

11237  
50



**UNIVERSIDAD NACIONAL AUTONOMA DE MEXICO**

Facultad de Medicina  
División de Estudios Superiores  
y Postgrado

**Displasia Condroectodérmica o Síndrome de Ellis Van  
Creveld.**

**Revisión de la Literatura y Presentación de un Caso**

**T E S I S**

Que para obtener el título de:

**LA ESPECIALIDAD EN PEDIATRIA**

**P r e s e n t a :**

**Dr. Carlos Raúl Bonilla Escarzaga**

Director de Tesis: Dr. Jorge Robles Alarcón

Profesor Titular del Curso de Pediatría: Dr. Enrique Mendizabal Ruiz

México, D. F.

**2002**

TESIS CON  
FALLA DE ORIGEN



Universidad Nacional  
Autónoma de México



**UNAM – Dirección General de Bibliotecas**  
**Tesis Digitales**  
**Restricciones de uso**

**DERECHOS RESERVADOS ©**  
**PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL**

Todo el material contenido en esta tesis esta protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.

A HILDA MI ESPOSA Y COMPAÑERA  
A EDUARDO DAVID MI HIJO  
A LOS NIÑOS DEL HOSPITAL  
"IGNACIO ZARAGOZA"  
I.S.S.S.T.E.

TESIS CON  
FALLA DE ORIGEN

**INDICE**

**INTRODUCCION**

**OBJETIVO**

**HISTORIA**

**CLASIFICACION**

**CARACTERISTICAS RADIOLOGICAS**

**DIAGNOSTICO DIFERENCIAL**

**PRONOSTICO**

**TRATAMIENTO**

**PRESENTACION DE UN CASO**

**DISCUSION Y COMENTARIOS**

**AGRADECIMIENTO**

**BIBLIOGRAFIA**

**TESIS CON  
FALLA DE ORIGEN**

## INTRODUCCION

Un tema poco abordado en los programas de las escuelas de medicina, es el de la genética y más específicamente el de las alteraciones congénitas del desarrollo de tal manera que el médico general o el especialista al enfrentarse a estos problemas generalmente los elude o los deriva a otros servicios.

Nos ha tocado detectar en el hospital "General Ignacio Zaragoza" un paciente con displasia condroectodérmica o síndrome de Ellis Van Creveld, quizá el segundo caso reportado en México, esto nos ha motivado a crear conciencia de un problema aún no resuelto: el poco conocimiento que se tiene de las alteraciones genéticas así como la falta de un registro adecuado de estos casos hacen que estos pacientes sean manejados en forma herrática y poco sistematizada.

Estamos seguros que con nuestro modesto esfuerzo aunado al trabajo de otros muchos investigadores redundará en un mejor conocimiento de estos problemas y por lo mismo en mejores perspectivas para los afectados.

## OBJETIVO

El objetivo de este trabajo es describir un paciente con síndrome de Ellis Van Creveld. Se revisa la bibliografía de los últimos seis años, haciendo énfasis en las características clínicas, radiológicas, fisiopatológicas

TESIS CON  
FALLA DE ORIGEN

## INTRODUCCION

Un tema poco abordado en los programas de las escuelas de medicina, es el de la genética y más específicamente el de las alteraciones congénitas del desarrollo de tal manera que el médico general o el especialista al enfrentarse a estos problemas generalmente los elude o los deriva a otros servicios.

Nos ha tocado detectar en el hospital "General Ignacio Zaragoza" un paciente con displasia condroectodérmica o síndrome de Ellis Van Creveld, quizá el segundo caso reportado en México, esto nos ha motivado a crear conciencia de un problema aún no resuelto: el poco conocimiento que se tiene de las alteraciones genéticas así como la falta de un registro adecuado de estos casos hacen que estos pacientes sean manejados en forma herrática y poco sistematizada.

Estamos seguros que con nuestro modesto esfuerzo aunado al trabajo de otros muchos investigadores redundará en un mejor conocimiento de estos problemas y por lo mismo en mejores perspectivas para los afectados.

## OBJETIVO

El objetivo de este trabajo es describir un paciente con síndrome de Ellis Van Creveld. Se revisa la bibliografía de los últimos seis años, haciendo énfasis en las características clínicas, radiológicas, fisiopatológicas

TESIS CON  
FALLA DE ORIGEN

y genéticas, comentando las diferentes clasificaciones, señalando las entidades con las que se realiza el diagnóstico diferencial y el pronóstico, para que el médico pueda ofrecer un asesoramiento genético adecuado.

#### DEFINICION

La base para el diagnóstico de este síndrome la constituyen tres aspectos:

a.- Osteocondrodisplasia, caracterizada por enanismo desproporcionado con tronco y cráneo normales, acostamiento de las porciones distales de las extremidades.

b.- Displasia ectodérmica, con anomalías oculares dentales y ungueales.

c.- Hexadactilia en manos, menos frecuentemente en pies.

Se presenta en ambos sexos y en todas las razas, no se acompaña de alteraciones cromosómicas y se puede diagnosticar in útero (1)(4)(10).

#### HISTORIA

El primer caso de síndrome de Ellis Van Creveld fue reportado por McIntosh en 1933, en un niño que fue encontrado ahogado en un río en Amsterdam, posteriormente Ellis y Van Creveld profesores de pediatría en Edimburgo y Amsterdam respectivamente lo describieron.

TESIS CON  
FALLA DE ORIGEN

y genéticas, comentando las diferentes clasificaciones, señalando las entidades con las que se realiza el diagnóstico diferencial y el pronóstico, para que el médico pueda ofrecer un asesoramiento genético adecuado.

#### DEFINICION

La base para el diagnóstico de este síndrome la constituyen tres aspectos:

a.- Osteocondrodisplasia, caracterizada por enanismo desproporcionado con tronco y cráneo normales, acostamiento de las porciones distales de las extremidades.

b.- Displasia ectodérmica, con anomalías oculares dentales y ungueales.

c.- Hexadactilia en manos, menos frecuentemente en pies.

