

UNIVERSIDAD CENTRAL DE VENEZUELA
FACULTAD DE ODONTOLOGIA
POSTGRADO DE ORTODONCIA

**SÍNDROME DE ELLIS-VAN CREVELD.
ASPECTOS GENERALES, FACIALES Y DENTALES,
DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO MULTIDISCIPLINARIO.
REPORTE DE UN CASO.**

Autor: Dailín Quintero Monagas
Tutor: Yolanda Olmos de Malavé

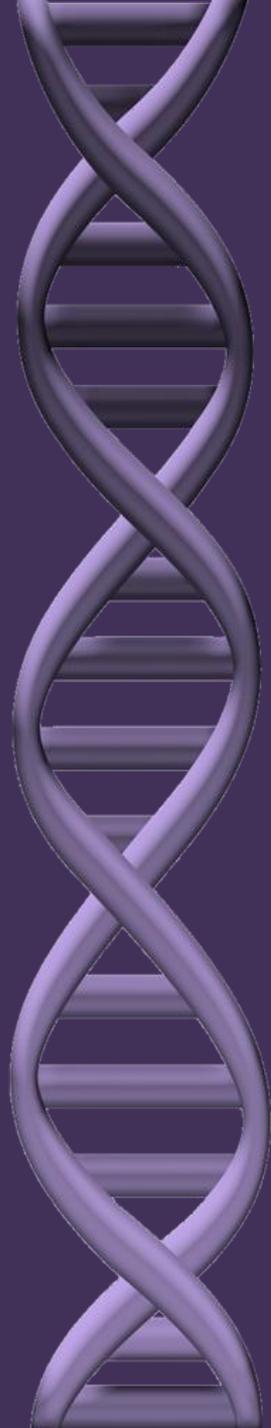
Caracas, octubre de 2011

OBJETIVO GENERAL

- Analizar los aspectos generales, faciales y dentales del Síndrome de Ellis-van Creveld

OBJETIVOS ESPECÍFICOS

- ▣ Destacar la importancia del tratamiento multidisciplinario en estos individuos para que el odontopediatra y el ortodoncista puedan obtener los mejores resultados con la ayuda de otras especialidades tanto médicas como odontológicas y de esta forma tratar al paciente de manera integral.



Richard W.B.
Ellis
(Edinburgo)

Simon van
Creveld
(Amsterdam)

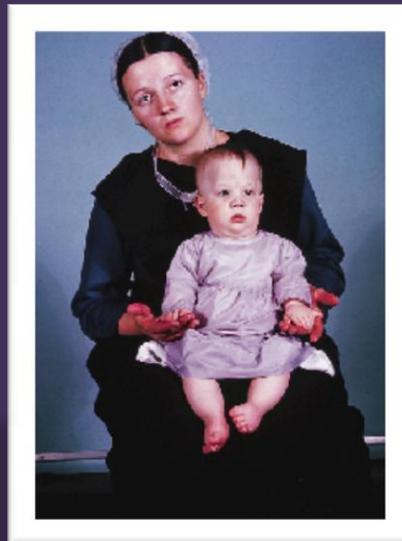
Holt y
McIntosh
(1933)

NOMENCLATURA

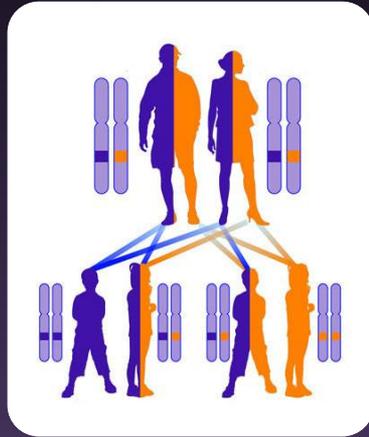
- Enanismo con 6 dedos
- Displasia condroectodérmica
- Displasia mesoectodérmica
- **SÍNDROME DE ELLIS-VAN CREVELD**
(EVC)

