

Síndrome de Ellis-Van Creveld: ¿un fácil diagnóstico precoz?

M.^a del Mar Alcalde**, Juan Antonio Castillo*, Pedro García Urruticoechea*,
Rafael Vilaplana**, Eduardo Molina* y Juan Ortega*

Servicios de *Cardiología y **Medicina Interna. Hospital Santa María del Rosell. Cartagena. Murcia.

Cardiopatías congénitas/ diagnóstico precoz/ displasia ectodérmica/ síndrome de Ellis-Van Creveld

El síndrome de Ellis-Van Creveld es una displasia condroectodérmica poco frecuente, que cursa con malformaciones cardíacas en más de la mitad de los casos. Entre éstas destacan los defectos parciales del septo auriculoventricular con afectación del septo interauricular. Aunque los casos aislados del síndrome son excepcionales, lo florido del cuadro y las complicaciones cardiorrespiratorias facilitan su diagnóstico precoz. Se presentan dos casos clínicos de dos hermanos de raza gitana con síndrome de Ellis-Van Creveld y anomalías cardíacas congénitas, diagnosticados en la vida adulta.

ELLIS-VAN CREVELD SYNDROME: AN EASY EARLY DIAGNOSIS?

Ellis-Van Creveld syndrome is a rare chondroectodermal dysplasia. Congenital heart disease is present in more than one-half of cases. The majority are partial atrioventricular septal defects and affect the atrial septum. Although isolated cases of the syndrome are uncommon, an early diagnosis is made in most of the patients because of their cardinal manifestations. The cases of two gypsy brothers with Ellis-Van Creveld syndrome and congenital heart disease (ostium primum atrial septal defect and single atrium), diagnosed during adulthood, are presented.

(*Rev Esp Cardiol* 1998; 51: 407-409)

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Ellis-Van Creveld es una displasia condroectodérmica muy poco común que se hereda con carácter autosómico recesivo¹. Las manifestaciones más frecuentes de la enfermedad son talla corta, polidactilia bilateral postaxial, displasia ungueal y dental y defectos cardíacos congénitos. Se estima que el corazón puede estar afectado en el 50-60% de los casos y la mayoría de las anomalías afectan al septo interauricular². Cerca de la mitad de los pacientes fallecen precozmente en la infancia a causa de complicaciones cardiorrespiratorias³. A pesar de su rareza, el síndrome de Ellis-Van Creveld no debería presentar problemas de diagnóstico neonatal, por lo florido de sus manifestaciones. Es más, se ha descrito su diagnóstico prenatal mediante ecografía⁴.

Correspondencia: Dr. J. A. Castillo.
Servicio de Cardiología. Hospital Santa María del Rosell.
P.º Alfonso XIII, 61. 30203 Cartagena. Murcia.

Recibido el 27 de mayo de 1997.

Aceptado para su publicación el 27 de junio de 1997.

Presentamos dos casos de síndrome de Ellis-Van Creveld en dos hermanos de raza gitana que fueron diagnosticados en la vida adulta.

CASOS CLÍNICOS

Caso 1

Se trata de una mujer de 30 años y raza gitana, que acude a la consulta de cardiología para estudio de soplo cardíaco. La paciente negaba consanguinidad entre sus padres y reconocía rasgos fenotípicos similares a los suyos en un hermano varón. La paciente estaba asintomática. En la exploración física destacaba la presencia de talla corta (135 cm), con acortamiento de las extremidades superiores y polidactilia en ambas manos (fig. 1). Persistía frenillo en el labio superior y los dientes eran cónicos de amplia base de implantación. Presentaba buen estado general y normal coloración de piel y mucosas. Se palpaba el impulso sistólico del ventrículo derecho y en la auscultación cardíaca era audible un desdoblamiento fijo del segundo ruido y un soplo sistólico eyectivo II/VI en foco pulmonar. No existían signos de insuficiencia cardíaca derecha.



