

# Displasia condroectodérmica (Síndrome de Ellis van Creveld)

## Estudio de un caso

C. I. FERNANDEZ y J. GASCO

### RESUMEN

Se describe un caso de displasia condroectodérmica (síndrome de Ellis-Van Creveld), tal vez el primero publicado en la literatura española revisada, así como sus características clínicas típicas: Polidactilia, condrod displasia, anomalías ectodérmicas, cardiopatía congénita y otras anomalías asociadas.

Se describen las características radiológicas, diagnóstico diferencial, evolución y tratamiento.

Descriptores: Displasias óseas. Displasia condroectodérmica (Síndrome de Ellis-Van Creveld).

### SUMMARY

**A case of Chondroectodermal dysplasia (Ellis-van Creveld's syndrome) is reported, probably the first one in the Spanish literature, with its typical clinic signs: Polidactilia, Chondrodysplasia, Ectodermal anomalies, congenital heart deformities and associated anomalies.**

**The radiologic picture, differential diagnosis and treatment of this case are described.**

**Key words: Bone diseases development. Chondroectodermal dysplasia (Ellis-van Creveld syndrome).**

En 1940 RICHARD W. B. ELLIS y S. VAN CREVELD publican 3 casos, dos propios y uno cedido por S. LAVINE, de New York, portadores de una bizarra afección de anomalías, por cuanto unas son de estirpe mesodérmica en tanto otras son de estirpe epitelial. Las anomalías ectodérmicas afectan al pelo, dientes y uñas; las que afectan al mesodermo se centran en la polidactilia, condrod displasia y cardiopatía congénita, todo ello en niños de talla reducida que difícilmente pasan de los 135 cm.

Insisten estos autores en que aunque muchos casos atípicos de acondroplasia y de condroosteodistrofia se han relacionado

con anomalías asociadas y por otra parte son numerosas las publicaciones dedicadas a la displasia ectodérmica congénita, no encontraron precedentes válidos de estas asociaciones por lo que consideran justificado su disgregación para constituir una entidad nosológica independiente. Algunos autores han querido ver en la descripción que MC INTOSH (1933) hace en la décima edición de «Diseases of infancy and childhood» un precedente claro del cuadro que nos ocupa y ELLIS y VAN CREVELD admiten analizando las ilustraciones y algunas particularidades clínicas de los casos referidos por MC INTOŠH, que se trata de

casos incompletos del mismo síndrome. Para MAROTEAUX (1974) este síndrome había sido observado anteriormente por MOUCHET en 1910, si bien lo consideró como una forma atípica de acondroplasia.

En 1962, de nuevo ELLIS con ANDREW dedican atención al problema y logran tabular 36 casos con otros dos estudiados por ellos, es decir 38; sólo seis años más tarde LINCH y cols. (1968) se refieren ya a 103 casos, al tiempo que comunican el segundo caso en su paciente de raza negra.

En la revisión bibliográfica efectuada en la preparación del presente trabajo no hemos encontrado ninguna publicación en lengua castellana, lo que unido a la oportunidad de haber estudiado un caso recientemente creemos justifica su publicación para conseguir mayor difusión en nuestros medios.

#### Descripción del caso

J. R. F. (Historia núm. 79.188). Paciente de 15 años de edad que va a consultar por deformidad en ambas rodillas el 23 de octubre de 1978.

Nacido por embarazo a término y parto espontáneo con presentación cefálica, pesando al nacer 3.900 gramos. No había historia de consanguinidad en sus padres. La madre

había tenido otros tres embarazos con niños que viven actualmente sanos. Desde el nacimiento le fue observada una polidactilia de ambas manos.

La dentición fue anormal tanto en aparición como en distribución y forma de las piezas dentarias. Los incisivos superiores aparecieron a los 12 meses y los molares a los 9 meses, faltándole los incisivos inferiores.

A los 21 meses de edad fue diagnosticado y tratado de una bronquitis aguda en un centro hospitalario. No se han registrado otras infecciones respiratorias desde entonces, salvo resfriados banales.

A los 8 años de edad fue intervenido de la polidactilia en otro centro hospitalario, reseándole un sexto dedo con implantación cubital en ambas manos. Aporta radiografía de ambas manos de aquella época (fig. 1 A y 1 B).

La exploración clínica del paciente mostraba un varón de 55 Kg de peso y de 165 cm de altura. A pesar de que la talla no era excesivamente reducida, su tronco era largo en relación a sus extremidades que eran algo más cortas en sus segmentos distales en relación a los proximales (fig. 2 A y 2 B).

El cráneo era escafocefálico, cara algo triangular y pelo normal tanto en distribución como en calidad y cantidad.

En la boca aparecían pliegues en el surco gingivolabial superior pero escasos y finos. La exploración dentaria muestra defecto de alineación y conformación de las piezas (figura 3 A y 3 B).

