-mentón: Corta

Labios: Proquelia superior

Balance: Tercio inferior ligeramente aumentado con respecto a los otros dos

Implantación de orejas: Normal (Fig. 19)



Fig. 19. Foto extrabucal inicial de perfil

III.IV.2. EXAMEN CLÍNICO INTRABUCAL

Al realizar el examen clínico intrabucal, se observó cicatrices en fondo de vestíbulo de la zona anterosuperior y anteroinferior, ya que se le realizó la frenilectomía por presentar múltiples frenillos, oligodoncia (ausencia de incisivo lateral superior derecho, incisivos centrales y laterales inferiores), dientes en forma de clavija (Incisivos centrales y lateral izquierdo superiores), múltiples diastemas en el sector anterior, palatoversión del 11 y 22, rotación de 13, 14, 21, 23, 24, 33, 35, 43, 45 y 46. La exodoncia simple de 55 y 65 se había realizado en diciembre de 2008, para la fecha de la primera evaluación en el Postgrado de Ortodoncia aún no habían emergido el 15 y 25, no se observaban clínicamente el 18, 28, 38 y 48.

EN EL PLANO SAGITAL

Se observa relación molar y canina clase II, retroinclinación de los dientes anterosuperiores, no se puede determinar el resalte por ausencia de los incisivos inferiores.

EN EL PLANO VERTICAL

Se observa mordida profunda.

EN EL PLANO TRANSVERSAL

La línea media superior se observa desviada hacia la izquierda, el espacio intercanino inferior reducido, con un ancho intercanino de 18 mm y mordida cruzada del 22 (Fig 20)



Fig. 20. Fotos Intrabucales iniciales

III.V ESTUDIOS DE MODELOS INICIALES

En los modelos de estudio podemos observar iguales descripciones que las mencionadas para las fotografías intrabucales. No se puede realizar el análisis de espacio, discrepancia dentaria ni el análisis de Bolton debido a las ausencias dentarias (Fig 21)

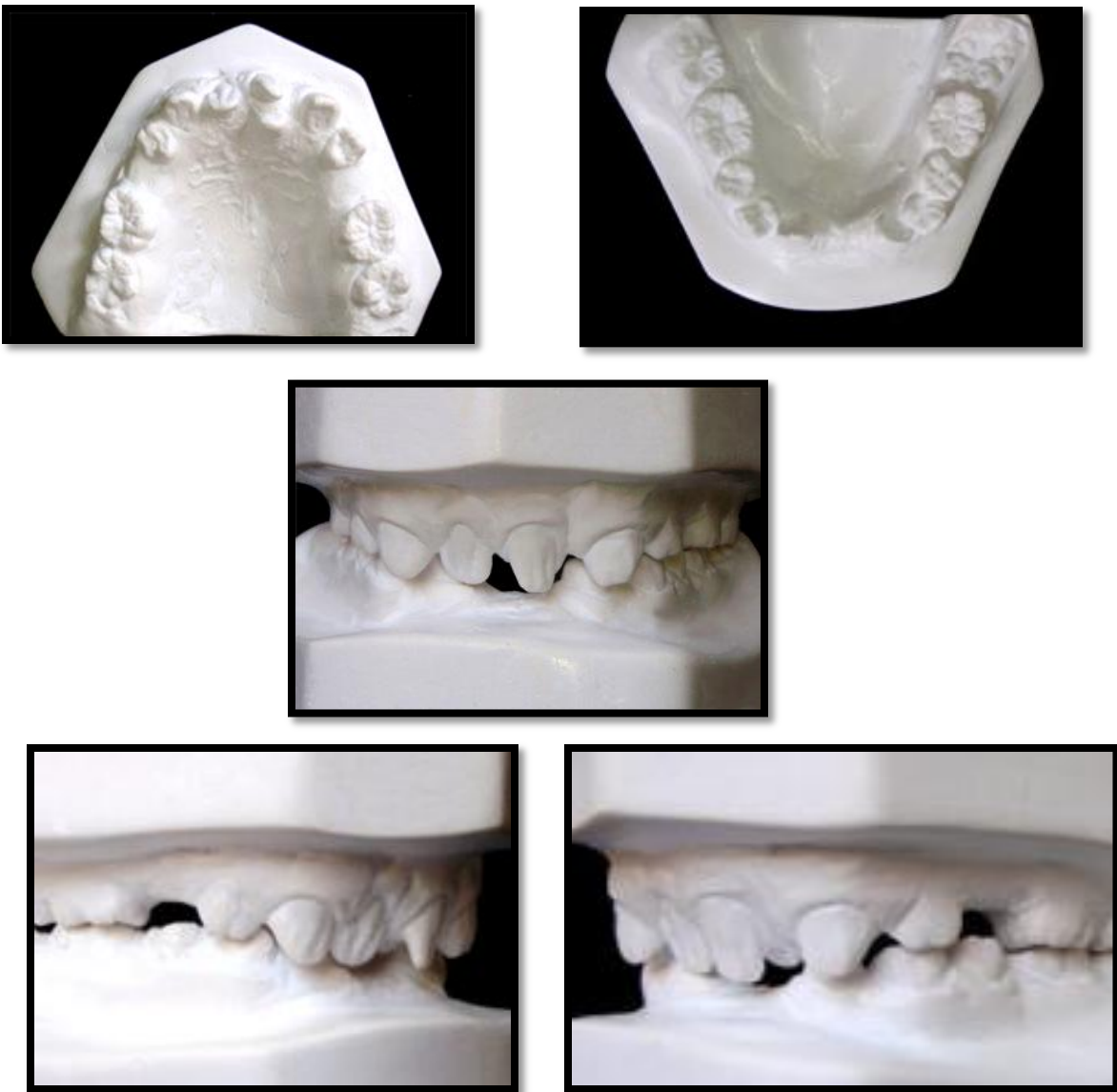


Fig. 21. Fotos de modelos iniciales

III.VI. ESTUDIO RADIOGRÁFICO INICIAL

PANORÁMICA Y PERIAPICALES:

- Ausencia del 12, 31, 32, 41 Y 42.
- Cámaras pulpaes largas y raíces cortas del 16 y 26, compatible con taurodontismo.
- Imagen de la misma radiopacidad del esmalte en la corona del 11 compatible con dens evaginatus.
- Caninos, premolares y segundos molares aún no presentan cierre apical.
- Terceros molares sólo se observan las coronas calcificadas, aun no se aprecia la formación de las raíces.
- No se observan restauraciones o lesiones cariosas, ni imágenes correspondientes a algún proceso quístico de origen óseo o dental. (Fig 22)



A



B

Fig. 22. Radiografías iniciales. A. Radiografía panorámica.
B. Periapical completo

III.VII. ESTUDIO CEFALOMÉTRICO

ANÁLISIS UCV, FEBRERO DE 2009: (Ver tabla I)

Rel/Estructuras	MEDIDA	PROM	PAC
MaxSup/Craneo	SNA	82°	84°
Max Inf/Craneo	SNB	80°	78°
	A. Facial	87°	86°
	SND	76°/77°	76°
Max Sup/Inf	ANB	2°	6°
	NAP	0°	15°
Dent Sup/Inf	1/1	135°	-
Posc. Incisivos Sup.	1 NS	103°	83°
	1NA	22°	8°
	1NAmm	4 mm	- 4 mm
Posc. Incisivos Inf.	1 PIMn	90°	-
	1 NB	25°	-
	1NB mm	4 mm	-
	1 NP mm	3 mm	-
Prop. Faciales	NS – GN	67°	67°
	NS – PIMn	32°	30°
	FH – PIMn	24°	24°
Patron Facial	Ang NasLab	90-100	108°
	Linea E sup	4 mm	1 mm
	Linea E inf	2 mm	0 mm

Tabla I. Análisis cefalométrico UCV inicial

ANÁLISIS CEFALOMÉTRICO UCV INICIAL. FEBRERO 2009:

