



UNIVERSIDAD JOSÉ ANTONIO PÁEZ

**MANIFESTACIONES FACIALES Y DENTALES MÁS FRECUENTES
ASOCIADAS AL SÍNDROME DE ELLIS-VAN CREVELD.**

Autor (es):

Guanipa, Nahomy C.I.: 27.961.964

Machado, Ana C.I.: 27.712.395

Tutor de contenido:

- Od. Janeth Rodríguez

Urb. Yuma II, calle N° 3. Municipio San Diego

Teléfono: (0241) 8714240 (master) – Fax: (0241) 8712394



**REPÚBLICA BOLIVARIANA DE VENEZUELA
UNIVERSIDAD JOSÉ ANTONIO PÁEZ
FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD
ESCUELA DE ODONTOLOGÍA
CARRERA ODONTOLOGÍA**



**MANIFESTACIONES FACIALES Y DENTALES MÁS FRECUENTES
ASOCIADAS AL SÍNDROME DE ELLIS-VAN CREVELD.**

Proyecto de trabajo de grado como requisito parcial para obtener el título de
ODONTÓLOGO.

Autor (es):

Guanipa, Nahomy C.I.:27.961.964

Machado, Ana C.I.: 27.712.395

Tutor de contenido:

- Od. Janeth Rodríguez

San Diego, enero del 2024.



REPÚBLICA BOLIVARIANA DE VENEZUELA
UNIVERSIDAD JOSÉ ANTONIO PÁEZ
FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD
ESCUELA DE ODONTOLOGIA

CONSTANCIA DE ACEPTACIÓN DEL TUTOR

Mediante la presente hago constar que he leído el Proyecto de Trabajo de Grado, elaborado por el(la), losciudadano(a) Ana Machado y Nahomy Guanipa titular de la cédula de identidad N° 27.712.395 y 27.961.964 para optar al grado académico de Odontólogo cuyo título es: "MANIFESTACIONES FACIALES Y DENTALES MÁS FRECUENTES ASOCIADAS AL SÍNDROME DE ELLIS-VAN CREVELD.", adscrito a la línea de investigación: Revisión documental, y declaro que acepto la tutoría del mencionado Proyecto de Trabajo de Grado durante su etapa de desarrollo hasta su presentación y evaluación por el jurado evaluador que se designe; según las condiciones del Reglamento de Estudios de la Universidad José Antonio Páez.

En San Diego, a los 23 días del mes de octubre del año dos mil veintitrés

Janeth Rodríguez / 8844.992
N° de la Cédula de Identidad
Dra. Janeth Rodríguez
Odontólogo
C.O.V. 17.363 RIF: V-01848924




REPÚBLICA BOLIVARIANA DE VENEZUELA
UNIVERSIDAD JOSÉ ANTONIO PÁEZ
FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD
ESCUELA DE ODONTOLOGÍA



CONSTANCIA DE APROBACIÓN PARA LA PRESENTACIÓN
PÚBLICA DEL TRABAJO DE GRADO

Quien suscribe **Janeth Rodríguez**, portador de la cédula de identidad N° V-8.844.992 en mi carácter de tutor del trabajo de grado presentado por el(la)(los) ciudadanos(as) **Nahomy Guanipa y Ana Machado**, portadores de la cédula de identidad N° V-27.961.964 y 27.712.395, titulado **MANIFESTACIONES FACIALES Y DENTALES MÁS FRECUENTES ASOCIADAS AL SÍNDROME DE ELLIS-VAN CREVELD**, presentado como requisito parcial para optar al título de Odontólogo, considero que dicho trabajo reúne los requisitos y méritos suficientes para ser sometido a la presentación pública y evaluación por parte del jurado examinador que se designe.

En San Diego, a los 28 días del mes de Febrero del año dos mil 2024


(Firma autógrafa) del tutor
Nombres y Apellidos
Janeth Rodríguez
CI.: 8.844.992



REPÚBLICA BOLIVARIANA DE VENEZUELA
 UNIVERSIDAD JOSÉ ANTONIO PÁEZ
 FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD
 ESCUELA DE ODONTOLOGÍA

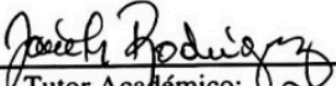


ACTA DE APROBACION DEL TRABAJO DE GRADO

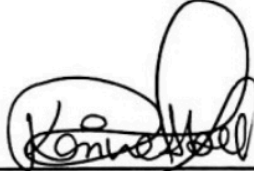
El jurado designado por la Facultad de Ciencias de la Salud, para la evaluación del Trabajo de Grado titulado: **MANIFESTACIONES FACIALES Y DENTALES MÁS FRECUENTES ASOCIADAS AL SÍNDROME DE ELLIS-VAN CREVELD**, realizado por las Br. Nahomy Guanipa y Ana Machado portadoras de las Cédulas de Identidad N° V-27.961.964 y V-27.712.395 Cursante de la carrera ODONTOLOGIA, hace constar después de analizar su contenido y oída la exposición oral, considera que reúne los méritos suficientes para su aprobación.


En San Diego, a los 4 días del mes de Abril del año dos mil 2024

Jurado


 Tutor Académico:
 Nombre: Jacobo Rodríguez
 C.I.: 8844992




 Jurado:
 Nombre: Karina Stawka
 C.I.: V-23604.064


 Jurado:
 Nombre: Luisana Ramos
 C.I. 7103041

DEDICTORIA

A mis padres, por ser mi inspiración y mi apoyo. A mi hijo, por ser el motor que me impulsa cada día.

Ana Machado

A mi mami, Marlene Palencia que desde el cielo me guía y me da las fuerzas cada día para superarme. A mi papá, Alexander, y tía Dayana que desde el inicio me dieron su apoyo incondicional.

Nahomy Guanipa

AGRADECIMIENTOS

Agradezco principalmente a Dios y a la Virgen Santisima por darme la sabiduría y entendimiento para cumplir mi anhelado sueño de ser odontologo, por dotarme en todos estos años de las herramientas que necesitaba para elaborar esta maravillosa meta.

A mis padres que con tanto esfuerzo, dedicación, amor me dieron el apoyo durante mis estudios, a ellos todo el honor de hoy ser quien soy. A mis hermanos, Josbeth y José, por acompañarme en cada paso y nunca dejarme caer.

A mí hijo Matthew, mi motor, quien fue mi inspiración y dedicación para ver mis logros alcanzados.

A mí, que a pesar de los obstáculos y dudas siempre confié en el proceso, en querer ser la mejor versión de mí.

No ha sido sencillo el camino hasta hoy, pero gracias a su amor, a su inmensa bondad y apoyo, hoy cruzo con alegría la meta de esta tan aclamada carrera.

Ana Machado.

AGRADECIMIENTOS

Agradezco a Dios por haberme brindado la fortaleza, la inspiración y la guía necesarias durante este camino de aprendizaje y crecimiento académico.

A mis tías Marilyn Guanipa y Mabel Guanipa, y a mi padre, Alexander Rodríguez, cuyo apoyo incondicional y palabras de aliento han sido fundamentales en este viaje.

Su sabiduría, consejos y amor incondicional han sido mi mayor inspiración y motivación para superar obstáculos y perseguir mis sueños. Su amor y confianza en mí me han impulsado a perseverar incluso en los momentos más desafiantes. Su presencia ha sido una luz constante que iluminó mi camino hacia el éxito.

A mis amigos, les debo un agradecimiento sincero por su inquebrantable amistad y apoyo durante este tiempo. Sus palabras de ánimo, gestos de solidaridad y momentos compartidos fueron mi salvavidas en los momentos de estrés y una fuente de alegría en los momentos de celebración.

A nuestra tutora, le agradezco profundamente por su dedicación, paciencia y orientación experta a lo largo de este proceso de investigación. Sus consejos sabios fueron fundamentales para alcanzar esta meta. Su mentoría no solo me ayudó a crecer como estudiante, sino también como persona, y siempre llevaré conmigo las lecciones aprendidas gracias a su guía.

Nahomy Guanipa.

