



SÍNDROME DE ELLIS VAN CREVELD: CASO CLÍNICO

ELLIS VAN CREVELD SYNDROME: CASE REPORT

Recibido para Arbitraje: 12/05/2013

Aceptado para Publicación: 18/02/2014

Cardoso, Ma. L., Auxiliar Docente de Primera Categoría. Cátedra de Odontopediatría. Facultad de Odontología Universidad Nacional del Nordeste F.O.U.N.N.E. **Escobar ,M. I.**, Auxiliar Docente de Primera Categoría. Cátedra de Odontopediatría Facultad de Odontología Universidad Nacional del Nordeste F.O.U.N.N.E. **Quintero de Lucas, G.**, Profesora Titular de la Cátedra de Odontopediatría. Facultad de Odontología Universidad Nacional del Nordeste F.O.U.N.N.E

CORRESPONDENCIA: marialorenacardoso@hotmail.com.

RESUMEN

El Síndrome de Ellis Van Creveld es poco frecuente, hereditario de carácter autosómico recesivo no habiendo predilección por sexo. Se caracteriza por acortamiento acromesomérico, polidactilia postaxial bilateral de manos, condrodisplasia de huesos largos y displasia ectodérmica de uñas y dientes. El conocimiento de la misma es imperativo para un diagnóstico temprano y manejo multidisciplinario oportuno que permita una mejor calidad de vida de estos pacientes.

PALABRAS CLAVES: Polidactilia, enfermedades autosómicas recesivas, enanismo neonatal.

SUMMARY

The Ellis Van Creveld syndrome is rare, hereditary autosomal recessive, without no sex predilection. It is characterized by short-limbed dwarfism, bilateral postaxial hand polydactyl, chondrodysplasia of long bones and ectodermic dysplasia affecting fingernails and teeth. The knowledge of it is essential for early diagnosis and appropriate multidisciplinary management that allows a better quality of life for these patients.

KEY WORDS: Polydactyl, Autosomal recessive disease, neonatal dwarfism.

INTRODUCCIÓN

El Síndrome de Ellis Van Creveld (EVC), también llamado Displasia Condroectodérmica, enanismo con seis dedos, es una rara enfermedad autosómica recesiva producida por un defecto genético en el cromosoma 4p16. Fue descrito, por primera vez en 1940, por Richard Ellis y Simon Van Creveld ¹. La prevalencia mundial exacta es desconocida sin embargo, se estima que alrededor 7:1.000.000 pueden padecerla, siendo el tipo de enanismo más común en la población Amish (proviene de descendientes de inmigrantes germanos y predominantemente suizos de habla alemana) ², habiéndose descrito en la literatura alrededor

de 150 casos. Las cardiopatías congénitas están presentes en el 50-60% de los casos. La consanguinidad ha sido confirmada solo en el 30% de los casos ³. La gravedad de la enfermedad varía de una persona a otra, siendo las principales manifestaciones clínicas la displasia condroectodérmica, la polidactilia y los defectos cardíacos congénitos. Los pacientes son de baja estatura (1 a 1,5 mts.), con extremidades cortas, cabello ausente, escaso o de textura fina y uñas hipoplásicas. Las manifestaciones bucales incluyen múltiples frenillos musculofibrosos, labio y/o paladar hendido, hipodoncia, retraso en la erupción de dientes o exfoliaciones tempranas, presencia de dientes natales, transposición dentaria, dientes en forma de clavijas, hipoplasia del esmalte, y maloclusión ⁴. Cerca de 50% de los pacientes mueren en los primeros meses de vida como consecuencia de los problemas cardiorrespiratorios, aunque las malformaciones cardíacas pueden ser variables ⁵. Algunos autores destacan la importancia del conocimiento de las manifestaciones bucales, presentes en esta patología, ya que en ocasiones la detección y corroboración del diagnóstico se realiza a través de un correcto informe de las afecciones sistémicas, genéticas y bucales ⁶.

El objetivo del presente trabajo es informar sobre el manejo clínico que se le brindó a una paciente con el Síndrome EVC.

CASO CLÍNICO:

Concurre a la Clínica de Odontopediatría de la Fundación Escuela de Posgrado de la ciudad de Resistencia - Chaco, una paciente de sexo femenino, de 10 años de edad, con desarrollo cognoscitivo normal, raza mestiza, para su atención odontológica integral, por la gran cantidad de alteraciones bucodentales que presentaba, lo que la condicionaba socialmente. La madre relata que al nacer le diagnosticaron Síndrome de EVC sin presentar complicaciones cardíacas congénitas. Previa obtención del consentimiento informado de los padres, se realizó una exhaustiva historia clínica, revelándose que la paciente carecía de antecedentes familiares relacionados con la patología, teniendo un hermano mayor sano. La madre relata un normo embarazo, contando con 41 años al momento del parto, sin antecedentes médicos relevantes.

La paciente presentaba un estado general saludable, siendo muy sociable y colaboradora. La estatura era ligeramente inferior al promedio para la edad de la paciente observándose acortamiento y deformidades en el segmento inferior de las piernas (Figura 1).