- La discrepancia antero-posterior de los maxilares se encuentra aumentada (6°), a expensas de la leve protrusión maxilar (SNA= 84°) y de leve retrusión mandibular (SNB= 78°)
- Perfil óseo convexo (15°).
- Los incisivos superiores se presentan retruídos con respecto a su base ósea y craneana.
- El labio superior se presenta por delante de la línea estética de Ricketts, con una distancia de 1 mm. (Fig 23)

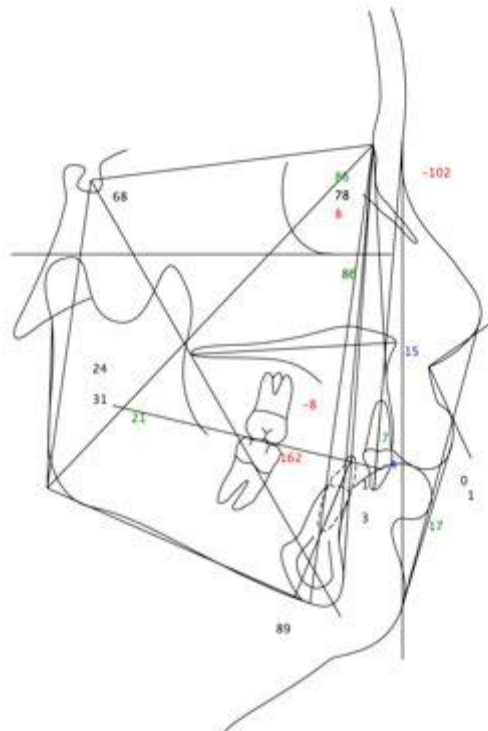


Fig. 23. Trazado Cefalométrico UCV. Inicial

ANÁLISIS DE RICKETTS, FEBRERO DE 2009: (Ver tabla II)

Rel. Estructural	Promedio	Paciente
Ang. Facial	87±3°	86°
Ang. Eje facial	90±3°	85°
Ang. Plano Mand.	26±4°	24°
Altura facial Inf	46±4°	48°
Arco mandibular	26±4°	34°
Plano palatino.Fh	1°±3,5	2°
1 Sup. A.Po (mm)	3.5±2mm	3 mm
1 Inf. A.Po (mm)	1 - 2 mm	-
1 Sup. A.Po (°)	28°±4°	22°
1 Inf. A.Po (°)	22°±4°	-
Ang. Interincisivo	130°±5°	-
Labio Inf./ Plano estético	Sup. - 4mm Inf. - 2 mm	1 mm 0 mm
Plano oclusal. Xi	0±3mm	- 2 mm
Plano Ocl-eje Cpo	27°	23 °

Tabla II. Análisis cefalométrico Ricketts inicial

ANÁLISIS CEFALOMÉTRICO DE RICKETTS INICIAL. FEBRERO 2009:

- La paciente presenta un tipo facial Dolicofacial leve
- Clasificación esquelética: Clase II
- Retrusión mandibular
- Los incisivos superiores se encuentran retruídos
- Ausencia de incisivos inferiores
- El labio superior se presenta por delante de la línea estética de Ricketts, con una distancia de 1 mm. (Fig 24)

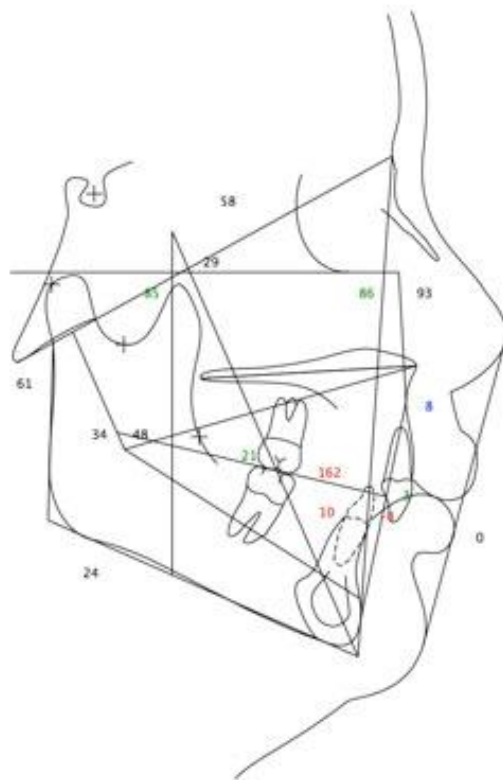


Fig. 24. Trazado Cefalométrico de Ricketts. Inicial

III.VIII. DIAGNÓSTICO

CEFALOMÉTRICO

- Clase II esquelética
- Retrusión mandibular inferior
- Retrusión dentaria superior

DENTARIO:

- Clase II, División 2
- Ausencia de dientes incisivos inferiores

III.IX. PLAN DE TRATAMIENTO:

El manejo de la paciente fue multidisciplinario, formado por un equipo en el área odontológica de Odontopediatría, Ortodoncia, Periodoncia y Odontología Estética y Restauradora. Durante el tratamiento fue remitida para una evaluación con Genética, Dermatología y Traumatología y Ortopedia para su evaluación y control.

III.IX.I. INTERCONSULTA CON EL GENETISTA:

Se remitió a la paciente al Centro Nacional de Genética Humana y Experimental del Instituto de Medicina Experimental de la Universidad Central de Venezuela, donde fue atendida por el genetista Dr Venancio Simosa, mismo médico que la vió a los días de nacida y realizó el primer diagnóstico del Síndrome.

Informe genético actual:

Paciente femenina de 15 años de edad evaluada en consulta el 29-03-2011. Es conocida de nuestro centro desde los 16 días de vida (1996) cuando se diagnosticó Displasia Condroectodérmica (S. de Ellis-van Creveld)

Los progenitores son normales y no se reconocen como consanguíneos próximos pero hay probabilidad alta de consanguinidad remota por origen geográfico ancestral común. Es hija única producto de embarazo normal y parto por cesárea con peso/talla bajos al nacer.

El fenotipo incluye: Talla baja prenatal no familiar con miembros cortos, con normocefalia y tórax estrecho;

braquimetacarpofalanga con hipoplasia ungueal; polidactilia postaxial en ambas manos ya corregida; trastornos de mordida por rebordes gingivoalveolares irregulares, frénulas superiores y sinequias múltiples gingivolabiales; Soplo sistólico mesocárdico suave al nacer que evolucionó como soplo inocente. Desarrollo psicomotor e intelectual normal, desarrollo sexual secundario normal. Resto de las características dentro de los límites normales.

Conclusión: Síndrome de Displasia Condroectodérmica (Síndrome EVC o Ellis-van Creveld)

Se trata de una entidad autosómica recesiva. Se explicó que la paciente es homocigota para una mutación génica que recibió de ambos progenitores (heterocigotos o portadores obligatorios). El diagnóstico es clínico por los rasgos fenotípicos típicos o clásicos, los estudios cromosómicos carecen de valor y los moleculares (detección del gen) no se requieren para la confirmación diagnóstica. Se explicó igualmente que la paciente transmitirá el gen mutante a su progenie pero ésta será de portadores (heterocigotos para el gen anormal) y clínicamente normales como los progenitores de la paciente. No se describen

otras complicaciones en el síndrome más allá de las odontológicas, la entidad puede clasificarse como un síndrome de Displasia/Malformación ectodérmica o mejor Mesoectodérmica ya que combina una Osteocondrodisplasia, malformaciones cardíacas y polidactilia y displasias ectodérmicas gingivo-ungueales.

III.IX.II. INTERCONSULTA CON TRAUMATOLOGÍA Y ORTOPEDIA.

