

Manifestaciones orales en paciente infantil con síndrome de Ellis-van Creveld: reporte de caso

Lucas Fernando Oliveira Tomáz Ferrarezzo¹ , Fábio Anevan Ubiski Fagundes¹ ,
Mariella Padovese¹ , Paola Singi¹ , Cássia Cilene Dezan Garbelini² ,
Farli Aparecida Carrilho Boer² .

Resumen: El síndrome de Ellis-van Creveld es un trastorno autosómico recesivo caracterizado por una tetrada de enanismo desproporcionado, displasia ectodérmica, polidactilia postaxial y malformaciones cardíacas congénitas. En este artículo, presentamos el caso de un niño brasileño de 6 años con síndrome de Ellis-van Creveld que presentó un número notable de características orales y dentales clásicas y hallazgos poco comunes como taurodontismo. El examen clínico reveló hipoplasia múltiple del esmalte, surco vestibular ausente, aserraduras alveolares en la región anterior del maxilar, dientes ausentes, dientes cónicos, canino inferior girado, mordida cruzada posterior bilateral, caries dental y un nódulo. Radiográficamente se observa agenesia dentaria, taurodontismo de molares primarios y permanentes y retraso en la erupción dentaria. Los hallazgos clínicos y radiográficos pueden estar presentes desde el nacimiento y el odontopediatra tiene un papel fundamental en el diagnóstico precoz del síndrome de Ellis-van Creveld, así como en la prevención de problemas orales, rehabilitación e intervenciones estéticas.

Palabras clave: cardiopatías congénitas, caries dental, odontología pediátrica, Síndrome de Ellis-van Creveld.

Manifestações orais em paciente infantil com síndrome de Ellis-van Creveld: relato de caso

Resumo: A síndrome de Ellis-van Creveld é uma doença autossômica recessiva caracterizada por uma tetrade de baixa estatura desproporcional, displasia ectodérmica, polidactilia pós-axial e malformações cardíacas congénitas. Neste artigo, será relatado um caso de um menino brasileiro de 6 anos de idade com síndrome de Ellis-van Creveld que apresenta um número notável de características orais e dentárias clássicas e achados incomuns como taurodontismo. Ao exame clínico foi revelado hipoplasia múltipla do esmalte, sulco vestibular ausente, serrilhas alveolares na maxila anterior, dentes ausentes, dentes cônicos, canino inferior rotacionado, mordida cruzada posterior bilateral, cárie dentária e um nódulo. Radiograficamente, foi observado agenesia dentária, taurodontismo de molares decíduos e permanentes e atraso na erupção dentária. Os achados clínicos e radiográficos podem estar presentes desde o nascimento e o odontopediatra tem papel fundamental no diagnóstico precoce da síndrome de Ellis-van Creveld, bem como na prevenção de problemas bucais, reabilitação e intervenções estéticas.

Palavras-chave: cardiopatias congénitas, cárie dentária, odontopediatria, Síndrome de Ellis-van Creveld.

¹ Pediatric Dentistry Student, Department of Oral Medicine and Dentistry for Children, State University of Londrina, Londrina, PR, Brazil.

² Associate Professor, Department of Oral Medicine and Dentistry for Children, State University of Londrina, Londrina, PR, Brazil

Oral manifestations in child patient with Ellis-van Creveld syndrome: case report

Abstract: Ellis-van Creveld syndrome is an autosomal recessive disorder characterized by a tetrad of disproportionate dwarfism, ectodermal dysplasia, postaxial polydactyly, and congenital heart malformations. In this article, we hereby present a case of a 6-year-old Brazilian boy with Ellis-van Creveld syndrome who presented with a remarkable number of classical oral and dental features and uncommon findings such as taurodontism. Clinical examination revealed multiple enamel hypoplasia, absent vestibular sulcus, alveolar serrations in the maxilla anterior region, missing teeth, conical teeth, lower canine rotation, bilateral posterior crossbite, dental caries, and a nodule. Radiographically were observed teeth agenesis, taurodontism of deciduous and permanent molars, and delayed tooth eruption. Clinical and radiographic findings may be present from birth and the pediatric dentist has a fundamental role in the early diagnosis of Ellis-van Creveld syndrome, as well as oral problems prevention, rehabilitation, and aesthetic interventions.

Key words: congenital heart disease, dental caries, pediatric dentistry, Ellis-van Creveld syndrome.