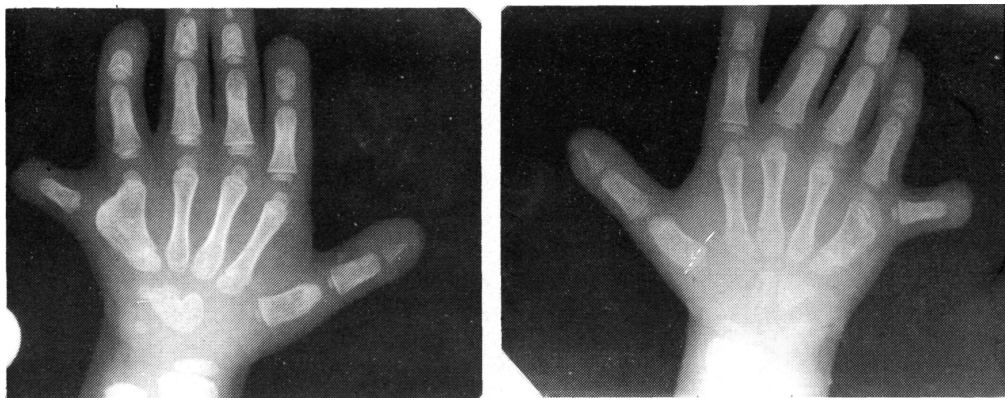


FIG. 1 A y 1 B. — Radiografía proyección anteroposterior donde se observa la polidactilia, fusión laterolateral de V y VI metacarpianos, fusión de hueso grande y ganchoso y la anormal osificación de las falanges distales.

La exploración cardíaca y abdominal era normal al igual que los genitales.

Las manos son anchas y planas y con una ligera prominencia en el lado cubital de ambas causada por el sexto dedo que le fue amputado. Las uñas son pequeñas, finas y no sobrepasan el pulpejo de los dedos. Los dedos son anchos, acortados distalmente y sin pliegues en el dorso de articulaciones interfalángicas. Los pulpejos están algo aumentados de tamaño y existen actitudes en flexión de articulaciones interfalángicas, siendo especialmente acusadas en el quinto dedo de ambas manos (fig. 4).

La movilidad y aspecto de antebrazos, codos y hombros era normal.

En los miembros inferiores era aparente el acortamiento ligero de los segmentos distales respecto a los proximales. Las rodillas presentaban una actitud en varo siendo más acusado en la derecha y que fue el motivo por el cual acudió a consultar el paciente (fig. 5). Ambas rótulas eran normales respecto a alineación y tamaño. El arco de movimiento en rodillas era normal y no así el de las caderas en las que era patente una disminución de la rotación interna.

También llamaba la atención la deformi-

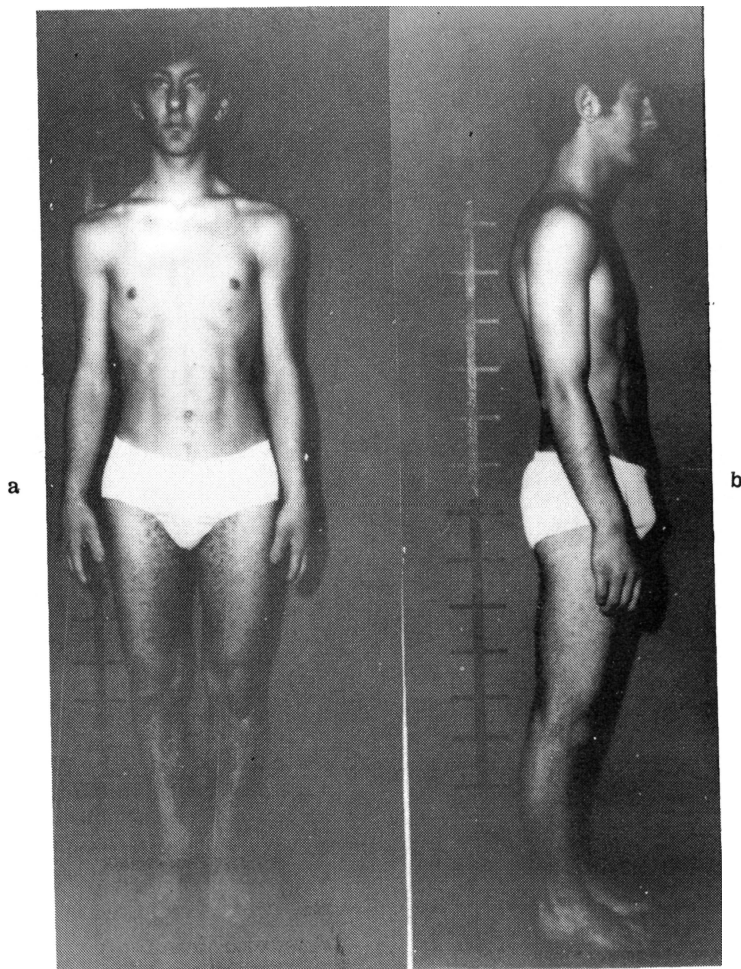


FIG. 2. — Aspecto del paciente en el que se observa el ligero acortamiento de los miembros a expensas de los segmentos distales.