ÍNDICE GENERAL

CONTENIDO	pp.
Páginas Preliminres	i
RESUMEN	2
INTRODUCCIÓN	7
Capítulo I: El problema	9
1.1 Planteamiento del problema.....	9
1.1.1 Formulación del problema.....	11
1.2 Objetivos de la investigación.....	11
1.2.1 Objetivo general.....	11
1.2.2 Objetivos específicos.....	11
1.3 Justificación de la investigación.....	12
Capítulo II: Marco teórico	14
2.1 Antecedentes de la investigación.....	14
2.2 Bases teóricas.....	17
2.3 Bases legales.....	21
2.4 Definición de términos básicos.....	22
Capítulo III: Marco metodológico	24
3.1 Naturaleza de la investigación.....	24
3.2 Métodos de búsqueda y/o técnicas e instrumentos de recolección de datos o información.....	25
3.3 Técnicas de análisis de resultados.....	26
Capítulo IV: Síntesis y análisis crítico	28
4.1 Síntesis y análisis crítico.....	28
Capítulo V: Conclusiones	33
5.1 Conclusiones.....	33
REFERENCIAS	36
ANEXOS	41

INDICE DE FIGURAS

CONTENIDO	pp.
Diagrama de Flujo de la búsqueda bibliográfica aplicada.....	27

INDICE DE TABLAS

CONTENIDO	pp.
Tabla 1. Matriz de métodos de búsqueda sobre las manifestaciones faciales y dentales más frecuentes asociadas al síndrome de Ellis-van Creveld.....	38
Tabla 2. Características dento-faciales y radiográficas que presentan los pacientes con síndrome de Ellis-van Creveld para dar con un correcto diagnóstico en la evaluación clínica inicial.....	39
Tabla 3. Relación que existe en cuanto al síndrome de Ellis-van Creveld con las diferentes manifestaciones dento-faciales que se dan en el paciente.....	43
Tabla 4. Importancia de un tratamiento multidisciplinario en pacientes con síndrome de Ellis-van Creveld.....	46



REPÚBLICA BOLIVARIANA DE VENEZUELA
UNIVERSIDAD JOSÉ ANTONIO PÁEZ
FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD
ESCUELA DE ODONTOLOGÍA
CARRERA ODONTOLOGÍA



MANIFESTACIONES FACIALES Y DENTALES MÁS FRECUENTES
ASOCIADAS AL SÍNDROME DE ELLIS-VAN CREVELD.

Autores:

Br. Guanipa, Nahomy

Br. Machado, Ana

Tutora: Od. Janeth Rodríguez

Línea de investigación: Odontología clínica y correctiva.

Fecha: Marzo, 2024.

RESUMEN

Introducción: El síndrome de Ellis-van Creveld (EVC) o displasia condroectodérmica o mesoectodérmica, es una enfermedad genética rara que afecta al desarrollo de los huesos, el corazón, las uñas y los dientes; fue descrita en 1940, y desde entonces se han registrado aproximadamente unos 200 casos a nivel mundial.

Objetivo: Evaluar los aspectos faciales y bucales del síndrome de Ellis-van Creveld.

Metodología: Investigación de tipo documental de revisión bibliográfica, descriptiva, enfocada bajo revisiones narrativas del estado del conocimiento. Los documentos relacionados con esta investigación fueron buscados a través de motores de búsqueda como Google Académico y bases de datos como PubMed, Cochrane, Medline, biblioteca virtual como Scielo / Scielo España y editoriales científicas como ScienceDirect, en los marcos nacionales e internacionales, utilizando palabras clave o descriptores, tanto en español tales como: “manifestaciones, síndrome de Ellis-van Creveld, manifestaciones orales”. Esto llevó a la obtención de una cantidad indefinida de publicaciones de diversa índole, estos fueron analizados y estudiados con base en los criterios de la investigación, a través de esto se localizaron un total de 324 publicaciones y con los criterios de selección se escogieron 25 artículos y casos clínicos. **Resultados y Conclusiones:** Las manifestaciones incluyen hipoplasia del esmalte, labio y/o paladar hendido, y retraso en la erupción dentaria. Estas características están estrechamente relacionadas con mutaciones genéticas que afectan la señalización de Hedgehog y la función ciliar. El tratamiento requiere un enfoque multidisciplinario que aborde las necesidades médicas y odontológicas del paciente.

Descriptores: Manifestaciones, síndrome de Ellis-van Creveld, manifestaciones orales.



REPÚBLICA BOLIVARIANA DE VENEZUELA
UNIVERSIDAD JOSÉ ANTONIO PÁEZ
FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD
ESCUELA DE ODONTOLOGÍA
CARRERA ODONTOLOGÍA



**MOST FREQUENT FACIAL AND DENTAL MANIFESTATIONS
ASSOCIATED WITH ELLIS-VAN CREVELD SYNDROME.**

Authors:

Br. Guanipa, Nahomy

Br. Machado, Ana

Tutor: Od. Janeth Rodríguez

Research line: Clinical and corrective dentistry.

Fecha: Marzo, 2024.

ABSTRACT

Introduction: Ellis-van Creveld syndrome (EVC), also known as chondroectodermal or mesoectodermal dysplasia, is a rare genetic disease affecting the development of bones, heart, nails, and teeth. It was first described in 1940, and since then, approximately 200 cases have been reported worldwide. **Objective:** To evaluate the facial and oral aspects of Ellis-van Creveld syndrome. **Methodology:** This study employed a documentary research method through literature review, descriptive in nature, focusing on narrative reviews of the state of knowledge. Documents related to this research were searched using search engines such as Google Scholar and databases like PubMed, Cochrane, Medline, virtual libraries such as Scielo/Scielo Spain, and scientific publishers like ScienceDirect, in national and international frameworks. Keywords or descriptors in both Spanish and English, such as "manifestations, Ellis-van Creveld syndrome, oral manifestations," were used. This led to the retrieval of an indefinite number of publications of diverse nature, which were analyzed and studied based on research criteria. A total of 324 publications were located, and with selection criteria, 25 articles and clinical cases were chosen. **Results and Conclusions:** Manifestations include enamel hypoplasia, cleft lip and/or palate, and delayed tooth eruption. These characteristics are closely related to genetic mutations affecting Hedgehog signaling and ciliary function. Treatment requires a multidisciplinary approach addressing the medical and dental needs of the patient.

Descriptors: Manifestations, Ellis-van Creveld syndrome, oral manifestations.

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Ellis-van Creveld (EVC) es una enfermedad genética rara que afecta al desarrollo de los huesos, el corazón, las uñas y los dientes. Entre las manifestaciones faciales y dentales más frecuentes asociadas al EVC se encuentran: Hipoplasia del tercio medio facial, que se caracteriza por una nariz pequeña y aplanada, un labio superior corto y una mandíbula inferior retraída, presencia de dientes supernumerarios, es decir, dientes adicionales que pueden aparecer en cualquier lugar de la boca, fusión de la encía con el labio superior o inferior, lo que dificulta la higiene bucal y puede provocar infecciones e inflamación, anomalías en el esmalte dental, que puede presentar un aspecto opaco, rugoso o manchado y retraso en la erupción dental, que puede afectar tanto a los dientes de leche como a los permanentes.

Estas manifestaciones pueden causar problemas estéticos, funcionales y psicológicos en los pacientes con EVC. Por ello, es importante realizar un diagnóstico precoz y un tratamiento multidisciplinar que incluya a odontólogos, cirujanos maxilofaciales, cardiólogos y genetistas.

En este sentido, el presente trabajo de investigación posee una estructura bien ordenada que comprende desde el capítulo I hasta el IV, en donde: El capítulo I, planteamiento del problema, se aborda el problema a abordar, la formulación del problema, aunado a los objetivos de la investigación y la justificación de la investigación, con respecto al capítulo II, marco teórico, se desarrollan los antecedentes, las bases teóricas, las leyes que respaldan la investigación y la

definición de términos básicos, asimismo, el capítulo III, marco metodológico, se desarrolla el tipo, nivel y diseño de la investigación, además, de los métodos de búsqueda y/o técnicas e instrumentos de recolección de datos o información, también se describe la técnica y/o instrumento para la recolección de información y la técnica para ser analizada la misma. Concluyendo con el Capítulo IV se ven reflejados los resultados obtenidos por medio de una discusión extensa. Mientras que, en el capítulo V bien denominado conclusiones y recomendaciones, es donde se presentan las mismas que son basadas en los resultados obtenidos en el capítulo anterior.

CAPÍTULO I

EL PROBLEMA

1.1 Planteamiento del problema

La odontología es una ciencia biomédica, pero, también, es una destreza. Esta aptitud resulta reforzada por la constante irrupción de nuevos materiales, el incesante desarrollo de novedosas técnicas y la permanente gestación de procedimientos operatorios revolucionarios. En la odontología muchas condiciones de salud bucal se reconocen como problemas de salud pública debido a su prevalencia, gravedad, impacto individual, comunitario y costos en el sistema de salud (1).

