

# *Síndrome de Ellis Van Creveld*

## *Informe de un caso*

Juan Carlos Restrepo, Juan Manuel Senior

Las condrodisplasias son alteraciones hereditarias del crecimiento esquelético. El síndrome de Ellis Van Creveld es una osteocondrodisplasia con herencia autosómica recesiva. Se caracteriza por acortamiento distal y progresivo de las extremidades, displasia ungueal, polidactilia bilateral postaxial en las manos y ocasionalmente en los pies, defecto en la parte media del labio superior, dientes cónicos. Hipoplasia de la dentina y oligodoncia. La enfermedad cardíaca congénita se presenta en 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 como sincarpalismo, sinmetacarpalismo y polimetacarpalismo. Presentamos la historia de un paciente de 52 años, de sexo masculino, quien fue hospitalizado con diagnóstico clínico, enzimático y electrocardiográfico de infarto agudo del miocardio de cara anterior. Al examen físico se encontró talla baja, hexadactilia en pies y manos, displasia ungueal y frenillo lingual; se le auscultó un soplo holosistólico III/VI en todos los focos no irradiado, sin galope, con desdoblamiento fijo del segundo ruido. La ecocardiografía demostró: cardiopatía congénita del tipo aurícula única con implantación al mismo nivel de las valvas

auriculoventriculares. Se le realizó una ecocardiografía a la hermana del paciente, la cual no demostró alteraciones anatómicas aunque el fenotipo de ésta era similar al del individuo estudiado.

### Introducción

Las condrodisplasias son alteraciones hereditarias del crecimiento esquelético, que producen enanismo con proporciones corporales anormales. En esta categoría también se incluyen pacientes con estatura y proporciones normales, quienes presentan características tales como cambios oculares o del paladar, que son comunes en las condrodisplasias severas.

Existen 150 tipos diferentes de condrodisplasias clasificadas en ocho subtipos, de acuerdo con una amplia gama de criterios. Algunas son conocidas por epónimos basados en la primera descripción.

A continuación describimos el caso de un paciente con síndrome de Ellis Van Creveld, en el cual se demuestran las características típicas de esta entidad.

### Descripción del caso

Paciente de 52 años de sexo masculino, procedente de la zona rural de Urrao. Remitido al Hospital Universitario San Vicente de Paúl por cuadro de una hora de evolución de dolor retroesternal, sordo, opresivo, no irradiado, acompañado de diaforesis y dificultad respiratoria.

---

Dr. Juan Carlos Restrepo G.: Internista, Universidad de Antioquia; Dr. Juan Manuel Senior S.: Profesor, Sección Cardiología, Departamento de Medicina Interna, Universidad de Antioquia. Medellín.

## Síndrome de Ellis Van Creveld

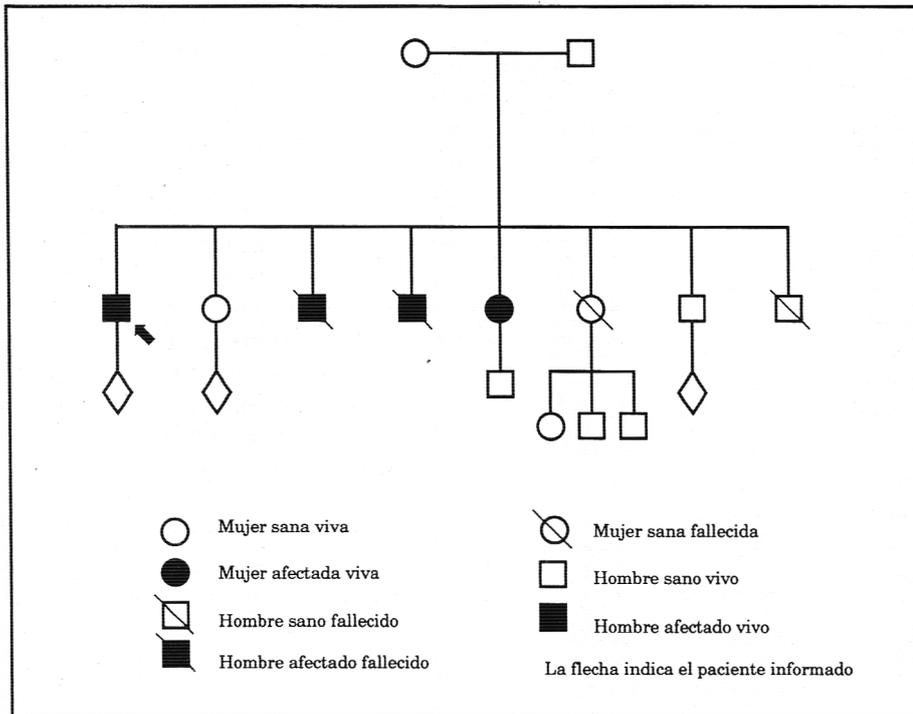


Figura 1. Genealogía. Se demuestra el carácter autosómico recesivo.

