

displasia condroectodérmica – chondroectodermal dysplasia

Authored by
memjavad

November 15, 2025

RECOMMENDED CITATION

memjavad (2025). *displasia condroectodérmica – chondroectodermal dysplasia*. Spanish Psychological Databases. Retrieved from <https://spanish.arabpsychology.com/?p=4534>

Displasia Condroectodérmica (Síndrome de Ellis-van Creveld)

Primary Disciplinary Field(s): Genética Médica, Pediatría, Ortopedia

1. Definición Central

La displasia condroectodérmica (DCE), comúnmente conocida como el **Síndrome de Ellis-van Creveld (SEVC)**, constituye una enfermedad genética rara, clasificada dentro del grupo de las condrodisplasias esqueléticas y caracterizada por un patrón de herencia autosómico recesivo. Esta condición se define por la afectación simultánea de los tejidos derivados del cartílago (condro-) y de las estructuras de origen ectodérmico, incluyendo la piel, el cabello, las uñas y los dientes. La presentación clínica clásica se manifiesta a través de una tétrada de síntomas cardinales, los cuales incluyen el enanismo de extremidades cortas (acromesomélico), la polidactilia postaxial de las manos, anomalías en las uñas y la dentición, y defectos cardíacos congénitos significativos, siendo estos últimos la principal causa de morbilidad y mortalidad durante la infancia temprana.

La DCE representa un trastorno pleiotrópico, donde una única mutación genética da lugar a múltiples efectos fenotípicos no relacionados directamente, afectando el desarrollo óseo y las estructuras ectodérmicas simultáneamente. El defecto primario subyace en la función del cilio primario, una organela crucial para la transducción de señales durante el desarrollo embrionario, especialmente la vía de señalización **Hedgehog**. La severidad de la displasia esquelética varía, pero típicamente involucra la acortación rizomélica y mesomélica de los huesos largos y una displasia pélvica característica. La baja prevalencia de la enfermedad, estimada en aproximadamente 1 de cada 60,000 a 200,000 nacimientos, subraya su rareza, aunque se han identificado concentraciones poblacionales específicas, notablemente entre la población Amish en Lancaster County, Pensilvania, donde el efecto fundador ha elevado significativamente su incidencia.

El reconocimiento temprano de la constelación de características es esencial para el manejo clínico, dado que las malformaciones cardíacas y la hipoplasia pulmonar secundaria a la estrechez torácica pueden comprometer seriamente la supervivencia neonatal. Aunque la inteligencia suele ser normal en los individuos afectados, la gestión de las complicaciones esqueléticas y ectodérmicas requiere una atención médica multidisciplinaria intensiva a lo largo de la vida del paciente. La comprensión de la patogenia molecular, centrada en los genes *EVC* y *EVC2*, ha permitido avances significativos en el diagnóstico molecular y el asesoramiento genético familiar.

2. Etiología y Genética

La etiología de la displasia condroectodérmica está firmemente establecida en mutaciones

bialélicas recesivas en dos genes adyacentes, *EVC* (Ellis-van Creveld) y *EVC2*, localizados en el brazo corto del cromosoma 4 (4p16). Estos dos genes se transcriben de forma bidireccional y codifican proteínas que interactúan en un complejo proteico crucial para la funcionalidad del **cilio primario**. El cilio primario actúa como una antena celular, integrando señales ambientales y del desarrollo, siendo fundamental para la regulación de la morfogénesis, particularmente a través de la vía de señalización Hedgehog (Hh), esencial para la formación de extremidades y el desarrollo cardíaco.