El objetivo de un odontólogo es ayudar y guiar a las personas para maximizar su salud oral durante toda la vida, comenzando durante el embarazo. La niñez es considerada como un período decisivo de la vida para el correcto desarrollo de un individuo. Los eventos en esta etapa determinan positiva o negativamente las características físicas y psicológicas asociadas con una persona (2).

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 (3).

El Síndrome de Ellis-van Creveld es poco frecuente, hereditario de carácter autosómico recesivo no habiendo predilección por sexo. Se caracteriza por

acortamiento acromesomérico, polidactilia postaxial bilateral de manos, condrodisplasia de huesos largos y displasia ectodérmica de uñas y dientes (4). La prevalencia mundial exacta es desconocida, sin embargo, se estima que alrededor 7:1.000.000 pueden padecerla, siendo el tipo de enanismo más común en la población Amish (proviene de descendientes de inmigrantes germanos y predominantemente suizos de habla alemana).

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 (5). 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 (6). El conocimiento de la misma es imperativo para un diagnóstico temprano y manejo multidisciplinario oportuno que permita una mejor calidad de vida de estos pacientes. La gravedad de la enfermedad varía de una persona a otra, siendo las principales manifestaciones clínicas la displasia condroectodérmica, la polidactilia y los defectos cardíacos congénitos. Los pacientes son de baja estatura (1 a 1,5 mts.), con extremidades cortas, cabello ausente, escaso o de textura fina y uñas hipoplásicas. Las manifestaciones bucales incluyen múltiples frenillos musculofibrosos, labio y/o paladar hendido, hipodoncia, retraso en la erupción de dientes o exfoliaciones tempranas, presencia de dientes natales, transposición dentaria, dientes en forma de clavijas, hipoplasia del esmalte, y maloclusión (7). Cerca de 50% de los pacientes mueren en los primeros meses de vida como consecuencia de los problemas

cardiorrespiratorios, aunque las malformaciones cardíacas pueden ser variables (8). Algunos autores destacan la importancia del conocimiento de las manifestaciones bucales, presentes en esta patología, ya que en ocasiones la detección y corroboración del diagnóstico se realiza a través de un correcto informe de las afecciones sistémicas, genéticas y bucales (9).

1.2 Formulación del problema

La presente investigación se enfocó bajo un enfoque de tipo documental, las fuentes a consultar serán artículos científicos publicados en revistas odontológicas especializadas, arbitradas e indexadas accesibles a través de las bases de datos disponibles en Internet como Google Scholar, PubMed, Scielo/Scielo España, ResearchGate publicados en los últimos cinco (5) años (2018-2023) como se especificó en la formulación del problema acerca de las manifestaciones faciales y bucales desarrolladas a causa del síndrome Ellis-van Creveld, dichos artículos serán utilizados para el correcto desenlace del mismo en este tema, según las tendencias actuales disponibles en la literatura especializada, se dará respuesta a la siguiente interrogante:

¿Cuáles son las manifestaciones clínicas bucales que llevan al odontólogo al diagnóstico del síndrome de Ellis-van Creveld?

1.3 Objetivos de la investigación

1.3.1 Objetivo general

Evaluar los aspectos faciales y bucales del síndrome de Ellis-van Creveld.

1.3.2 Objetivos específicos

1. Examinar las características dento-faciales y radiográficas que presentan los pacientes con síndrome de Ellis-van Creveld para dar con un correcto diagnóstico en la evaluación clínica inicial.
2. Determinar la relación que existe en cuanto al síndrome de Ellis-van Creveld con las diferentes manifestaciones dento-faciales que se dan en el paciente.
3. Mencionar la importancia de un tratamiento multidisciplinario en pacientes con síndrome de Ellis-van Creveld.

1.4 Justificación de la investigación

El síndrome de Ellis-van Creveld es una displasia condroectodérmica caracterizada por enanismo no armónico con osteocondrodisplasia y polidactilia, desarrollo psicomotor normal, y malformaciones cardíacas del tipo shunt izquierda-derecha. El pronóstico de la enfermedad depende del grado de afección cardíaca y pulmonar.

Se han identificado como causantes las mutaciones en los genes *EVC* y *EVC2*, que se disponen cabeza con cabeza en el cromosoma 4p16. 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 interauricular.

En este sentido, la presente investigación se considera factible debido a que es un tema que ha sido poco abordado a nivel odontológico y por, sobre todo, en la educación universitaria enfocada en el estudio de las manifestaciones faciales y bucales del síndrome de Ellis-van Creveld. A través del mismo, se busca demostrar

las diversas modificaciones en cuanto al aspecto facial y bucal que se da a través de dicho síndrome. Además, de poder ofrecer una mirada integral sobre la forma en que se puede diagnosticar dicha patología.

Aunado a esto, a través del presente trabajo se estará aportando conocimientos básicos requeridos en la carrera de odontología y profundizar en este tema, el síndrome de Ellis-van Creveld, lo que permitirá a los estudiantes cursantes de la carrera de odontología de la Universidad José Antonio Páez, futuros odontólogos y odontólogos propiamente facilitar el aprendizaje acerca de este síndrome, sirviendo como aporte social, teórico y metodológico.

Además, este trabajo será utilizado para guiar al odontólogo y al estudiante a poder identificar las diferentes manifestaciones a nivel facial y bucal del síndrome de Ellis-van Creveld.

CAPÍTULO II

MARCO TEÓRICO

2.1 Antecedentes

Los antecedentes reflejan los avances y el estado actual del conocimiento en un área determinada y sirven de modelo o ejemplo para futuras investigaciones. A continuación, se presentan los antecedentes internacionales que sustentan la investigación en orden cronológico del más reciente al más antiguo.

Oliveira y cols. (2023) desarrollaron un trabajo de investigación titulado “Manifestaciones orales en paciente infantil con síndrome de Ellis-van Creveld: reporte de caso”, cuyo objetivo fue presentar el caso de un niño brasileño de seis 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 (10).

Delgado y cols. (2021), desarrollaron un trabajo de investigación titulado “Síndrome de Ellis-Van Creveld, dientes neonatales y dificultad de la lactancia materna: reporte de un caso”, cuyo objetivo era presentar un caso de un bebé de Ellis-van Creveld que enfrentaba dificultades para amamantar debido a los dientes neonatales maxilares. Un bebé varón de 3 meses con síndrome de Ellis-van Creveld fue remitido al Departamento de Odontología Pediátrica debido a que dos dientes neonatales superiores le causaban dificultades para amamantar. El examen clínico reveló que la posición de los dientes era compatible con 51 y 61, y ambos presentaban localización ectópica de tejidos blandos poco común, corona cónica y esmalte hipoplásico cubierto por gran cantidad de biopelícula dental. La radiografía indicó que eran de serie normal y tenían 2/3 de corona completa. Debido a la movilidad de los dientes que dificultaba la lactancia materna, la opción de tratamiento fue la exodoncia. La erupción temprana de los dientes, como en los dientes natales y neonatales, por sí sola no puede considerarse un motivo de exodoncia. Pero se debe considerar la exodoncia cuando la erupción temprana de un diente perjudica la lactancia materna, especialmente en bebés sistémicamente comprometidos (11).

Erazo y cols. (2020), efectuaron un trabajo de investigación titulado “Síndrome de Ellis-van Creveld”, cuyo objetivo era presentar un caso del síndrome de Ellis-van Creveld descrito de manera integral y llevar a cabo una revisión de la literatura disponible acerca del mismo. La metodología aplicada fue de tipo reporte de caso y revisión bibliográfica. Por lo que a través de la realización de dicho trabajo concluyeron que permitió dar a conocer un nuevo caso de la patología, relacionar las

manifestaciones clínicas de la paciente con la literatura y describir nuevos hallazgos que pueden correlacionarse con el síndrome (12).

Feregrino y cols. (2019), desarrollaron un trabajo de investigación titulado “Dientes supernumerarios asociados a síndromes”, cuyo objetivo fue dar a conocer los síndromes en los cuales es frecuente encontrar dientes supernumerarios, donde se concluyó que los dientes supernumerarios son aquellos adicionales a la serie normal y pueden encontrarse en cualquier parte de la arcada alveolar, son más frecuentes en hombres que en mujeres. Pueden ser únicos o múltiples, de morfología normal o alterada, su etiología no está clara, y se pueden clasificar por número, morfología y localización, así como estar asociados a síndromes o no. Estos llegan a causar diversas complicaciones en el arco dentario, como diastemas, quistes, retraso en la erupción de dientes permanentes, entre otros; por lo cual es necesario realizar un buen diagnóstico y plan de tratamiento (13).