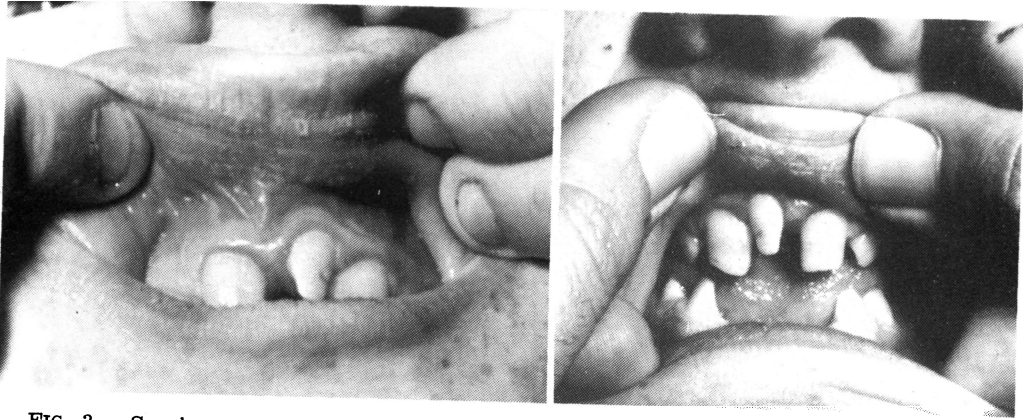


FIG. 3.— Se observa en la primera imagen de la izquierda los restos de los frenículos gingivolabiales característicos de esta displasia y en la imagen de la derecha es patente las anomalías dentarias.

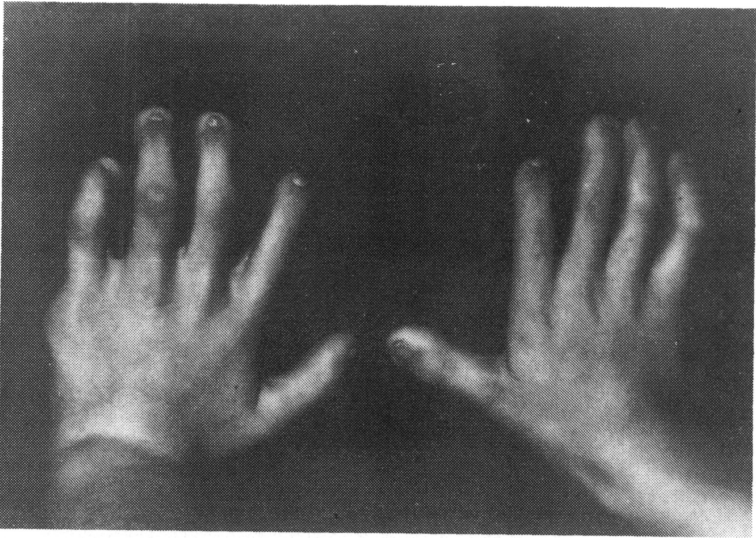


FIG. 4.— Aspecto de las manos, observándose las anomalías ungueales, y la contractura en flexión ligera de las articulaciones interfalángicas del IV y V dedos.

dad de ambos pies en cavo por caída de ambas paletas metatarsianas, estando bien alineados los retropiés en ligero valgo. Había una ligera garra de dedos y un *hallux valgus* bilateral (fig. 6). No existía polidactilia pero sí anomalías ungueales similares a las descritas en las manos.

**Estudio radiográfico.**—El análisis de las radiografías realizadas mostró hallazgos de condrodisplasia. La proyección antero-posterior de pelvis mostraba unas alas ilíacas an-

chas y en la zona supraacetabular de ambas caderas un defecto de remodelación que hace describir al perfil óseo una línea convexa en lugar de cóncava. Las interlíneas articulares y porciones femorales superiores parecían normales en morfología y estructura (fig. 7).

Los huesos largos, especialmente las tibias eran algo más cortos y anchos de lo normal y además con anomalías metafisarias. Presentaban una incurvación en varo tanto por participación diafisaria como por deformidad epifisaria tibial, siendo más acentuado en la





FIG. 5. — Aspecto de ambas rodillas apreciándose la ligera deformidad en varo, más acusada en el lado derecho.

tibia derecha (fig. 8). En ambas tibias y en su región diafisaria proximal se observaron, en la derecha, una tumorcación de carácter osteolítico, excéntrica y con aspecto multi-quistico sospechosa de ser de estirpe cartilaginosa y del tipo encondroma; mientras en la izquierda aparecía una imagen densa, bien delimitada sobre la cortical posterior de la tibia que parece ser una enostosis. Aparte de la malformación epifisaria ligera tanto de la vertiente femoral como de la tibial, también es visible una ligera alteración de la placa fisaria y fracaso de la remodelación metafisaria tibial, tanto superior como inferior.

Las proyecciones dorsoplantar y perfil de ambos pies muestran grave deformidad con



FIG. 7. — Radiografía anteroposterior de pelvis en la cual se observan unas alas iliacas anchas y una falta de remodelación en la porción supraacetabular. Las articulaciones coxofemorales eran normales.