PREVALENCIA E INCIDENCIA

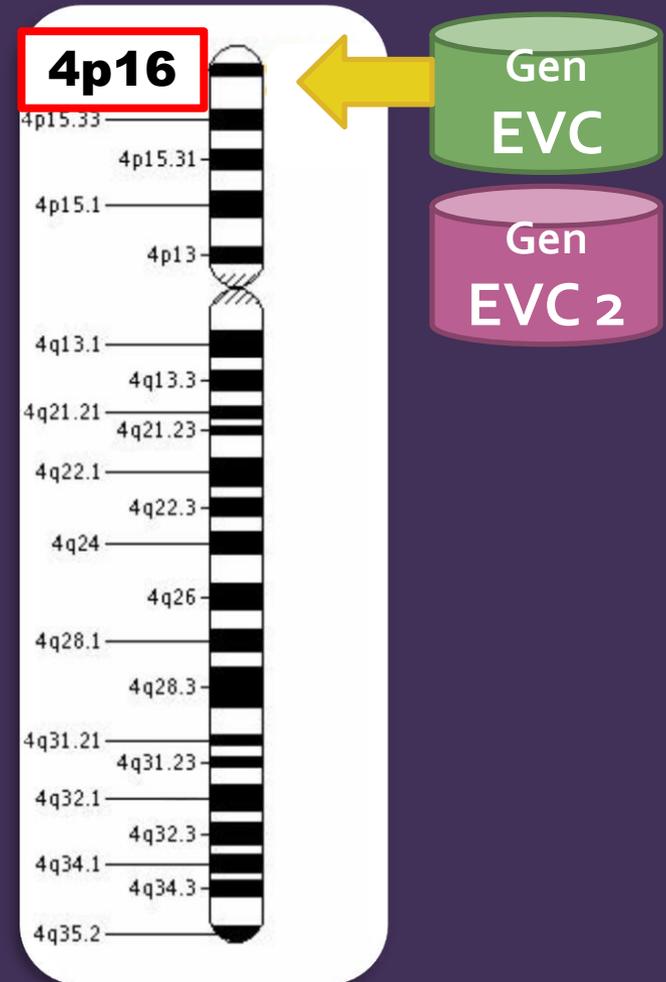
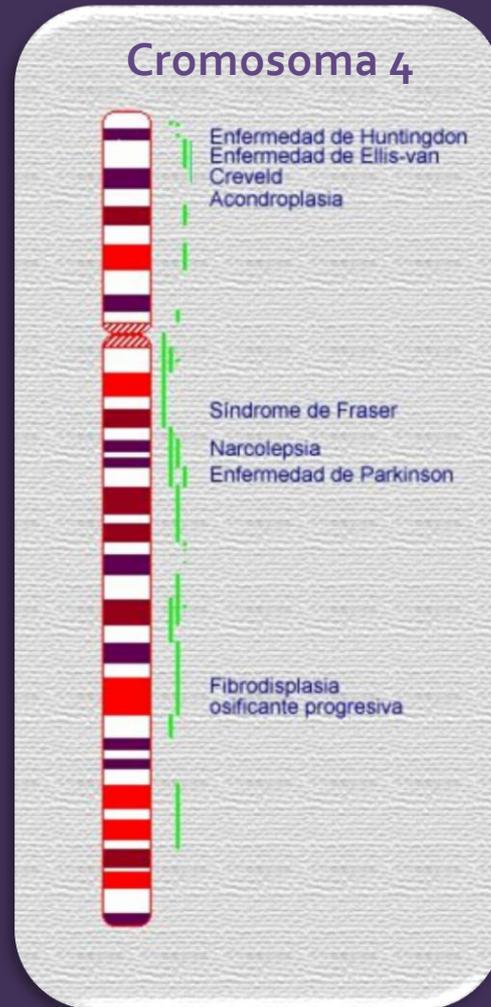
- ▣ 300 casos reportados a nivel mundial
- ▣ Incidencia es de 1:244,000 población general
- ▣ Grupo Amish de Pensilvania, 2:1,000



PREVALENCIA E INCIDENCIA



ETIOLOGÍA

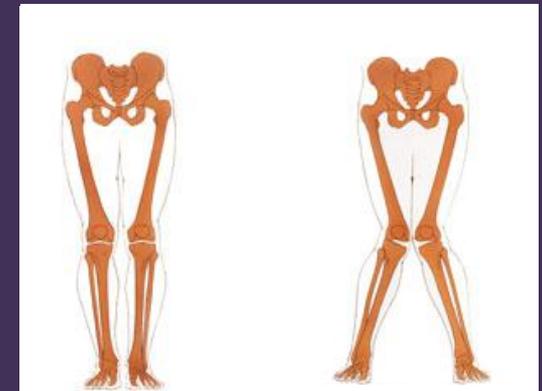


CARACTERÍSTICAS GENERALES



- Manifestaciones óseas
- Manifestaciones en tejidos del ectodermo (afecciones dentarias y ungueales)
- Manifestaciones cardíacas
- Otras Manifestaciones

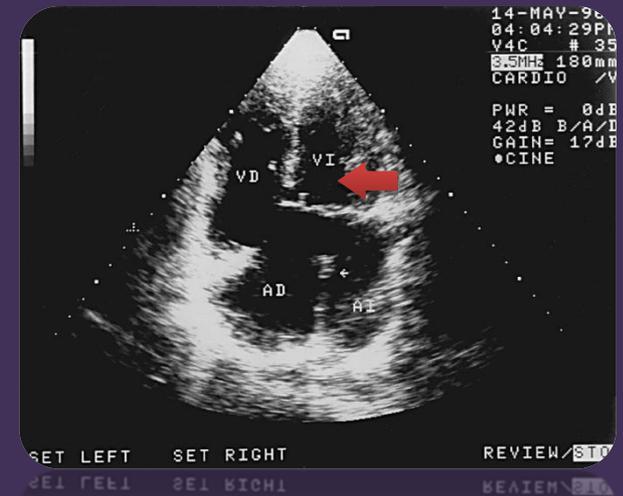
MANIFESTACIONES ÓSEAS



Casado Sánchez (2009), Da Silva (1980), Sinovas (1991)

MANIFESTACIONES CARDÍACAS

- Frecuencia superior al 50%
- Defectos septales (80%)
 - Ostium primum
 - Aurícula única
- Transposición de grandes vasos
- Drenaje venoso anómalo