Peña y cols. (2019), desarrollaron un trabajo de investigación “Manifestaciones orales del síndrome de Ellis-van Creveld. Un informe de caso raro”, cuyo objetivo era describir el reporte de un paciente infantil diagnosticado con EVC, presentando el mayor espectro de características bucales descritas en la literatura. A través del reporte de caso clínico de un paciente varón de 9 años diagnosticado de EVC que acudió a nuestra consulta privada de Maxilofacial en el Hospital Sur de Alcorcón, presentando manifestaciones bucales típicas como agenesia dental, retraso en la erupción, hipoplasia del esmalte, dimorfismo dental, taurodontismo y dientes supernumerarios. En donde concluyeron que, el síndrome EVC es una entidad

infrecuente y requiere un abordaje multidisciplinario de especialistas como Odontólogo y Cirujano Oral y Maxilofacial. Es importante el mantenimiento de la salud dental y realizar un correcto diagnóstico dental para establecer una secuencia de tratamiento óptima (14).

Los trabajos de investigación presentados con anterioridad guardan gran semejanza con este puesto que abarca una temática parecida sobre las manifestaciones bucales y faciales asociados al síndrome de Ellis-van Creveld, siendo en su mayoría casos clínicos de pacientes infantiles.

2.2 Bases teóricas

2.2.1 Síndrome Ellis-van Creveld

El síndrome de EVC es un raro trastorno congénito autosómico recesivo (15, 16) comúnmente encontrado en la comunidad Amish en el estado de Pensilvania, Estados Unidos (17, 18). Debido al deterioro multisistémico en pacientes con síndrome de Ellis-van Creveld, es posible que se requiera atención multidisciplinaria desde el nacimiento para asegurar la lactancia materna (14).

El síndrome de Ellis Van-Creveld (EVCS), también conocido como displasia condroectodérmica, es un trastorno genético complejo (19). Presenta características, signos y síntomas multisistémicos que van desde anomalías óseas y cardíacas hasta estomatológicas (20). La ocurrencia general es baja, con una prevalencia de 7:10 nacimientos (20, 21) afectando a ambos sexos y sin predilección racial (19). Las cardiopatías congénitas pueden apoyar el diagnóstico y parecen ser el principal

determinante de la longevidad (19), el 50% de las muertes infantiles están asociadas a las alteraciones cardíacas y respiratorias que pueden presentar los pacientes (21).

Este es una osteocondrodisplasia con talla baja disarmónica de herencia autosómica recesiva que se caracteriza por extremidades cortas, tórax estrecho con costillas cortas, polidactilia postaxial, así como displasia ectodérmica con uñas y dientes hipoplásicos. Asocia otras anomalías viscerales como cardiopatía estructural congénita, sobre todo, alteraciones septales (60%), anomalías genitales, renales y otras (22). Está causado por mutaciones en el gen EVC (Ellis van Creveld) o en EVC2, localizado en el cromosoma 4p16.2.

Se engloba dentro de las ciliopatías internas, defectos en la biosíntesis o la función de los cilios (23, 24). Un subconjunto de estos trastornos, las ciliopatías esqueléticas, se caracteriza por profundas anomalías del esqueleto como el síndrome de Jeune o distrofia torácica asfixiante, el síndrome oro-facial-digital y los síndromes de costilla corta-polidactilia. Se postula que la mutación produce defectos en la función del ligando hedgehog (25).

Fue descrito por primera vez en 1940 simultáneamente por Richard W. B. Ellis en Edimburgo y Simon Van Creveld en Amsterdam.

2.2.2 Manifestaciones del síndrome de Ellis-van Creveld

El síndrome de Ellis-van Creveld se caracteriza debido a que usualmente muestra polidactilia manual bilateral, condrodisplasia de huesos largos, enanismo acromegálico y displasia ectodérmica que consiste en falta de desarrollo de uñas y dientes. Es por ello que entre dichas manifestaciones se consideran:

Alteraciones óseas: Talla baja, desproporcionada. Tórax estrecho con costillas cortas. Genu valgo. Talón equinovaro. Polidactilia postaxial principalmente en manos. Acortamiento de falanges medias y distales.

Alteraciones en boca y labios: Dientes natales y neonatales (25%). Anodoncia parcial. Dientes cónicos. Maloclusión dental. Hipoplasia de esmalte. Labio hendido. Entre los aspectos bucales también se incluyen adherencias labiokingivales, frenillo labiokingival accesorio, hipertrofia del frenillo labiokingival, hipodoncia del esmalte, cambios en los patrones de erupción y exfoliación dental y algunas otras anomalías (19, 26-27).

Alteraciones cardiacas (50-60%): Defectos del tabique (lo más frecuente). Aurícula única. Defectos de las válvulas mitral y tricúspide. Síndrome del corazón izquierdo hipoplásico.

Otras: Displasia ungueal (100%). Cabello escaso. Criptorquidia. Epispadias.

A través de los exámenes radiográficos también pueden visualizarse ciertos aspectos como: Huesos tubulares cortos y densos Pelvis “en tridente”, hipoplasia de epífisis proximales tibiales, sindactilia, clinodactilia y falanges, metacarpo y metatarso hipoplásicos y alteraciones dentales.

El desarrollo cerebral y el perímetro craneal son normales, si bien, hasta en un 30% de los casos hay un discreto retraso mental.

2.2.3 Manejo de pacientes con síndrome de Ellis-van Creveld

Es necesario un enfoque multidisciplinario para el manejo de las diversas manifestaciones clínicas de EVCS. El seguimiento en odontopediatría es importante

para el pronto diagnóstico y tratamiento de los trastornos bucales, especialmente en recién nacidos y lactantes que presentan condiciones que pueden comprometer la lactancia materna y pueden aumentar el riesgo de broncoaspiración (28). Es fundamental brindar a los padres información sobre medidas de promoción de la salud bucal, encaminadas a mejorar la calidad de vida de los pacientes.

En el periodo neonatal, la observación de polidactilia, dientes neonatales, así como aurícula única, orienta al diagnóstico de EvC. El fenotipo es variable. Puede realizarse el diagnóstico prenatal con fetoscopia o ecografía. Desde la 18ª semana puede objetivarse un tórax estrecho, acortamiento de los huesos largos, hexadactilia y aumento de la translucencia nucal (19).

2.2.4 Diagnóstico del síndrome Ellis-van Creveld

El diagnóstico fundamentalmente se establece mediante la clínica y la radiología, aunque hay que realizar otras exploraciones complementarias para detectar y valorar la cardiopatía y las anomalías renales y cerebrales.

El diagnóstico diferencial debe realizarse fundamentalmente con otros cuadros que cursan con polidactilia como: Síndrome de Jeune o distrofia torácica asfixiante, síndrome oro-facial-digital, síndromes de costilla corta-polidactilia (CCP) que incluyen: CCP I o síndrome de Saldino Noonan, CCP II o síndrome de Mayewski, CCP III o síndrome de Verna Naumoff o CCP IV o síndrome de Beemer Langer.

No existe tratamiento salvo el de soporte, especialmente, en el primer año de vida por el distrés respiratorio y la cardiopatía congénita.

Con los dientes neonatales, en caso de dificultar la alimentación hay que realizar intervención dental y, más adelante, intervención odontológica. También se realizará una intervención ortopédica para limitar los efectos de las deformidades óseas (29).

2.3 Bases legales

Los estudios y la atención médica odontológica, tiene sus bases en la Legislación Venezolana como lo establece la Constitución Bolivariana de Venezuela; es por esto que, en el artículo 83° se refleja que la salud es considerada un derecho social fundamental, del cual el Estado debe encargarse en su totalidad como parte garantizada al derecho a la vida (30).

A su vez, en el Código de Deontología Odontológica se nombra el respeto a la integridad de la salud del paciente como deber primordial del odontólogo en el capítulo primero, De los Deberes Generales de los Odontólogos, en el artículo 1° se entiende que el respeto a la vida y a la integridad de la persona, el fomento y preservación de la salud constituyen y forman parte de los deberes importantes del profesional de la salud bucal, es decir, el odontólogo (31).

Por consiguiente, el mismo debe estar en continua renovación para brindar una mejor atención, como lo establece el mismo código, en el artículo 2° se describe firmemente que el odontólogo se encuentra en la obligación de mantenerse informado y actualizado en los avances del conocimiento científico (31).