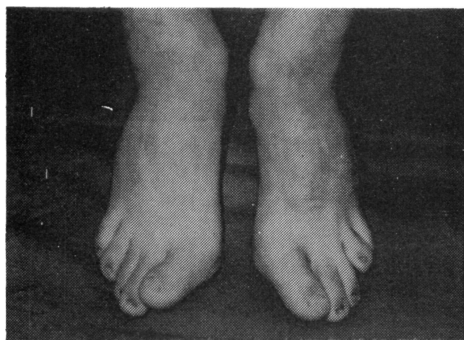


FIG. 6. — Aspecto dorsoplantar de ambos pies con la deformidad de la paleta metatarsiana, el *hallux valgus* bilateral y las deformidades ungueales.



FIG. 8. — Radiografía anteroposterior de ambas rodillas realizada en ortostatismo en la cual se observa cómo el varismo ligero es de componente tibial. Se aprecia ligera deformidad de las epífisis y fallo de remodelación metafisaria.

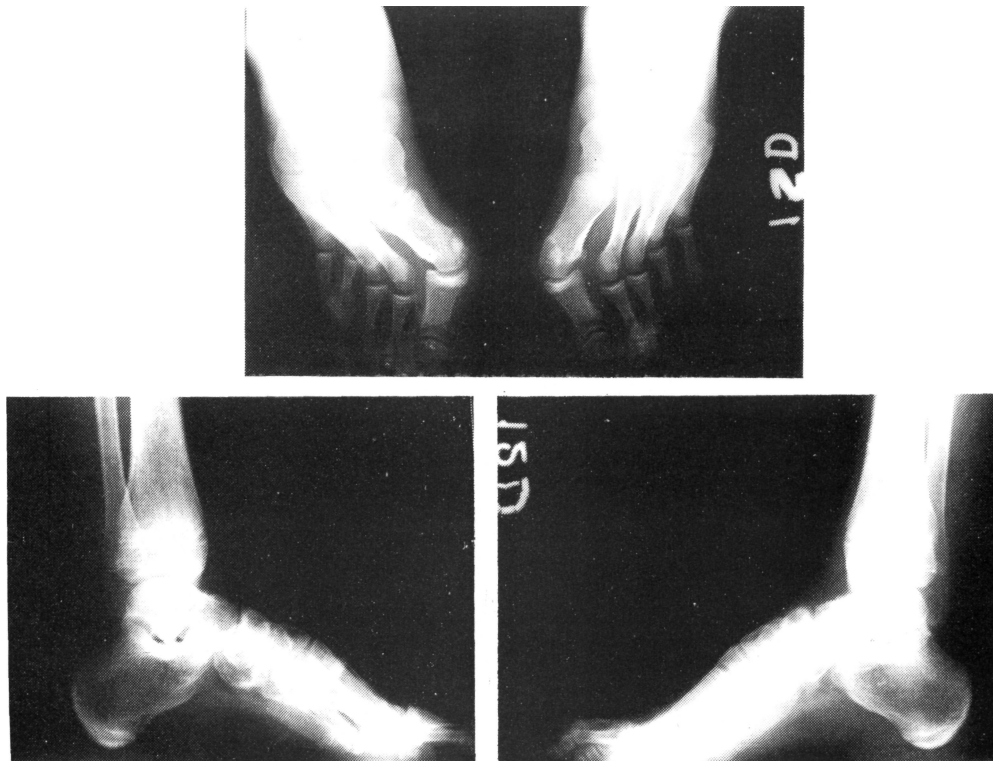


FIG. 9 A y 9 B.—Radiografías dorsoplantares y perfiles de ambos pies en las que se aprecia el *hallux valgus*, la deformidad en cavo y la anormal remodelación metafisaria tibial distal.

cavo acentuado y metatarsianos cortos y anchos. El segundo y tercer metatarsiano de ambos pies parecen fusionados a las cuñas. El acortamiento de los huesos se hace más intenso en las falanges distales, siendo éstas atróficas y de forma cónica (fig. 9 A y 9 B).

No se observaron anomalías en las proyecciones anteroposterior y perfil del cráneo, tórax y raquis.

La proyección anteroposterior de manos era demostrativa. En una de ellas realizada al paciente en su infancia y antes de ser intervenido de su polidactilia bilateral (figura 1 A y 1 B) se observa un sexto dedo de implantación cubital con fusión laterolateral de quinto y sexto metacarpiano. Fusión de huesos grande y ganchoso. Metacarpianos cortos si se comparan con las primeras falanges y trastornos de osificación en falanges distales. Todo ello hallazgos significativos de la displasia que estamos estudiando. El control radiográfico actual de las manos, muestra de manera más evidente los hechos que estamos comentando con la típica y ya seña-

lada fusión carpiana entre hueso grande y ganchoso, acortamiento de los metacarpianos y su falta de remodelación metafisaria y el aspecto cónico de las falanges distales (figura 10).

*Estudio cardiovascular.*—No había taquicardias, cianosis y signos auscultatorios anormales cardíacos. La radiografía anteroposterior y perfil de tórax no demostraba anomalías en el tamaño y situación de la silueta cardíaca. El fonocardiograma era normal y el estudio electrocardiográfico únicamente mostró un bloqueo auriculoventricular de primer grado.

*Sistema génito-urinario.*— Tanto el pene como los testículos eran normales. Los riñones no eran palpables y en la orina no habían anomalías microscópicas y bioquímicas.