Introducción

El síndrome de Ellis-van Creveld (EVC), también conocido como displasia condroectodérmica, es un trastorno congénito autosómico recesivo raro^{1,2} causado por mutaciones en los dos genes EVC1 y EVC2 localizados en el locus 16 en el brazo corto del cromosoma 4.³ Enanismo de extremidades cortas, polidactilia postaxial de las manos, la displasia ectodérmica puede afectar cabello, dientes y uñas y las malformaciones cardíacas congénitas^{1,4,5}, presentes en cerca del 50-60% de los casos⁶⁻⁸ son atribuciones que caracterizan el síndrome de EVC.

En la población general se estima prevalencia de 7 en 1 millón de nacidos vivos sin predilección de género o raza.^{6,9} Consanguinidad de los padres puede estar presente^{2,9,10} siendo estimada alrededor del 30% de los casos.⁶

El síndrome de EVC muestra un amplio espectro de manifestaciones orales y dentales, que incluyen: agenesia dental, dientes cónicos^{2,4,9}, taurodontismo^{2,9-11}, hipoplasia del esmalte^{5,9,11}, maloclusión^{9,12,13},

presencia de múltiples y accesorios del frenillo labial^{2,9,11,13} y fusión de la porción anterior del labio superior al margen de la mucosa gingival maxilar.^{2,9,11}

Este artículo describe manifestaciones orales clásicas y raras de un niño brasileño diagnosticado con síndrome de EVC. Se espera con base en los hallazgos de este reporte de caso que pueda ser asistido por profesionales de la salud, especialmente odontopediatras, en el diagnóstico del síndrome, planificación odontológica y toma de decisiones de tratamiento, con base en la mejor evidencia científica. Se obtuvo y firmó el consentimiento informado por parte de los padres del niño.

Reporte de caso

Paciente del sexo masculino, 6 años de edad, atendido en la Clínica de Especialidades infantil/ Clínica de Bebés de la Universidad Estatal de Londrina - Brasil, quejándose de daño estético por agenesia dental. El niño es el primer y único hijo de padres no consanguíneos que no informaron

antecedentes familiares ni características del síndrome de EVC. Sin embargo, los padres informaron que los abuelos maternos del niño eran primos hermanos.

1. Historial médico:

a) Antecedentes gestacionales y de parto: diagnóstico previo de sospecha de síndrome en ecografía a las 34 semanas de gestación, en el que se detectaron huesos cortos característicos de enanismo e hipoplasia pulmonar; parto por cesárea a las 40 semanas, Apgar 7 y 8, pesando y midiendo, respectivamente, 3,155 kg y 45 cm. Según los padres, el embarazo y el parto transcurrieron sin incidentes y no hubo exposición a la radiación durante el embarazo.

b) Diagnóstico del síndrome: paciente fue diagnosticado con síndrome de EVC a los 35 días de vida a través de las características clínicas clásicas del paciente: enanismo de extremidades acortadas, polidactilia postaxial de las manos, displasia ectodérmica y malformaciones cardíacas congénitas.

c) Período neonatal: seguimiento en unidad de cuidados intensivos durante 55 días por hipertensión pulmonar, comunicación interauricular cardíaca, vena cava superior izquierda persistente, válvula aórtica bicúspide, insuficiencia tricuspídea y coartación de aorta. Se realizó cirugía cardíaca a los 56 días de vida, con buen pronóstico.

2. Características generales: talla baja desproporcionada (112 cm), peso 21 kg, rostro sindrómico, orejas de implantación baja, estrabismo convergente y apariencia

normal del pelo (Figura 1), polidactilia que afecta ambas manos, uñas hipoplásicas, delgadas y en forma de cuchara (Figura 2). No se observó polidactilia en los pies (Figura 3).