Las proteínas EVC y EVC2 se localizan en la base del cilio primario y desempeñan un papel regulador en la transducción de la señal Hh. La disfunción de este complejo proteico, resultante de las mutaciones, interrumpe la correcta activación de los factores de transcripción mediadores de Hh, lo cual conduce a la alteración de la proliferación y diferenciación de los condrocitos en las placas de crecimiento y a defectos en la diferenciación de células ectodérmicas. La naturaleza autosómica recesiva implica que ambos padres deben ser portadores de una mutación en uno de los genes *EVC* o *EVC2* para que su descendencia tenga un 25% de riesgo de heredar la enfermedad. Se han identificado más de 100 mutaciones diferentes, incluyendo mutaciones sin sentido, mutaciones de desplazamiento del marco de lectura y grandes deleciones, afectando la estabilidad o la función de las proteínas codificadas.

Es importante destacar la existencia de un trastorno alélico, la **Disostosis Acrodental de Weyers**, que resulta de mutaciones heterocigotas en el mismo locus genético (4p16) y presenta un fenotipo más leve, caracterizado principalmente por anomalías dentales y polidactilia menor, pero sin las graves malformaciones esqueléticas o cardíacas de la DCE. Esta relación alélica subraya la complejidad de la regulación de la vía Hh y cómo diferentes grados de disfunción del complejo EVC/EVC2 pueden generar espectros fenotípicos que van desde condiciones leves hasta síndromes potencialmente letales. El diagnóstico molecular, que incluye la secuenciación de los genes *EVC* y *EVC2*, se ha convertido en la herramienta definitiva para confirmar el diagnóstico y para el asesoramiento genético de las familias afectadas.

3. Desarrollo Histórico y Nomenclatura

Aunque la displasia condroectodérmica probablemente ha existido a lo largo de la historia humana, su descripción formal y reconocimiento como una entidad clínica distinta se atribuye a dos pediatras europeos. Fue en 1940 cuando el británico **Richard W. B. Ellis** y el neerlandés **Simon van Creveld** publicaron conjuntamente la descripción detallada de tres casos no relacionados que compartían el patrón fenotípico de condrodisplasia, polidactilia y defectos ectodérmicos. Su exhaustiva documentación permitió diferenciar este síndrome de otras formas de enanismo y displasia esquelética conocidas en ese momento, consolidando así el epónimo **Síndrome de Ellis-van Creveld (SEVC)**, que se utiliza indistintamente con el término descriptivo Displasia Condroectodérmica.

En las décadas siguientes, la investigación se centró en refinar las características clínicas y en diferenciar la DCE de síndromes relacionados que también presentan polidactilia y acortamiento de las extremidades. Un avance crucial ocurrió en los años 60 y 70 con la clasificación de las displasias esqueléticas, que ayudó a separar la DCE de trastornos como la Displasia Asfixiante Torácica (Síndrome de Jeune), la cual comparte la estrechez torácica pero difiere en el patrón de polidactilia y las anomalías ectodérmicas. La identificación de la alta prevalencia de defectos cardíacos, especialmente el **Atrium Commune** (aurícula común), fue vital para entender la gravedad del pronóstico neonatal y dirigir el tratamiento.

El conocimiento etiológico avanzó significativamente a finales del siglo XX. La localización del locus genético en el cromosoma 4p16 y la eventual identificación de los genes *EVC* y *EVC2* en la década de 1990 y principios de los 2000, proporcionó la base molecular para la enfermedad. Este descubrimiento no solo confirmó que la DCE era un trastorno ciliar (una ciliopatía), sino que también estableció la conexión biológica entre el desarrollo esquelético y las estructuras ectodérmicas a través de la vía de señalización Hedgehog, validando la nomenclatura descriptiva original que unía los términos "condro" y "ectodérmico".

4. Manifestaciones Clínicas Mayores

Las manifestaciones clínicas de la Displasia Condroectodérmica son consistentes y se agrupan en cuatro sistemas principales, reflejando su naturaleza pleiotrópica. La afectación esquelética domina el fenotipo físico, caracterizada por la **enanismo de tronco normal pero extremidades muy cortas** (enanismo mesomélico y acromélico). El acortamiento esquelético es típicamente más pronunciado en las porciones distales y medias de los miembros. Los huesos de las manos y los pies son notablemente cortos, y casi universalmente se presenta la **polidactilia postaxial bilateral**, donde un sexto dedo funcional o vestigial se encuentra adyacente al dedo meñique. Otras anomalías esqueléticas incluyen la sinostosis de los huesos del carpo, deformidades en valgo de las rodillas y pies zambos, y una displasia pélvica específica con alas ilíacas cortas.