En el mismo afán de brindar una salud optima al paciente, esta debe empezar realizando un buen diagnóstico como lo afirma el siguiente artículo del capítulo segundo referente a Los Deberes Hacia los Pacientes, en el artículo 17° donde el

profesional debe atender a los pacientes con debida atención para poder elaborar un buen diagnóstico tomando en cuenta procedimientos científicos y procurar por todos los medios que sus indicaciones terapéuticas se cumplan (31).

En otro orden de ideas, debido a que esta investigación es de tipo documental nos regimos de la Ley de Derecho de Autor en los siguientes artículos, tomando en cuenta los artículos 1º, 3º y 4º, donde se tiene que las disposiciones de esta Ley protegen los derechos de los autores sobre todas las obras del ingenio de carácter creador, ya sean de índole literaria, científica o artística, cualquiera sea su género, forma de expresión, mérito o destino, donde son obras de ingenio distinto de la obra original que constituyan creaciones personales, se tiene también que en dicha Ley no se encuentra protegidos los textos de las leyes, decretos, reglamentos oficiales, tratados públicos, decisiones judiciales y demás actos oficiales (32).

2.4 Definición de términos básicos

Síndrome: Es conjunto de síntomas que definen o caracterizan a una enfermedad o a una condición que se manifiesta en un sujeto y que puede tener o no causas conocidas.

Manifestaciones: Las manifestaciones objetivas y subjetivas es decir los signos y síntomas en la medicina son parte fundamental en el diagnóstico de una enfermedad o patología, a partir de ella el médico plantea un tratamiento en pro de mejorar las condiciones de salud del paciente.

Síntoma: Es una señal que la persona que lo experimenta siente o nota, aunque puede que otras personas no la noten fácilmente.

Signos: Los síntomas son la manifestación subjetiva de una enfermedad, es decir es la manifestación percibida únicamente por el paciente y que el médico puede descubrir mediante el interrogatorio.

Odontopediatría: Es la rama de la odontología encargada de tratar a niños y recién nacidos. Desde el nacimiento hasta los 6 años, cuida de los dientes temporales y, a partir de los 12 años, controla el inicio de la dentición definitiva.

Paciente: Se aplica a cualquier persona que es atendida por un/a profesional de la salud debido a un problema de salud física o emocional/mental. En la medicina y en general en las ciencias de la salud, el término paciente se aplica a alguien que sufre dolor o malestar.

Salud: Estado de completo bienestar físico, mental y social y no solamente la ausencia de afecciones y enfermedades.

CAPÍTULO III

MARCO METODOLÓGICO

3.1 Naturaleza de la investigación

La investigación documental que se desarrolló fue de tipo revisión bibliográfica, específicamente narrativa puesto que esta requiere el análisis de toda la información relevante disponible sobre el tema de investigación, para posteriormente integrarla, organizarla y evaluarla, permitiendo así la difusión de conocimiento sobre los nuevos avances en búsqueda de mejorar la situación planteada (33). Por medio de este se dio respuesta a los objetivos específicos planteados en el capítulo I. El proyecto se enmarcó en la línea de investigación de odontología clínica y correctiva de la Universidad José Antonio Páez.

El presente trabajo de investigación fue de tipo descriptivo, nivel que trabaja realidades de hecho, su característica fundamental es la de presentar una interpretación correcta (34). Por consiguiente, en este proyecto se describieron las diversas manifestaciones faciales y dentales más frecuentes asociadas al síndrome de Ellis-van Creveld, por medio de una revisión bibliográfica.

El mismo se encontró enfocado bajo revisiones narrativas del estado del conocimiento, donde la integración, organización y evaluación de la información teórica y empírica existente sobre el problema, focalizado ya sea en el progreso de la investigación actual y posibles vías para su solución (36).

3.2 Métodos de búsqueda y/o técnicas e instrumentos de recolección de datos o información

3.2.1 Método de búsqueda de información

Los documentos relacionados con esta investigación fueron buscados a través de motores de búsqueda como Google Académico y bases de datos como PubMed, Cochrane, Medline, biblioteca virtual como Scielo / Scielo España y editoriales científicas como ScienceDirect, en los marcos nacionales e internacionales, utilizando las palabras clave o descriptores tanto en español “manifestaciones, síndrome de Ellis-van Creveld, manifestaciones orales” como en inglés “*manifestations, Ellis-van Creveld syndrome, oral manifestations*”.

Esto llevó a la obtención de una cantidad indefinida de publicaciones de diversa índole que van desde artículos de investigación originales hasta trabajos de grado de especializaciones, estos fueron analizados y estudiados con base en los criterios de la investigación, a través de esto se localizaron un total de 2.214 publicaciones (**Tabla 1 en Anexo I**) y con los criterios de selección se escogieron 25 artículos (**Figura 1**), los cuales reunieron las características adecuadas para dar respuesta a los objetivos planteados en la presente investigación.

Criterios de inclusión

Se consideraron solo artículos de investigación originales, siendo estos de campo y estudios de casos, artículos publicados en revistas especializadas, arbitradas e indexadas, completos, con un período de publicación entre el período de 2018-2023. Estar completo implica: resumen, introducción (problema y objetivo), materiales y

métodos, resultados, discusión, conclusión y referencias bibliográficas. Pueden estar en inglés o español.

3.2.2 Criterios de exclusión

En cuanto a los criterios de exclusión no se consideraron trabajos de grado, libros, artículos de revisión, publicaciones divulgativas, que no estén relacionados con la investigación, que no estén completos. No estar en el rango de publicación 2018-2023.

3.2.4 Instrumentos de recolección de datos o información

El instrumento por defecto se considera la ficha bibliográfica la cual corresponde a un documento breve que contiene la información clave de un texto utilizado en una investigación (37).

Se realizaron tantas fichas como artículos se seleccionaron, donde se recolectó la información que fue pertinente y necesaria para la realización del presente estudio de cada una de las referencias bibliográficas seleccionadas para poder construir las matrices para cada uno de los objetivos desarrollado en el trabajo.

3.3 Técnicas de análisis de resultados

Las técnicas consisten en la identificación, examinación y explicación de cada uno de los elementos que integran una determinada estructura (37). En la presente investigación para el análisis de datos se utilizó la técnica de análisis documental. Esta técnica contempla dos aspectos sumamente importantes: el análisis de las matrices y el valor del documento que constituye la unidad de análisis.

Las matrices que se desarrollaron con base en los objetivos específicos planteados contendrían la información de los artículos y/o casos clínicos previamente seleccionados. A partir de la información contenida, se construyó la narrativa de cada uno de los objetivos la cual presentará una síntesis de los estudios relacionados a la pregunta de investigación planteada.

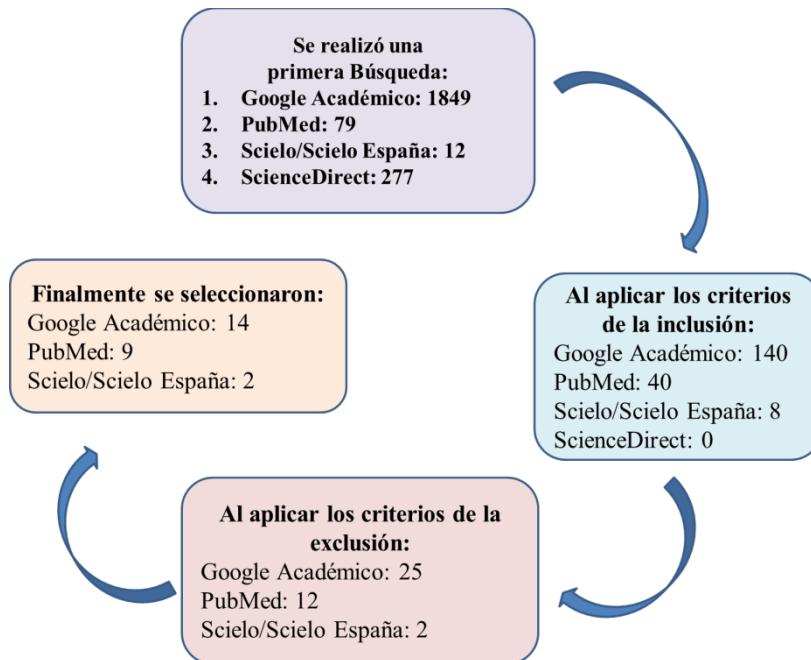


Figura 1. Diagrama de Flujo de la búsqueda bibliográfica aplicada sobre las manifestaciones faciales y dentales más frecuentes asociadas al síndrome de Ellis-van Creveld.