*Aparato respiratorio.*— Los valores espirográficos dieron como resultado una ligera disminución de los valores ventilatorios de tipo

obstructivo y que no se modificaron tras la administración de un aerosol broncodilatador.

*Investigaciones citogenéticas.* — Tanto el cariotipo del paciente como el de sus padres eran normales.

*Intervención.* — El 8 de febrero del año 1979 se realiza una osteotomía metafisaria de tibia, resecano una cuña externa para corregir el varo tibial. La corrección de la deformidad tibial es excelente como demuestra el control radiográfico realizado dos años después (fig. 11).

PIERRE MAROTEAUX (1974) al clasificar las displasias esqueléticas reserva un apartado para aquéllas que se diagnostican en función de otros motivos distintos al retraso de crecimiento. Agrupa en este apartado tres procesos:

— Displasia cleidocraneal, descubierta habitualmente en función del defecto de la calvaria en su osificación o de las anomalías claviculares.

— Displasia torácica asfixiante en la que la estrechez torácica es el hecho más sobresaliente y en la que casi habitualmente es letal sin que pueda incluirse dentro del grupo de las displasias incompatibles con la vida, tales como el enanismo tanatóforo, acondrogénesis, etc.

— Displasia condro-ectodérmica de Ellis y van Creveld.

En cuanto a hechos conocidos relacionados con la *herencia* es preciso referirse a los 38 casos tabulados por ELLIS y ANDREW (1962) ya que en ellos encontraron cinco pares de gemelos y una de las parejas estaba constituida por un par de gemelos dicigóticos por lo que al menos existen pruebas de que 10 han tenido hermanos o hermanas afectados. Nunca se ha encontrado un solo caso en el que el síndrome estuviera a la vez en padres e hijos, si bien se ha de admitir la presencia de elementos aislados del síndrome ya en pro-

genitores, gemelos o parientes próximos. Es curioso cómo en el caso sexto revisado por estos autores y en 12 niños familiares del paciente se encontraban un hermano con enanismo y polidactilia, una hermana con polidactilia simple, 4 hermanos con anomalías dentales, uno con cardiopatía congénita, uno con pie zambo y 4 normales. Los padres eran primos hermanos. La consanguinidad de los padres se puso de manifiesto en 9 de 33 matrimonios cuando la incidencia esporádica debería ser del 1 por 100 (STERN, 1949) siendo esta incidencia mucho más alta de la que se puede considerar atribuirse a la casualidad.

Todo esto asociado a la presentación del síndrome en gemelos, evidencia que la displasia condroectodérmica tiene un modo de transmisión autosómico recesivo.

METRAKOS y FRASER (1954) realza la importancia práctica de estos hechos de cara a un consejo genético ya que permite al menos advertir sobre cierta base a los padres del riesgo de que los siguientes niños puedan presentar la misma afección.

Aunque Mc KUSICK (1964) en EE. UU. encontró este síndrome en uno o más miembros de las 23 familias descendientes de los Amish en la zona de Lancaster, del estado de Pennsylvania, no parecen jugar un importante papel en la etiología los diversos grupos étnicos ya que el síndrome ha sido descrito en latinos y europeos del norte, árabes, israelitas, turcos y negros.

La *patogenia* es totalmente ignorada. Se conocen algunas observaciones histológicas que informan de aspectos parciales del desarrollo del proceso pero falta tal vez una visión de conjunto en la interpretación patogénica del cuadro. En este sentido CLAVEL, GOMAR y VAQUERO (1973) recuerdan como en el desarrollo de los esbozos embrionarios de los miembros, el ectodermo de revestimiento parece comportarse como un «inductor» para el normal des-



FIG. 10.— Radiografía anteroposterior de ambas manos actual, en la que se observa en el V metacarpiano los restos de implantación del sexto dedo, la deformidad en cono de las falanges distales, visibles a nivel del pulgar y la fusión carpiana entre hueso grande y ganchoso.



FIG. 11.— Radiografía anteroposterior de rodillas en órtoestatismo a los dos años de la intervención en la cual se observa la corrección del varismo tibial. Son visibles el encondroma en la región diafisaria alta de la tibia derecha y la enostosis en el lado izquierdo.

arrollo de las formaciones mesodérmicas y por tanto también óseas periféricas.

En el estudio necrópsico del caso de DEBRÉ y cols. (1952) se revisó la epífisis femoral superior que estaba muy modificada, aplastada en champiñón, haciendo difícil precisar los límites entre la cabeza y cuello femoral. El cartílago fisario formaba una banda bastante estrecha que se ensanchaba a ambos lados mostrando aspecto desordenado en su estructura y con alteraciones tintoriales.

MITCHELL y WADDELL (1958) estudia histológicamente un sexto dedo amputado, apreciando en la placa fisaria una disminución del número de células cartilaginosas, siendo esta línea irregular con una distribución columnar alterada, con invasión capilar disminuida e irregular y disminución de la cantidad de osteoblastos.

CAFFEY (1973) apunta que la oligohemia de las arterias epifisarias que vascularizan la vertiente epifisaria de la placa de crecimiento es probablemente el mecanismo causal de la disminución de crecimiento por afectación de las células cartilaginosas proliferativas.