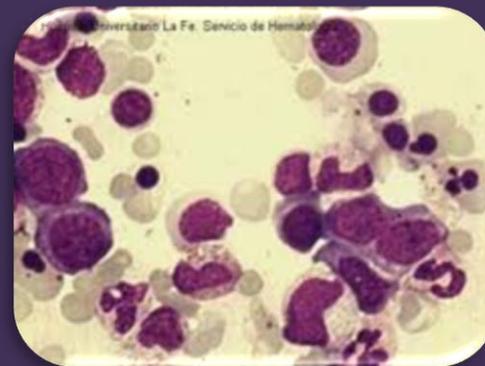
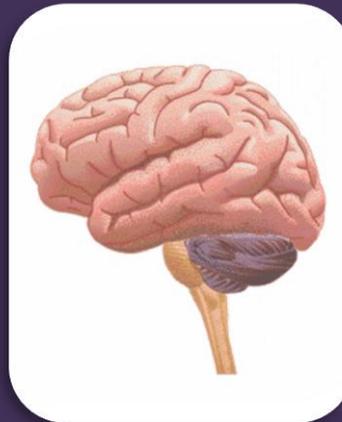
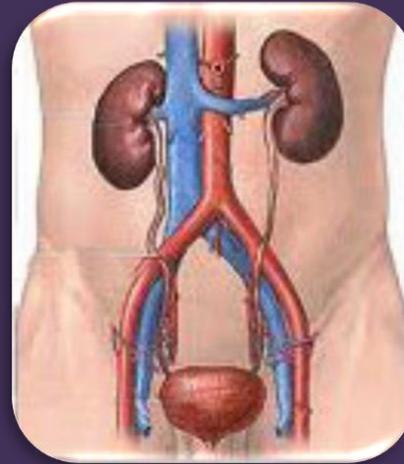
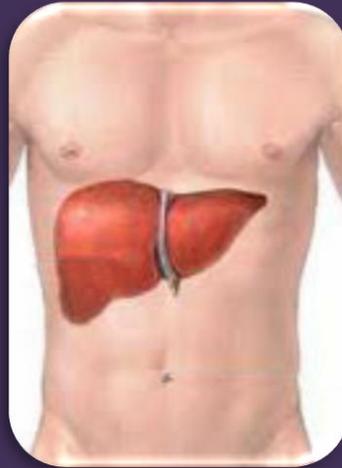


MANIFESTACIONES BUCALES

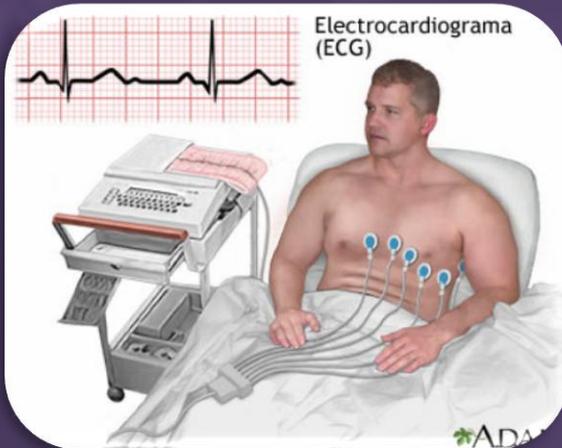


Da Silva (1980), Varela (1996), McKusick (1964)

OTRAS MANIFESTACIONES



DIAGNÓSTICO



DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

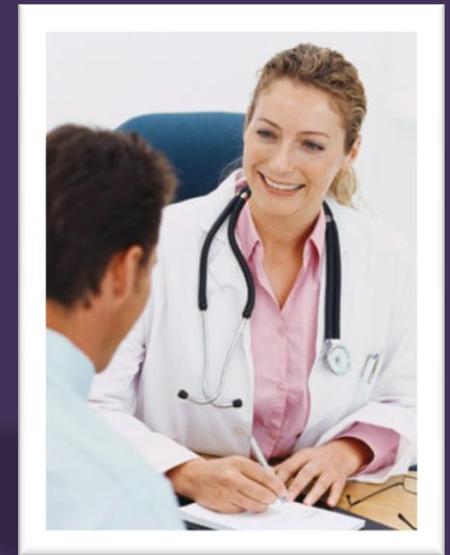
- Síndrome de Weyers o Disostosis acrodental
- Síndrome de Jeune o Distrofia torácica asfixiante
- Síndrome bucodigital