Al segundo día de su ingreso fue evaluado por el Servicio de Medicina Interna encontrándose al examen físico un paciente con tensión arterial de 90/60, pulso de 84 por minuto, frecuencia respiratoria de 24 por minuto. Consciente, colaborador, en aceptables condiciones generales y que característicamente tenía baja talla, polidactilia, displasia ungueal y frenillo lingual. Se le auscultaba un soplo holosistólico grado III/VI en todos los focos, no irradiado al cuello, sin galope y con desdoblamiento fijo del segundo ruido.

Se le realizó un electrocardiograma que inicialmente mostró alteraciones compatibles con infarto extenso de la cara anterior, con compromiso de la cara diafragmática, en presencia de bloqueo de rama derecha. El informe inicial de las enzimas fue: CK total 3.685 U/L, fracción MB

72 U/L. Con los elementos anteriores se planteó el diagnóstico de infarto agudo de miocardio de cara anterior con la existencia previa de una cardiopatía de características no definidas, ya que los hallazgos auscultatorios sugerían un defecto anatómico importante.

Se inició tratamiento con aspirina 100 mg/día, diuréticos, vasodilatadores coronarios y benzodiazepinas y se solicitó una ecocardiografía que informó: "Acinesia de la porción basal, media y apical del septum interventricular, con aumento de ecogenicidad y aumento exagerado de su espesor diastólico; dilatación del ventrículo derecho. Cardiopatía congénita acianógena del tipo aurícula única con implantación al mismo nivel de las valvas aurículo ventriculares, insuficiencia funcional mitral y tricuspídea GI/

III funcionales y fracción de eyección de 50%".

Los hallazgos ecográficos ayudan a confirmar el diagnóstico de síndrome de Ellis Van Creveld. Se le realizó una ecocardiografía a la hermana del paciente que no señaló alteraciones anatómicas aunque el fenotipo de ambos era similar.

Por parte del Servicio de Genética de la Universidad de Antioquia se elaboró un árbol genealógico (Figura 1).

El paciente evolucionó satisfactoriamente y no presentó alteraciones en el ritmo cardíaco, ni complicaciones de tipo mecánico.

Fue dado de alta a los 15 días del ingreso y se reevaluó un mes después; en esta fecha se realizó un estudio electrocardiográfico en donde aparecían extrasístoles ocasionales, con PR en el límite superior y persistencia del bloqueo de rama derecha del az de Hiss. Presentaba un cuadro de disfunción ventricular izquierda por lo cual se le formuló captopril 12.5 mg cada ocho horas, además del manejo para su enfermedad coronaria. A los seis meses de seguimiento presentaba una falla cardíaca congestiva y se encontraba en estado funcional III, a pesar del tratamiento con digoxina, captopril y diuréticos.

### Discusión

El síndrome de Ellis Van Creveld es una osteocondrodisplasia con herencia autosómica recesiva. La descripción clásica fue realizada por McKusik y cols en 1964, publicada en el *Bulletin of Johns Hopkins Hospital*, aprovechando las características del grupo de la vieja orden de los Amish (1). Se caracteriza por acort-

amiento distal y progresivo de las extremidades, displasia ungueal, polidactilia bilateral postaxial en manos, usualmente en el lado cubital y es razonablemente bien formado y funcional (Figuras 2 y 3). Ocasionalmente (10%) hay polidactilia en los pies, defecto en la parte media del labio superior y en 50% de los casos existen dientes neonatales: a mayor edad hay dientes cónicos, hipoplasia de la dentina y oligodoncia (1,2). Con base en los casos informados, la enfermedad cardíaca congénita se presenta en 60%. La malformación más frecuente es la aurícula única y grandes defectos septales (1,3, 4).

La tercera parte presenta anomalías genitales. El retardo mental no hace parte del síndrome. El diagnóstico es clínico asociado con hallazgos radiológicos como: sincarpalismo, sinmetacarpalismo y polimetacarpalismo.

El defecto genético básico se desconoce. Histopatológicamente se ha encontrado disminución del número de células cartilaginosas columnares en las metáfisis y capilaridad disminuida en la placa epifisiaria (5). Más de la mitad de los casos mueren antes de los seis meses debido a la cardiopatía congénita y a problemas cardiorrespiratorios. Debe considerarse el tratamiento quirúrgico para las malformaciones cardíacas, esqueléticas y problemas bucales (6).