Se remitió a la paciente al Servicio de Traumatología y Ortopedia del Hospital San Juan de Dios, donde fue atendida por el Dr Hazem Nicola, realizando el siguiente informe:

Informe de Traumatología y Ortopedia

Se realiza evaluación Clínico-radiológica de la paciente A. G., de 14 años de edad, quien acude por referencia del especialista tratante, por lo cual se decide ingresar a este centro asistencial para realizar dicha evaluación.

Clínicamente la paciente luce consiente, orientada en tiempo, espacio y persona, con buenas condiciones generales, patrón de marcha normal. Se realiza evaluación ortopédica de los siguientes segmentos:

- Miembros superiores: lucen simétricos, se evidencia acortamiento de la longitud tanto del brazo como del antebrazo en forma bilateral y de los dedos en forma generalizada en ambas manos, el 5to dedo de la mano derecha luce con característica de apéndice con funcionalidad limitada, fuerza muscular y reflejos osteotendinosos conservados.

- Torso longuilíneo aunque podría considerarse acorde con morfología particular de la paciente. No se evidencian signos de deformidad vertebral o alteración de la proyección de la pelvis.

- Miembros inferiores: se evidencia limitación funcional leve para la rotación interna y externa de ambas caderas, Genus Valgus leve bilateral, de igual forma acortamiento de los dedos de ambos pies conservando funcionalidad, se observa particular alteración de la forma y tamaño de las uñas de ambos pies. Fuerza muscular y reflejos osteotendinosos conservados.

Se realizan estudios radiológicos de ambas manos, tórax, miembros inferiores y ambos pies,(Fig 25 y 26) se observó lo siguiente: Se evidencia acortamiento radiológico de las falanges tanto de las manos como de los pies en forma bilateral por cierre prematuro de los núcleos, fusión de huesos del carpo (grande y ganchoso) en ambas manos, a nivel del quinto metatarso de la mano derecha se observa luxación con un segmento óseo aislado e importante disminución en el dedo meñique, rodillas con evidencia de corrección ortopédica realizada previamente con material quirúrgico en dichas zonas, tórax longuilíneo correlacionable con clínica descrita anteriormente. Resto dentro de límites normales.

Conclusiones: Hallazgos Clínicos y radiológicos compatibles con el Síndrome de Ellis-van Creveld. Resto no se evidencia alteración de funcionalidad general de la paciente.



A



B

Fig. 25. A. Radiografías de manos. B. Radiografías de pies



A



B

Fig. 26. A. Radiografía de tórax. B. Radiografía de rodillas

III.IX.III. INTERCONSULTA CON DERMATOLOGÍA

Se remitió a la paciente para la consulta dermatológica en la Clínica Leopoldo Aguerrevere, donde fue atendida por el Dr. Jaime Piquero, realizando el siguiente informe:

Examen Dermatológico: Paciente femenina de 13 años de edad, natural de Nueva Esparta y procedente de Caracas, quien es referida por Servicio de Ortodoncia de la Facultad de Odontología de la Universidad Central de Venezuela con el diagnóstico de Displasia Condroectodérmica para evaluación dermatológica.

En el examen físico general, la paciente se observa en buenas condiciones generales, hidratada, normotérmica, presenta baja estatura con una talla de 134 cm con torso de tamaño normal y extremidades cortas. La paciente evidencia inteligencia normal.

Dermatológicamente se observan cicatrices de cirugía de exéresis de polidactilia postaxial en ambas manos con microniquia, hipoplasia ungueal, dedos de longitudes variables y anormales, braquidactilia, cicatrices de cirugía de corrección

del genu valgo en los extremos superiores de ambas piernas, tórax corto y estrecho. Pies pequeños con hiperqueratosis subungueal, hipoplasia ungueal, onicolisis y microniquia. (Fig. 27)

Diagnóstico: Displasia condroectodérmica o Síndrome de Ellis-van Creveld

Conducta: Se indican cuidados generales de hidratación cutánea y protección solar. Humectación y cuidado para uñas.

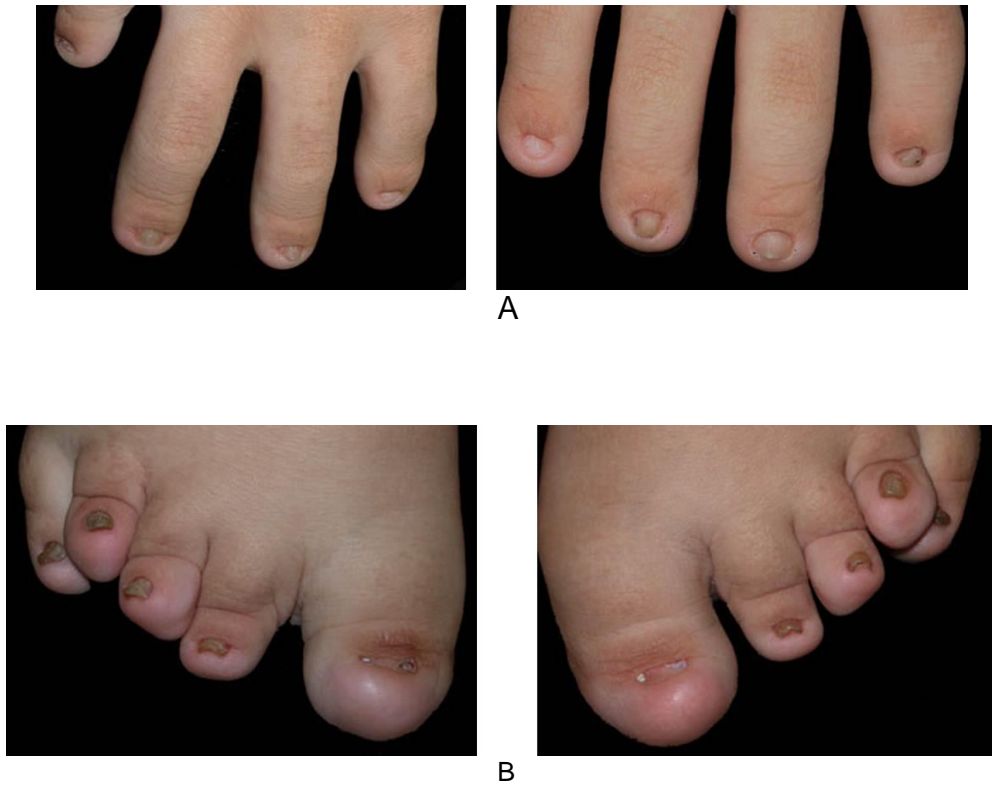


Fig. 27. Displasia ungueal. A. Manos. B. Pies

III.IX.III. TRATAMIENTO ODONTOLÓGICO

La paciente asiste a consulta de Odontopediatria el 13 de noviembre de 2008, donde le realizan la enseñanza de técnica de cepillado e higiene y colocación de sellantes en fosas y fisuras en 16, 17, 26, 27, 35, 36, 44, 45 y 46; exodoncia de 55 y 65. Fue remitida a cirugía bucal para realizar frenilectomía tanto superior como inferior de frenillo múltiples y se hace la referencia para el postgrado de ortodoncia.

TRATAMIENTO DE ORTODONCIA

El tratamiento de ortodoncia consistió en lo siguiente:

- Interconsulta con el Postgrado de Periodoncia y el Postgrado de Odontología Restauradora y Estética.

- Se decide mover 13 a posición de 12 y el 14 quedará en posición de 13. Por presentar un espacio intercanino inferior reducido, se decide dejar espacio suficiente para colocar implantes en 31 y 41, por lo que el 33 y 43 quedaran en posición de incisivos laterales inferiores

- Colocación de Brackets con prescripción tipo Roth, slot 0,022" x 0,028" y bandas de la misma prescripción en primeros y segundos molares tanto superiores como inferiores. (Fig. 28)

- Colocación de pistas de resinas posteriores para descruzar 22, alinear y nivelar. (Fig. 29)

- Distalización superior para corregir clase II molar y canina

- Interdigitación

- Finalización. (Fig. 30)

- Retención: se colocó retenedor circunferencial superior y retenedor tipo Hawley inferior con fantomas en 31 y 41 para preservar el espacio para los futuros implantes de 31 y 41.