Se presenta en ambos sexos y en todas las razas, no se acompaña de alteraciones cromosómicas y se puede diagnosticar in útero (1)(4)(10).

#### HISTORIA

El primer caso de síndrome de Ellis Van Creveld fue reportado por McIntosh en 1933, en un niño que fue encontrado ahogado en un río en Amsterdam, posteriormente Ellis y Van Creveld profesores de pediatría en Edimburgo y Amsterdam respectivamente lo describieron.

TESIS CON  
FALLA DE ORIGEN



como el "enanismo de los seis dedos", McKusick (9), reportó 89 casos en los "Old Order Amish" en un amplísimo estudio en 1980 señalando su característica autosómica recesiva, en el mismo año Da Silva (5), reportó 15 casos en Brazil, en 1979 se publica en México el primer caso reportado por Cortéz (3).

#### CLASIFICACION

Las osteopatías genéticas han sido clasificadas por numerosos autores, Haremos una revisión de las más aceptadas, la primera de ellas es la propuesta por el grupo de Roma en 1970, quienes clasifican las osteocondrodisplasias en:

1.- Defectos del desarrollo de los huesos largos y/o columna.

2.- Desarrollo desorganizado del cartílago y de los componentes fibrosos del esqueleto.

3.- Anomalías de la densidad, estructura cortical diafisiaria y/o modelo metafisiario.

A su vez los defectos del desarrollo de los huesos tubulares y/o columna se subdividen en:

a).- Manifestados al nacimiento.

1. Acondrogénesis
2. Nanismo tanatoforo
3. Acondroplasia
4. Ccondrodistrofia calcificante
5. Nanismo metatrópico.

TESIS CON  
FALLA DE ORIGEN

como el "enanismo de los seis dedos", McKusick (9), reportó 89 casos en los "Old Order Amish" en un amplísimo estudio en 1980 señalando su característica autosómica recesiva, en el mismo año Da Silva (5), reportó 15 casos en Brazil, en 1979 se publica en México el primer caso reportado por Cortéz (3).

#### CLASIFICACION

Las osteopatías genéticas han sido clasificadas por numerosos autores, Haremos una revisión de las más aceptadas, la primera de ellas es la propuesta por el grupo de Roma en 1970, quienes clasifican las osteocondrodisplasias en:

1.- Defectos del desarrollo de los huesos largos y/o columna.

2.- Desarrollo desorganizado del cartílago y de los componentes fibrosos del esqueleto.

3.- Anomalías de la densidad, estructura cortical diafisiaria y/o modelo metafisiario.

A su vez los defectos del desarrollo de los huesos tubulares y/o columna se subdividen en:

a).- Manifestados al nacimiento.

1. Acondrogénesis
2. Nanismo tanatoforo
3. Acondroplasia
4. Condrodistrofia calcificante
5. Nanismo metatrópico.

TESIS CON  
FALLA DE ORIGEN

6. Nanismo diatrófico
  7. Displasia condroectodermica  
(Ellis Van Creveld)
  8. Displasia toracico asficciante
  9. Displasia espéndilo epifisiaria  
congénita
  10. Nanismo mesomiélico (tipo Nievergelt,  
tipo Langer)
  11. Disostosis Cleido-craneal, de Pierre  
Marie.
- b).- Manifestadas en épocas posteriores.
1. Hipoacodroplasia
  2. Condrodisplasia metafisiaria tipo  
Jensen
  3. Condrodisplasia metafisiaria tipo  
Schmith
  4. Hipoplasia trico-cartilaginosa de  
Mckusick
  5. Condrodisplasia con malabsorción y  
neutropenia
  6. Displasia espéndilo-metafisiaria  
(Kozlowsky)
  7. Displasia epifisiaria múltiple  
(varias formas)
  8. Displasia espéndilo-epifisiaria  
forma pseudoacodroplásica
  9. Displasia espéndilo epifisiaria  
tardía

TESIS CON  
FALLA DE ORIGEN

10. Acrodisplasias: síndrome trico-rino-falángico (Giedion)

- Displasia epifisiaria (Thieman)
- Displasia epifisio-metafisiaria (Brailsford)

Otra clasificación interesante es la propuesta por F. Collado (6), quien propone una nueva sistematización basada en las alteraciones de la histogénesis, la cuál describimos en seguida.

Las alteraciones de la histogenesis ósea pueden suceder en los siguientes niveles:

1o. En los huesos de osificación conjuntiva, dando lugar a las conjuntivodisplasias.

2o. En el cartílago fértil condrocitario, originando las condrodisplasias.

3ro. En las trabéculas óseas, provocando las trabeculodisplasias.

4to. En el periostio y endostio produciendo las periostio-endostio-displasias.

5to En el tejido fibroso óseo, dando lugar a las fibrodisplasias.

6to. En distintos tejidos, originando las formas mixtas.

En el grupo de las condrodisplasias el cartílago de crecimiento se ve alterado en su desarrollo normal dando por resultado la pérdida de la arquitectura columnar, alterando la forma, el tamaño y la estructura del condrocito, esta alteración sucede en todos aque-

TESIS CON  
FALLA DE ORIGEN

llos lugares en que existe cartílago fértil, es decir en las fisis de los huesos tubulares, epífisis, columna, pelvis, costillas, etc... y van a dar cambios radiológicos a todos estos niveles. La enfermedad tipo de este grupo es la acondroplasia, cuadro similares y otras enfermedades como el síndrome de Ellis Van Creveld están incluidas en este grupo y representan variantes clínicas de una alteración común consistente en moderado o severo nanismo derivado de la alteración del cartílago de crecimiento (6).