Las anomalías ectodérmicas son un componente distintivo que ayuda a diferenciar la DCE de otras condrodisplasias. Las uñas de los dedos de las manos y los pies suelen ser **hipoplásicas, distróficas o ausentes**, y el cabello puede ser fino y escaso. Las anomalías dentales son casi universales e incluyen dientes natales o neonatales (presentes al nacer o que erupcionan poco después), hipoplasia del esmalte, microdoncia (dientes pequeños) y, frecuentemente, una fusión de los frenillos labiales con la cresta alveolar, resultando en un surco labiogingival característico. Estos problemas dentales requieren intervención odontológica temprana y continua.

Las malformaciones cardíacas congénitas representan el aspecto más crítico de la DCE, afectando aproximadamente al 50-60% de los pacientes. El defecto más común es el desarrollo incompleto del septo interauricular, que resulta en un **defecto del septo auricular (DSA)** o, más

gravemente, en una **aurícula común (Atrium Commune)**, donde las cuatro venas pulmonares drenan en una única cámara auricular. La gravedad del defecto cardíaco es el factor pronóstico más importante, requiriendo a menudo corrección quirúrgica en la infancia. Además, la hipoplasia del tórax, aunque no es una malformación cardíaca directa, afecta la función respiratoria, limitando el espacio para el desarrollo pulmonar y contribuyendo a la insuficiencia respiratoria en casos graves.

5. Diagnóstico Diferencial y Métodos

El diagnóstico de la displasia condroectodérmica puede realizarse en la etapa prenatal, neonatal o durante la infancia temprana, basándose en la combinación de hallazgos clínicos, radiológicos y, finalmente, moleculares. El **diagnóstico prenatal** se sospecha mediante ecografía fetal, donde se pueden identificar el acortamiento grave de las extremidades (micromelia), la polidactilia y, en algunos casos, la presencia de un defecto cardíaco mayor. La estrechez torácica puede ser un hallazgo crucial, aunque la confirmación definitiva requiere el análisis genético del líquido amniótico o de vellosidades coriónicas para detectar mutaciones en los genes *EVC* y *EVC2*.

El **diagnóstico postnatal** se basa inicialmente en la evaluación clínica de la tetrada sintomática. La evaluación radiológica es indispensable y muestra características óseas patognomónicas, incluyendo la baja estatura, la forma peculiar de las tibias y peronés, la pelvis displásica y la presencia de centros de osificación anormales en las muñecas. La radiografía de tórax confirmará la hipoplasia torácica. La **ecocardiografía** es obligatoria para evaluar la presencia y gravedad de los defectos cardíacos, siendo la identificación de una aurícula común o un DSA grande un hallazgo altamente sugestivo de DCE. Dada la superposición fenotípica con otras ciliopatías, el diagnóstico diferencial es crucial.

Los principales síndromes a considerar en el **diagnóstico diferencial** incluyen la Displasia Asfixiante Torácica (Síndrome de Jeune), que también presenta costillas cortas y estrechez torácica, pero generalmente sin las anomalías ectodérmicas severas ni la polidactilia postaxial bilateral; los síndromes de polidactilia de costillas cortas (SRPs), que son generalmente letales perinatalmente; y la Disostosis Acrodental de Weyers, que es alélica pero más leve. El uso de paneles genéticos o la secuenciación completa de los genes *EVC/EVC2* es el estándar de oro para confirmar el diagnóstico y distinguirlo inequívocamente de otras condrodisplasias.