Fig. 28. Fotos instalación aparatología



Fig. 29. Foto previa a cirugía periodontal



Fig. 30. Fase de finalización

TRATAMIENTO DE PERIODONCIA

El tratamiento periodontal se realizó en las siguientes fases:

Fase inicial:

- Control de placa.
- Reforzamiento de técnica de cepillado y medios auxiliares para la salud bucal
- Tartrectomía manual y ultrasónica, pulido
- Revaluación

Fase quirúrgica:

- El 4-06-2010 se realizó gingivectomía y gingivoplastia del sector anterosuperior y profundización del vestíbulo en el sector anterior del maxilar superior.
- El 7-07-2010 se realizó profundización de vestíbulo en el sector anterior del maxilar inferior y gingivectomía y gingivoplastia en 33, 34, 43 y 44.
(Fig. 31)

Fase de mantenimiento:

- Monitoreo periodontal cada 3 meses durante el tratamiento de ortodoncia.
- Una vez finalizado el tratamiento de ortodoncia se sugiere realizar monitoreo periodontal cada 6 meses.



A



B



C



D

Fig. 31. Cirugía periodontal: A. Comienzo de gingivoplastia. B. Finalizada la gingivoplastia. C. Profundización de vestibulo. D. Postoperatorio. Cortesía de Od. Patricia Cruz

TRATAMIENTO DE ODONTOLOGÍA RESTAURADORA Y ESTÉTICA

Cuando los dientes se encontraban en la posición deseada por la Especialidad de Odontología Restauradora y Estética, se procedió a realizar el diseño de sonrisa con carillas directas de resina en 13, 11, 21 y 22. Luego de realizar la profilaxis y de la selección del color, se procedió a hacer un pulido de la superficie del esmalte con piedras de diamante grano fino. Posteriormente se realizó la técnica estratificada a mano alzada con resina compuesta para mejorar la forma cónica del 11, 21 y 22 y recontornear el 13 para darle la forma anatómica de incisivo lateral, alcanzando resultados estéticos y funcionales adecuados. (Fig. 32)



Fig. 32. Foto durante el tratamiento de estética.

Cortesía de Od. Johana Padrón

III.X. RESULTADOS

III.X.I. FOTOS EXTRABUCALES



A



B

Fig. 33. Fotos Extrabucales. A. Iniciales. B. Finales

III.X.2. FOTOS SONRISA



A



B

Fig. 34. Close up sonrisa. A. Inicial. B. Final

III.X.3. FOTOS INTRABUCALES



A

B

Fig. 35. Fotos intrabucales. A. Iniciales. B. Finales

III.X.4. RETENCIÓN

El 22 de junio de 2011 se retiró la aparatología y se instaló retenedor removible circunferencial superior e inferior. El retenedor inferior se confeccionó con fantasmas de 31 y 41. Se indicó el uso de los retenedores 24 horas al día durante el primer año y posteriormente solo durante las noches. (Fig. 36)



Fig. 36. Retención

III.XI. ESTUDIO RADIOGRÁFICO

III.XI.1. RADIOGRAFÍAS PANORÁMICAS



A



B

Fig. 37. Radiografía panorámica. A. Inicial, B. Final

III.XI.2. RADIOGRAFÍAS CEFÁLICA LATERAL



A



B

Fig. 38. Radiografía cefálica lateral. A. Inicial, B. Final

III.XI.3. ANÁLISIS CEFALOMÉTRICO FINAL

ANÁLISIS UCV: Ver tabla III

Rel/Estructuras	MEDIDA	PROM	INICIAL	FINAL
MaxSup/Cráneo	SNA	82°	84°	82°
Max Inf/Cráneo	SNB	80°	78°	77°
	A. Facial	87°	86°	90°
	SND	76°/77°	76°	75°
Max Sup/Inf	ANB	2°	6°	5°
	NAP	0°	15°	9°
Dent Sup/Inf	1/1	135°	-	-
Posc. Incisivos Superiores	1 NS	103°	83°	96°
	1NA	22°	8°	18°
	1NAmm	4 mm	- 4 mm	3 mm
Posc. Incisivos Inferiores	1 PIMn	90°	-	-
	1 NB	25°	-	-
	1NB mm	4 mm	-	-
	1 NP mm	3 mm	-	-
Prop. Faciales	NS – GN	67°	67°	69°
	NS - PIMn	32°	30°	34°
	FH - PIMn	24°	24°	27°
Patron Facial	Ang NasLab	90-110	108°	110°
	Linea E sup	4 mm	1 mm	2 mm
	Linea E inf	2 mm	0 mm	0 mm

Tabla III. Análisis cefalométrico UCV. Final

ANÁLISIS CEFALOMÉTRICO UCV. FINAL

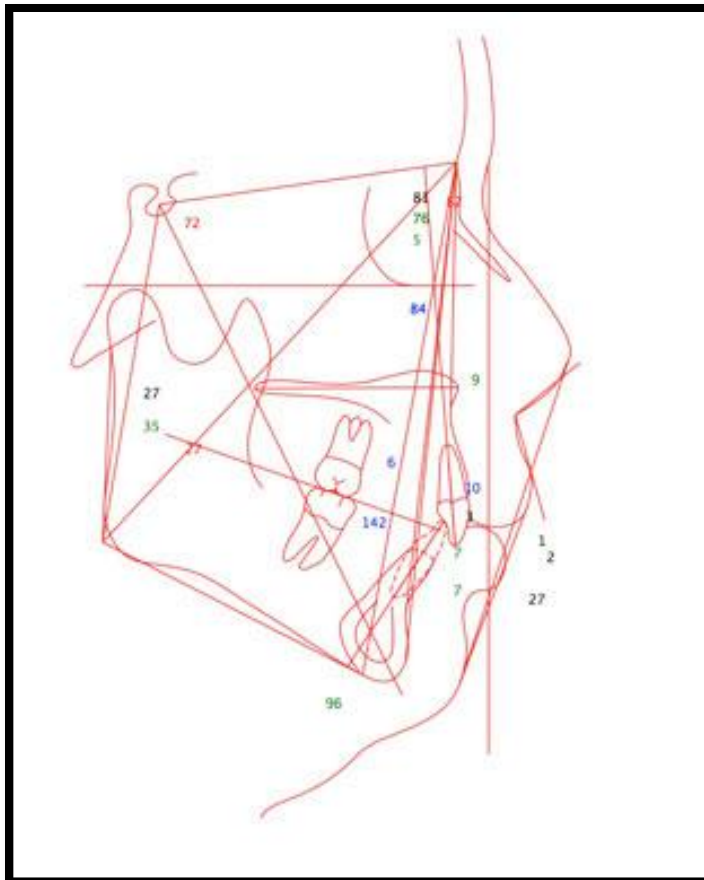


Fig. 39. Trazado UCV. Final

ANÁLISIS DE RICKETTS. FINAL JUNIO 2011. Ver tabla IV

Rel. Estructural	Promedio	INICIAL	FINAL
Ang. Facial	87±3°	86°	84°
Ang. Eje facial	90±3°	85°	87°
Ang. Plano Mand.	26±4°	24°	27°
Altura facial Inf	46±4°	48°	53°
Arco mandibular	26±4°	34°	34°
Plano palatino.Fh	1°±3,5	2°	2°
1 Sup. A.Po (mm)	3.5±2mm	3 mm	6 mm
1 Inf. A.Po (mm)	1 - 2 mm	-	-
1 Sup. A.Po (°)	28°±4°	22°	27°
1 Inf. A.Po (°)	22°±4°	-	-
Ang. Interincisivo	130°±5°	-	-
Labio Inf./ Plano estético	Sup. - 4mm Inf. - 2 mm	1 mm 0 mm	2 mm 0 mm
Plano oclusal. Xi	0±3mm	- 2 mm	- 2 mm
Plano Ocl-eje Cpo	27°	23 °	23 °