#### CARACTERISTICAS RADIOLOGICAS

Entre las características radiológicas más importantes en la displasia condroectodérmica o síndrome de Ellis Van Creveld se encuentran:

- 1.- Exadactilia axial o postaxial, con o sin fusión de los metacarpianos y/o de las falanges.
- 2.- En el recién nacido se encuentra displasia de la pelvis con huesos ilíacos pequeños e imágenes en ganchos o sierra en los acetabulos, osificación prematura de la cabeza femoral, algunas veces tórax estrecho y costillas cortas, las alteraciones de la pelvis y del tórax tienden a normalizarse con la edad.
- 3.- Acortamiento progresivo de las porciones distales de las extremidades, ensanchamiento de las falanges medias e hipoplasia de falanges distales.
- 4.- En el lactante y escolar, fusión del hueso grande y ganchudo del carpo.

TESIS CON  
FALLA DE ORIGEN

llos lugares en que existe cartílago fértil, es decir en las fisis de los huesos tubulares, epífisis, columna, pelvis, costillas, etc... y van a dar cambios radiológicos a todos estos niveles. La enfermedad tipo de este grupo es la acondroplasia, cuadro similares y otras enfermedades como el síndrome de Ellis Van Creveld están incluidas en este grupo y representan variantes clínicas de una alteración común consistente en moderado o severo nanismo derivado de la alteración del cartílago de crecimiento (6).

#### CARACTERISTICAS RADIOLOGICAS

Entre las características radiológicas más importantes en la displasia condroectodérmica o síndrome de Ellis Van Creveld se encuentran:

- 1.- Exadactilia axial o postaxial, con o sin fusión de los metacarpianos y/o de las falanges.
- 2.- En el recién nacido se encuentra displasia de la pelvis con huesos ilíacos pequeños e imágenes en ganchos o sierra en los acetabulos, osificación prematura de la cabeza femoral, algunas veces tórax estrecho y costillas cortas, las alteraciones de la pelvis y del tórax tienden a normalizarse con la edad.
- 3.- Acortamiento progresivo de las porciones distales de las extremidades, ensanchamiento de las falanges medias e hipoplasia de falanges distales.
- 4.- En el lactante y escolar, fusión del hueso grande y ganchudo del carpo.

TESIS CON  
FALLA DE ORIGEN

## GENETICA

El síndrome de Ellis Van Creveld es una alteración que se hereda con carácter autosómico recesivo con una considerable variabilidad de expresión (9)(5), en el cual solo se ha documentado consanguinidad en una tercera parte de los casos reportados (1), los trabajos más importantes son los realizados por Mckusick en los "Old Order Amish" de Pensilvania, se trata de una comunidad cerrada cultural y genéticamente, no aceptan entre sus costumbres las ventajas que ofrece la vida moderna, no usan automóvil ni luz eléctrica, la educación es elemental y la imparten ellos mismos a sus hijos, no permiten mezclas con otras razas, su religión no les permite usar más ropas que las que ellos mismos fabrican. Actualmente existen 75000 personas concentradas principalmente en el norte de E.U. pequeños grupos se encuentran en el norte de México, Durango, Sonora, Chihuahua, el 80% se encuentra en Pensilvania U.S. son descendientes de Suizos en donde se originó esta orden, emigrados a los E.U. en 1730. En esta comunidad se da el fenómeno de clonación o de "fundador", dado que la consanguinidad en el matrimonio así como la familia numerosa permiten la manifestación de caracteres recesivos de los cuales son frecuentes en esta comunidad: el síndrome de Ellis Van Creveld y el síndrome hipoplasia trico-cartilaginosa. Es probable que un antecesor (fundador) fuera portador del defecto, el cual se empezó a manifestar hasta la 4ta generación en 10 generaciones estudiadas por Mckusick.

TESIS CON  
FALLA DE ORIGEN

En Brazil Da Silva (5), reportó 15 casos en una comunidad "cerrada" estudiada por él, señalando pequeñas variantes en comparación con el grupo Amish, por ejemplo: las alteraciones cardíacas encontradas en el grupo brasileño fueron del 50% contra el 60% del grupo Amish, los brasileños no presentaron displasias ungueales y un factor estudiado en este grupo fueron los dermatoglifos encontrándose un aumento significativo en el número de tri radios concéntricos en el síndrome de Ellis Van Creveld. En ambos grupos se da el "efecto de fundador" el cual podemos resumir brevemente: si en un reducido número de fundadores que forman una comunidad hay un miembro con un alelo recesivo poco frecuente, la incidencia de éste es mayor dentro de la comunidad que sin él (Mayer 1963).

#### DIAGNOSTICO DIFERENCIAL

La polidactilia, las alteraciones ungueales y cardíacas, así como las alteraciones radiológicas de la pelvis y los huesos largos, permiten establecer el diagnóstico diferencial con la displasia torácica asficciante que también es congénita y autosómica recesiva pero habitualmente letal a corto plazo (3) por restricción respiratoria. La polidactilia y el tórax estrecho también se observan en los síndromes con polidactilia y cogtillas cortas (11) como en el tipo Majewski en el cual existe marcado acortamiento de la tibia, paladar hendido

TESIS CON  
FALLA DE ORIGEN



En Brazil Da Silva (5), reportó 15 casos en una comunidad "cerrada" estudiada por él, señalando pequeñas variantes en comparación con el grupo Amish, por ejemplo: las alteraciones cardíacas encontradas en el grupo brasileño fueron del 50% contra el 60% del grupo Amish, los brasileños no presentaron displasias ungueales y un factor estudiado en este grupo fueron los dermatoglifos encontrándose un aumento significativo en el número de triradios concéntricos en el síndrome de Ellis Van Creveld. En ambos grupos se da el "efecto de fundador" el cual podemos resumir brevemente: si en un reducido número de fundadores que forman una comunidad hay un miembro con un alelo recesivo poco frecuente, la incidencia de éste es mayor dentro de la comunidad que sin él (Mayer 1963).