CAPITULO IV

SINTESIS Y ANÁLISIS

4.1 Análisis de los Resultados

La búsqueda arrojó un total de 2.214 resultados, a los cuales se aplicaron los criterios de inclusión resultando en 188 artículos, para finalmente aplicar los criterios de exclusión y dar un total de 39 artículos. A dichos artículos se les realizó un análisis de texto completo y, finalmente, fueron seleccionados 25 artículos de acuerdo a los objetivos de estudio. De este modo se extrajo la información relevante y desglosada en matrices de análisis de contenido ubicadas en los Anexos. En tal sentido, por cada subsección del siguiente análisis crítico se cuenta con una matriz: en la **Tabla 2 Anexo II**, se ubican los artículos correspondientes a las Características dento-faciales y radiográficas que presentan los pacientes con síndrome de Ellis-van Creveld para dar con un correcto diagnóstico en la evaluación clínica inicial.

En la **Tabla 3 Anexo II**, la matriz correspondiente al análisis de la Relación que existe en cuanto al síndrome de Ellis-van Creveld con las diferentes manifestaciones dento-faciales que se dan en el paciente. Y de igual modo en la **Tabla 4 Anexo II**, se analizan los artículos correspondientes a la Importancia de un tratamiento multidisciplinario en pacientes con síndrome de Ellis-van Creveld.

4.1.1 Características dento-faciales y radiográficas que presentan los pacientes con síndrome de Ellis-van Creveld para dar con un correcto diagnóstico en la evaluación clínica inicial.

El síndrome de Ellis Van Creveld, denominado también displasia condroectodérmica o displasia mesoectodérmica, es descrito como un síndrome polimalformativo, en el que se halla la combinación de anomalías esqueléticas, cardíacas y los defectos ectodérmicos en uñas y dientes. Abordar el síndrome de Ellis-van Creveld de manera integral y efectiva requiere una comprensión profunda de sus características dento-faciales y radiográficas, las cuales desempeñan un papel crucial en el diagnóstico precoz y en la planificación del tratamiento (19, 20).

El síndrome de Ellis-van Creveld (EVC) se caracteriza por una serie de manifestaciones dento-faciales y radiográficas que son fundamentales para su diagnóstico temprano y preciso. En el examen clínico, se observa con frecuencia hipoplasia del esmalte, agenesia dentaria, taurodontismo (tanto primaria como permanente) y retraso en la erupción dentaria. Estos hallazgos sugieren una afectación multisistémica que afecta tanto a los dientes primarios como permanentes. (37) Además, se han descrito malformaciones craneofaciales como la depresión del puente nasal, aunque estas características pueden no ser tan prominentes como las anomalías dentales (38). En el ámbito oral, se destacan la hipoplasia del esmalte, microdoncia, diastemas, frenillo prominente y sinequia de labio superior. Estos hallazgos, especialmente cuando se presentan en conjunto, pueden ser indicativos del síndrome de EVC y orientar hacia su diagnóstico. (39, 40-45)

4.1.2 Relación que existe en cuanto al síndrome de Ellis-van Creveld con las diferentes manifestaciones dento-faciales que se dan en el paciente.

Una comprensión profunda de cómo el síndrome de Ellis-van Creveld se relaciona con las diversas manifestaciones dento-faciales es esencial para su identificación y tratamiento efectivos. Este objetivo implica examinar de cerca la literatura médica y odontológica para identificar patrones y asociaciones entre el síndrome de Ellis-van Creveld y las manifestaciones específicas en la región dento-facial.

Las manifestaciones dento-faciales en el síndrome de Ellis-van Creveld (EVC) están estrechamente relacionadas con las mutaciones que afectan la señalización de Hedgehog y la función ciliar. Estas mutaciones pueden provocar anomalías significativas en la morfogénesis y diferenciación de los tejidos afectados, incluyendo los tejidos orales, periorales y craneofaciales. Se destaca la importancia creciente de los cilios primarios en el desarrollo de estas estructuras, lo que subraya la conexión entre las mutaciones en proteínas ciliares y la aparición de ciliopatías como el síndrome de Ellis-van Creveld. (46, 47)

Además, se ha observado que la interrupción en el desarrollo de la lámina vestibular puede dar lugar a la formación de múltiples frenillos supernumerarios, que físicamente conectan los labios y los dientes en pacientes con EVC. Este hallazgo sugiere una relación directa entre las anomalías en el desarrollo de las estructuras orales y la presentación clínica del síndrome (48).

La erupción de dientes natales y neonatales también se ha asociado con el síndrome de Ellis-van Creveld, lo que indica una influencia genética en la posición superficial del germen dental y la predisposición a este fenómeno. La presencia de adherencias anormales del frenillo durante los exámenes orales sugiere la implicación de

múltiples frenillos como una característica distintiva de varios síndromes hereditarios, incluido el EVC (49, 50, 51).

4.1.3 Importancia de un tratamiento multidisciplinario en pacientes con síndrome de Ellis-van Creveld.

Este objetivo se centra en identificar y analizar la necesidad de una colaboración estrecha entre diferentes especialidades médicas y odontológicas para abordar las complejas necesidades de los pacientes con EVC. Desde la etapa prenatal, donde se pueden identificar características fenotípicas sugestivas del síndrome, hasta el tratamiento a lo largo de la vida del paciente, la intervención multidisciplinaria es fundamental (52).

El síndrome de Ellis-van Creveld (EVC) es una afección que requiere un enfoque de tratamiento integral y multidisciplinario debido a su complejidad y la variedad de sistemas afectados. El diagnóstico temprano y la intervención oportuna son fundamentales para mejorar la calidad de vida y el pronóstico de los pacientes con este síndrome (53).

Los documentos revisados enfatizan la importancia de la colaboración entre diversos especialistas, como pediatras, neonatólogos, cardiólogos, cirujanos ortopédicos, cirujanos pediátricos, odontólogos, nutricionistas, radiólogos, neumólogos, oftalmólogos, neurólogos pediátricos, psicólogos y genetistas clínicos. Este enfoque multidisciplinario permite abordar las diferentes manifestaciones clínicas y necesidades específicas de cada paciente con EVC (54, 55, 56, 57).

El tratamiento multidisciplinario puede incluir cirugías correctivas, terapia física, tratamiento ortodóntico, atención cardíaca, entre otros aspectos. Además, se destaca la importancia de iniciar este enfoque desde la etapa prenatal, identificando características fenotípicas sugestivas del síndrome, lo que permite una intervención temprana y una mejor planificación del tratamiento. La odontología juega un papel crucial en el manejo del síndrome de EVC, detectando tempranamente las manifestaciones orales y planificando un plan de tratamiento efectivo que puede incluir ortodoncia, pediatría, cirugía oral y restauradora. Esto resalta la importancia de la atención dental en la atención integral de estos pacientes (58, 59, 60).

CAPITULO V

CONCLUSIONES

La investigación sobre las manifestaciones faciales y bucales asociadas al síndrome de Ellis-van Creveld (EVC) ha revelado una complejidad clínica que requiere una comprensión profunda y un enfoque multidisciplinario para su correcto diagnóstico y manejo. Este síndrome, caracterizado por una combinación de anomalías esqueléticas, cardíacas y ectodérmicas, representa un desafío para los profesionales de la odontología y la medicina en general.

Desde la formulación del problema que planteaba la necesidad de identificar las manifestaciones clínicas bucales que llevan al odontólogo al diagnóstico del EVC, hasta el objetivo general de evaluar los aspectos faciales y bucales de esta enfermedad, la investigación se ha centrado en proporcionar una comprensión integral de este trastorno genético raro.

Se ha destacado la importancia de la detección temprana de las manifestaciones bucales del EVC, como la hipoplasia del esmalte, labio y/o paladar hendido, y retraso en la erupción dentaria, para un diagnóstico precoz y un manejo multidisciplinario oportuno. Esto no solo contribuye a mejorar la calidad de vida de los pacientes afectados, sino que también permite una planificación terapéutica más efectiva.

El análisis de los resultados ha revelado la complejidad de este síndrome y su relación con las mutaciones genéticas que afectan la señalización de Hedgehog y la función ciliar. Esta comprensión molecular subraya la necesidad de considerar las bases

genéticas del EVC en el desarrollo de estrategias terapéuticas personalizadas y efectivas.