Tabla IV. Análisis cefalométrico Ricketts. Final

ANÁLISIS CEFALOMÉTRICO DE RICKETTS, JUNIO 2011

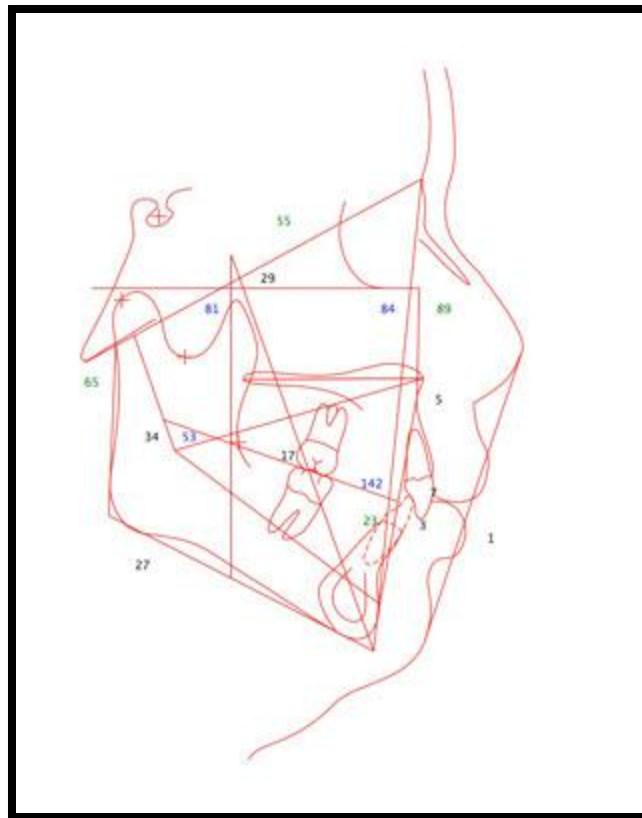


Fig. 40. Trazado Ricketts. Final

III.XI.4 SUPERPOSICIÓN

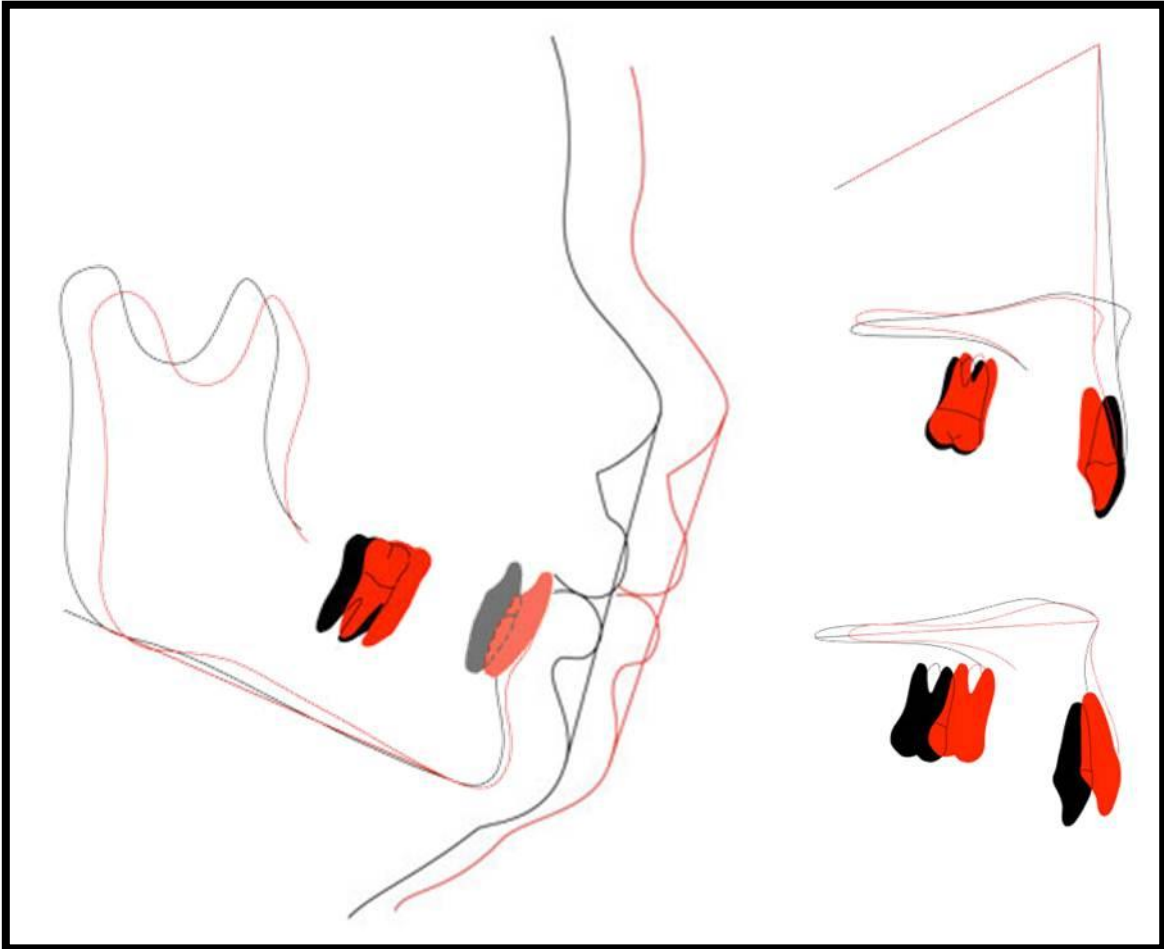


Fig. 41. Superposición de trazados

IV. DISCUSIÓN

El síndrome de Ellis-van Creveld es un trastorno hereditario autosómico recesivo que afecta los tejidos del ectodermo, mesodermo y rara vez del endodermo. ^(8,70) No tiene predilección por grupos étnicos, pero es más frecuente en grupos endógenos como la población Amish de Lancaster en Pensilvania, U.S.A. ^(71,25).

Mc Kusick y Cols.⁽³⁾, luego de estudiar una extensa población de la orden Amish, concluyeron que los portadores heterocigotos de estas mutaciones no manifiestan rasgos fenotípicos asociados a este síndrome, no obstante existen trabajos que describen leves características en uno de los padres, sugiriendo que sean manifestaciones heterocigotas⁽³⁵⁾. Goldblatt, Minutillo, Pemberton y Hurst⁽³²⁾ en 1992, describieron el síndrome en una comunidad aborigen australiana occidental en el que se observaron dos familiares con polidactilia postaxial de los pies y también lo señalaron como evidencia de una manifestación heterocigota. Los padres de la paciente presentada en este estudio son normales y no presentan características del síndrome a pesar de que el estudio genético indicó que son portadores del gen.

Diferentes mutaciones en los genes EVC y EVC2 ubicados en el brazo corto del cromosoma 4 han sido identificadas como responsables de este síndrome ^(71,72). Sin embargo, Tompson y cols⁽²⁴⁾ en el 2007, encontraron mutaciones en estos dos genes solo en 2/3 de su muestra y 1/3 no presentó mutaciones en estos genes lo que sugiere la heterogeneidad genética y la posibilidad de existir mutaciones en otros genes que puedan producir esta condición.

Las manifestaciones clínicas más frecuentes incluyen polidactilia postaxial de las manos y menos frecuentemente de los pies, enanismo de extremidades cortas y uñas y dientes displásicos.^(10,18,21,54) Aunque la mayoría de los pacientes presentan inteligencia normal, algunos autores han reportado retraso mental y anomalías del sistema nervioso central^(46,73). También pueden asociarse con este síndrome anomalías genitourinarias⁽⁴⁶⁾. La paciente reportada en este estudio muestra una inteligencia normal sin ninguna anomalía del sistema nervioso central o urinario.

