

ECTOCONDRODISPLASIA (Síndrome de Ellis-van Creveld)  
Presentación de dos casos en gemelos

— **Dr. F. García Tamayo.**

Médico Residente.  
Servicio N° 2.  
Departamento de Pediatría.  
Hospital Universitario.  
Maracaibo.

— **Dr. Omar Valera Q.**

Médico Adjunto.  
Servicio N° 2.  
Departamento de Pediatría.  
Hospital Universitario.  
Maracaibo.



Mc Intosh<sup>21</sup>, Ellis y van Creveld<sup>6</sup> y Caffey<sup>4</sup>, describieron los primeros casos de un síndrome compuesto por la asociación de cuatro anomalías congénitas: polidactilia, displasia ectodérmica, condrodisplasia y cardiopatía. Ellis y Andrew<sup>7</sup>, en 1962, revisaron la literatura médica y reunieron 40 casos, reportados en casi todas las razas del mundo. Posteriormente se han publicado nuevos trabajos<sup>1, 5, 8, 11, 14-18, 22, 27, 30, 31, 34, 35, 37, 41, 43</sup>. Se ha comprobado en algunos casos el compromiso de varios tejidos derivados del mesoderma<sup>1,7</sup>, por lo cual se ha sugerido para la enfermedad el nombre de displasia mesoectodérmica<sup>35,38</sup>, en lugar del de ectocondrodisplasia que originalmente le dieron Ellis y van Creveld.

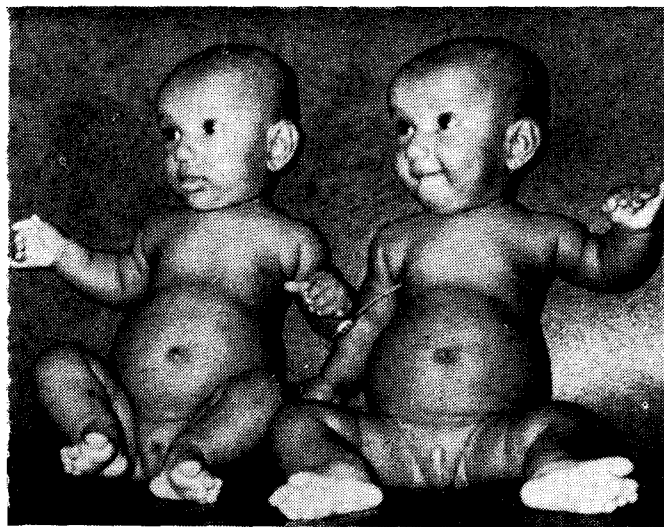
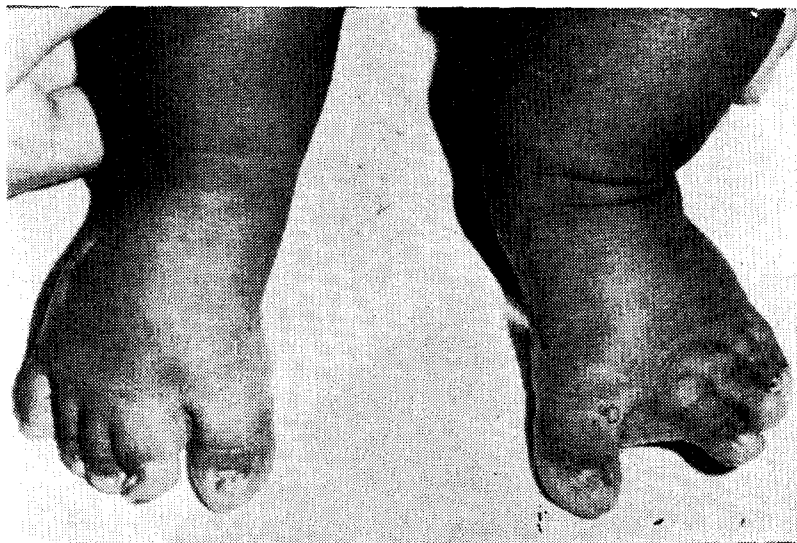


Fig. 1

Reportamos en este trabajo el estudio clínico de dos hermanas gemelas (Fig. 1) portadoras de polidactilia, displasia ectodérmica, condrodisplasia y una probable cardiomiopatía congénita. Una de ellas fue hospitalizada en el Departamento de Pediatría del Hospital Universitario; la otra fue estudiada a nivel de la Consulta Externa del mismo Hospital.

