

Medicent Electrón 2014 abril-jun.;18(2)

UNIVERSIDAD DE CIENCIAS MÉDICAS
 “DR. SERAFÍN RUIZ DE ZÁRATE RUIZ”
 SANTA CLARA, VILLA CLARA

INFORME DE CASO

Ellis Van Creveld: Un síndrome de interés en Odontoestomatología

Ellis Van Creveld: a syndrome of great interest in odontostomatology

Dra. C. Míriam Machado Martínez¹, MSc. Dr. Ihosbanys Corzo Santos², MSc. Dra. Massiel Lucía Padilla Centeno³

1. Dra.C. Estomatológicas. Especialista de Segundo Grado en Ortodoncia. Profesora Titular. Universidad de Ciencias Médicas “Dr. Serafín Ruiz de Zárate Ruiz”. Santa Clara, Villa Clara. Cuba. Correo electrónico: socient@capiro.vcl.sld.cu
2. Especialista de Primer Grado en Ortodoncia. Máster en Educación Médica Superior. Asistente. Universidad de Ciencias Médicas “Dr. Serafín Ruiz de Zárate Ruiz”. Santa Clara, Villa Clara. Cuba. Correo electrónico: corsosantos@infomed.sld.cu
3. Máster en Odontoestomatología Infanto-Juvenil. Cirujano Dentista. Universidad de Ciencias Médicas “Dr. Serafín Ruiz de Zárate Ruiz”. Santa Clara, Villa Clara. Cuba. Correo electrónico: massy86@hotmail.com

DeCS: síndrome de ellis-van creveld, factores de riesgo. *DeCS*: van creveld syndrome, risk factors.

El síndrome de Ellis Van Creveld, denominado también displasia condroectodérmica o displasia mesoectodérmica, es una enfermedad rara que fue descrita en el año 1940, y desde entonces se han informado unos 200 casos, aproximadamente, en diferentes latitudes. Todos coinciden al expresar que es un síndrome polimalformativo, en el que se describe la combinación de anomalías esqueléticas, cardíacas y los defectos ectodérmicos en uñas y dientes.¹

Es heredado con carácter autosómico recesivo, y la consanguinidad entre los padres ha sido confirmada en un 30 % de los pacientes. El 50 % de ellos fallece precozmente debido a complicaciones cardiorrespiratorias.²

El diagnóstico prenatal es posible mediante ecografía, pero lo más común es el diagnóstico clínico radiográfico desde edades muy tempranas del desarrollo, por las evidentes manifestaciones clínicas.

Desde el punto de vista bucofacial, se caracteriza por la presencia de dientes neonatales, en ocasiones y, con mayor frecuencia, por oligodoncias y alteraciones morfológicas de las coronas dentarias. El reborde alveolar se presenta hipoplásico, el surco vestibular, borrado y se observan múltiples inserciones frénicas. El aspecto facial es típico por el aplanamiento del labio superior, que lo asemeja a un labio con una plastia por fisura.³

La severidad de la enfermedad varía de una persona a otra y su estudio ha sido de interés para pediatras, neonatólogos, cardiólogos y genetistas;⁴⁻⁶ sin embargo, es necesario su estudio y tratamiento por parte del estomatólogo, debido a la gran afectación que ocasiona en el desarrollo de la dentición.

Presentación del paciente

Paciente femenina, de 15 años de edad, tipo racial europeo, que acudió a la consulta de Ortodoncia por la preocupación familiar porque no le brotaban los dientes. Es hija de padres sanos, que no refieren lazos consanguíneos ni antecedentes patológicos familiares. Tiene dos hermanas aparentemente sanas.

Durante el embarazo, la madre padeció de desnutrición, el parto fue distócico por cesárea, pretérmino a los ocho meses, y su peso al nacer fue de 1,8 Kg, es decir, bajo peso por prematuridad.

Al interrogatorio, la mamá refiere que en la dentición temporal tuvo ausencia de dientes en el sector anterior, pero no acudió para que fuera estudiada y tratada.

Se observan rasgos de maduración biológica por los caracteres sexuales secundarios y su menarquía fue a los 12 años.

Se le realizó examen clínico, cuyo resultado fue:

Examen facial: Aspecto facial típico del síndrome, con nariz ancha, ojos separados, labio superior aplanado y fusionado en la porción media al reborde alveolar superior; surco mentolabial marcado (Figura 1a), de perfil aplanado, ángulo nasolabial obtuso debido a la falta de soporte oseodentario por las múltiples agenesias dentarias (Figura 1b).