FIGURA 1 Aspecto general



Figura 2. Muestra dedos cortos y desviados del plano transversal con hipoplasia ungueal.

Figura 3. Aspecto de la cavidad bucal.

Figura 4. Radiografía de los incisivos centrales superiores de ambos lados, con procesos periapicales.

Figura 4. Radiografía Panorámica detectándose las anomalías dentarias presentes.

Figura 5. Extensa reabsorción radicular y anomalía de los incisivos centrales inferiores y lateral inferior izquierdo.

Figura 7. Tratamiento restaurador de los incisivos superiores derecho e izquierdo.

Figura 8 y 9. Vista de frente y perfil de la prótesis removible inferior, observ

El examen de las manos demostró ausencia de polidactilia aunque los dedos presentaban, braquidactilia (extremadamente cortos), clinodactilia (desviaciones de los dedos en el plano transversal) y uñas hipoplásicas. (Figura 2).

FIGURA 2 Muestra dedos cortos y desviados del plano transversal con hipoplasia ungueal.



El examen extraoral demostró la presencia de fisuras palpebrales amplias y ligeramente oblicuas, puente nasal aplanado y ancho, y la cavidad bucal con labio superior delgado con una muesca en su parte media y un defecto en el surco nasolabial; sin alteraciones a nivel de la Articulación Temporomandibular (ATM). El examen intraoral demostró la presencia de bandas fibrosas gingivolabiales entre los incisivos centrales y caninos superiores e inferiores entre los incisivos laterales y caninos con borramiento del surco vestibular (Figura 3). El examen gingival demuestra la encía de un color rosa pálido a excepción de la encía marginal libre con una inflamación moderada a nivel del incisivo central inferior izquierdo. El examen dentariol del maxilar revela, malformación dentaria de los incisivos centrales derecho e izquierdo, este último con caries penetrante, agenesia de los incisivos laterales de ambos lados, caninos con un cingulum prominente y primeros pre molares en erupción. Los segundos molares de ambos lados presentaban malformaciones y caries no penetrantes, estando los primeros molares permanentes con características normales. En el maxilar inferior se observa movilidad y caries mesial en los incisivos centrales, agenesia del incisivo lateral derecho y macrodoncia y extrusión del incisivo lateral izquierdo, el primer pre molar en erupción y el resto de las piezas dentarias sin particularidades.

FIGURA 3 Aspecto de la cavidad bucal



El examen radiográfico de los incisivos centrales superiores demuestra la presencia de procesos periapicales (Figura 4). La radiografía panorámica corrobora en el maxilar superior la agenesia de los incisivos laterales derecho e izquierdo y taurodontismo de los segundos molares temporarios. En el maxilar inferior se observa pérdida ósea en el sector de los incisivos, agenesia del incisivo lateral derecho y geminación del lateral izquierdo. (Figura 5)

FIGURA 4 izq Radiografía de los incisivos centrales superiores de ambos lados, con procesos periapicales
FIGURA 5. Der_Radiografía Panorámica detectándose las anomalías dentarias presentes



El objetivo del tratamiento propuesto fue brindarle una atención integral, desde el punto preventivo, restaurador y protésico.

Tratándose de una paciente colaboradora y con un nivel intelectual que le permitía comprender y mantener hábitos de buena higiene oral, el tratamiento preventivo consistió en la aplicación de medidas preventivas enfatizando la enseñanza de técnica de cepillado aplicación de flúor tópico trimestralmente y colocación de sellantes de fosas y fisuras en primeros molares permanentes y pre molares permanentes.

Se realizó la exodoncia de los incisivos centrales inferiores de ambos lados y del incisivo lateral izquierdo por presentar movilidad. (Figura 6).

FIGURA 6 Extensa resorción radicular y anomalía de los incisivos centrales inferiores y lateral inferior izquierdo.



El tratamiento restaurador consistió en realizar los tratamientos endodónticos y posterior restauración con técnicas adhesivas en los incisivos centrales superiores (Figura 7).

FIGURA7 _Tratamiento restaurador de los incisivos superiores derecho e izquierdo.



A fin de restablecer la oclusión, se realizó el tratamiento protésico con la colocación de placas removibles de acrílico. A La placa inferior se le incorporo un tornillo en el sector postero inferior izquierdo con el fin de reganar el espacio perdido por la mesialización del primer molar inferior del mismo lado (Figura 8 y 9).

FIGURAS 8 Y 9 Vista de frente y perfil de la prótesis removible inferior, observándose en el sector izquierdo la presencia del tornillo de activación.



DISCUSIÓN

El Síndrome de EVC es poco frecuente en la población general. Se hereda con carácter autosómico recesivo, con la misma frecuencia en ambos sexos reconociéndose, en un tercio de los casos, consanguinidad entre los progenitores, característica no observada en el caso presentado. Algunos trabajos reportan una alteración del brazo largo del cromosoma 9, o a un mosaico con duplicación 17q21.1-qter³, siendo el diagnóstico básicamente clínico.