#### CASUÍSTICA

1 — M.I.F. (H.U. 04-30-17). Ingresa al hospital el 4-1-66, por presentar disnea. Diagnóstico: bronconeumonía. Edad: 3 meses; peso: 4.250 grs.; talla: 58 cms. En el examen físico se observó polidactilia en las manos, uñas hipoplásicas, cortedad de miembros superiores e inferiores (Fig. 2), hepatoesplenomegalia. Presentaba disnea y se auscultaban abundantes estertores crepitantes. Tímpano izquierdo opaco; se practicó miringotomía y drenó pus. Recibió penicilina y cloranfenicol. La evolución fue satisfactoria y se le dio el alta 7 días después. Consulta por segunda vez el 29-3-66 por presentar fiebre, disnea y tos. Se hospitaliza con diagnóstico de neumonía del lóbulo superior del pulmón derecho. Existía entonces cierto retraso pondoestatural.



**Fig. 2.**

Peso: 5.800 grs.; talla: 63 cms. Se apreciaba disnea y tiraje; tórax longilíneo; extremidades cortas; polidactilia; alopecia y displasia ungueal. Continuaba presente la hepatoesplenomegalia y una hernia umbilical pequeña. Se auscultó soplo sistólico (+) en foco pulmonar, sin irradiación y sin modificaciones de los ruidos cardíacos. Recibió penicilina y sulfa. La evolución fue satisfactoria.

Durante esta segunda hospitalización se le practicaron varios exámenes complementarios. Las radiografías mostraron una opacidad de aspecto neumónico en el lóbulo superior del pulmón derecho, que desapareció en un control posterior. Había cardiomegalia (+), con predominio de las cavidades derechas. La urografía de eliminación fue normal, al igual que el aspecto radiográfico del cráneo y la columna vertebral. Los huesos largos estaban acortados y ensanchados en forma progresiva y centrífuga, desde el tronco a los dedos de las manos y pies. Había polidactilia y las falanges eran cortas y ensanchadas. La



**Fig. 3.**

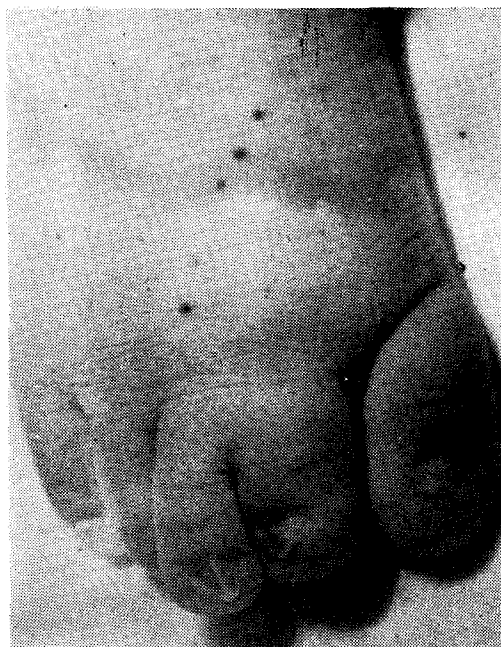
edad ósea era de 24 meses. El ECG mostró un eje eléctrico a -90 grados, ritmo sinusal y crecimiento biventricular. Se sospechó una probable cardiomiopatía congénita. El fondo de ojo era normal. Las cifras de calcio, fósforo y fosfatasas alcalinas en el suero estaban dentro de lo normal. En el cariograma no se observaron anomalías en la forma y número de los cromosomas.