MAROTEAUX (1974) estudiando el cartílago fisario en las formas letales muestra que está desorganizado, que las células hipertróficas son visibles sin que existan las formaciones en columna; la línea de osificación es extremadamente irregular pudiendo existir islotes cartilaginosos en las laminillas óseas. La virola pericondrial es anormalmente larga y en ciertas zonas parece ensanchada; el cartílago se prolonga lateralmente hacia la diáfisis a lo largo del periostio y en este último las inclusiones de cartílago son restos visibles a distancia del cartílago de crecimiento.

*Características clínicas.* — La displasia condroectodérmica, es pues, un síndrome caracterizado por:

1. Polidactilia.
2. Condrodisplasia.
3. Anomalías ectodérmicas.
4. Cardiopatía congénita.
5. Otras anomalías asociadas.

Cada uno de estos puntos señalados se analizarán a continuación:

1. *Polidactilia.* — El paciente puede diagnosticarse fácilmente en el nacimiento porque la polidactilia no puede pasar desapercibida y el reconocimiento atento permite encontrar los otros signos de la afección. Conviene, pues, recalcar el interés de la distinción entre la polidactilia simple como anomalía aislada, sin ninguna relevancia, de aquélla que se acompaña de síntomas en la esfera del crecimiento condral, alteraciones ectodérmicas o de alguna cardiopatía congénita.

Las manos están siempre afectadas, en tanto que los pies sólo se afectan de modo ocasional. Habitualmente un sexto o sexto y séptimo dedos están presentes en el lado cubital de ambas manos. Sólo en un caso publicado por DAYER (1960) el dedo supernumerario asentaba en el lado radial. El tipo de polidactilia es muy variable yendo desde un dedo supernumerario mal formado hasta un esbozo o dedo vestigial. En los casos de más de seis dedos se refieren sindactilias.

2. *Condrodisplasia.* — Se traduce en una disminución de la talla que provoca un enanismo no muy acentuado, siendo casi más de destacar la desproporción entre la longitud del tronco y la de las extremidades inferiores. Se trataría según KAITILA y cols. (1976) de un enanismo acromesomélico. La micromelia se esboza al nacimiento pero se va acentuando a medida que el individuo crece. El acortamiento si bien puede afectar a todo el miembro inferior fundamentalmente se va a producir a expensas del segmento medio.

Las falanges son marcadamente cortas estando en ocasiones ausentes los centros de osificación de las falanges terminales distales. Los dedos no presentan o en todo caso son excepcionales, deformidades en flexión (en nuestro caso, sin embargo, estaban presentes). Lo que sí se observa con frecuencia es la presencia de bloques entre dos o más huesos carpianos o tarsianos.

El húmero y fémur a menudo están incurvados y pueden estar engrosados y expandidos en sus extremos distales remediando la acondroplasia.

En el esqueleto del antebrazo y pierna se puede apreciar un acortamiento desigual de ambos huesos lo que ocasiona con frecuencia el que aparezca un cúbito valgo o un *genu* valgo (en nuestro caso el motivo de la consulta fue un *genu* varo asociado a *recurvatum*). En ocasiones también se aprecia ensanchamiento del tercio distal del antebrazo, exponente del engrosamiento del tercio distal del radio; la cabeza del radio puede ser luxada. Las alteraciones presentes en la tibia son posiblemente las más importantes por lo que en evitación de reiteraciones las describiremos al ocuparnos de las características radiológicas.

En todos los casos estudiados el raquis ha sido normal así como el esqueleto del cráneo y cara, señalándose sólo un caso en el que se mostraba una sexta vértebra lumbar.

3. *Anomalías ectodérmicas.*—Las uñas y los dientes se afectan casi invariablemente, en tanto que el pelo habitualmente es normal, si bien puede presentar alguna alteración.

Las uñas son pequeñas, de mala calidad, irregulares, distróficas, cóncavas y deformadas, a veces con aspecto escamoso pudiendo estar ausentes en uno o más dedos. Es habitual que estas alteraciones ungueales se puedan observar en las uñas de las manos y de los pies.

El cabello, cuando se modifica, lo hace en el sentido de tomar un aspecto más esparcido, una distribución más clareada, dando entonces la impresión de pobreza de pelo. Esta circunstancia se repetía en 10 ocasiones en la serie estudiada por ELLIS y ANDREW (1962).

La piel no está afectada y la sudoración es normal.

Los dientes son marcadamente irregulares tanto en lo que respecta a su morfología como al momento de erupción. Con frecuencia esta dentición prematura de algunos de los dientes hace que se puedan ver ya en el momento del nacimiento o primeros meses de la vida; ulteriormente la dentición continúa siendo anárquica. Suelen ser dientes pequeños, puntiagudos, distróficos, llegando en algunas ocasiones a faltar (oligodoncia, anodoncia, etc.). Otras veces están mal formados siendo excesivamente pequeños y separados o por el contrario se puede ver la fusión de dos dientes vecinos o una caída prematura de los mismos. El labio superior es estrecho, a veces con bridas gingivales o ausencia del surco gingivolabial completamente obliterado por la fusión de la encía con el labio superior. Puede dar en conjunto, un aspecto de «boca de liebre». JANKOWSKI y cols. (1966) dan a la presencia de las bridas o frenículos alveolares suprimiendo el espacio mucobucal, casi el valor de síntoma patognomónico. Cuando el paciente crece aumenta de tamaño la mandíbula con lo cual los frenículos llegan a ser más estrechos e incluso muchos pueden llegar a desaparecer. En la descripción *princeps* de este cuadro estas formaciones ya fueron señaladas y a lo largo de los casos publicados parece comportarse como uno de los estigmas asociados de presentación más frecuente.