Fig. 1. Radiografía de manos. Obsérvese la presencia de polidactilia (metacarpios y falanges correspondientes a un sexto dedo) en ambas manos.

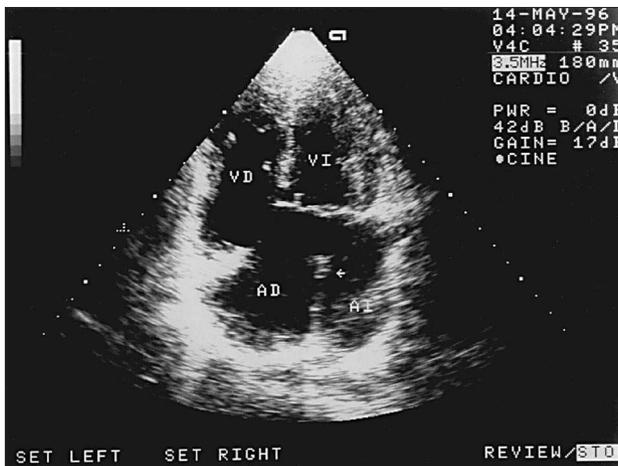


Fig. 2. Ecocardiograma bidimensional; proyección apical de cuatro cámaras. Se observa el septo interauricular incompleto (flecha) ligeramente desplazado sobre la válvula mitral con una comunicación interauricular tipo ostium primum; AD: aurícula derecha; AI: aurícula izquierda; VD: ventrículo derecho; VI: ventrículo izquierdo.

En el ECG se observaba ritmo sinusal, con eje a -80° , PR de 240 ms y morfología de hemibloqueo izquierdo anterior y bloqueo incompleto de rama derecha. En la radiografía de tórax existía cardiomegalia a expensas de cavidades derechas con arco del tronco de la arteria pulmonar prominente e hiperflujo pulmonar. En el ecocardiograma (fig. 2) se observó dilatación de la aurícula y ventrículo derechos y movimiento paradójico del septo interventricular. Las válvulas auriculoventriculares estaban anormalmente alineadas y existía una pequeña hendidura en el velo anterior de la mitral e insuficiencia mitral leve. Se documentó una comunicación interauricular de tipo *ostium primum* amplia y el septo interventricular permanecía íntegro.

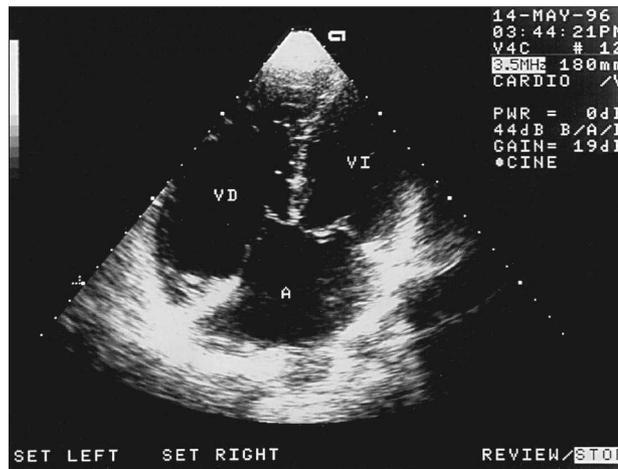


Fig. 3. Ecocardiograma bidimensional; proyección apical de cuatro cámaras. Obsérvese la ausencia completa de septo interauricular que condiciona la presencia de una cavidad auricular única (A); VD: ventrículo derecho; VI: ventrículo izquierdo.

A la paciente se le propuso la corrección quirúrgica, que rechazó.

Caso 2

Tras el diagnóstico de la paciente anterior, se aconsejó evaluación cardiológica de un hermano varón de 24 años con rasgos fenotípicos de la enfermedad. El paciente negaba síntomas atribuibles a patología cardiopulmonar. En la exploración física destacaba talla corta, polidactilia en ambas manos y displasia ungüeal y dental. No presentaba cianosis. El ventrículo derecho era palpable y se auscultaba un desdoblamiento fijo del segundo ruido y un soplo sistólico eyectivo de hiperflujo pulmonar. No se detectaban ingurgitación yugular, hepatomegalia ni edemas.