Autores como Cahuana y cols⁽⁷⁴⁾, y Himelhoch y Mostofi.⁽⁷⁵⁾, reportaron manifestaciones bucales implicando

tanto los tejidos blandos como el número, forma y tamaño de los dientes, fusión del labio superior al margen gingival y la presencia de frenillos múltiples accesorios, microdoncia, dientes en forma de clavija y oligodoncia siendo estas características comunes del síndrome. Da Silva y cols,⁽⁴³⁾ en 1980 reportaron 15 casos de pacientes con Ellis-van Creveld, de los cuales uno no presentó hipodoncia y sus dientes eran normales coincidiendo con Goor, Rotem, Friedman y Neufeld⁽⁷⁶⁾, que en 1965 reportaron el caso de gemelos idénticos los cuales también presentaban dientes normales.

De acuerdo con los hallazgos clínicos y radiológicos encontrados en nuestra paciente de estudio, nos encontramos frente al cuadro típico del síndrome de Ellis Van Creveld, con polidactilia postaxial de las manos, (Heptadactilia en la mano derecha y hexadactilia en la mano izquierda), enanismo de extremidades cortas y uñas displásicas. Las manifestaciones bucales halladas en la paciente fueron la oligodoncia, fusión del labio superior al margen gingival con presencia de frenillos múltiples y dientes anterosuperiores en forma de clavija. Un hallazgo radiográfico poco frecuente es la presencia de taurodontismo como el observado en los primeros molares superiores, tal y como lo reportan Winter y Geddes⁽⁷⁷⁾ en 1967 y

Hunter y Roberts⁽⁷⁸⁾ en 1998. La presencia de dens evaginatus en el 11 es un hallazgo radiológico que hasta ahora no hemos encontrado reportado en la literatura.

Muchos autores han reportado hipoplasia del esmalte y un alto índice de caries^(79,52,77,43), sin embargo, estos hechos no se reportaron en nuestro caso, coincidiendo con otros autores que no encontraron un índice elevado de caries en sus pacientes^(75,78)

Las maloclusiones son frecuentes en este síndrome pero no presentan un patrón específico. La hipoplasia anterior del maxilar forma parte del síndrome descrito en la comunidad Amish⁽³⁾, otros autores reportan prognatismo mandibular⁽⁸⁰⁾. Sin embargo muchos de los pacientes mostraron valores normales cefalométricos^(10,41). En el presente caso se observó una Maloclusión Clase II División 2 a expensas de la ligera retrusión mandibular y ligera protrusión maxilar.

.

Al evaluar los hallazgos radiológicos de las extremidades superiores e inferiores, muchos autores reportaron acortamiento distal de extremidades, genu valgus y fusión de huesos del carpo^(46,5,21,41); hechos que también fueron recogidos en

nuestra paciente de estudio.

El diagnóstico prenatal es posible realizarlo durante el segundo trimestre del embarazo a través del ultrasonido. Mahoney y Hobbinsen 1977⁽⁵⁹⁾, diagnosticaron por primer vez este síndrome a las 17 semanas de gestación. Así mismo, Bui, Marsh y Eklof en 1984⁽⁸¹⁾, reportaron un caso diagnosticado a través de una fetoscopia a las 21 semanas de gestación y Dugoff, Thieme y Hobbinsen el 2001⁽⁸²⁾, publicaron el primer caso diagnosticado durante el primer trimestre del embarazo de este síndrome a través de ultrasonido, ellos recomendaron realizar un seguimiento durante el segundo trimestre para confirmar el diagnóstico.

Varios autores reportaron que se debe hacer el diagnóstico diferencial con otras patologías como distrófia torácica de Jeune, acondroplasia, condrodisplasia punctata, síndrome de Morquio, disostosis acrofacial de Weyers e hipoplasia de Pelo y Cartílago.^(67,31,66,25,26)

En referencia al pronóstico, la mayoría de estos pacientes tienen un pronóstico reservado por las afecciones cardíacas y

pulmonares asociadas^(5,7,31,25). En nuestro caso de estudio no se diagnosticó este tipo de afecciones que pueden acortar la vida de la paciente, sólo se diagnosticó Soplo Sistólico Mesocárdico que evolucionó como soplo inocente presentando los vasos sanguíneos y el corazón normales, por lo que el pronóstico general es bueno.

En referencia a su tratamiento, autores como Valera y Ramos⁽¹⁰⁾ y Baujat y cols⁽²⁵⁾ reportaron que el manejo de estos pacientes debe ser multidisciplinario, formado por un equipo que incluya pediatra, genetista, dermatólogo, cardiólogo, traumatólogo, psicólogo y odontólogos. El tratamiento médico consiste en la corrección del genu valgum, resección de los dedos supernumerarios, corrección quirúrgica de los defectos cardíacos, cirugía estética.^(10,25)

Con respecto al tratamiento odontológico, Arya y cols,⁽²³⁾ consideraron la importancia que juega el odontólogo en el manejo de las manifestaciones bucales y dentarias, recomendando la interconsulta con las diferentes especialidades como ortodoncia, odontopediatría, prótesis y estética, tal y como se realizó en el presente caso, donde se trabajó con un equipo

multidisciplinario para devolver la funcionalidad y la estética a la paciente.

A pesar de haber un gran número de publicaciones referentes a este síndrome, pocos de ellos son reportados en revistas odontológicas y en su mayoría se limita a describir las manifestaciones bucales. Costa, Franco y Carvalho⁽⁷⁰⁾ son unos de los pocos autores que han reportado el caso de la rehabilitación bucal completa, utilizando implantes oseointegrados y carillas de porcelana para la corrección tanto estética como funcional de la maloclusión, tal y como lo sugirieron Cahuana, Palma y González en el 2004⁽⁷⁵⁾.

Consideramos que al reportar estos casos se destaca la importancia de conocer este síndrome y de realizar un diagnóstico precoz, pues esto posibilita un manejo adecuado de las posibles complicaciones que puedan acompañar al mismo, como también la posibilidad de informar a la familia del pronóstico y realizar el asesoramiento genético, dando a conocer el riesgo de recurrencia de la patología en cuestión.

V. CONCLUSIONES

1. El Síndrome de Ellis van Creveld es una enfermedad muy rara del desarrollo, que pertenece al grupo de las displasias esqueléticas, caracterizada por la presencia de malformaciones congénitas múltiples.
2. Se hereda como un rasgo autosómico recesivo que resulta de mutaciones en uno de los dos genes del síndrome de Ellis van Creveld (EVC y ECV2).
3. Las características clínicas más frecuentes son enanismo desproporcionado, polidactilia, displasia unguial y anomalías dentales; asociando cardiopatías congénitas en la mitad de los casos.
4. Las manifestaciones radiológicas son: huesos tubulares cortos y densos, pelvis poco desarrollada (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.
5. El diagnóstico se establece mediante la clínica y la

radiología, la realización de electrocardiograma y ecocardiograma ayuda a detectar alguna de las cardiopatías congénitas asociadas.