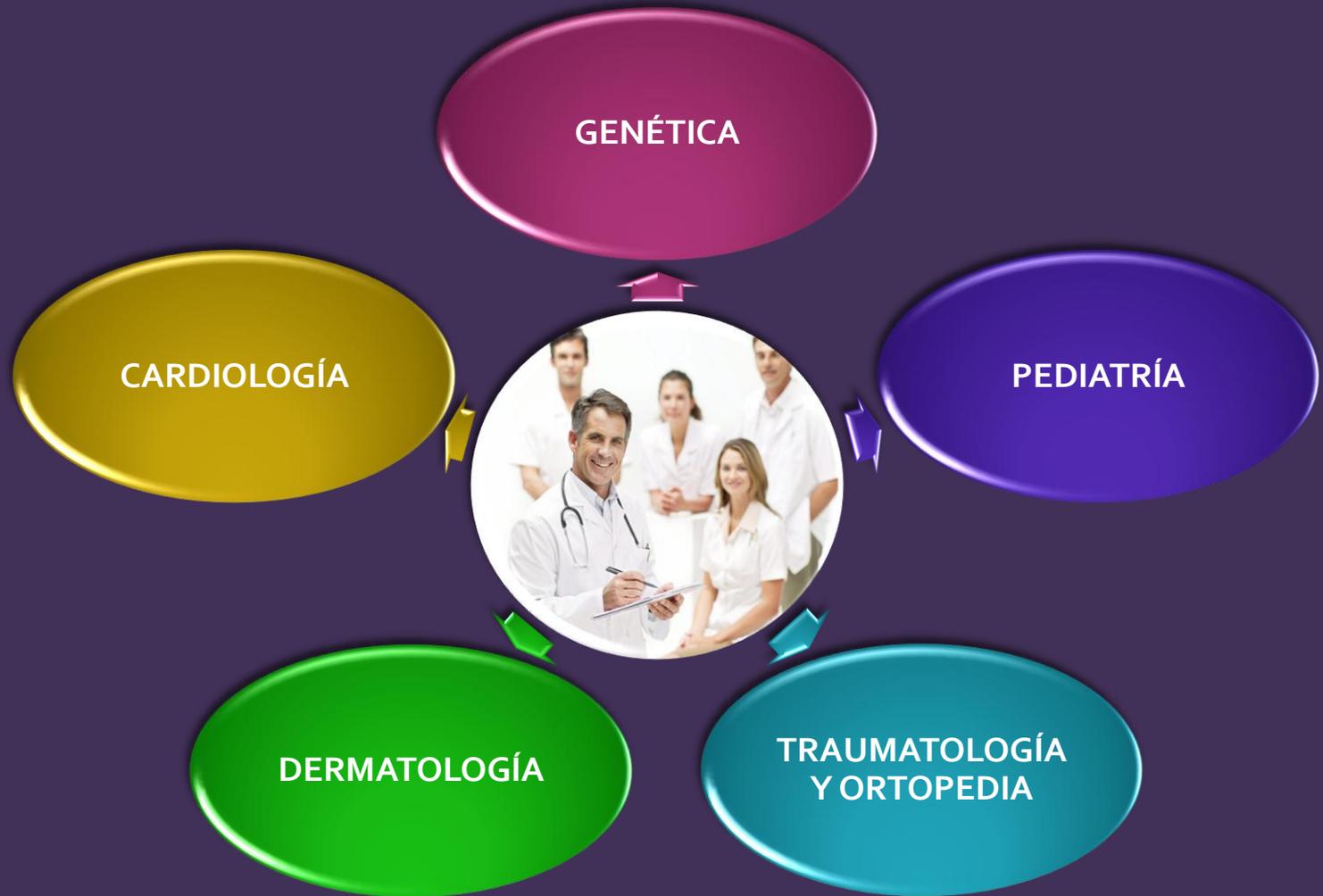
PRONÓSTICO

▣ Factores

- Malformaciones cardíacas
- Grado de estrechez del tórax
- Pronóstico de talla final difícil de predecir



TRATAMIENTO



TRATAMIENTO





PRESENTACIÓN DE CASO

DATOS DEL PACIENTE

▣ Nombre: A. G.

▣ Sexo: Femenino

▣ Edad : 13 años

▣ Fecha de nacimiento:

1ro de enero de 1996

▣ Lugar de nacimiento: Nueva Esparta



MOTIVO DE CONSULTA

- ▣ La madre refiere traer a su hija porque “Los dientes de arriba y adelante están torcidos y los de abajo no le han salido”



ANTECEDENTES FAMILIARES

- Madre: venezolana de 39 años de edad para el momento del parto, aparentemente sana y de ocupación ama de casa.
- Padre: venezolano de 35 años de edad para el momento del nacimiento, aparentemente sano y de ocupación chofer
- Progenitores normales y no se reconocen como consanguíneos próximos

ANTECEDENTES MÉDICOS

- Síndrome de Ellis-van Creveld diagnosticado el 17/01/1996
- Soplo sistólico mesocárdico que evolucionó como soplo inocente
- Exéresis de V y VII dedos derechos y VI dedo izquierdo el 6 /2/ 1997
- Hemiepifisiodesis femoral y tibial para corregir deformidad en valgo femoral y tibia el 20/8/2007



ANTECEDENTES ODONTOLÓGICOS

■ Historia odontológica

- Erupción de la dentición primaria tardía (al año y medio de nacida aproximadamente)
- A los 9 años erupcionaron los dientes primarios anterosuperiores
- No refiere traumatismos dentarios ni presencia de dientes neonatales



MANIFESTACIONES CLÍNICAS



134
cm



EXAMEN CLÍNICO EXTRABUCAL Inicial



EXAMEN CLÍNICO INTRABUCAL

Inicial

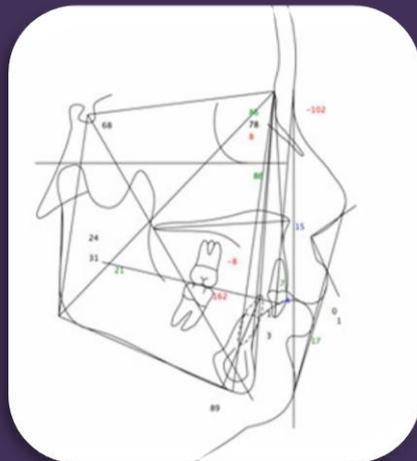


ESTUDIO RADIOGRÁFICO. Inicial



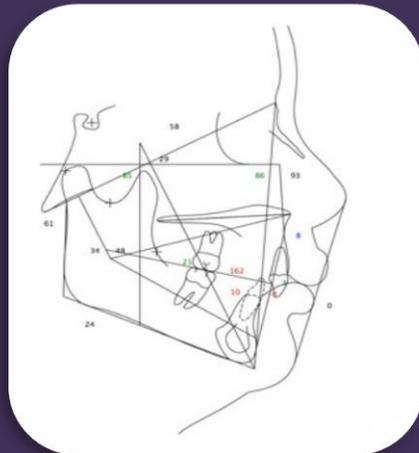
ANÁLISIS CEFALOMÉTRICO

UCV. Inicial



Rel/Estructuras	MEDIDA	PROM	PAC
MaxSup/Craneo	SNA	82°	84°
Max Inf/Craneo	SNB	80°	78°
	A. Facial	87°	86°
Max Sup/Inf	SND	76°/77°	76°
	ANB	2°	6°
Dent Sup/Inf	NAP	0°	15°
	1/1	135°	-
Posc. Incisivos Sup.	1 NS	103°	83°
	1NA	22°	8°
	1NAmm	4 mm	- 4 mm
Posc. Incisivos Inf.	1 PIMn	90°	-
	1 NB	25°	-
	1NB mm	4 mm	-
	1 NP mm	3 mm	-
Prop. Faciales	NS – GN	67°	67°
	NS – PIMn	32°	30°
	FH – PIMn	24°	24°
Patron Facial	A. NasLab	90-100	108°
	Linea E sup	-4 mm	1 mm
	Linea E inf	-2 mm	0 mm