4. *Cardiopatía congénita.* — La cardiopatía congénita se encuentra en el sín-

drome entre el 55 y 60 por 100 de los casos aproximadamente, siendo por ello posiblemente el elemento menos constante de la tetralogía, pese a lo cual su frecuencia es lo suficientemente grande como para recordarla como parte integrante del síndrome completo. En las series estudiadas por distintos autores se ve que las exploraciones eran muchas veces insuficientes para arriesgar un firme diagnóstico de la lesión, pero en líneas generales suelen tratarse de comunicaciones interauriculares, interventriculares o ambas lesiones septales, dando lugar a un corazón de aurícula única, es decir, trilocular e incluso en una ocasión bilocular. Los casos más valora- bles son aquéllos que se han podido cerrar con estudio necrópsico como los 11 estudios *postmortem* citados por GIKNIS (1963) o el listado que extraemos del trabajo de MOORE (1963) en el que refiere dos defectos septales del atrio, dos defectos septales ventriculares, dos defectos septales auriculares con *septum primum* más drenaje venoso anómalo pulmonar, un defecto septal combinado aurículo-ventricular y un *cor* bilocular con trasposición de grandes vasos. En dos casos el diagnóstico se formuló por cateterismo y en el resto por estudio necrópsico.

No ha sido infrecuente la malformación pulmonar (36 por 100) en forma de defectos de segmentación, hipoplasia pulmonar, restricción acusada de la cavidad torácica, etcétera.

5. *Anomalías asociadas.*—Además de las ya mencionadas, una serie de anomalías se han descrito como asociadas en casos individuales y en algunos casos, con carácter excepcional. Podemos incluir la presencia de malformaciones genitales, testículos no descendidos, hipospadias, atresias vaginales, etc. Hendiduras del paladar, labio leporino, estrabismo, coloboma del iris y hepatoesplenomegalia.

El retraso mental no forma parte del cuadro habitual del enfermo ya que en la mayoría de los casos la inteligencia fue normal. En cuatro casos en que se citó cierto retraso mental se hizo sobre la base del estudio del I. Q. en niños muy pequeños.

*Características radiológicas.*—Cerca del nacimiento llama la atención a nivel de las extremidades de los huesos largos, cierto engrosamiento de forma que adoptan a veces una forma globulosa característica, más llamativa, sobre todo, a nivel del tercio proximal de la tibia y del cúbito. El húmero puede ser también, en su porción craneal, más grueso. Es posible que alguna metáfisis presente en la periferia un pequeño espolón que obliga ocasionalmente a utilizar incidencias oblicuas para ponerlo de manifiesto.

La cortedad de los huesos se aprecia mejor a nivel del segmento medio y particularmente sobre el esqueleto de la pierna.

Las alas ilíacas son cuadradas y a nivel del acetábulo a veces existen anomalías acusadas, particularmente en el techo que suele ser horizontal con irregularidades en forma de espolones laterales. Las costillas suelen ser cortas en espátula, es decir, ensanchadas por delante. El cráneo y raquis son normales.

En el esqueleto de la mano se aprecia igualmente cierta pesadez de los huesos. Los metacarpianos supernumerarios pueden estar más o menos malformados, pudiendo ser bifidos. La brevedad de las falanges proximales y medias suelen estar presentes, siendo sus metáfisis irregulares y ligeramente cóncavas, al tiempo que las distales tienen cierto aspecto filiforme. A lo largo del crecimiento, proporcionalmente es mayor la brevedad de las falanges medias y distales que de las proximales. A medida que el paciente va creciendo puede ir exhibiendo nuevas anomalías radio-



lógicas al patentizarse la fusión del hueso grande y del ganchoso, con la presencia de otras malformaciones carpianas, tales como la aparición de un hueso supernumerario distal.

En los pies pueden presentarse anomalías parecidas a las estudiadas en las manos, no siendo rara la ausencia del tercer cuneiforme.

*Diagnóstico diferencial.* — Algunas formas de displasia condroectodérmica y en función generalmente de su estrechez torácica, son incompatibles con la vida. Esto puede llevar a la confusión con una afección descrita por SILDINO y NOONAN caracterizada por ser una condrodysplasia letal con polidactilia por lo que el intento de diferenciarlas ha de basarse en la presencia de otras malformaciones sobreañadidas, tales como las anomalías urogenitales y la imperforación anal, así como por la radiología de la región metafisaria de los huesos largos que muestran un aspecto característico afilado como la llama de una vela.