2 — M.E.F. (H.U. 05-30-17). Hermana gemela del caso anterior. Es referida a la Consulta Externa por presentar cortedad de los miembros y polidactilia. La niña se encuentra en buenas condiciones generales, bien nutrida. Cabello muy corto y escaso. Tórax estrecho. Los ruidos cardíacos y pulmonares se auscultan normales. Hígado a 3 cms. del borde costal. Hernia umbilical pequeña. Las extremidades son cortas. Se aprecia hexadactilia en ambas manos (Figs. 3 y 4) y en el pie izquierdo. Sindactilia



**Fig. 4.**

del segundo y tercer dedo del pie izquierdo (Fig. 5). Las uñas son pequeñas. El sexto dedo de las manos no tiene uñas.

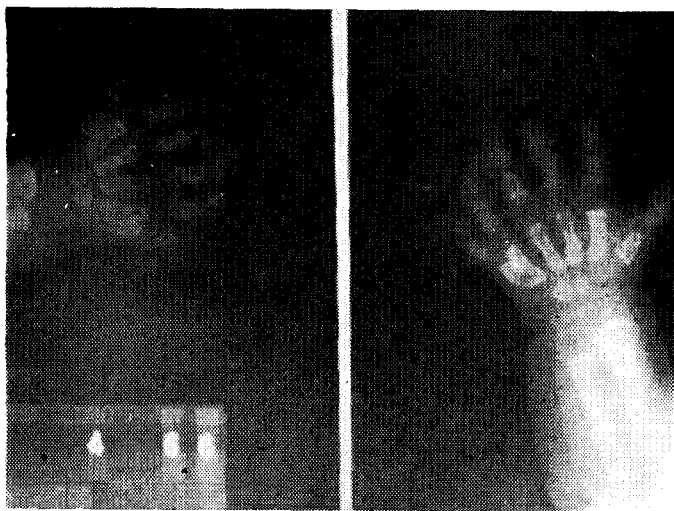


**Fig. 5.**

En los estudios radiológicos practicados se observó cardiomegalia (+), a expensas del ventrículo izquierdo; mientras que el cráneo y la columna vertebral tenían un aspecto normal. Radiológicamente se apreció un acortamiento y ensanchamiento de los huesos tubulares. Había fusión del quinto y sexto metacarpiano en ambas manos (Fig. 6). Los metatarsianos también estaban acortados y se observó fusión de las falanges proximales del segundo y tercer dedo del pie izquierdo. La edad ósea correspondía a 24 meses.

#### COMENTARIOS

Se han descrito una serie de anomalías congénitas asociadas ocasionalmente a las displasias cartilagosas<sup>28</sup>. La displasia ectodérmica, también se puede encontrar asociada a polidactilia y otras malformaciones<sup>29</sup>. Sin embargo, hasta 1933 no se habían



**Fig. 6.**

publicado trabajos que reportaran la asociación de los cuatro elementos cardinales del síndrome de Ellis-van Creveld. Es evidente que en los últimos años ha aumentado el número de casos reportados. La enfermedad parece transmitirse como un factor recesivo no ligado al sexo<sup>24,25,42</sup>. Ellis y Andrew<sup>7</sup>, encontraron consanguinidad en 11 casos, y 6 pares de hermanos y hermanas en los 40 pares revisados. La enfermedad sólo ha sido reportada en un par de gemelos<sup>24</sup>. No existe predilección por un sexo. Generalmente los padres son sanos y no se encuentra incidencia familiar de las anomalías congénitas que constituyen el síndrome. Los padres de nuestros pacientes son sanos y jóvenes. El padre tiene 33 años y la madre 23. Sus dos hijos anteriores son sanos y no había antecedentes familiares de malformaciones.