#### DIAGNOSTICO DIFERENCIAL

La polidactilia, las alteraciones ungueales y cardíacas, así como las alteraciones radiológicas de la pelvis y los huesos largos, permiten establecer el diagnóstico diferencial con la displasia torácica asficciante que también es congénita y autosómica recesiva pero habitualmente letal a corto plazo (3) por restricción respiratoria. La polidactilia y el tórax estrecho también se observan en los síndromes con polidactilia y cogtillas cortas (11) como en el tipo Majewski en el cual existe marcado acortamiento de la tibia, paladar hendido

TESIS CON  
FALLA DE ORIGEN

la implantación baja de los pabellones auriculares asociado a malformaciones que incluyen displasias renales y malrotación intestinal, en el tipo Saladino Nonan, existen severas anomalías metafisiarias, riñones poliquisticos, hipoplasia pulmonar, atresia anal y anomalías de esofago y tracto urinario. Las características clínicas de estas dos entidades permiten establecer el diagnóstico diferencial con el síndrome de Ellis Van Creveld. El tipo de enanismo así como las características radiológicas son lo suficientemente típicas para poder diferenciarlas de otros tipos de enanismo como el metatrópico y el tanatofórico.

Recientemente se han descrito cardiopatías congénitas y malformaciones óseas asociadas, transmitidas con carácter autosómico dominante (2), el trabajo más interesante es el publicado por Curry y cols. (8), quien menciona un nuevo síndrome caracterizado por polidactilia, dientes cónicos, displasia ungueal y extremidades cortas, transmitido con carácter autosómico dominante, en ninguno de los 22 sujetos reportados, se encontraron alteraciones cardíacas y la estatura varió de 140 a 171 cm. este nuevo síndrome no ha sido aún clasificado.

En el siguiente cuadro comparativo se señalan las principales características entre el síndrome de Ellis Van Creveld y el cuadro estudiado por Curry.

TESIS CON  
FALLA DE ORIGEN

Cuadro 1.- Comparacion entre las características clinicas del síndrome de Ellis Van Creveld y el síndrome Polidactilia, Displasia Ungueal, Dientes Conicos y Extremidades cortas.

CARACTERISTICA	Ellis Van Creveld	Familia estudiada por Curry (8)
Polidactilia post-axial en manos.	100%	77% Usualmente un apéndice dermico
Polidactilia en pies	Ocacional	100%
Uñas	Pequeñas hipoplasicas	pequeñas dis- troficas 59%
Dientes	Dientes nata- les, oligodontia erupcion temprana	Conicos pequeños en el 59%
Defectos cardiacos	50 al 60%	Ausente
Torax	Pequeño	Normal
Frenillo oral	Grueso y/o multiples	Normal
Estatura adulta	108-152 cm.	140-171 cm.
Relacion segmento superior/inferior (adulto NI= 1.0)	1.4-1.5	1.06-1.2
Patrón hereditario	Autosomico Resesivo	Autosomico Dominante.

TESIS CON  
FALLA DE ORIGEN

## PRONOSTICO

Depende de la severidad de la cardiopatía congénita asociada la cual no es específica ni constante, ocurre en el 50-60% de los casos, predominan los defectos septales y del drenaje venoso sistémico, en los sujetos autopsiados se han puesto de manifiesto cardiopatías como: ventrículo único, hipoplasia pulmonar, ductus arteriosus, comunicación interventricular, canal A-V, drenaje pulmonar venoso anómalo total, persistencia de vena cava superior izquierda, transposición de los grandes vasos, deformidades de las válvulas mitral y tricúspide, hipoplasia del ventrículo izquierdo y de la aorta ascendente, medionecrosis quística de la aorta (10). Algunas de estas cardiopatías son susceptibles de tratamiento quirúrgico, otras no lo son y el paciente fallece un útero o a las pocas horas de haber nacido.

## TRATAMIENTO

Corrección de la cardiopatía si esta existe y es quirúrgica, la polidactilia habrá que valorar el caso si es funcional o no, si se cuida la estética, en la mayoría de los casos se ha optado por la cirugía, lo mismo puede decirse de las alteraciones dentales y ungueales. El mejor tratamiento es la prevención la cual se logra con un buen estudio genético y por lo mismo un adecuado asesoramiento y control de la fertilidad.

TESIS CON  
FALLA DE ORIGEN

## PRONOSTICO

Depende de la severidad de la cardiopatía congénita asociada la cual no es específica ni constante, ocurre en el 50-60% de los casos, predominan los defectos septales y del drenaje venoso sistémico, en los sujetos autopsiados se han puesto de manifiesto cardiopatías como: ventrículo único, hipoplasia pulmonar, ductus arteriosus, comunicación interventricular, canal A-V, drenaje pulmonar venoso anómalo total, persistencia de vena cava superior izquierda, transposición de los grandes vasos, deformidades de las válvulas mitral y tricúspide, hipoplasia del ventrículo izquierdo y de la aorta ascendente, medionecrosis quística de la aorta (10). Algunas de estas cardiopatías son susceptibles de tratamiento quirúrgico, otras no lo son y el paciente fallece un útero o a las pocas horas de haber nacido.

## TRATAMIENTO

Corrección de la cardiopatía si esta existe y es quirúrgica, la polidactilia habrá que valorar el caso si es funcional o no, si se cuida la estética, en la mayoría de los casos se ha optado por la cirugía, lo mismo puede decirse de las alteraciones dentales y ungueales. El mejor tratamiento es la prevención la cual se logra con un buen estudio genético y por lo mismo un adecuado asesoramiento y control de la fertilidad.

TESIS CON  
FALLA DE ORIGEN

PRESENTACION DE UN CASO

Historia Clinica del propositus:

Ficha de Identificacion:

Nombre: C. G. Hija.

Sexo: Femenino.

Fecha de nacimiento: 21 de diciembre de 1982.

Lugar de Nacimiento: H. G. Ignacio Zaragoza. I.S.S.S.T.E.