3. Antecedentes odontológicos previos: a los 3 meses y 21 días de vida, paciente fue sometido a extracción de dos dientes neonatales maxilares (51 y 61) por

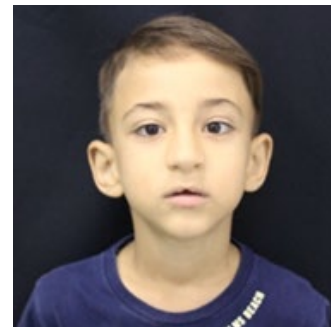


Figura 1. Rostro sindrómico mostrando presencia de orejas de implantación baja, estrabismo convergente y apariencia capilar normal



Figura 2. Polidactilia, uñas hipoplásicas y en forma de cuchara afectando ambas manos

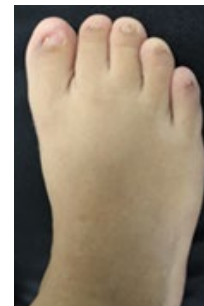


Figura 3. Ausencia de polidactilia en los pies

implantación ectópica poco frecuente en tejidos blandos, coronas cónicas y esmalte hipoplásico, además de dificultad durante la lactancia y consecuente aumento de peso. La extracción se realizó previa profilaxis antibiótica con suspensión oral de amoxicilina sin intercurencias.

4. *Características orales:* agenesia dental de los dientes 52, 62, 71, 72, 81, 82, 11, 12, 21, 22, 31, 32, 33, 41, 42 y 43, taurodontismo en todos los molares primarios y cierto grado de taurodontismo de los primeros molares permanentes maxilares y mandibulares, retraso en la erupción de los dientes (Figura 4) y caries dental (Figuras 5a y 5b). Además, dientes cónicos, hipoplasia del esmalte, mordida cruzada posterior bilateral, rotación del canino inferior, frenillo labial accesorios múltiples, surco vestibular ausente, serraciones alveolares en región maxilar anterior y un nódulo blanquecino ubicado en la cresta alveolar en la región de los incisivos inferiores (Figura 6). Medidas preventivas de higiene bucal, profilaxis dental y aplicación de cariostático en los molares primarios fueron procedimientos realizados en una primera etapa.

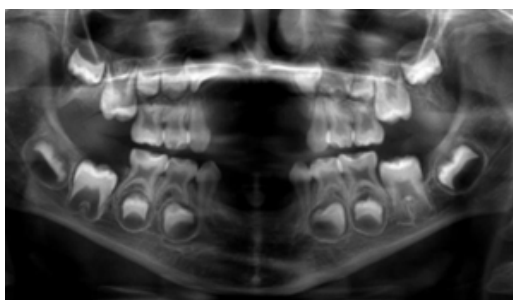


Figura 4. Radiografía panorámica que muestra agenesia dental de los incisivos maxilares y mandibulares y caninos mandibulares permanentes. Taurodontismo que afecta a los molares primarios maxilares y mandibulares. Cierta grado de taurodontismo que afecta a los molares permanentes maxilares y mandibulares



Figuras 5a y 5b. Presencia de caries dental



Figura 6. Presencia de múltiples frenillos labiales y ausencia de surcos vestibulares, ausencia de dientes 52, 62, 71, 72, 81, 82, dientes cónicos, giroversión de caninos inferiores, maloclusión y nódulo

Discusión

El síndrome de EVC es un raro trastorno congénito autosómico recesivo^{1,2} comúnmente encontrado en la comunidad Amish en el estado de Pensilvania, Estados Unidos.^{14,15} En el presente reporte, el paciente tiene antecedentes de matrimonio consanguíneo en la familia, hecho que apoya el carácter recesivo del síndrome. Sin embargo, el paciente es de origen brasileño sin antecedentes familiares de síndrome de EVC.

El paciente presentaba la tetrada clásica del síndrome de EVC: talla baja desproporcionada, polidactilia en ambas manos, alteraciones en la forma/tamaño de los dientes, uñas displásicas y malformación cardíaca congénita. Según Digilio *et al.*, los defectos cardíacos representan las principales causas de reducción de la

esperanza de vida.⁷ Por lo tanto, es necesaria la profilaxis antibiótica para prevenir la endocarditis bacteriana¹⁶ antes de los procedimientos dentales preventivos. Además, el presente informe es el primer caso clínico de síndrome de EVC asociado con hipoplasia pulmonar.