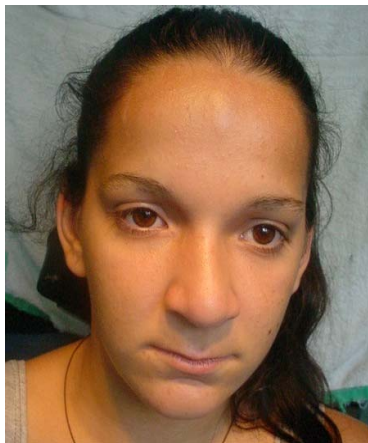


Figura 1a. Características faciales de la paciente.



Figura.1b. Características del perfil.

Examen bucal: Ausencia clínica de múltiples dientes. En el maxilar, ausencia de: 11, 12, 15, 17,18, 22, 25, 27 y 28. En la mandíbula, ausencia de: 31, 41, 35,45 y 48.

De los 18 dientes presentes, cinco presentan anomalías de forma (dientes conoides): 13, 21, 23, 32, y 42. Se observa hipoplasia del reborde alveolar inferior, con apariencia aserrada y con varios frenillos (Figura 2).



Figura 2. Examen intrabucal. Obsérvese la ausencia de dientes y las anomalías de forma y tamaño (dientes conoides y microdónticos).

Examen radiológico: (Ortopantomografía). Se corroboran las agenesias dentarias halladas en el examen bucal (Figura 3).



Figura 3. Examen radiológico panorámico. Muestra las oligodoncias de dientes permanentes.

Otros elementos de diagnóstico:

Datos antropométricos: Talla 142 cm y peso 49,5 Kg.

No se encontraron alteraciones en manos y dedos. El ecocardiograma arrojó valores normales de las cavidades cardíacas y de las funciones ventriculares sistólicas y diastólicas. No se demostraron anomalías valvulares ni defectos intracardíacos congénitos.

Examen psicológico: Se realizó estudio psicológico experimental para complementar el psicodiagnóstico y se aplicaron para ello las siguientes pruebas: Pierre Gilles Weil, técnica de exclusión de objetos, Memoria de 10 palabras de A. R. Luria, Lauretta Bender, Toulouse, Rotter y entrevista proyectiva. Se constata un nivel de Inteligencia propio de un retraso mental fronterizo, que equivale a un retardo en el desarrollo psíquico.

En la curva de la prueba Memoria de A. R. Luria, se aprecian dificultades en la memoria a largo plazo y fatigabilidad, propia de sujetos orgánicos, que significa que tienen algún daño neuropsíquico importante.

En la prueba de Lauretta Bender, están presentes también marcados índices de enfermedad orgánica, que coincide con los resultados de la Memoria de A.R.Luria.

En la técnica de Toulouse, se evidencia deficiente capacidad en la atención, y la entrevista proyectiva revela irritabilidad, dificultades en las relaciones interpersonales, rechazo a una coetánea de su grupo y marcadas necesidades afectivas.

La paciente que nos ocupa fue diagnosticada en la clínica de Ortodoncia, donde recibió tratamiento rehabilitador (Figura 4), que contribuyó a que alcanzara una mejor calidad de vida.

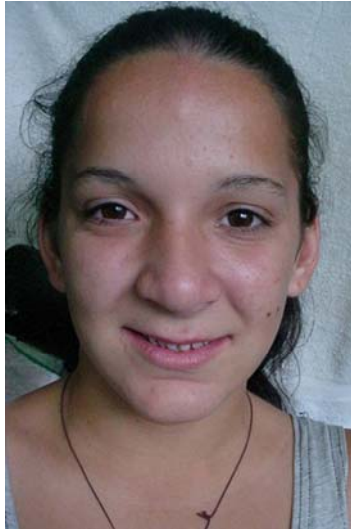


Figura 4. Paciente rehabilitada protésicamente.

Comentario

De acuerdo con los informes sobre la enfermedad,^{7,8} se describe como una forma rara de enanismo asociado a malformaciones esqueléticas, y se caracteriza por extremidades cortas, tórax estrecho y polidactilia, entre otras. La paciente de este estudio presenta baja talla para su peso corporal y baja talla para su edad cronológica, lo que la ubica por debajo del tercer percentil en las curvas de crecimiento y desarrollo normales para su edad en la población cubana; este resultado coincide con López Díaz,⁵ quien refiere que la talla puede ser baja o normal-baja. Por su parte, Pinto¹ no encuentra baja talla en sus pacientes. Otros confirman la tipicidad de esta característica y expresan como promedio de estatura en el adulto de 109 a 155 cm, lo cual coincide con el presente informe.⁷ A diferencia de otros casos,^{1,7-9} no se encontraron alteraciones en manos y dedos ni malformaciones cardíacas. Se considera que estas últimas se presentan en el 50 al 60 % de los casos, y se señala que los que llegan a la edad adulta no suelen presentar problemas cardíacos.