ANÁLISIS CEFALOMÉTRICO RICKETTS. Inicial



Rel. Estructural	Promedio	Paciente
Ang. Facial	87±3°	86°
Ang. Eje facial	90±3°	85°
Ang. Plano Mand.	26±4°	24°
Altura facial Inf	46±4°	48°
Arco mandibular	26±4°	34°
Plano palatino.Fh	1°±3,5	2°
1 Sup. A.Po (mm)	3.5±2 mm	3 mm
1 Inf. A.Po (mm)	1 - 2 mm	-
1 Sup. A.Po (°)	28°±4°	22°
1 Inf. A.Po (°)	22°±4°	-
Ang. Interincisivo	130°±5°	-
Labio Inf./	Sup. - 4 mm	1 mm
Plano estético	Inf. - 2 mm	0 mm
Plano oclusal. Xi	0±3mm	- 2 mm
Plano Ocl-eje Cpo	27°	23°

DIAGNÓSTICO



□ Cefalométrico:

- Clase II esquelética
- Protrusión maxilar leve
- Retrusión mandibular leve
- Retrusión dentaria superior



□ Dentario:

- Clase II División 2
- Ausencia de dientes incisivos inferiores y del 12



TRATAMIENTO



INTERCONSULTA CON GENÉTICA

Centro Nacional de Genética Humana y Experimental, Instituto de Medicina Experimental, U. C. V

- Síndrome de Ellis-van Creveld (1996)
- Progenitores normales (Consanguinidad remota)
- Fenotipo:
 - Balanización con piefalangia con hipoplasia ungueal
 - Noirdactilia postaxial corregida
 - Tórax estrecho

INTERCONSULTA CON GENÉTICA

Centro Nacional de Genética Humana y Experimental, Instituto de Medicina Experimental, U. C. V.

■ Conclusión: Síndrome de Ellis-van Creveld

- Homocigota por mutación génica de ambos padres
- Diagnóstico clínico
- Estudios cromosómicos carecen de valor y los moleculares no se requieren para confirmación diagnóstica
- Transmitirá el gen a su progenie (heterocigotos)

INTERCONSULTA CON TRAUMATOLOGÍA Y ORTOPEDIA

Servicio de Ortopedia del Hospital San Juan de Dios

▣ Miembros superiores:

- Simétricos
- Acortamiento bilateral de brazos, antebrazos y dedos en ambas manos
- 5to dedo de la mano derecha con característica de apéndice con funcionalidad limitada, fuerza muscular y reflejos osteotendinosos conservados

INTERCONSULTA CON TRAUMATOLOGÍA Y ORTOPEDIA

Servicio de Ortopedia del Hospital San Juan de Dios

- ▣ **Torso longuilíneo**
- ▣ **Miembros inferiores:**
 - Limitación funcional leve para la rotación interna y externa de ambas caderas
 - Genu Valgo leve bilateral
 - Acortamiento de dedos de ambos pies conservando funcionalidad

INTERCONSULTA CON TRAUMATOLOGÍA Y ORTOPEDIA

Servicio de Ortopedia del Hospital San Juan de Dios



INTERCONSULTA CON DERMATOLOGÍA

Consulta dermatológica. Clínica Leopoldo Aguerrevere

□ **Miembros inferiores:**

- Cicatrices de cirugía de exéresis de polidactilia postaxial en extremos superiores de ambas piernas
- Microniquia e hipoplasia ungueal
- Dedos pequeños con hiperqueratosis subungueal
- Microniquia e hipoplasia ungueal



TRATAMIENTO ODONTOLÓGICO

▣ Odontopediatría

- Enseñanza de Técnica de cepillado
- Colocación de sellantes en fosas y fisuras en 16, 17, 26, 27, 35, 36, 44, 45 y 46
- Exodoncia de 55 y 65

▣ Cirugía bucal

- Frenilectomía de frenillos múltiples superior e inferior

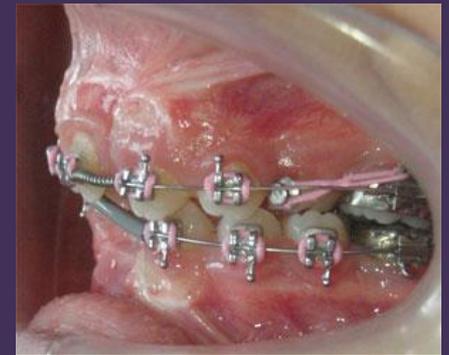
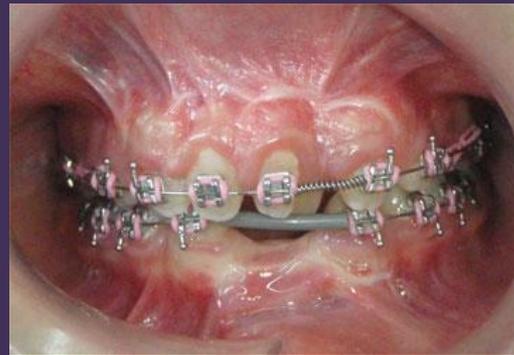
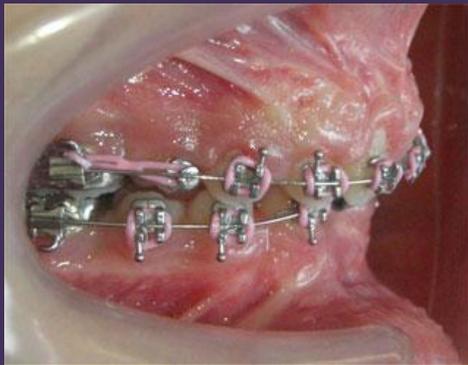