Antecedentes Heredofamiliares:

Madre viva de 21 años de edad, originaria del D.F. escolaridad primaria completa, ocupación secretaria, sueldo mensual 14000.00 pesos, estado civil unión libre, tabaquismo positivo durante tres años, AGO, menarca a los 13 años, con ciclos de 28 X 4, dismenorreica, vida sexual activa a los 18 años sin control de la fertilidad, G1, P1, FUM a mediados del mes de marzo, talla 153 cm. peso 58 kgs. aparentemente sana.

Padre vivo de 20 años de edad, originario del D.F. ocupación agente de transito, estado civil unión libre, tabaquismo positivo, aparentemente sano.

Abuelos paternos y maternos vivos sanos.

Refiere un tío paterno de 16 años de edad con la uña del 4to. dedo de la mano derecha hipoplásica.

Antecedentes perinatales:

Producto de la 1ra. gestacion, padres no consanguineos,

TESIS CON  
FALLA DE ORIGEN

embarazo con control prenatal desde el primer trimestre de 40 semanas de gestación, con ingestión de vitaminicos orales, durante el último trimestre cursó con flujo vaginal amarillo fétido habiendosele prescrito ampicilina en su clínica de adscripción, no refiere exposición a radiaciones. Trabajo de parto inducido por ruptura prematura de membranas de más de 24 hrs. de duración, liquido amniotico de aspecto normal, resuelto mediante parto distósico con aplicación de fórseps tipo Kielland por posición transversa persistente, obteniendose producto del sexo femenino con peso de 2975 grs. calificado con Apgar de 8/8, Silverman de 2/2, observandose desde su nacimiento desproporción entre el tamaño de las extremidades y el tronco, así como tetrapolidactilia postaxial. ver figura 1.

Exploracion fisica al nacimiento:

Somatometría, en centímetros. perimetro cefalico 33, perimetro toracico 29, perimetro abdominal 27, segmento inferior 16, segmento superior 32, pié 7, Relación segmento superior/segmento inferior 2, talla 48, peso 2975 grs.

Inspeccion general: recién nacida del sexo femenino, en buenas condiciones generales, aparentemente íntegra, mal conformada a expensas de desproporción tronco-extremidades, normoreactiva, bien hidratada, con buena coloración de piel y tegumentos, presenta polidactilia en las cuatro extremidades.



Cabeza: normocefala, pelo en mechones, normalmente implantado, fontanela anterior normotensa, fontanela posterior puntiforme, pupilas oculares isocoricas normoreflexicas, narinas permeables, conductos auditivos externos permeables, pabellones auriculares de aspecto normal, en cavidad oral presenta frenillo oral superior engrosado, no hay dientes.

Torax: movimientos respiratorios normales, ruidos cardiacos ritmicos de buena intensidad sin soplos, campos pulmonares bien ventilados.

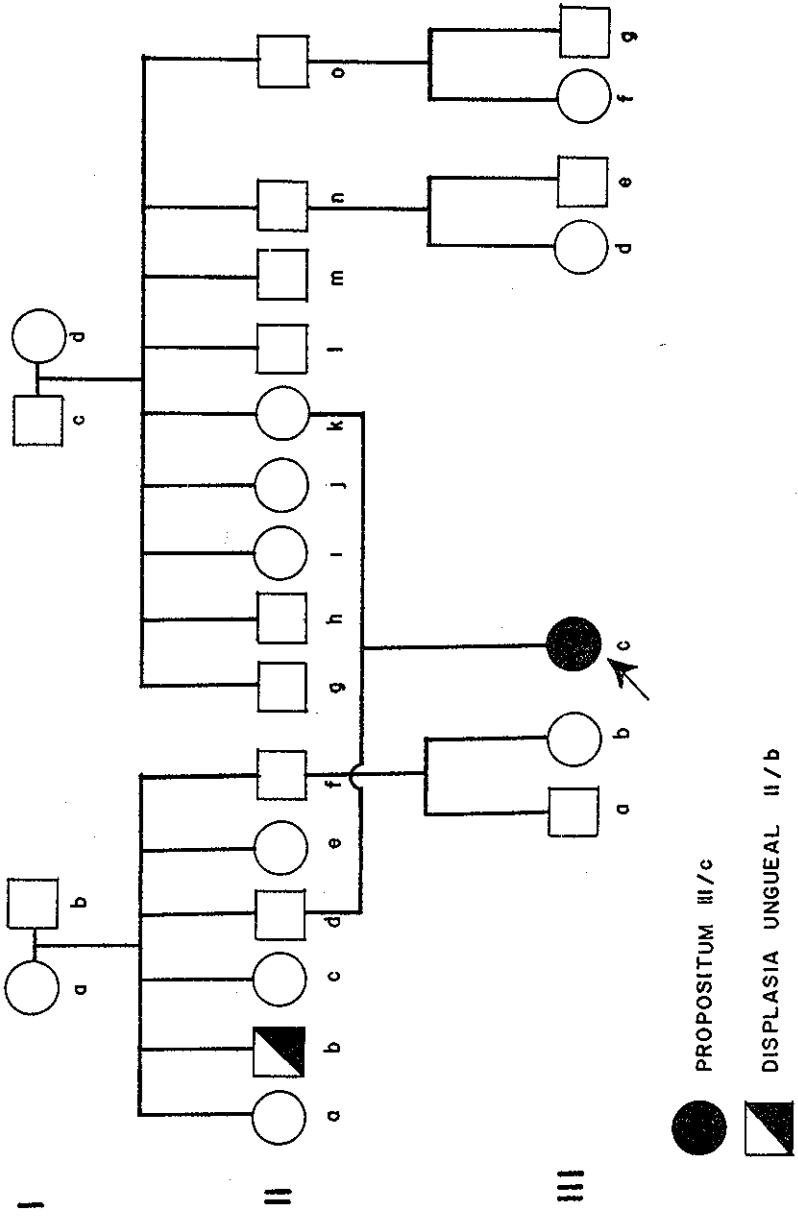
Abdomen: blando depresible, sin visceromegalias, se palpa separacion discreta de los musculos rectos del abdomen, peristalsis presente normal.