6. Manejo y Tratamiento

El manejo de la displasia condroectodérmica requiere un enfoque **multidisciplinario** coordinado que abarca desde el neonatólogo y cardiólogo pediátrico hasta el ortopedista y el odontólogo. El tratamiento debe priorizar las complicaciones potencialmente mortales. En la etapa neonatal, la monitorización y el manejo de la función respiratoria son críticos debido a la hipoplasia pulmonar

secundaria a la caja torácica pequeña. La insuficiencia respiratoria puede requerir soporte ventilatorio intensivo, y la fisioterapia respiratoria es fundamental a largo plazo para prevenir infecciones pulmonares recurrentes.

La intervención cardiológica es a menudo la más urgente. Los defectos cardíacos, especialmente el **Atrium Commune**, requieren una evaluación exhaustiva y, en la mayoría de los casos, una corrección quirúrgica temprana para prevenir la hipertensión pulmonar y la insuficiencia cardíaca congestiva. El momento y la técnica de la cirugía dependen de la anatomía específica del defecto. El manejo ortopédico se centra en mejorar la funcionalidad y la estatura. Aunque el acortamiento de extremidades es inherente, se pueden considerar procedimientos de alargamiento de extremidades, aunque estos son complejos y deben sopesarse contra los riesgos y el impacto en la calidad de vida del paciente. También se requiere la corrección quirúrgica de deformidades angulares de las extremidades inferiores y la gestión de la polidactilia, que puede ser funcional o cosmética.

Finalmente, el manejo de las anomalías ectodérmicas y dentales es continuo. El seguimiento odontológico debe comenzar inmediatamente, tratando los dientes natales y abordando la hipoplasia del esmalte y la microdoncia, a menudo mediante la colocación de prótesis dentales o restauraciones para mejorar la función masticatoria y la estética. El apoyo psicosocial es esencial, ya que los individuos con DCE enfrentan desafíos relacionados con la baja estatura y las características físicas distintivas a lo largo de su desarrollo.

7. Pronóstico y Calidad de Vida

El pronóstico de la displasia condroectodérmica ha mejorado sustancialmente en las últimas décadas, principalmente debido a los avances en la cirugía cardíaca pediátrica. Sin embargo, el pronóstico sigue siendo altamente dependiente de la gravedad de las malformaciones cardíacas y de la hipoplasia pulmonar. Históricamente, una proporción significativa de los pacientes fallecía en la infancia temprana debido a complicaciones cardiopulmonares. Hoy en día, si los defectos cardíacos son corregibles y la función respiratoria se estabiliza, la esperanza de vida puede acercarse a la normalidad.

A pesar de la mejoría en la supervivencia, la calidad de vida está intrínsecamente ligada a las secuelas esqueléticas. La baja estatura extrema (enanismo) y las deformidades articulares pueden limitar la movilidad y requerir el uso de ayudas técnicas. Los individuos con DCE generalmente poseen una inteligencia normal, lo que les permite integrarse completamente en entornos educativos y sociales. La adaptación social y psicológica es un componente crucial del manejo a largo plazo, abordando la percepción de la imagen corporal y facilitando la independencia.

El seguimiento a largo plazo debe incluir la monitorización de posibles complicaciones ortopédicas

tardías, como la osteoartritis prematura o la progresión de la escoliosis. La atención continua de especialistas, incluyendo genetistas para el asesoramiento reproductivo y cardiólogos para el seguimiento de la función cardíaca post-cirugía, es vital para maximizar la funcionalidad y el bienestar de los pacientes con DCE a medida que alcanzan la edad adulta.

Further Reading

[EVC \(Ellis-van Creveld syndrome\) gene entry](#)

[EVC2 gene entry](#)

[Orphanet: Ellis-van Creveld syndrome](#)

[Online Mendelian Inheritance in Man \(OMIM\): Ellis-van Creveld Syndrome](#)

ARABPSYCHOLOGY.COM