Las características orales y dentales clásicas encontradas en este paciente corroboran las descritas por varios autores: agenesia dental, dientes cónicos^{2,9,12}, hipoplasia del esmalte^{5,9,11}, dientes natales/neonatales^{9,10}, maloclusión^{9,12,13}, presencia de múltiples frenillos labiales accesorios y fusión de la porción anterior del labio superior al margen mucoso gingival maxilar.^{2,9,11} De acuerdo con Lauritano *et al.*¹⁷, entre las manifestaciones mencionadas, la presencia de dientes cónicos es la más prevalente (61,4%), seguida de agenesia dental (47,7%), múltiples frenillos labiales accesorios (45,5%), hipoplasia del esmalte (38,6%),

fusión de la porción anterior del labio superior al margen mucoso gingival maxilar (13,6%), dientes natales/neonatales (9,1%) y mordida cruzada (6,8%).¹⁷ Sin embargo, en la literatura existen reportes de hallazgos inusuales, tales como: taurodontismo^{2,9,11}, diente supernumerario^{11,18}, microdoncia, dens in dente, cúspide de garras^{2,4}, molares primarios uniradiculares¹⁹, diente impactado² y transposición dental.⁵ En este caso clínico se detectó la presencia de taurodontismo en los molares primarios y cierto grado de taurodontismo en los molares permanentes. Además, el paciente presentaba una alta prevalencia de caries dental, enfermedad que puede explicarse por alteraciones en la anatomía dental e hipoplasia.^{2,5} No obstante, los padres informaron de una dieta con alta frecuencia de ingesta de azúcar y dificultad para controlar eficazmente el biofilm dental. La tabla 1 presenta y compara las principales manifestaciones del síndrome de EVC.

Tabla 1. Manifestaciones orales del síndrome de EVC en la literatura en comparación con el caso clínico.

Manifestaciones orales reportadas en la literatura	Manifestaciones orales en el paciente
Diente natal/neonatal	Presente
Diente supernumerario	Ausente
Agenesia dental	Presente
Diente cónico	Presente
Dens in dente	Ausente
Microdoncia	Ausente
Cúspide de garras	Ausente
Molares uniradiculares	Ausente
Taurodontismo	Presencia de taurodontismo en los molares primarios y cierto grado de taurodontismo en los molares permanentes
Hipoplasia del esmalte	Presente
Caries dental	Presente
Diente impactado	Ausente
Transposición dental	Ausente
Diente rotacionado	Presente
Mordida cruzada posterior bilateral	Presente
Retraso de erupción dental	Presente
Serraciones alveolares en región maxilar anterior	Presente
Surco vestibular	Presente
Múltiples frenillos labiales	Presente
Falta de sellado labial	Presente
Hipertrofia del frenillo labiogingival	Ausente
Paladar ojival	Ausente
Macroglosia	Ausente

Otro aspecto relatado por Aminabadi, Ebrahimi, Oskouei¹¹ y Hunter y Roberts⁶ se refiere a la locuacidad. El perfil comunicativo de este niño fue observado claramente durante la atención odontológica y puede ser una característica conductual de los pacientes diagnosticados con síndrome de EVC. Así, la capacidad del niño para la interacción social, dialógica y expresiva representó un factor importante en el establecimiento de vínculos y manejo efectivo de la conducta dental.

Las medidas para la prevención y el control de la caries dental, como asesoramiento dietético, evidencia del *biofilm* dental, instrucción en higiene bucal, profilaxis y restauraciones dentales, representan estrategias relevantes para la promoción de la salud que se han implementado. En una etapa posterior, estos procedimientos indispensables para el mantenimiento de la salud bucal, rehabilitación estética y funcional e intervención de ortodoncia se utilizarán para corregir maloclusión, habla, masticación y mejorar la calidad de vida.

Conclusión

El síndrome de EVC representa un raro trastorno autosómico recesivo con variadas manifestaciones orales y generales que

requieren un abordaje multidisciplinar. Los odontopediatras tienen un papel fundamental en el diagnóstico precoz de las características orales que pueden estar presentes desde el nacimiento. Además, se debe llevar a cabo un plan de tratamiento eficaz en términos de prevención de la salud bucal, intervenciones satisfactorias de rehabilitación y estética para mejorar la calidad de vida del paciente.

Conflicto de interés

Los autores declaran que no existen conflictos de interés con respecto a la publicación de este artículo.

Declaración de ética

Los autores declaran que los padres dieron su consentimiento para que las imágenes e información clínica del caso sean reportadas en publicaciones científicas. Los padres entienden que el nombre y las iniciales del niño no se publicarán y que se harán esfuerzos para ocultar la identidad del niño. Este artículo cumple con los protocolos del Comité de Ética en Investigación del Estado de la Universidad de Londrina.