La **polidactilia** de las manos es el hallazgo más frecuente. Falta en algunos casos reportados<sup>10,16</sup>, pero éstos se consideran como formas incompletas del síndrome. Zunin<sup>43</sup> presentó el caso de una niña con polidactilia en los pies y cinco dedos en cada mano. La sindactilia en los pies o las manos, también ha sido citada<sup>22, 39</sup>. La polidactilia en los pies es poco frecuente<sup>7, 22</sup>.

En el síndrome de Ellis-van Creveld, la **displasia ectodérmica** es del tipo hidrótico. No están afectadas las glándulas se-



báceas y sudoríparas; aunque los casos de Lodin<sup>16</sup> presentaban una disminución de la actividad de dichas glándulas y también de la glándula lagrimal de un ojo. La alopecia puede observarse, pero no es un signo constante. Los dientes son hipoplásicos, irregularmente implantados y de aspecto cónico<sup>5</sup>. En algunos casos ya los incisivos han brotado en el momento del nacimiento<sup>6, 39</sup>; pero generalmente la dentición es tardía. El borramiento del surco gingivolabial superior es un hallazgo inconstante. Algunos pacientes presentaban labio leporino<sup>22</sup> o microqueila<sup>41</sup>. La oniconiquia o anoniquia completan el cuadro de la displasia ectodérmica. Nuestros casos han sido controlados hasta la edad de 12 meses y ambos presentan borramiento del surco gingivolabial, alopecia y aún no les han brotado los incisivos inferiores.

La **condrodisplasia** determina un acortamiento de los huesos tubulares, principalmente los de las partes distales de los miembros. Esto es lo contrario de lo que sucede en la acondroplasia, donde el acortamiento afecta la parte proximal. En el síndrome de Marfan ocurre un alargamiento distal de los miembros. Una condrodisplasia similar a la observada en el síndrome de Ellis-van Creveld, pero limitada a las manos y los pies, ha sido reportada en algunos casos<sup>32</sup>. Los huesos del cráneo y la columna no están comprometidos. Pero, según Wolf<sup>41</sup> puede observarse un acortamiento de las apófisis y cierta irregularidad de las placas óseas superior e inferior de las vértebras. Ocasionalmente existe lordosis lumbar. El tórax es alargado y la cordedad de los miembros contribuye a acentuarle este carácter longilíneo. Smith y Hand<sup>33</sup> describieron una deformidad torácica e hipoplasia pulmonar en uno de sus casos. Zunin<sup>43</sup> señaló que esta anormal formación costal puede explicar la disnea de algunos pacientes con este síndrome y estableció una relación entre esta enfermedad y la distrofia torácica asfixiante de Jeune<sup>9, 20</sup>. En los casos de Mc Kusick<sup>22</sup>, un defecto en el mecanismo de la respiración fue probablemente la causa de la muerte de algunos recién nacidos afectados de la enfermedad. Moore<sup>27</sup> comprobó en otro niño, que existía ausencia de los cartílagos bronquiales, lo cual determinó colapso bronquial y enfisema lobar. El estrecho superior de la pelvis tiene una configuración reniforme. El hueso ilíaco, a consecuencia de la reducción de su crecimiento longitudinal, presenta un menor diámetro craneocaudal; pero esto es menos pronunciado que en la