La consanguinidad entre los padres se asocia con gran frecuencia al síndrome, y se dan las mayores incidencias en comunidades con endogamia;^{1,4} sin embargo, en la paciente presentada los padres lo niegan; de igual forma, lo expresa Pinto¹ en dos casos informados.

López Díaz⁵ refiere que, a largo plazo, estos niños presentan inteligencia normal o ligeramente baja, lo que se contrapone al criterio de otros que afirman que ocasionalmente presentan retraso mental. Se explica que el retraso mental no es parte integral del síndrome; no obstante, se diagnosticó retraso mental en la paciente estudiada. Entre las características descritas para este síndrome,⁸⁻¹⁰ se destaca que es malformativo múltiple, con alteración destacada de las extremidades; sin embargo, en el presente caso, lo más llamativo fueron las oligodoncias o agenesias múltiples. La fórmula dentaria estuvo afectada por la ausencia congénita de 14 dientes, además de las anomalías de forma que se observaron en cinco dientes conoides.

Existen escasos informes sobre esta enfermedad en la literatura odontológica, y no se encontró ninguno en Cuba; es por ello, el gran interés de difundir este conocimiento para permitir su diagnóstico, claramente definido por las manifestaciones clínicas, establecer el diagnóstico diferencial y dirigir acciones encaminadas a ofrecer una atención integral y multidisciplinaria.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Pinto SC, Lammel C, Ho Kim J, Borges JL. Displasia condroectodérmica (síndrome de Ellis-van Creveld): relato de dois casos. Rev Bras Ortop [internet]. 2003 Jun.; [citado 16 mayo 2012];38(5):[aprox. 6 p.]. Disponible en: <http://www.rbo.org.br/Desktopdefault.aspx?tabid=132&ItemID=843&edicao=108>
2. Ali BR, Akawi NA, Chedid F, Bakir M, Ur Rehman M, Rahmani A, *et al.* Molecular and clinical analysis of Ellis-van Creveld syndrome in the United Arab Emirates. BMC Med Genet [internet]. 2010 [citado 8 jun. 2012];11:[aprox. 7 p.]. Disponible en: <http://www.biomedcentral.com/1471-2350/11/33>
3. Hanemann JÁ, de Carvalho BC, Franco EC. Oral manifestations in Ellis-van Creveld syndrome: report of a case and review of the literature. J Oral Maxillofac Surg. 2010;68(2):456-60.
4. Ulucan H, Gul D, Sapp JC, Cockerham J, Johnston JJ, Biesecker LG. Extending the spectrum of Ellis van Creveld syndrome: a large family with a mild mutation in the EVC gene: BMC Med Genet [internet]. 2008 [citado 23 dic. 2012];9:[aprox. 10 p.]. Disponible en: <http://www.biomedcentral.com/1471-2350/9/92/>
5. López DR, Herrera del Rey C, Fondevilla Suci J, Fernández Delgado JM. Síndrome de Ellis van Creveld. A propósito de un caso. Vox Paediatrica. 2000;8(1):50-3.
6. Sund KL, Roelker S, Ramachandran V, Durbin L, Benson DW. Analysis of Ellis van Creveld syndrome gene products: implications for cardiovascular development and disease. Hum Mol Genet. 2009;18(10):1813-24.
7. Ostía P, Medina M, Ibarra M, Olivás J, Rodríguez I. Síndrome de Ellis-Van Creveld: A propósito de un caso. Arch Inv Mat Inf. 2012;4(2):102-5.
8. Ghanekar J, Sangrampurkar S, Hulinaykar R, Ahmer T. Ellis Van Creveld syndrome. J Assoc Physicians India. 2009;57:532-4.
9. Jenkins S, Morrell DS. Ellis-Van Creveld syndrome: case report and review of the literature. Rev Cutis [internet]. 2009 Jun. [citado 6 abr. 2012];83(6):303-5. Disponible en: <http://pesquisa.bvsalud.org/regional/resources/mdl-19681341>
10. Vinay C, Sudhakara Reddy R, Uloopi KS, Chandra Sekhar R. Clinical manifestations of Ellis-Van Creveld syndrome. J Indian Soc Pedod Prev Dent [internet]. 2009 Nov. 14 [citado 6 abr. 2012];27(4):[aprox. 4 p.]. Disponible en: <http://www.jisppd.com/article.asp?issn=0970-4388;year=2009;volume=27;issue=4;spage=256;epage=259;aulast=Vinay>

Recibido: 23 de junio de 2013

Aprobado: 18 de diciembre de 2013

Dra. C. Míriam Machado Martínez. Doctora en Ciencias Estomatológicas. Especialista de Segundo Grado en Ortodoncia. Profesora Titular. Universidad de Ciencias Médicas "Dr. Serafín Ruiz de Zárate Ruiz". Santa Clara, Villa Clara. Cuba. Correo electrónico: socient@capiro.vcl.sld.cu