TRATAMIENTO ODONTOLÓGICO

▣ Tratamiento de ortodoncia

- **Interconsulta con el Dr. Restrepo de Periodoncia y**
- **Odontología Estética y Restauradora**
- **Pistas de resina posteriores para des cruzar el 22**
- **Se decide mover el 12 a posición de 12 y el 14 a**
- **Distalización superior para corregir clase II molar**
- **posición de 13**
- **Dejar espacio adecuado para implantes en 31 y**
- **Interdigitación**
- **41 (33 y 43 en posición de 32 y 42)**
- **Finalización**
- **Retención.**
 - ▣ **Retenedor circunferencial Sup.**
 - ▣ **Retenedor tipo Hawley inferior**
 - con fantasmas en 31 y 42**





Octubre de 2009



Febrero de 2010



Junio de 2011

TRATAMIENTO DE PERIODONCIA

Junio de 2010



TRATAMIENTO DE PERIODONCIA

Julio de 2010



TRATAMIENTO CON ODONTOLOGÍA ESTÉTICA Y RESTAURADORA

- Diseño de sonrisa con carillas directas de resina con técnica estratificada a mano alzada en 13, 11, 21 y 22



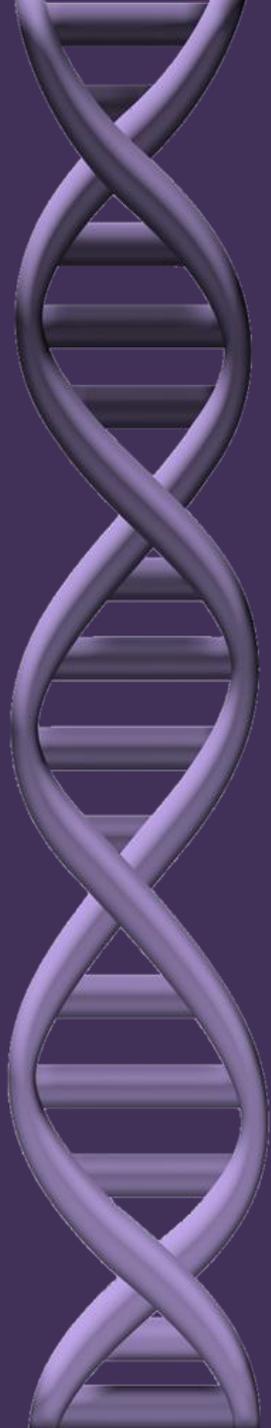


RESULTADOS