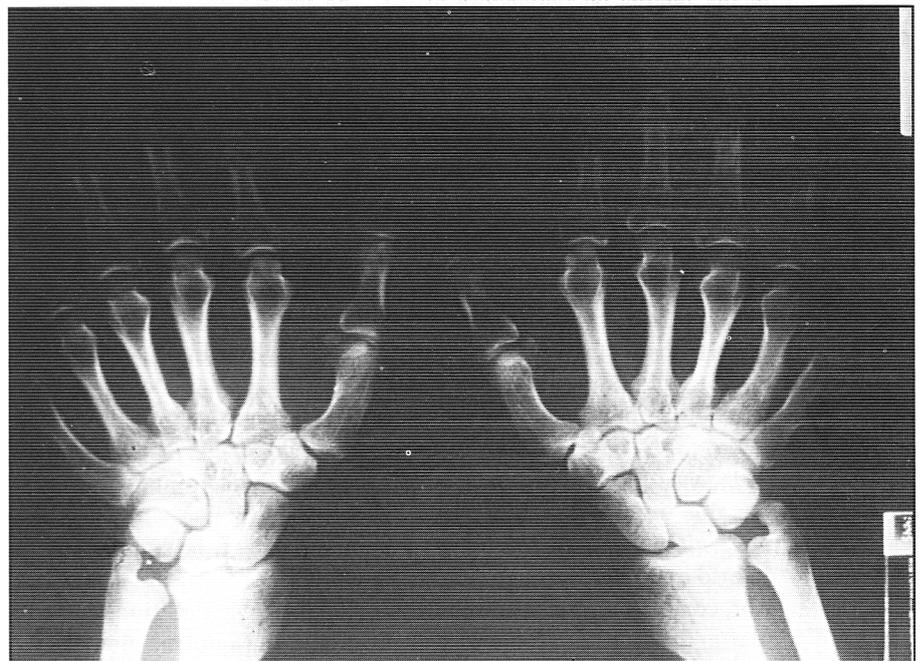
El diagnóstico prenatal se establece ecográficamente por la demostración de extremidades cortas, retardo en el crecimiento y hexadactilia (7).

### Summary

A frequent cause of enanism is the entity of chondrodysplasia.



**Figura 2.** Radiografía de antebrazo. Se observa el acortamiento progresivo y distal de las extremidades.



**Figura 3.** Radiografía de las manos. Se observa el característico sincarpalismo y polimetacarpalismo.

## Síndrome de Ellis Van Creveld

an inherited condition which causes abnormally proportioned individuals. We report the case of a 52 year old male admitted to the hospital with clinical, enzymatic and electrocardiographic signs of myocardial infarction. On physical examination, he was short, had six fingers and toes bilaterally, nail dysplasia and a labial defect. A III/VI murmur was heard throughout the precordium, without a gallop. Echocardiography showed a single atrium with implantation at the same level of the valves. The patient's sister underwent echocardiography showing no abnormalities al-

though her phenotype was similar to his. The Ellis Van Creveld syndrome is an osteochondrodysplasia inherited in a recessive autosomic form, it is characterized by progressive shortening of the distal extremities, nail dysplasia, polydactily in hands and occasionally in feet and also defects of oral cavity. Sixty percent of the patients have cardiac anomalies of which the one reported here is the most common.

### Referencias

1. **McKusik VA, Egeland JA, Eldridge R, et al.** Duvarfism in the amish I. The Ellis Van Creveld Syndrome. *Bull Johns Hopk Hosp* 1964; **115**: 306 - 336.
2. **De los Cobos LF.** Displasia condroectodérmica. *Med Hosp Infant Mex* 1983; **40**: 343-346.
3. **Cortés R, Guizar J.** Displasia condroectodérmica. *Bol Med Hosp Infant* 1971; **36**: 433 - 437.
4. Taylor G, Jordan Ch, Dors S, Dors J. Polycarpaly and other abnormalities of the curist in condroectodermal dysplasia: The Ellis-Van Creveld Syndrome. *Radiology* 1984; **151**: 343-346.
5. **Quereshi F, Jacques SM, Evans MI, et al.** Skeletal histopathology in fetuses with condroectodermal dysplasia. *AM J Med Genet* 1993; **45**: 471-476.
6. **Pinelly G, Cottafava F, Senes FM, et al.** Ellis Van Creveld Syndrome. Description of four cases. Orthopaedic aspects. *Ital J Orthop Traumatol* 1990; **16**: 113-121.
7. **Mahoney MJ, Hobbins JC.** Prenatal diagnosis of condroectodermal dysplasia with fetoscopia and ultra- sound. *N Engl J Med* 1977; **29**: 258-260.