En el ECG se observaba ritmo sinusal, con PR de 220 ms, eje indeterminado y morfología de bloqueo de rama derecha. En la radiografía de tórax destacaban cardiomegalia a expensas de ventrículo derecho, arco pulmonar prominente e hiperflujo pulmonar. Se realizó un ecocardiograma (fig. 3) en el que se observó la presencia de una aurícula única con dilatación del ventrículo derecho y movimiento paradójico del tabique interventricular. Las válvulas auriculoventriculares estaban anormalmente alineadas, si bien no existía insuficiencia de las mismas. Al igual que su hermana, el paciente rechazó la intervención quirúrgica.

DISCUSIÓN

El síndrome de Ellis-Van Creveld es extraordinariamente poco frecuente en la población general. Se hereda con carácter autosómico recesivo, con la misma frecuencia en ambos sexos y en un tercio de los casos se reconoce consanguinidad entre los progenitores. Se

han descrito concentraciones aisladas de casos, de entre las que destaca la del grupo religioso endogámico Amish en el Estado de Pennsylvania en los EE.UU.⁵. Aunque nuestros pacientes negaban consanguinidad en sus progenitores, el relativo aislamiento social de la raza gitana podría haberla condicionado.

Lo florido de las manifestaciones fenotípicas de la enfermedad facilita su diagnóstico neonatal. Además, la ecografía fetal permite detectar intrútero las anomalías esqueléticas de las extremidades y las anomalías cardíacas⁴.

La mayoría de las anomalías cardíacas congénitas asociadas al síndrome son defectos del septo auriculo-ventricular e incluyen desde defectos del septo interauricular de tipo *ostium primum* de tamaño variable (caso 1) hasta la aurícula única (caso 2)^{1,2}. En un 20% de los casos existen otras cardiopatías congénitas como la coartación de aorta, hipoplasia del ventrículo izquierdo o persistencia del ductus arterioso¹.

Muchos pacientes con defectos del septo interauricular permanecen asintomáticos hasta la vida adulta con excelente tolerancia a la sobrecarga de volumen del corazón derecho impuesta por el cortocircuito auri-

cular. Ello, junto al desconocimiento del síndrome o de las anomalías cardíacas asociadas, puede justificar excepcionalmente su diagnóstico tardío⁶.

BIBLIOGRAFÍA

1. Pyeritz RE. Genetics and cardiovascular disease. En: Braunwald E, editor. Heart disease (4.ª ed.). Filadelfia: Saunders, 1992; 1.622-1.655.
2. Towbin JA, Roberts R. Cardiovascular diseases due to genetic abnormalities. En: Schlant RC, Alexander RW, editores. Hurst's the heart (8.ª ed.). Nueva York: Mc Graw-Hill, 1994; 1.725-1.759.
3. Salvador AM, Grande C, Blanco ML, Alonso T, Moro M, Arrabal MC. Síndrome de Ellis-Van Creveld. An Esp Pediatr 1990; 32: 445-450.
4. Mahoney MJ, Hbbins JC. Prenatal diagnosis of chondroectodermal dysplasia (Ellis-Van Creveld syndrome) with fetoscopy and ultrasound. N Engl J Med 1977; 297: 258.
5. Mc Kusick VA, Egeland JA, Eldridge R, Krusen DE. Dwarfism in the Amish: the Ellis-Van Creveld syndrome. Bull John Hopkins Hosp 1964; 115: 306-336.
6. Oliveira JM, Pipa J, Antunes L, Neves O, Nascimento C, Cabral C et al. Síndrome de Ellis-Van Creveld. A propósito de dos casos clínicos. Rev Port Cardiol 1994; 13: 45-50.