Otras afecciones que pueden prestarse a confusión con la displasia condroectodérmica son los pacientes con síndrome de COFFIN-SIRIS que presentan retraso mental o aquellos niños cuyas madres han seguido tratamiento con hidantoínas y muestran entonces uñas gráciles o una ausencia de las falanges distales.

*Pronóstico y evolución.* — Además de las formas incompatibles con la vida ya citadas, existen otras que llevan al niño a la muerte en las primeras semanas dependiendo entonces de las graves malformaciones cardíacas, bien de una forma aislada o asociadas a los trastornos respiratorios consecutivos a la estrechez torácica o incluso debidas, como señalaba MOORE (1963) a las anomalías del cartilago bronquial; la muerte puede producirse por in-

suficiencia renal si existen anomalías tubulares.

Los otros componentes del síndrome no suelen presentar riesgos de vida y no suelen limitar la actividad. Su insuficiencia estatural final es menos severa que la de los acondroplásicos y aunque se cifra en unos 135 cm, existen a este respecto grandes variaciones (Mc KUSICK, 1954).

Raramente las deformidades pélvicas presentes van a ser suficientes para convertir un parto en peligroso.

*Tratamiento.* — Desde el punto de vista ortopédico los hechos que pueden requerir tratamiento son:

— Presencia de dedos supernumerarios en la mano o en los pies y que deben ser extirpados antes de los dos años y medio de la vida, momento en el que el niño toma conciencia de su deformidad.

— Las alteraciones angulares de la rodilla pueden requerir un control mediante ortesis a lo largo del período de crecimiento y acabado éste, una osteotomía de alineación, habitualmente varizante. Si secundariamente existen desalineaciones patelares, pueden requerir una corrección quirúrgica. En el caso estudiado, la osteotomía de alineación tuvo que ser valguizante por el varismo que el paciente presentaba.

## BIBLIOGRAFÍA

- CAFFEY, J. (1973): Chondroectodermal dysplasia (Ellis-van Creveld syndrome). *Pediatrics X-ray Diagnosis*. Vol. 2. Págs. 1.015-1.018. Year Book Medical Publishers inc.
- CLAVEL, M.; GOMAR, F. y VAQUERO, F. (1973): Displasias óseas. Ponencia IX Congreso hispano-luso de Ortopedia y Traumatología. Galicia.
- DAYER, L. (1960): Le syndrome d'Ellis-van Creveld. *Bâle*: S. Karger.
- DEBRE, R.; LAMY, M.; MINKOWSKY, A. y GRUMBACK, R. (1952): Syndrome d'Ellis-van Creveld chez un nouveau-né. *Arch. franc. Pédiat.*, 9, 1.055-1.058.
- ELLIS, R. W. B. y VAN CREVELD, S. (1940): A

- syndrome characterized by ectodermal dysplasia, polydactily, chondrodysplasia and congenital morbus cordis. *Arch. Dis. Childhood*, 15, 65-84.
- ELLIS, R. W. B. y ANDREW, J. D. (1962): Chondroectodermal dysplasia. *J. Bone Joint Surg.*, 44B, 626-636.
- GIKNIS, F. L. (1963): Single atrium and the Ellis-van Creveld syndrome. *J. Pediat.*, 62, 558-564.
- JANKOSKI, J.; JOHNSON, C.; DARLING, D. B.; KREIDBERG, M. B.; WILSON, D.; COHEN, M. y GELLIS, S. S. (1966): Ellis-van Creveld syndrome. *Clin. Pediat.*, 5, 431-436.
- KAITILA, I. I.; LEISTI, J. T.; RIMOIN, D. L. (1976): Mesomelic skeletal dysplasias. *Clin. Orthop.*, 114, 94-106.
- LYNCH, J. I.; PERRY, L. W.; TAKAKUWA, T. y SCOTT, L. P. (1968): Congenital heart disease and chondroectodermal dysplasia. Report of two cases, one in a Negro. *Am. J. Dis. Child.*, 115, 80-87.
- MAROTEAUX, P. (1974): *Maladies Osseuses de l'enfant*, págs. 70-72. Flammarion Medecine. Sciences. Paris.
- MC INTOSH, R. (1933): *Diseases of Infancy and Childhood*. Ed. 10, p. 362. Holt & Howland, New York.
- MC KUSICK, V. A.; EGELAND, J. A.; ELDRIDGE, R. y KRUSEN, D. E. (1964): Dwarfism in the Amish: I. The Ellis-van Creveld syndrome. *Bull. Johns Hopkins Hosp.*, 115, 306.
- METRAKOS, J. D. y FRASER, F. C. (1954): Evidence for a hereditary factor in chondroectodermal displasia (Ellis-van Creveld syndrome). *Am. J. Human Genet.*, 6, 260-269.
- MITCHELL, F. N. y WADDELL, W. W. (1958): Ellis-van Creveld syndrome. Report of two cases in siblings. *Acta Pediat.*, 47, 142-151.
- MOORE, TH. C. (1963): Chondroectodermal displasia (Ellis-van Creveld syndrome) with bronchial malformation and neonatal tension lobar emphysema. *J. Thoracic and Cardivasc. Surg.*, 46, 1-10.
- STERN, C. (1949): *Principles of Human Genetics*. San Francisco W. H. Freeman & Company.