Extremidades: se observa acortamiento de las cuatro extremidades, en ambas manos se observa un dedo supernumerario bien formado en el lado cubital, en ambos pies existe un dedo supernumerario en el lado peroneal.

A la edad de un mes se le practico nueva somatometria en centimetros: perimetro cefalico 36.5, perimetro toracico 33, perimetro abdominal 35, talla 52, segmento inferior 18, relacion SS/SI 1.88, segmento superior 34, diametro biacromial 14, diametro bicrestal 8.4, perimetro de brazo 11, perimetro de pierna 12.2, mano 6, filtrum 1, distancia interpupilar 4, talla sentado 36. peso 3675 grs. En la figura 2 se incluye el perfil somatometrico y un comentario con respecto a las alteraciones que presenta.

TESIS CON  
FALLA DE ORIGEN





TESIS CON  
FALLA DE ORIGEN

FIGURAS Y ESTUDIOS RADIOLOGICOS



Figura 1. Recién nacida, en buenas condiciones generales, presenta tetrapoli-dactilia postaxial y desproporcion tronco extremidades.

TESIS CON  
FALLA DE ORIGEN

TESIS CON  
FALLA DE ORIGEN

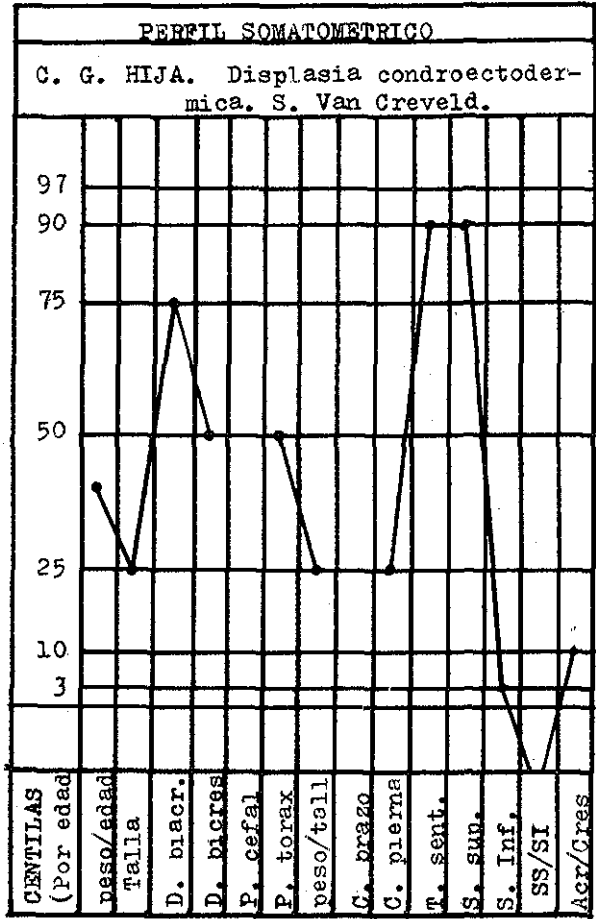


Figura 2. PERFIL SOMATOMETRICO.

Ramos Galvan. Somatometria en pediatria. estudio semilongitudinal en niños de la ciudad de México. Hosp. Ped. CMN. IMSS. 1975.

Comentario a la figura 2. Perfil somatometrico:

El perfil somatometrico muestra en cuanto a las medidas de crecimiento y nutricion un patrón percentilar dentro de tres canales, pero en cuanto al desarrollo muestra una franca desproporción de los segmentos corporales especialmente en la relación segmento superior/segmento inferior, que es lo esperado en un caso como el que nos ocupa.

TESIS CON  
FALLA DE ORIGEN

RADIOLOGIA

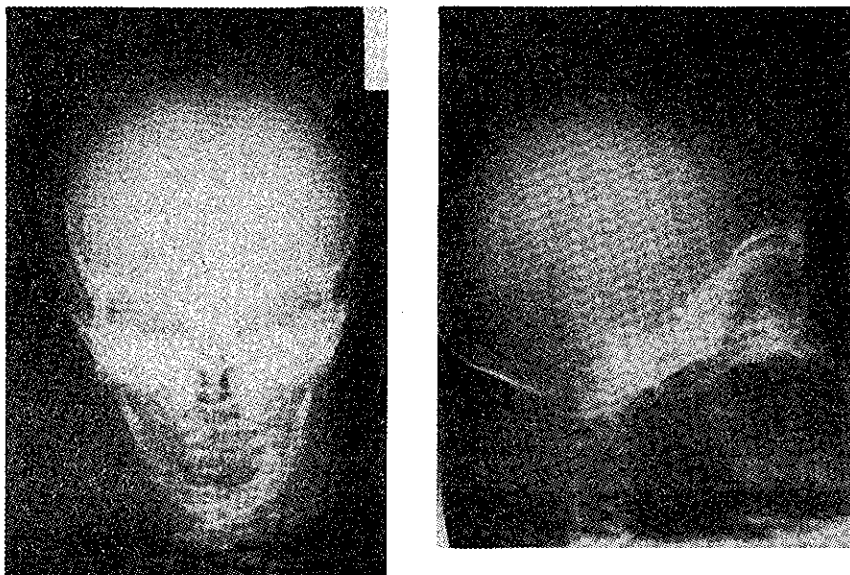


Figura 3. Radiografía simple de cráneo,  
A. P. y lateral, con características normales.