A partir de los hallazgos presentados, se concluye que las manifestaciones bucales y faciales asociadas al síndrome de Ellis-van Creveld (EVC) representan un desafío clínico significativo que requiere una comprensión profunda y un enfoque multidisciplinario para su manejo efectivo.

En primer lugar, se ha observado que las características dento-faciales y radiográficas desempeñan un papel crucial en el diagnóstico temprano del síndrome de Ellis-van Creveld. La presencia de hipoplasia del esmalte, agenesia dentaria, taurodontismo y retraso en la erupción dentaria son hallazgos comunes en los pacientes con EVC, lo que resalta la importancia de una evaluación dental completa en la evaluación clínica inicial.

Además, se ha identificado una estrecha relación entre el síndrome de Ellis-van Creveld y las diversas manifestaciones dento-faciales que se presentan en los pacientes afectados. Las mutaciones que afectan la señalización de Hedgehog y la función ciliar están relacionadas con las anomalías en la morfogénesis y diferenciación de los tejidos orales, periorales y craneofaciales, lo que subraya la complejidad de este síndrome.

La importancia de un enfoque multidisciplinario en el manejo de pacientes con síndrome de Ellis-van Creveld ha sido evidente a lo largo de esta investigación. La colaboración entre diversos especialistas médicos y odontológicos es fundamental

para abordar las necesidades complejas de estos pacientes, desde el diagnóstico prenatal hasta el tratamiento a lo largo de la vida.

La conclusión principal es que la odontología desempeña un papel crucial en el diagnóstico y manejo del síndrome de Ellis-van Creveld. La colaboración entre diferentes especialidades médicas y odontológicas es esencial para abordar las complejas necesidades de los pacientes afectados y mejorar su calidad de vida.

REFERENCIAS

1. Pekka V. Las fibras están cambiando la odontología. [Sitio en internet]. Eur. GC. 2013; 81: 16-19. Disponible en: https://europe.gc.dental/sites/europe.gc.dental/files/documents/2020-02/GC1_es.pdf
2. Prakash S, Thakur A. Platelet Concentrate: Past, Present and Future. J Maxillofac Oral Surg. 2011; 10 (1): 45–49. doi: 10.1007/s12663-011-0182-4.
3. Pinto S, Lammel C, Ho Kim J, Borges J. Displasia condroectodérmica (síndrome de Ellis-van Creveld): relato de dois casos. Rev Bras Ortop. 2003; 38 (6): 1-6. Disponible en: <http://www.rbo.org.br/Desktopdefault.aspx?tabid=132&ItemID=843&edicao=108>
4. Ali B, Akawi N, 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. 2010; 11 (33): 1-7. Disponible en: <http://www.biomedcentral.com/1471-2350/11/33> doi: <https://doi.org/10.1186/1471-2350-11-33>
5. Cardoso M, Escobar M, Quintero de Lucas G. Síndrome de Ellis Van Creveld: caso clínico. Acta Odont. Ven. 2014; 52 (1): 1-8. Disponible en: <https://www.actaodontologica.com/ediciones/2014/1/art-22/>
6. Machado M, Corzo I, Padilla M. Ellis Van Creveld: Un síndrome de interés en Odontoestomatología. Med. Elec. 2014; 18(2): 71-75. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1029-30432014000200006&lng=es.
7. Alves D, Berini L, Gay C. Ellis-Van Creveld Syndrome. Case report and literature review. Med Oral Patol Oral Cir Bucal. 2009; 1 (14): 340-343.
8. Hanemann J, Franco B, Carvalho E. Oral Manifestations in Elis van Creveld syndrome: Report of a case and review of the literature. JOMS. 2010; 68 (2): 456-460. DOI: 10.1016/j.joms.2009.07.026
9. Hegde K, Putrhan R, Nair P. Ellis van Creveld syndrome- A report of two siblings. BMJ 2011; 1 (1): 47-74. doi: 10.1136/bcr.09.2011.4774.
10. Tomáz L, Ubiski F, Padovese M, Singi P, Dezan C, Carrilho F. Manifestações orais em paciente infantil com síndrome de Ellis-van Creveld: relato de caso. Rev. Odontop. Lat. 2023; 13 (1): e-223592. Disponible en: <https://doi.org/10.47990/alop.v13i1.592>
11. Delgado R, Couto A, Marcato R, Portinho D, Frossard W, Garbelini C. Ellis-Van Creveld Syndrome, neonatal teeth and breastfeeding impairment: a case report. RGO, Rev Gaúch Odontol. 2021; 69: e20210046. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1590/1981-863720210004620200048>
12. Erazo A, Muñoz J, Acosta M. Síndrome de Ellis Van Creveld. Revista médica Risaralda. 2020; 26 (2): 160-165. Disponible en:

- http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0122-06672020000200160&lng=en. DOI:10.22517/25395203.21321
13. Feregrino L, Castillo I, Rojas A. Dientes supernumerarios asociados a síndromes, *Revista Tamé*. 2019; 8 (22): 899-903. Disponible en: <https://link.gale.com/apps/doc/A665252291/IFME?u=anon~73ca1ec3&sid=googleScholar&xid=1ef08d6a>
 14. Peña-Cardelles J, Domínguez-Medina D, Cano-Durán J, 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. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6461737/> DOI: 10.4317/jced.55543
 15. Ellis R, 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.
 16. Shaik S, Raviraj J, Dirasantchu S, Venkata S. Ellis-van Creveld syndrome with unusual oral and dental findings: A rare clinical entity. *Dent. Res. J. (Isfahan)*. 2016; 13 (2): 193-197.
 17. McKusick V. Ellis-van Creveld syndrome and the Amish. *Nat. Genet*. 2000; 24 (3): 203-204.
 18. Dugoff L, Thieme G, Hobbins J. First trimester prenatal diagnosis of chondroectodermal dysplasia (Ellis- van Creveld syndrome) with ultrasound. *Ultrasound. Obstet. Gynecol*. 2001; 17 (1): 86-88
 19. Baujat G, Merrer M. Ellis-Van Creveld syndrome. *Orphanet J Rare Dis*. 2007; 2 (27). DOI: <http://dx.doi.org/10.1186/1750-1172-2-27>
 20. Shamim F, Minai FN. Anaesthetic management of patient with Ellis Van Creveld syndrome. *J Pak Med Assoc*. 2008; 58 (8): 460-462.
 21. Muensterer O, Berdon W, McManus C, Oestreich A, Lachman R, Cohen Jr. M, Done S. Ellis-van Creveld syndrome: its history. *Pediatr Radiol* 2013; 43 (8): 1030-1036.
 22. Zhang W, Taylor S, Ennis H, Forlenza K, Duran I, Li B et al. Expanding the genetic architecture and phenotypic spectrum in the skeletal ciliopathies. *Human Mutation* 2018; 39 (1): 152-166.
 23. Hampl M, Cela P, Szabo-Rogers H, Kunova M, Dosedelova H, Krejci P, Buchtova M. Role of primary cilia in odontogenesis. *J Dent Res* 2017; 96 (9): 965-974.
 24. Ruiz-Pérez V, Goodship J. Ellis-van Creveld syndrome and Weyers acrodental dysostosis are caused by cilia-mediated diminished response to hedgehog ligands. *Am J Med Genet Part C Semin Med Genet* 2009; 151C (4): 341- 351.
 25. Jacobucci G, Zanna G, Serra F, de Moraes M. Presença de Dente Neo-Natal em Portador da Síndrome de Ellis Van-Creveld: Relato de Caso. *Rev Port Estomatol Med Dent Cir Maxilofac*. 2010; 51 (1): 57-60. Disponible en: [http://dx.doi.org/10.1016/s1646-2890\(10\)70086-8](http://dx.doi.org/10.1016/s1646-2890(10)70086-8)