6. Se debe hacer el diagnóstico diferencial con el síndrome de Weyers o disostosis acrodental, síndrome de Jeune o distrofia torácica asfixiante, con el síndrome oro facio digital o con síndromes bucodigitales I y II.
7. Se requiere de un equipo multidisciplinario tanto en el área médica como odontológica para lograr resultados estéticos y funcionales satisfactorios.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Ellis RWB, Van Creveld S. 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. Salvat Editores S.A., 3ª Ed. Barcelona, 1982.
3. McKusick VA, Egeland JA, Eldridge R, Krusen DE. Dwarfism in the Amish. I. The Ellis-van Creveld syndrome. Bull. Johns Hopkins Hosp. 1964; 115:306-36.
4. Roldán E, Bouthelie R, Cortes E. Síndromes pediátricos dismorfogénicos. Ed Norma. Madrid. 1982;423-24.
5. Santolaya JM, Delgado A. Displasias óseas. Barcelona. Salvat Editores, S.A. Barcelona, 1988.
6. Towbin JA, Roberts R. Cardiovascular diseases due to genetic abnormalities. En: Schlant RC, Alexander RW. Hurst's the heart. Mc Graw-Hill, 8va Ed. Nueva York. 1994; 1725-59
7. 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: 445-50.
8. Polymeropoulos MH, Ide SE, Wright M, Goodship J, Wissenbach J, Pyeritz RE, Da Silva EO, Ortiz de Luna RI, Francomano Clair A. The gene for de Ellis Van Creveld Syndrome is located on chromosome 4p16. Genomics 1996; 35:1-5.
9. Romanos A, Cardesa JJ, Estefanía C, Camacho F, Martín Parra M. Disostosis periférica. Rev Clin Esp 1975;131:205-29.
10. Varela M, Ramos C. Chondroectodermal Dysplasia (Ellis Van Creveld syndrome): a case report. Eur J Orthod 1996;18:313-18.

11. Bermejo Sánchez E, Martínez Frías ML. Vigilancia Epidemiológica de anomalías Congénitas. Boletín del ECEMC 1997;IV(2):64.
12. Holt LE Jr, McIntosh R. Holt's Diseases of Infancy and Childhood: A Textbook for the Use of Students and Practitioners. Appleton and Co. 10ma Ed. New York 1933; 362.
13. Everett ET, Harstsfield JK Jr: Mouse models for craniofacial anomalies. In Biological mechanisms of tooth movement and craniofacial adaption, Boston, Harvard Society for the Advancement of Orthodontics. 2000.
14. Genética. A. Locus. Consultado el 22/05/2011 <http://files.myopera.com/tutoriabiologiaUBAXXI/blog/locus.gif> o también en <http://bit.ly/n0rRvh>
15. Genética. B. Gen. Consultado el 22/05/2011 <http://deconceptos.com/ciencias-naturales/genes> o también en <http://bit.ly/oB1Z39>
16. Baltimore D. Our genome unveiled. Nature 2001;409:814.
17. OMIM. Ellis-van Creveld Syndrome; Evc. Consultado el 4/03/2011. <http://www.omim.org/entry/225500?search=evc&highlight=evc>
18. Ali BR, Akawi NA, Chedid F, Bakir M, Ur-Rehman M, Rahmani A, Al-Gazali L. Molecular and clinical analysis of Ellis-van Creveld syndrome in the United Arab Emirates. BMC Med Genet. 2010;11:33.
19. Thapa R, Mukhopadhyay M, Bhattacharya A. Discordance for Ellis-van Creveld syndrome in twins. Singapore Med J. 2008; 49(12):369-71.
20. Al-Gazali L, Bakir M, Hamid Z, Varady E, Varghes M, Haas D, Bener A, Padmanabhan R, Abdulrrazaq YM, Dawodu AK: Birth prevalence and pattern of osteochondrodysplasias in an inbred high risk population. Birth Defects Res Part A Clin Mol Teratol 2003; 67:125-32.
21. Alcalde, MM. Castillo, JP. García, P. Vilaplana R. Molina E. Ortega J. Síndrome de Ellis-Van Creveld: ¿un fácil diagnóstico precoz? Rev Esp Cardiol 1998; 51: 407-9.

22. Herencia autosómica recesiva. Consultado el 23/05/2011 <http://www.wohproject.org/Disorders/a-z/ellis-van-creveld-syndrome-1/ellis-van-creveld-syndrome> o también en <http://bit.ly/nSEckY>
23. Arya L, Mendiratta V, Sharma RC, Solanki RS. Ellis-van Creveld Syndrome: a report of two cases. *Pediatr Dermatol* 2001;18(6):485-9.
24. Tompson SW, Ruiz-Perez VL, Blair HJ, Barton S, Navarro V, Robson J L, Wright M J, Goodship JA. Sequencing EVC and EVC2 identifies mutations in two-thirds of Ellis-van Creveld syndrome patients. *Hum Genet* 2007; 120: 663-70.
25. Baujat G, Le Merrer M. Ellis-van Creveld syndrome. *Orphanet J Rare Dis.* 2007;2:27.
26. Ruiz-Perez, V. L., Ide, S. E., Strom, T. M., Lorenz, B., Wilson, D., Woods, K., King, L., Francomano, C., Freisinger, P., Spranger, S., Marino, B., Dallapiccola, B., Wright, M., Meitinger, T., Polymeropoulos, M. H., Goodship, J. Mutations in a new gene in Ellis-van Creveld syndrome and Weyers acrodistal dysostosis. *Nature Genet.* 24: 283-286, 2000
27. Ubicación gen 4p16. Consultado el 2/06/2011 <http://ghr.nlm.nih.gov/gene/EVC>
28. Otras enfermedades, ubicados en cromosoma 4. Consultado el 2/06/2011 <https://sites.google.com/a/ps.edu.pe/biologiaps/gene/cromosomas/anomalias-cromosomicas> O también en <http://bit.ly/mYZgkE>
29. Galdzicka M, Patnala S, Hirshman MG, Cai JF, Nitowsky H, Egeland JA, Ginns EI. A new gene, EVC2, is mutated in Ellis-van Creveld syndrome. *Molec Genet Metab* 2002; 77: 291-5.
30. Sillence DO. S. Ellis van Creveld. En: *Tratado de Pediatría.* Nelson. Mc. Graw Hill Editores. 13ra Ed. Madrid. 1989.
31. Sinovas I, Mena J, Molinero RL, Muro JM, Padrones I, De Las Heras YF. Síndrome de Eilis van Creveld con afectación cardíaca. *Bol Pediatr* 1991; 32: 153 – 7

32. Ulucan H, Gül D, Sapp J, Cockerham J, Johnston J, Biesecker L. Sequencing EVC and EVC2 identifies mutations in two-thirds of Ellis-van Creveld syndrome patients. BMC Med Genet. 2008;9:92.
33. Fryns JP. Postaxial polydactyly as heterozygote manifestation in Ellis-van Creveld syndrome? (letter). Am J Med Genet 1991; 39:500.
34. Goldblatt J, Minutillo C, Pemberton P, Hurst J. Ellis-van Creveld syndrome in a western Australian Aboriginal community: postaxial polydactyly as a heterozygous manifestation? Med J Aust 1992; 157:271.
35. Spranger S, Tariverdian G. Symtomatic heterozygozygosity in the Ellis-van Creveld syndrome? Clin Genet 1995; 47:217-20.
36. Castaño García MT, Carrascal Tejado A, Plaza Romo F. Síndrome de Ellis van Creveld. Bol. Soco Ast. Leon. de Pediatría, 1985; 26: 431-7.
37. Polidactilia Postaxial. Consultado el 30/05/2011 <http://www.nemours.org/service/medical/orthopedics/dysplasia/ellisvancreveld/characteristic.html> O también en <http://bit.ly/n6f5Dx>
38. Martínez Frías ML, Sánchez Cascos A. Síndrome de Ellis van Creveld. Rev. Clin. Esp. 1974; 133: 311.
39. Brueton LA, Dillon MJ. Ellis-van Creveld Syndrome, Jeune Syndrome and renal-pancreatic dysplasia: separate entities or disease spectrum. Journal of Medical Genetics 1990;27: 252-5.
40. Características clínicas. Consultado el 30/05/2011 <http://www.nemours.org/service/medical/orthopedics/dysplasia/ellisvancreveld/characteristic.html> O también <http://bit.ly/n6f5Dx>
41. Alvarenga R, Argueta W. Síndrome de Ellis-van Creveld: A propósito de un caso. Consultado el 12/04/2011: <http://www.bvs.hn/RMH/pdf/1996/pdf/Vol64-2-1996-6.pdf>