TESIS CON  
FALLA DE ORIGEN

ESTA TESIS NO DEBE  
SALIR DE LA BIBLIOTECA

RADIOLOGIA

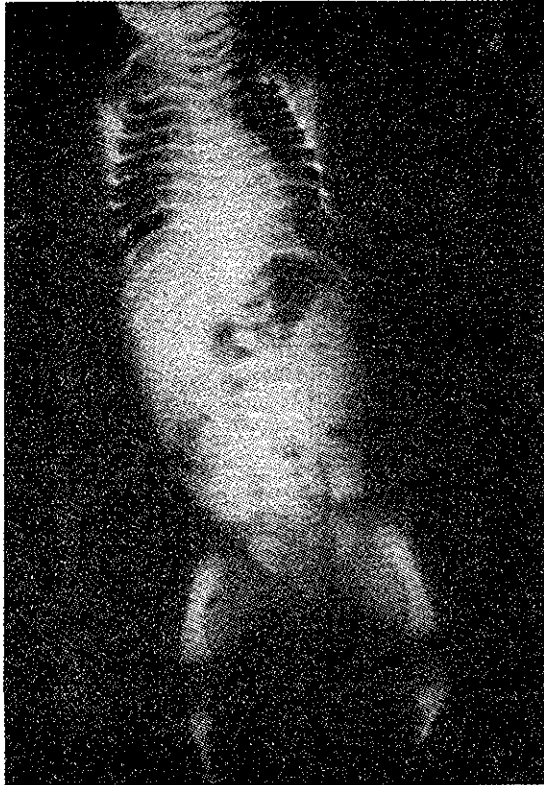


Figura 4. Radiografía toraco-abdominal, presenta torax discretamente alargado, el tamaño de las costillas es normal, silueta cardiaca normal. Existe hipoplasia de la p elvis, asi como ensanchamiento de las epifisis femorales y acortamiento de las porciones distales de las extremidades.

TESIS CON  
FALLA DE ORIGEN

RADIOLOGIA

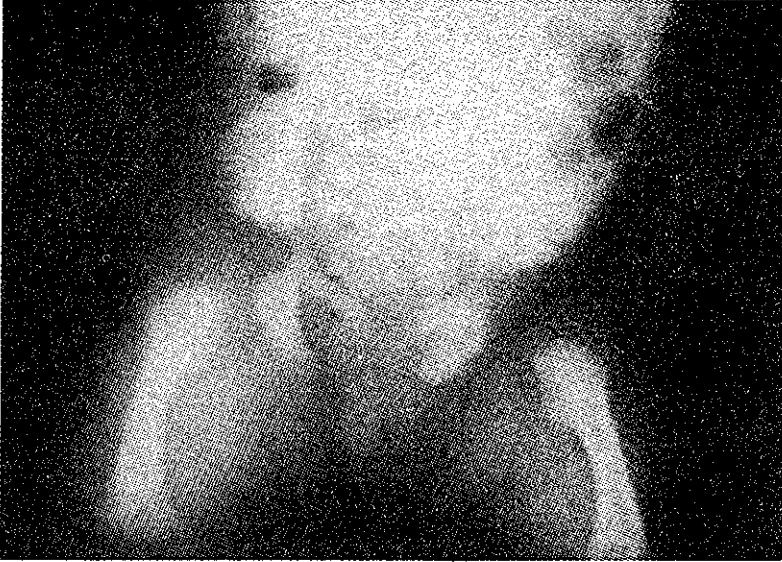


Figura 5. Radiografía de pelvis A.P. se observan huesos largos ensanchados, pélvis hipoplásica, pérdida de la imagen normal del acetábulo que adopta una forma de "sierra".

TESIS CON  
FALLA DE ORIGEN

RADIOLOGIA

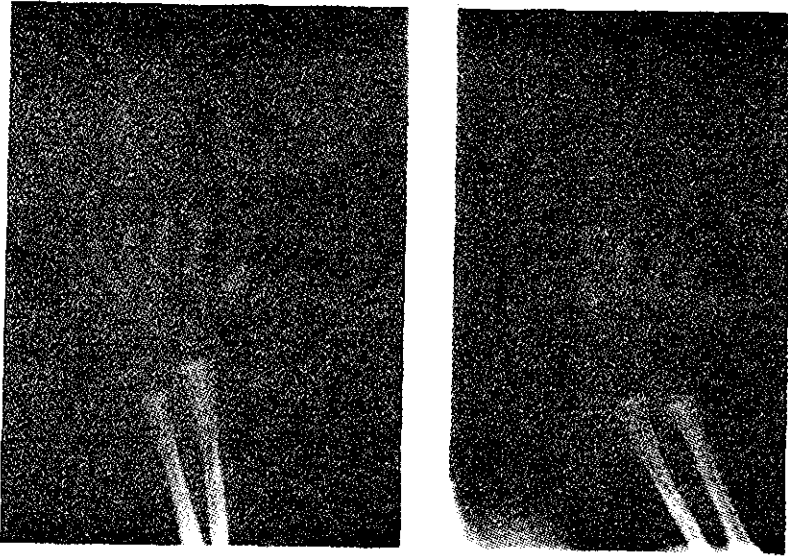


Figura 6. Radiografía de manos. Se observa polidactilia postaxial, fusion del 5to. metacarpiano con el metacarpiano supernumerario en la mano derecha, existe ensanchamiento de las falanges médias.

TESIS CON  
FALLA DE ORIGEN



RADIOLOGIA

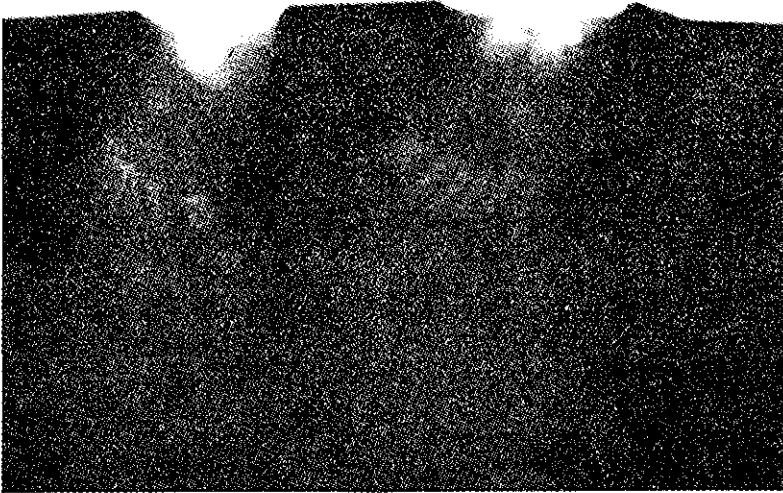


Figura 7. Radiografía de piés.  
Se observa polidactilia del lado  
peroneal, dato ocasional en la dis-  
plasia condroectodermica.