acondroplasia. Son típicos de este síndrome las prolongaciones en forma de espina en los límites distales de la incisura isquiática<sup>13</sup>. Las extremidades son cortas y la talla es inferior a la normal. Estos pacientes son enanos. Los huesos tubulares de los miembros se acortan progresiva y centrífugamente del tronco hacia las puntas de los dedos. Estos huesos son cortos y anchos, principalmente la tibia, el peroné, el cúbito y el radio. El fémur y el húmero pueden estar arqueados y acortados. Eventualmente, ya al nacimiento existe osificación de la cabeza femoral<sup>41</sup>. También se han descrito exostosis de los huesos largos<sup>3</sup> y dislocación compensatoria de la cabeza del radio. La marcha puede ser vacilante<sup>41</sup>. Las radiografías revelan que existe hipoplasia y ectopia medial del centro de osificación de la epífisis proximal de la tibia; cuya superficie articular es aguzada y más elevada por el lado interno que por el externo<sup>3</sup>. El peroné es extremadamente corto. Las manos son anchas y los dedos cortos. Existe hexadactilia y eventualmente heptadactilia. Generalmente el dedo supernumerario se encuentra en el borde cubital de la mano. Radiológicamente se aprecia un acortamiento de las falanges terminales, que tienen una forma cónica, y una aceleración de la maduración de las mismas. A veces falta la falange distal. La maduración también está acelerada en los metatarsianos y metacarpianos, pero en menor grado que en las falanges<sup>3</sup>. El quinto y sexto metacarpianos pueden estar soldados. Los huesos del carpo tienen contornos irregulares; su osificación está de acuerdo con la edad y generalmente se observa fusión masiva de los mismos.

Signos de **cardiopatía congénita** se han encontrado en 22 de los 40 casos revisados por Ellis y Andrew<sup>7</sup>, aunque en algunos la evidencia no era muy clara. El atrium simple es el tipo de anomalía cardíaca más común<sup>11</sup>, pero también es frecuente la comunicación interventricular<sup>40</sup>. En algunos casos el corazón era trilobular<sup>4, 23, 36</sup> y en otros era bilobular<sup>33</sup>. Behar<sup>1</sup> encuentra en un adulto, una distrofia de los tejidos elásticos del sistema cardiovascular. En realidad el síndrome afecta los tejidos ectodérmicos y mesodérmicos y puede incluirse también entre los trastornos hereditarios del tejido conectivo<sup>7, 26</sup>. La severidad de la cardiopatía señala el pronóstico de la enfermedad. Hasta 1963 de 11 casos autopsiados, 10 presentaban cardiopatía congénita<sup>11</sup>. En tres de ellos se comprobó una persistencia de la vena cava superior izquierda<sup>11, 12</sup>.

**Otras anomalías asociadas**, pero no constantes, son: pene rudimentario <sup>7,33</sup>, epispadias, e hipospadias, hendidura palatina, coloboma del iris <sup>19</sup>, hepatoesplenomegalia <sup>33</sup>, retardo mental <sup>1</sup>, estrabismo, genuvalgum e hipergammaglobulinemia <sup>26</sup>. El hallazgo de estas anomalías es más bien coincidental.

#### RESUMEN

Se reportan dos casos, hermanas gemelas, que presentan los signos cardinales del síndrome de Ellis-van Creveld. Es la primera comunicación sobre esta enfermedad en Venezuela y el segundo caso en la literatura mundial del síndrome en gemelos. Se hace una revisión de la bibliografía, comprobándose que en los últimos años ha aumentado el número de casos reportados.

#### SUMMARY

One pair of monozygotic twins sister with Ellis-van Creveld's syndrome is reported. From a review of the literature, this would appear to be the second case of ectochondrodysplasia in twins and the first reported from Venezuela.

#### Agradecimiento:

Al Dr. Heber Villalobos por el estudio del cariograma de leucocitos obtenidos de la sangre periférica del paciente, y al Instituto de Investigación Clínica de la Universidad del Zulia, por la ayuda proporcionada para obtener las referencias bibliográficas.

#### REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

1. — BEHAR, A.; RACHMILEWITZ, E. "Ellis-van Creveld syndrome". Arch. Intern. Med. 113: 606-611. 1964.
2. — CAFFEY, J. "Chondroectodermal dysplasia (Ellis-van Creveld disease)". Amer. J. Roent. Rad. Ther. and Nucl. Med. 68: 875-886. 1952.
3. — CAFFEY, J. "Pediatric X-Ray Diagnosis". Págs. 894-898. Year Book Med. Publishers. Chicago. 1960.
4. — CHAUSS, J. M. "Chondroectodermal dysplasia (Ellis-van Cre-

- veld disease)". *Radiology*. 65: 213-217. 1955.
5. — EIDELMAN, E. y col. "Ellis-van Creveld syndrome". *Oral Surg.* 20: 174-179. 1965.
  6. — ELLIS, R.W.B.; VAN CREVELD, S. "A syndrome characterized by ectodermal dysplasia, polydactily, chondro-dysplasia and congenital morbus cordis". *Arch. Dis. Child.* 15: 65-84. 1940.
  7. — ELLIS, R.W.B.; ANDREW, J.D. "Chondroectodermal dysplasia". *J. Bone Joint Surg.* 44B: 626-636. 1952.
  8. — FERRERO, N.A. y col. "Chondroectodermal dysplasia (Ellis-van Creveld syndrome)". *J. Bone Joint Surg.* 43A: 1230-1236. 1961.
  9. — FONTAN, A. y col. "Asphyxiating thoracic chondrodystrophy". *Cah. Coll. Med. Hop. Paris.* 5: 681-686. 1964.
  10. — GALLAGHER, E. J. y col. "Chondrodystrophy with ectodermal defects". *Arch. Dis. Child.* 28: 14-18. 1953.
  11. — GIKNIS, F. L. "Single atrium and the Ellis-van Creveld syndrome". *J. Pediat.* 62: 558-564. 1963.
  12. — HUSSON, G. S.; PARKMAN, P. "Chondroectodermal dysplasia (Ellis-van Creveld syndrome) with a complex cardiac malformation". *Pediatrics.* 28: 285-292. 1961.
  13. — KAUFMAN, H. J. "Die diagnostische bedeutung der rontgenologischen erfassung des beckens". *M Schr. Kinderheilk* 112: 158-160. 1964.
  14. — KOWALEWSKA, M. y col. "Przypadek zespołu Ellis-van Creveld (Dysplasia chondroectodermalis)". *Polski Przegl.* 28: 109-117. 1964.
  15. — LAL, H. y col. "Chondroectodermal dysplasia (Ellis-van Creveld syndrome)". *Indian J. Pediat.* 32: 10-13. 1965.
  16. — LODIN, H.; SJOGREN, I. "Chondroectodermal dysplasia (Ellis-van Creveld's syndrome)". *Acta Paediat. (Stockh).* 53: 583-590. 1964.
  17. — LORIA, L.; FASANELLI, S. "La displasia condro-ectodermica o síndrome di Ellis-van Creveld". *Rass. Clin. Ter.* 64: 179-192. 1965.
  18. — LUCENTINI, L.; MASSENTI, S. "La displasia condroectodermica (Síndrome di Ellis-van Creveld)". *Policlínico Sez. Prat.* 66: 401-415. 1959.
  19. — MAC GREGOR, M. "Chondroectodermal dysplasia (Ellis-van Creveld syndrome). Colobomata of iris". *Proc. Roy. Soc. Med.* 47: 540. 1954.
  20. — MAROTEAUX, P.; SAVART, P. "La dystrophie thoracique asphyxiante. Etude radiologique et rapports avec le sindrom d'Ellis et van Creveld". *Ann. Radiol.* 7: 332-338. 1964.
  21. — Mc INTOSCH, R. "Diseases of Infancy and Childhood". Holt, L. E. and Holand, J. Pág. 362. Tenth edition. D. Appleton-Century Company. New York. 1933.
  22. — Mc KUSICK, V. A. y col. "Dwarfism in the Amish. I-The