Referencias bibliográficas

1. Ellis RW, van Creveld S. A Syndrome Characterized by Ectodermal Dysplasia, Polydactyly, Chondro-Dysplasia and Congenital Morbus Cordis: Report of Three Cases. *Arch. Dis. Child.* 1940;15(82):65-84.
2. Shaik S, Raviraj J, Dirasantchu S, Venkata SS. Ellis-van Creveld syndrome with unusual oral and dental findings: A rare clinical entity. *Dent. Res. J. (Isfahan)*. 2016;13(2):193-197.
3. Polymeropoulos MH, Ide SE, Wright M, et al. The gene for the Ellis-van Creveld syndrome is located on chromosome 4p16. *Genomics*. 1996;35(1):1-5.
4. Hanemann JA, 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):456-460.

5. Baghianimoghadam B, Arabzadeh A, Fallah Y. Ellis-van Creveld Syndrome in Iran, a Case Report and Review of Disease Cases in Iran, Middle East. *Acta Med. Litu.* 2021;28(2):317-324.
6. Hunter ML, Roberts GJ. Oral and dental anomalies in Ellis van Creveld syndrome (chondroectodermal dysplasia): report of a case. *Int. J. Paediatr. Dent.* 1998;8(2):153-157.
7. Digilio MC, Marino B, Ammirati A, Borzaga U, Giannotti A, Dallapiccola B. Cardiac malformations in patients with oral-facial-skeletal syndromes: clinical similarities with heterotaxia. *Am. J. Med. Genet.* 1999;84(4):350-356.
8. Kurian K, Shanmugam S, Harsh Vardah T, Gupta S. Chondroectodermal dysplasia (Ellis van Creveld syndrome): a report of three cases with review of literature. *Indian J. Dent. Res.* 2007;18(1):31-34.
9. Hassona Y, Hamdan M, Shqaidef A, Abu Karaky A, Scully C. Ellis-Van Creveld syndrome: dental management considerations and description of a new oral finding. *Spec. Care Dentist.* 2015;35(6):312-315.
10. Delgado RZR, Couto ACF, Marcato RA, Portinho D, Frossard WGT, Garbelini CCD. Ellis-Van Creveld Syndrome, neonatal teeth and breastfeeding impairment: a case report. *RGO, Rev. Gaúch. Odontol.* 2021;69:e20210046.
11. Aminabadi NA, Ebrahimi A, Oskouei SG. Chondroectodermal dysplasia (Ellis-van Creveld syndrome): a case report. *J. Oral Sci.* 2010;52(2):333-336.
12. Baujat G, Le Merrer M. Ellis-van Creveld syndrome. *Orphanet J. Rare Dis.* 2007;2:27.
13. Naqash TA, Alshahrani I, Simasetha S. Ellis-van Creveld Syndrome: A Rare Clinical Report of Oral Rehabilitation by Interdisciplinary Approach. *Case Rep. Dent.* 2018;2018:8631602.
14. McKusick VA. Ellis-van Creveld syndrome and the Amish. *Nat. Genet.* 2000;24(3):203-204.
15. Dugoff L, Thieme G, Hobbins JC. First trimester prenatal diagnosis of chondroectodermal dysplasia (Ellis-van Creveld syndrome) with ultrasound. *Ultrasound. Obstet. Gynecol.* 2001;17(1):86-88.
16. Lam DK, Jan A, Sándor GK, Clokie CM; American Heart Association. Prevention of infective endocarditis: revised guidelines from the American Heart Association and the implications for dentists. *J. Can. Dent. Assoc.* 2008;74(5):449-453.
17. Lauritano D, Attuati S, Besana M, Rodilosso G, Quinzi V, Marzo G, Carinci F. Oral and craniofacial manifestations of Ellis-Van Creveld syndrome: a systematic review. *Eur J. Paediatr. Dent.* 2019;20(4):306-310.
18. Peña-Cardelles JF, Domínguez-Medina DA, Cano-Durán JA, Ortega-Concepción D, Cebrián JL. Oral manifestations of ellis-van creveld syndrome. A rare case report. *J. Clin. Exp. Dent.* 2019;11(3):e290-e295.
19. Kalaskar R, Kalaskar AR. Oral manifestations of Ellis-van Creveld syndrome. *Contemp. Clin. Dent.* 2012;3(Suppl 1):S55-S59.

Recibido: 29/02/2023

Aceptado: 10/04/2023

Correspondencia: Lucas Fernando de Oliveira Tomáz Ferraresso, correo: lucas.fernando@uel.br