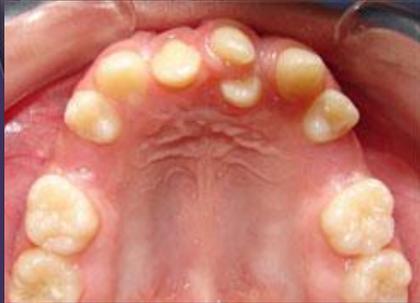
FOTOS EXTRABUCALES



FOTO SONRISA



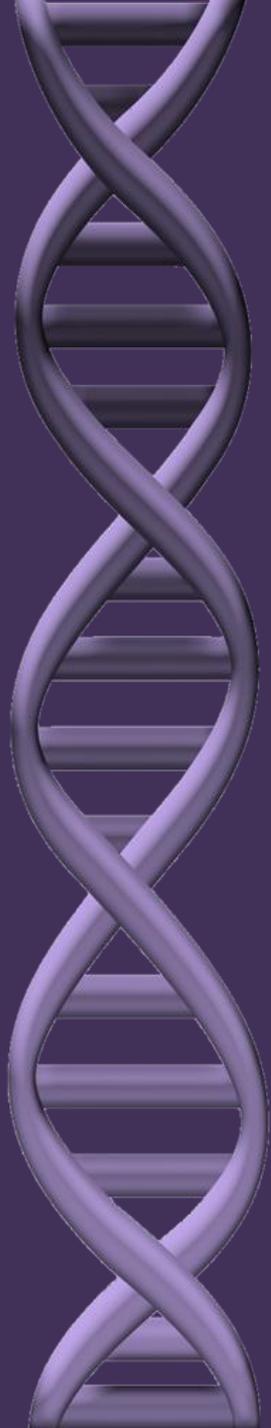
FOTOS INTRABUCALES



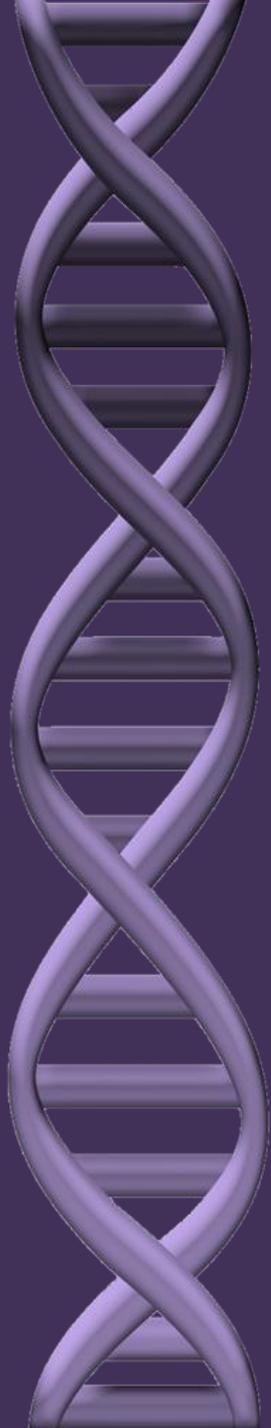
RETENCIÓN



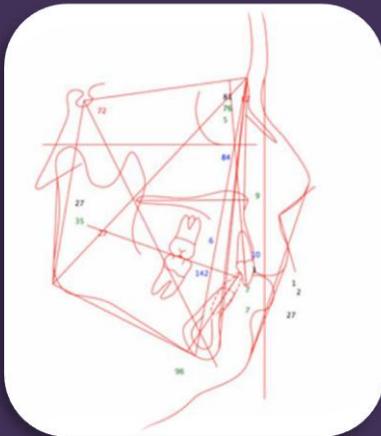
ESTUDIO RADIOGRÁFICO. Final



ESTUDIO RADIOGRÁFICO. Final

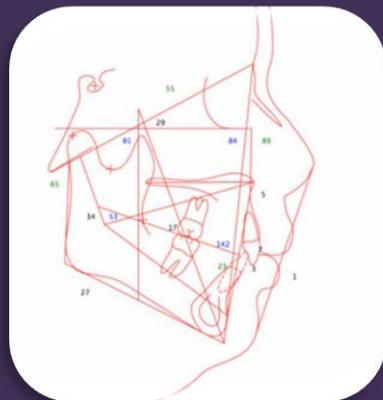


ANÁLISIS CEFALOMÉTRICO. Final UCV



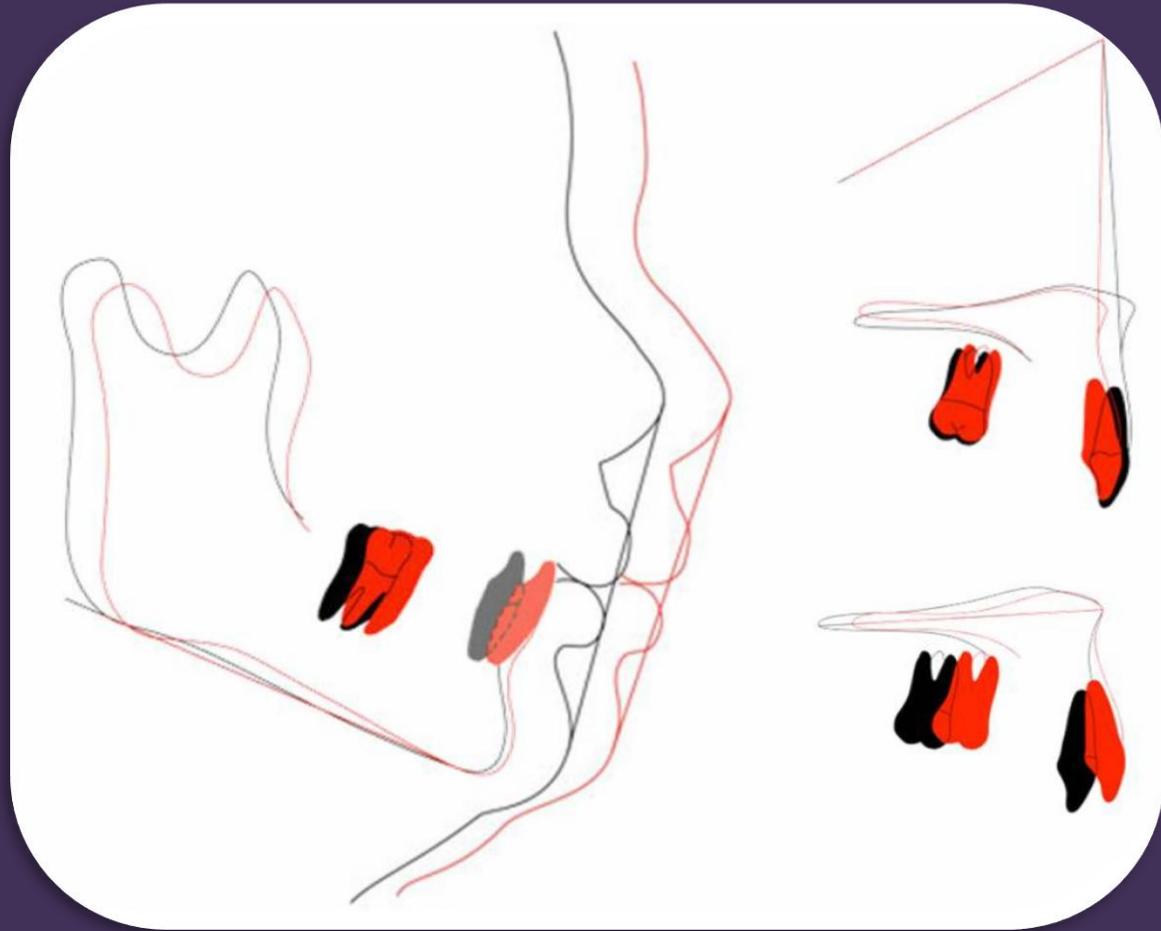
Rel/Estructuras	MEDIDA	PROM	INICIAL	FINAL
MaxSup/Cráneo	SNA	82°	84°	82°
Max Inf/Cráneo	SNB	80°	78°	77°
	A. Facial	87°	86°	90°
	SND	76°/77°	76°	75°
Max Sup/Inf	ANB	2°	6°	5°
	NAP	0°	15°	9°
Dent Sup/Inf	1/1	135°	-	-
Posc. Incisivos Superiores	1 NS	103°	83°	96°
	1NA	22°	8°	18°
	1NAmm	4 mm	- 4 mm	3 mm
Posc. Incisivos Inferiores	1 PIMn	90°	-	-
	1 NB	25°	-	-
	1NB mm	4 mm	-	-
	1 NP mm	3 mm	-	-
Prop. Faciales	NS - GN	67°	67°	69°
	NS - PIMn	32°	30°	34°
Patrón Facial	FH - PIMn	24°	24°	27°
	Ang NasLab	90-110	108°	110°
	Línea E sup	4 mm	1 mm	2 mm
	Línea E inf	2 mm	0 mm	0 mm