- Ellis-van Creveld syndrome". *Bull. Hopkins Hosp.* 115: 306-336. 1964.
23. — MEITNER, E.R. "Eine beobachtung von chondrodysplasia triodermica. Beitrag zum problem des sogenannten Ellis-van Creveld-syndrom". *Zbl. Allg. Patho.* 102: 393-398. 1961.
  24. — METRAKOS, J.D.; FRASER, C. "Evidence for a hereditary factor in chondroectodermal dysplasia (Ellis-van Creveld syndrome)". *Amer. J. Human Genet.* 6: 260-269. 1954.
  25. — MIDULLA, M. "La sindrome di Ellis-van Creveld o condrodysplasia ectodermica". *Pediat. Internaz.* 4: 1-27. 1954.
  26. — MITCHELL, F.N.; WADDELL, W.W. "Ellis-van Creveld syndrome". *Acta Paediat.* 47: 142-151. 1958.
  27. — MOORE, T.C. "Chondroectodermal dysplasia (Ellis-van Creveld syndrome) with bronchial malformation and neonatal tension lobar emphysema". *J. Thorac. Cardio. Surg.* 46: 1-10. 1963.
  28. — NELSON, W.A. "Tratado de pediatria". Págs. 1444-1447. Editorial Salvat. Barcelona. 1960.
  29. — ROBINSON, G.C. y col. "Familial ectodermal dysplasia with sensori neural deafness and others anomalies". *Pediatrics.* 30: 797-802. 1962.
  30. — ROSSLER, H. "Beitrag zum Ellis-van Creveld syndrom". *Neue Oesterr. Zschr. Kinderh.* 3: 301-312. 1958.
  31. — SCHIAVETTI, E. "Un caso di condrodysplasia ectodermica (sindrome di Ellis-van Creveld)". *Radiol. Med. (Tor.)* 48: 30-36. 1962.
  32. — SINGLETON, E. B. y col. "Peripheral dysostosis". *Amer. J. Roentg.* 84: 499-505. 1960.
  33. — SMITH, H.L.; HAND, A.M. "Chondroectodermal dysplasia (Ellis-van Cleveld syndrome)". *Pediatrics.* 21: 298-307. 1958.
  34. — SPADA, A. "Su di un caso di sindrome de Ellis-van Creveld". *Minerva Med.* 54: 1869-1873. 1963.
  35. — TUBBS, F.E. y col. "Congenital heart disease in an adult with Ellis-van Creveld syndrome". *Ann. Intern. Med.* 57: 829-834. 1962.
  36. — TURNER, E.K. "The Ellis-van Creveld syndrome". *Med. J. Australia.* 1: 366-367. 1956.
  37. — VOS, A. K.; MIERT, J. "Een patientje met het syndroom van Ellis-van Creveld". *Nederl. T. Geneesk.* 107: 1043-1045. 1963.
  38. — WALLS, W.L. y col. "Chondroectodermal dysplasia (Ellis-van Creveld syndrome)". *Amer. J. Dis. Child.* 98: 242-248. 1959.
  39. — WEISS, H.; CROSSETT, A.D. "Chodroectodermal dysplasia". *J. Pediat.* 46: 268-275. 1955.
  40. — WEYERS, H. "Zur Kenntnis der chondroektodermaldysplasie". *Ztschr. Kinderh.* 78: 111-129. 1956.
  41. — WOLF, H.G.; PICHLER, E. "Trastornos de la osificación endral". *Práct. Ped.* 1: 425-429. 1965.
  42. — ZUNIN, C. "Observation on the hereditary transmission of

the Ellis-van Creveld syndrome". *Acta Genet. Med.* 12: 269-275. 1963.

43. — ZUNIN, C. y col. "Relations between the Ellis-van Creveld syndrome and Jeunie's asphyxiant thoracic dystrophy". *Minerva Med.* 56: 2358-2360. 1965.

---

**"Si se nos presenta una idea,  
no debemos rechazarla simplemente porque no esté de acuerdo con las deducciones lógicas de una teoría reinante".**

Claudio Bernard

"El Arte de la Investigación Científica". *W. I. B. Beveridge.*