El pronóstico está determinado por el tipo de cardiopatía congénita presente⁷. Cuando el paciente presenta alguna patología cardíaca es necesaria la utilización de cobertura antibiótica profiláctica.

Las características principales del Síndrome de ECV son: enanismo, la estatura final suele oscilar entre 107 y 150 cm,⁸ con extremidades desproporcionadamente cortas, características claramente presentes en esta paciente, estando programada la cirugía ortopédica para la

corrección de las deformidades en la tibia y peroné. A pesar de que en la literatura ⁹ se refiere a estos pacientes con pelo escaso, ausente o muy delgado, esta característica no se observaba en ella. Los dedos, se manifiestan con deformidades en el 100% de los casos ¹⁰, la polidactilia postaxial en las manos no se observó en este caso en particular, sin embargo no se examinaron los pies que puede presentarse en un 10% de los casos según algunos autores ¹¹. Con frecuencia hay limitación de la función de las manos, por este motivo se recomendó la enseñanza de técnica de cepillado horizontal. Si bien aproximadamente el 50% de los pacientes mueren en edades tempranas, generalmente por problemas cardio respiratorios, se torna necesario para los pacientes que sobreviven un enfoque multidisciplinario para el tratamiento, que incluye correcciones ortopédicas, amputación de dedos adicionales, reparación quirúrgica de las malformaciones cardíacas y la intervención dental para personas de alto riesgo de caries.

Se debe sospechar la presencia de este síndrome en todo paciente con polidactilia apostaxial bilateral e hipoplasia ungueal y en ciertos casos, presencia de dientes neonatales. De esta forma el diagnóstico temprano y oportuno evitaría en los pacientes diversas complicaciones y traumas psicológicos indebidos.

El diagnóstico diferencial se realiza con otras condrodistrofias, como la acondrodisplasia, condrodisplasia punctata y Síndrome de Morquio por sus cambios radiológicos. Si bien el Síndrome de EVC es una enfermedad poco común, el conocimiento de la misma es imperativo para un diagnóstico temprano a fin de contar con un equipo multidisciplinario que incluya: pediatría, genetista clínico, cardiólogo y ortopedista; que permita un manejo oportuno y la posibilidad de prevención por medio del asesoramiento genético.

El odontólogo juega un papel fundamental en el control de las manifestaciones bucales y dentales presentes en este tipo de patología. La combinación de varias disciplinas, odontopediatría, ortodoncia, cirugía, prótesis, se torna necesario para corregir las alteraciones por los defectos presentes en la morfología cráneo-facial y dental, con el objetivo de lograr resultados satisfactorios desde el punto de vista funcional y estético.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Ellis RWB, Van Creveld S. A Syndrome characterized by ectodermal dysplasia, polydactyly, chondrom dysplasia and congenital morbuscordis. Arch Dis child. 1940;15:65-84.
2. McKusick VA. Dwarfsism in de Amish. I. The Ellis Van Creveld syndrome. Bull Johns Hopkins Hosp. 1964;115:306-36.
3. Costa Hanemann JA, Carmevalli Franco de Carvalho B, Carvalho Franco E. Oral Manifestations in Ellis-van Creveld Syndrome: Report of a Case and Review of the Literature. JOMS. 2010;68:456-60.
4. Pereira DA., Berini-Aytés L., Gay-Escoda C. Ellis-Van Creveld Syndrome. Case report and literature review. Med Oral Patol Oral Cir Bucal. 2009;1:340-3.
5. Costa Hanemann JA, Franco de Carvalho BC, Carvalho Franco E. Oral Manifestations in Elis van Creveld syndrome: Report of a case and review of the literature. JOMS. 2010;68(2): 456-460.
6. Hegde K, Putrhan RM, Nair PP. Ellis van Creveld syndrome- A report of two sibilings. BMJ 2011 doi 10.1136/bcr.09.2011.4774.
7. Pedro RL, Andrade LH, Maia LC. The importance of oral-clinical findings for the correct diagnosis of Ellis-van Creveld syndrome. Gen Dent. 2011;59(5):e206-9.
8. Vinay C, Sudhakara R, Uloopi KS, Chandra Sekhar R. Clinical manifestations of Ellis- Van Creveld syndrome. J Indian Soc Pedod Prev Dent. 2009;27:256-9
9. Shilpy S, Nikhil M, Samir D. Ellis van Creveld syndrome. J Indian Soc Pedod Prev Dent. 2007;25:5-7.
10. Rodríguez- de Leon VA, Ceballos- Lopez E, García- Cavazos R, Reviño- Garza C, Abrego- Moya V, Reyes- Bonilla E. Displasia Condroectodermica en una familia mexicana. Bol Medosp Infant Mex. 1996;53(1):28-31
11. Alcalde MM, Castillo JA, García Urruticoechea P, Vilaplana R, Molina E, Ortega J. Síndrome de Ellis Van Creveld: ¿Un fácil diagnóstico precoz? Rev Esp Cardiol. 1998;51:407-9.