ANÁLISIS CEFALOMÉTRICO. Final Ricketts



Rel. Estructural	Promedio	Inicial	Final
Ang. Facial	87±3°	86°	84°
Ang. Eje facial	90±3°	85°	87°
Ang. Plano Mand.	26±4°	24°	27°
Altura facial Inf	46±4°	48°	53°
Arco mandibular	26±4°	34°	34°
Plano palatino.Fh	1°±3,5	2°	2°
1 Sup. A.Po (mm)	3.5±2mm	3 mm	6 mm
1 Inf. A.Po (mm)	1 - 2 mm	-	-
1 Sup. A.Po (°)	28°±4°	22°	27°
1 Inf. A.Po (°)	22°±4°	-	-
Ang. Interincisivo	130°±5°	-	-
Labio Inf./	Sup. - 4mm	1 mm	2 mm
Plano estético	Inf. - 2 mm	0 mm	0 mm
Plano oclusal. Xi	0±3mm	- 2 mm	- 2 mm
Plano Ocl-eje Cpo	27°	23 °	23 °

SUPERPOSICIÓN DE TRAZADOS





DISCUSIÓN

DISCUSIÓN

- Diferentes mutaciones en los genes *EVC* y *EVC2* ocasionan la enfermedad. *Ruíz-Pérez 2000, Galdzicka 2002. Heterogeneidad genética. Tompson 2007*
- Portadores heterocigotos

No se producen manifestaciones heterocigotas

McKusick

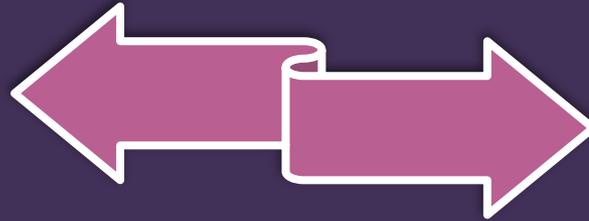
Fryns, Goldblatt, Sprenger y Tariverdian

Polidactilia y manifestaciones bucales en parientes

DISCUSIÓN

- Manifestaciones clínicas polidactilia postaxial de las manos, enanismo de extremidades cortas y uñas y dientes displásicos. *Varela 1996, Alcalde 1998, Cesur 2008, Ali 2010.*
- Hallazgos radiológicos: Acortamiento de extremidades, genus valgo y fusión de huesos del carpo. *Rosemberg 1983, Alcalde 1998, Alvarenga 2010.*

**Manifestaciones
en tejidos blandos
y en dientes**



**Dientes
normales**

*Himelhoch y
Mostofi. 1998 y
Cahuana 2004*

*Goor 1964 y
Da Silva 1984*

- **Hallazgo radiológico: Taurodontismo *Winter y Geddes 1967, Hunter y Roberts 1998. Dens Evaginatus.***
- **Maloclusiones: Hipoplasia del maxilar superior. *McKusick 1964, prognatismo mandibular. Prahú 1978, valores cefalométricos normales. Varela 1996, Alvarenga 2010***

DISCUSIÓN

- Pronóstico depende de afecciones cardíacas y estrechez torácica. *Salvador 1990, Sinovas 1999, Baujat 2007*
- Tratamiento multidisciplinario. *Valera 1996, y Baujat 2007*



CONCLUSIONES

CONCLUSIONES

- El Síndrome de Ellis van Creveld es una enfermedad muy rara del desarrollo, que pertenece al grupo de las displasias esqueléticas, caracterizada por la presencia de malformaciones congénitas múltiples.
- Las características clínicas más frecuentes son enanismo desproporcionado, polidactilia, displasia unguial y anomalías dentales; asociando cardiopatías congénitas en la mitad de los casos.

CONCLUSIONES

- Las manifestaciones radiológicas son: huesos tubulares cortos y densos, Genus valgo, pelvis poco desarrollada (pelvis en tridente), fusión entre hueso grande y ganchoso.
- El diagnóstico se establece mediante la clínica y la radiología, la realización de electrocardiograma y ecocardiograma ayuda a detectar alguna de las cardiopatías congénitas asociadas.

CONCLUSIONES

- Se debe hacer el diagnóstico diferencial con el síndrome de Weyers o disostosis acrodental, síndrome de Jeune o distrofia torácica asfixiante y con síndromes bucodigitales.
- Se requiere de un equipo multidisciplinario tanto en el área médica como odontológica para lograr resultados estéticos y funcionales satisfactorios.



GRACIAS