Diagnostico emitido en el servicio:

Displasia condroectodermica o síndrome de Ellis  
Van Creveld.

TESIS CON  
FALLA DE ORIGEN

## DISCUSION Y COMENTARIO

El diagnóstico de displasia condroectodérmica en nuestro paciente se basó en los siguientes datos:

- 1.- Polidactilia postaxial en las 4 extremidades.
- 2.- Acortamiento de las extremidades, más evidente en las porciones distales, lo cual fué demostrado con la grafica del perfil somatométrico.
- 3.- Alteraciones radiológicas consistentes en: polidactilia postaxial, engrosamiento de las falanges medias de las manos, fusión de metacarpianos en mano izquierda, hipoplasia de la pelvis con alteraciones en el acetábulo.
- 4.- El hecho de no haber encontrado alteraciones en los progenitores descartó la posibilidad de malformación heredada en forma dominante.
- 5.- Por lo que respecta al sujeto 11/b del pedigree, consideramos que se trata de una alteración "de novo" y que depende de herencia multifactorial o poligénica sin relación con la displasia condroectodérmica.

Analizando desde el punto de vista genético al grupo de condrodisplasias similares al síndrome de Ellis Van Creveld, consideramos que la alteración que determina la osteopatía se encuentra en un solo gen y depende de la variabilidad de penetrancia de éste la expresión fenotípica. El momento y sitio en que se ma-

TESIS CON  
FALLA DE ORIGEN

nifiesta bioquímicamente la alteración del gen durante el periodo embriogénico pudiera condicionar que un mismo síndrome tuviera diferentes patrones de transmitancia.

Las manifestaciones extraectodérmicas también es posible que dependan de la penetrancia del gen afectado y dependiendo de la severidad del daño con que se hayan dañado una o más hojas embrionarias serán las manifestaciones clínicas graves o no las que determinen el pronóstico del paciente.

#### AGRADECIMIENTO

Agradezco a la Dra. Susana Ramírez Jefe del servicio de genética del Hospital General "20 de noviembre" el haber revisado el manuscrito de este trabajo. Gracias.

TESIS CON  
FALLA DE ORIGEN

nifiesta bioquímicamente la alteración del gen durante el periodo embriogénico pudiera condicionar que un mismo síndrome tuviera diferentes patrones de transmitancia.

Las manifestaciones extraectodérmicas también es posible que dependan de la penetrancia del gen afectado y dependiendo de la severidad del daño con que se hayan dañado una o más hojas embrionarias serán las manifestaciones clínicas graves o no las que determinen el pronóstico del paciente.

#### AGRADECIMIENTO

Agradezco a la Dra. Susana Ramírez Jefe del servicio de genética del Hospital General "20 de noviembre" el haber revisado el manuscrito de este trabajo. Gracias.

TESIS CON  
FALLA DE ORIGEN

BIBLIOGRAFIA

- 1.- Josef Markany. Congenital Malformations. Notes and Coments. Year Book. Medical Publishers INC. 1871 cap. 85. 793-795.
- 2.- Oliveros Treviño. Cardiopatias Congenitas y malformaciones óseas asociadas. Bol. Med. Hosp, Infant. Vol XXXVI. num. 1, 1979.
- 3.- Cortéz Chavez. Displasia Condroectodermica (Sindrome de Ellis Van Creveld). Bol. Med. Hosp. Infant. Vol XXXVI. No. 3, 1979.
- 4.- Richard M. Goodman M.D. Athlas of The: Face in Genetics Disorders. The C.V. Mosby Company. Saint Louis 1977, p. 268-269.
- 5.- Da Silva; Janovits; de Alburquenque S.C. Ellis Van Creveld Syndrome: report of 15 cases in an inbred Kindred. J. Med. Genet. 1980 oct; 17 (5): 349-56.
- 6.- F. Collado; Nueva Sistematizacion de las Displasias Oseas Basada en las Alteraciones de la Histogénesis. Bol. Med. Hosp. Infant. Vol XXXVI No. 2. 1979.
- 7.- A. Peralta. Patologia del Crecimiento y Desarrollo del Niño. Ed. A. Peralta. 1975 cap. X.
- 8.- Cynthia F.R. Curry. Polydactyly, Conical Theth, Nail Dysplasia, and Short Limbs: A New autosomal Dominant Malformation Syndrome. Birth Defects: Original Article Series. Vol IV No 5B p 253-63 1979 The National Fundation.

TESIS CON  
FALLA DE ORIGEN

BIBLIOGRAFIA

- 9.- Mckusick V.A; The Amish. Endeavour 1980 4(2):52-7
- 10.- F. Garcia Gallego; Pascual Marcos S; Oliver J.M.  
Plaza I; Perez De Lema J.A. ; Carretero F; Gil  
Aguado Sobrino N; Nuñez L; Villalobos J.L.  
Ellis Van Creveld Syndrome With Cardiac Involment  
(Common atrium, persistence of the left superior  
vena cava atresia of the coronary sinus).  
Rev. Esp. Cardiol. 1981; 34 (1): 77-80.
- 11.- Sillence D.O; Horton W.A. Rimoin D.L.  
Morfologic studies in the Skeletal Displasia.  
Am. J. Pathol. 1979. Sep; 96(3): 813-70.

TESIS CON  
FALLA DE ORIGEN