42. Casado Sánchez C, Casado Pérez C, García de Guilarte RF. Postaxial polydactyly of the foot: the six members of a family affected. *Cir Pediatr.* 2009; 22(2):93-6.
43. Da Silva EO, Janovitz D, de Albuquerque SC. Ellis-van Creveld syndrome: report of 15 cases in an inbred kindred. *J Med Genet* 1980; 17: 349-56.
44. Jeanty P, Valero G. La valoración del feto con displasia esquelética. Consultado el: 12/04/2011
http://www.sonoworld.com/Client/Fetus/files/skeletal_spa.PDF
45. Arumugam A, Sarji S. Pyometro Colpos with low Vaginal Atresia in Ellis–van Creveld Syndrome. *The Internet Journal of Pediatrics and Neonatology.* 2009; 11 (1). Consultado el 12/04/2011
http://www.ispub.com/journal/the_internet_journal_of_pediatrics_and_neonatology/volume_11_number_1_7/article/pyometro-colpos-with-low-vaginal-atresia-in-ellis-van-creveld-syndrome.html
46. Rosemberg A, Carneiro PC, Zerbini MC, González CH. Brief Clinical Report: Chondroectodermal dysplasia (Ellis-van Creveld) with anomalies of CNS and urinary tract. *Am. Med. Genet.* 1983; 15: 291.
47. Genu Valgo. Consultado el 7/06/2011
<http://www.unilang.org/viewtopic.php?f=11&t=31918>
O también <http://bit.ly/n0Cx2W>
48. Hawes K, Allem M. *Cardiología Pediátrica.* Watson H. Salvat Editores S.A., Barcelona, 1970.
49. Pérez Alvarez F, Martínez Santana S, Rodríguez C. Síndrome de Ellis van Creveld. *An Esp. Pediatr.* 1982; 17: 223-8.
50. Pyeritz RE. Genetics and cardiovascular disease. En: Braunwald E, editor. *Heart disease.* 4ta ed. Filadelfia 1992; 1622-55.
51. Oliveira JM, Pipa J, Antunes L, Neves O, Nascimento C, Cabral C et al. Síndrome de Ellis-Van Creveld. A propósito de dos casos clínicos. *Rev Port Cardiol* 1994; 13: 45-50.

52. Biggerstaff RH, Mazaheri M. Oral manifestations of the Ellis-van Creveld Syndrome. Journal of the American Dental Association. 1968; 77: 1090-5.
53. Manifestaciones bucales. Consultado el 30/05/2011
<http://www.nemours.org/service/medical/orthopedics/dysplasia/ellisvancreveld/characteristic.html> O también
<http://bit.ly/n6f5Dx>
54. Cesur Y, Yuca SA, Üner A, Yuca K, Arslan, D. ELLIS-VAN CREVELD SYNDROME. Eur J Gen Med 2008; 5(3):187-90.
55. Scurlock D, Ostler D, Nguyen A, Wahed A. Ellis-van Creveld Syndrome and Dyserythropoiesis Arch Pathol Lab Med 2005;129:680-2.
56. Abeles A, Tobias J. Anesthetic implications of Ellis-van Creveld syndrome. J Clin Anesth. 2008;20(8):618-21.
57. Miller D, Newstead G, Young L. Perinatal leukemia with a possible variant of the Ellis-van Crefeld. J Pediatr 1969, 74:300-3.
58. Diseritropoyesis. Consultado el 18/08/2011
<http://vivianlunt.4t.com/Pages/index.htm>
59. Mahoney MJ, Hobbins JC. Prenatal diagnosis of chondroectodermal dysplasia (Ellis-Van Creveld syndrome) with fetoscopy and ultrasound. N Engl J Med 1977; 297: 258.
60. 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.
61. Santos JM, Pipa J, Antunez L, Neves O. Ellis-van Creveld-Syndrome, a propos. 2 clínica 1 cases. Rev Por-Cardiol 1994; (I):45-50.
62. Rodríguez-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.

63. Jones KL, Aguilar MT, Martínez MT. Atlas de Malformaciones congénitas. Interamericana Mc Graw-Hill. 4ta. Ed. México, 1990.
64. Beighton P. Mc Kussick's heritable disorders of connective tissue. Mosby. 5ta. Ed. Missouri, 1993.
65. Ultrasonido donde se evidencia polidactilia. Consultado el 11/06/2011
http://www.obgyn.net/us/cotm/9808/cotm_9808.htm
66. Ye X, Song G, Fan M, Shi L, Jabs EW, Huang S, Guo R, Bian Z. A novel heterozygous deletion in the EVC2 gene causes Weyers acrofacial dysostosis. Hum Genet 2006; 119:199-205.
67. Rodríguez Mounero L, Jiménez Mena E, Muro Tudeulla M, González Pérez A, Rodríguez Sánchez C, Fernández De Las Lleras F. Distrofia torácica asfixiante o Enfermedad de Jeune. Bol Pediatr 1990; 31: 135-9.
68. Renier JC, Larget-Piet L, Boasson M, Berthelot J, Fouillet L. Dysplasie chondroépidermique d'Ellis-van Creveld: deux cas dans une même fratrie. Revue du rhumatisme 1975; 42:417-22.
69. Pirazzoli P, Mazzanti L, Mandini M, Cau M, Ravagli L, Cacciari E. GH deficiency in Ellis-van-Creveld Syndrome: response to replacement therapy. Growth Abnormalities 1989; 56:391-4.
70. Costa JA, Franco BC, Carvalho E. Oral Manifestations in Ellis-van Creveld Syndrome: Report of a Case and Review of the Literature. J Oral Maxillofac Surg. 2010;68(2):456-60.
71. Katsouras CS, Thomadakis C, Michalis LK. Cardiac Ellis-van Creveld syndrome. Int J Cardiol. 2003;87:315-6.
72. Gorlin RJ, Cohen MMJ, Hennekam RCM. Syndromes of the head and neck. Oxford University Press, New York, 2001; 201-4.
73. Zangwill, K. M., Boal, D. K. B., Ladda, R. L. Dandy-Walker malformation in Ellis-van Creveld syndrome. Am. J. Med. Genet. 1988;31:123-129,

74. Cahuana A, Palma C, Gonzáles W, et al: Oral manifestations in Ellis-van Creveld syndrome: Report of five cases. *Pediatr Dent* 2004;26:277.
75. Himelhoch DA, Mostofi R: Oral abnormalities in the Ellis-van Creveld syndrome: Case report. *Pediatr Dent* 1988;10:309.
76. Goor D, Rotem Y, Friedman A, Neufeld HN. Ellis-van Creveld syndrome in identical twins. *Br Heart J* 1965; 27:797-804.
77. Winter GB, Geddes M. Oral manifestations of chondroectodermal dysplasia (Ellis-van Creveld syndrome). *British Dental Journal* 1967; 122: 103-107.
78. Hunter ML, Roberts G. Oral and dental anomalies in Ellis van Creveld syndrome (chondroectodermal dysplasia): report of a case. *J Paed Dent* 1998; 8:153-7.
79. Mitchell FN, Waddell WW. Ellis-van Creveld syndrome: report of 2 cases in siblings. *Acta Paediatrica* 1958; 47: 142-51.
80. Prahua SR, Daftary DK, Dholakia HM. Chondroectodermal dysplasia (Ellis-van Creveld Syndrome): report of two cases. *Journal of Oral Surgery* 1978; 36: 631-7.
81. Bui T, Marsh L, Ekif O. Prenatal diagnosis of chondroectodermal dysplasia with fetoscopy. *Prenat Diagn* 1984; 4: 155-9.
82. Dugoff L, Thieme G, Hobbins JC. First trimester prenatal diagnosis of chondroectodermal dysplasia (Ellis-van Creveld syndrome) with ultrasound. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2001; 17: 86-8.