26. Bahar E, Koruyucu M, Kürklü E, Çifter M, Gençay K, Seymen F, Tüysüz B. Oral and craniofacial manifestations of Ellis–van Creveld syndrome: Case series. *J Craniomaxillofac Surg.* 2016; 44 (8): 919-924. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1016/j.jcms.2016.04.025>
27. Pransky S, Lago D, Hong P. Breastfeeding difficulties and oral cavity anomalies: The influence of posterior ankyloglossia and upper-lip ties. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.* 2015; 79 (10): 1714-1717. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1016/j.ijporl.2015.07.033>
28. Avellaneda A, Izquierdo M. Sistema de Información de Enfermedades Raras (SIRE) del Instituto de Salud Carlos III. Ellis Van Creveld, Síndrome de. [Sitio en internet] 2012. CIE-9-MC: 756.55. 2004. Disponible en: https://web.archive.org/web/20060212131444/http://iier.isciii.es:80/er/prg/er_bus_2.asp?cod_enf=875
29. Venezuela. Constitución De La República Bolivariana De Venezuela. Gaceta Oficial de la República Bolivariana de Venezuela Nro. 5.453 del 24 de marzo de 2000 (segunda versión). Con la Enmienda Nro. 1, Gaceta Oficial Nro. 5.908 del 19 de febrero de 2009. Disponible en: http://www.cne.gob.ve/web/normativa_electoral/constitucion/titulo3.php#cap
30. Venezuela. Código de Deontología Odontológica. Convención Nacional del Colegio de Odontólogos de Venezuela. Venezuela, Yaracuy. 1992. Disponible en: <https://www.elcov.org/ley2.htm>.
31. Venezuela. Ley Sobre El Derecho De Autor. Congreso de la República de Venezuela, Gaceta Oficial de la República de Venezuela N° 4.638 (Extraordinario), octubre 1, 1993. 1956. Disponible en: https://sapi.gob.ve/wp-content/uploads/2020/09/ley_derecho_de_autor.pdf
32. Chávez N. Introducción a la Investigación Educativa. Maracaibo: Venezuela. Ars Gráfica, S. A.; 1994.
33. Quezada N. Metodología de la investigación. Perú: Lima. Macro E.I.R.L; 2010.
34. Manual de trabajos de grado de especialización y maestría y tesis doctorales.: Caracas: Venezuela. FEDEUPEL; 2008.
35. Gómez M, Roquet L. Introducción a la metodología de la investigación científica. Sangolquí: Ecuador. Brujas; 2008.
36. Arias F. El Proyecto de Investigación, introducción a la metodología científica. Caracas: Venezuela. Episteme C.A.; 2006.
37. Oliveira L, Ubiski F, Padovese M y cols. Manifestaciones orales en paciente infantil con síndrome de Ellis-van Creveld: informe de caso. *Rev. Odontopediatr. Latinoam.* 2023 <https://doi.org/10.47990/alop.v13i.592>
38. Erazo-Narváez AF, Muñoz-Vidal JM, Acosta-Aragón MA. Síndrome de Ellis Van Creveld. *Rev Med. Risaralda.* 2020; 26(2): 160-165. Disponible en: <https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/biblio-1150025>
39. Feregrino L, Castillo-Carmona IG, Rojas-García, AR. Dientes supernumerarios asociados a síndromes. *Rev. Tamé.* 2019; 7.8(22):899-903 <https://www.medigraphic.com/cgi-bin/new/resumen.cgi?IDARTICULO=91355>

40. Lauritano D, Attuati S, Besana M y cols. Ellis-van Creveld Syndrome. GeneReviews. 2019. Disponible: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK596643>
41. Mohammadreza G, Azadeh G, Farnoosh S. y cols. Rare clinical features of the Ellis van Creveld syndrome: A case report and literature review. *Dermatol Ther.* 2022;34(1):e14664. doi: 10.1111/dth.14664.
42. 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. doi: 10.15388/Amed.2021.28.2.11.
43. Theruru K, ChethiReddy BR. Ellis-Van Creveld syndrome - A Systematic Review and Case Report. *Inter. Journ. Applied Dental Sciences* 2021; 7(2): 114-119. <https://doi.org/10.22271/oral.2021.v7.i2b.1199>
44. Sadiq MSK; Mirza D; Khan S. Case Report: Reporting The Oro-Dental Findings Of Ellis-Van Creveld Syndrome – A Rare Genetic Disorder. *Oral Surgery Oral Medicine Oral Pathology and Oral Radiology.* 2021(1):e40 doi:10.1016/j.oooo.2021.03.146
45. Lopes Castilho, N; Moreira Resende, KK; y cols. Oligodontia in the Clinical Spectrum of Syndromes: A Systematic Review. *Dentistry Journal.* 2023; 11(12):279 doi:10.3390/dj11120279
46. Ramirez, JY., Quiñones ML., Macias, NG. Síndrome de Ellis Van Creveld (EVC): Reporte de un caso con seguimiento de 6 años. *Rev. Odont. Latam.* 2022
47. Piazza I, Ferrero P. First case reported of COVID-19 infection in an adult patient with Ellis-van Creveld Syndrome. *Prog Pediatr Cardiol.* 2022 Dec;67:101508. doi: 10.1016/j.ppedcard.2022.101508.
48. Thomas DC, Moorthy JD, Prabhakar V y cols. Role of primary cilia and Hedgehog signaling in craniofacial features of Ellis-van Creveld syndrome. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2022;190(1):36-46. doi: 10.1002/ajmg.c.31969.
49. Chinipardaz Z, Liu M, Graves DT, Yang S. Role of Primary Cilia in Bone and Cartilage. *J Dent Res.* 2022 ;101(3):253-260. doi: 10.1177/00220345211046606.
50. Qiu T, Teshima THN, Hovorakova M, Tucker AS. Development of the Vestibular Lamina in Human Embryos: Morphogenesis and Vestibule Formation. *Front Physiol.* 2020; 16;11:753. doi: 10.3389/fphys.2020.00753.
51. Delgado RZR, Couto ACF, Marcato RA, Portinho D, y cols. Ellis-Van Creveld Syndrome, neonatal teeth and breastfeeding impairment: a case report. *RGO. Rev Gaúch Odontol.* 2021;69:e20210046. <http://dx.doi.org/10.1590/1981-863720210004620200048>
52. Divya, S; Urala, Arun S; Mishra Divya;y cols. Multiple Frenula- a Marker of Underlying genetic anomaly: report of a case of ellis-van creveld syndrome. 2023
53. Kantaputra P, Dejkhamron P, y cols. Dental Anomalies in Ciliopathies: Lessons from Patients with BBS2, BBS7, and EVC2 Mutations. *Genes (Basel).* 2022; 27; 14(1):84. doi: 10.3390/genes14010084.
54. Sonsuwan N, Intachai W, Tongsimma S, y cols. Síndrome de Ellis-Van Creveld: um estudo de caso abordando características clínicas, diagnóstico e evolução

- clínica. Braz. J. Hea. Rev. 2023;6(5):22246-5. <https://doi.org/10.34119/bjhrv6n5-261>.
55. Da Silva JD, Tkachenko N, Soares AR. Ellis-van Creveld Syndrome. GeneReviews. 2023. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK596643/>
56. Asif S, Salahudeen AA, Nadeem G, Sattar A. Ellis-van Creveld syndrome in a neonate: a case report. J Pak Med Assoc. 2023 Mar;73(3):687-689. doi: 10.47391/JPMA.5375.
57. E Souza, B. W. L.; Cabral, L. De L., et. al. Síndrome de Ellis-Van Creveld: um estudo de caso abordando características clínicas, diagnóstico e evolução clínica. Braz. J. Hea. Rev. 2023; 6(5):22246-5. Disponible en: <https://ojs.brazilianjournals.com.br/ojs/index.php/BJHR/article/view/63247>
58. Theruru K, ChethiReddy BR. Ellis-Van Creveld syndrome - A Systematic Review and Case Report. International Journal of Applied Dental Sciences 2021; 7(2): 114-119. : <https://doi.org/10.22271/oral.2021.v7.i2b.1199>
59. Saeeda Mubarak AlMuhanadi1, Rana Al Ghatam. Ellis–van creveld syndrome: A rare case report .Journal of Interdisciplinary Dentistry 9(1):35. DOI:10.4103/jid.jid_45_18
60. Goli1, H; Jalalodini, A. ; Ansari, M. Report of Ellis–Van Creveld Syndrome: A Chondroectodermal Dysplasia. J Adv Med Biomed Res 2023; 31 (145) :207-209.
61. Ghosh, B; Sahai, I; Agrawal, G; Acharya, S; Christopher, J. Ghosh B, Sahai I, Agrawal G, Acharya S, Christopher J. Ellis-Van Creveld Syndrome: A Rare Case Report of an Indian Child With Rare Cardiac Anomalies and Normal Intelligence. Cureus. 2022 Oct 2;14(10):e29846. doi: 10.7759/cureus.29846.
62. Guha A, Malhotra R, Saxena R, Keshri VK. Ellis van creveld syndrome: Cardiac anomalies and anesthetic implications. Ann Card Anaesth. 2023 Jul-Sep;26(3):346-348. doi: 10.4103/aca.aca_166_22

ANEXO I

Tabla 1. Matriz de métodos de búsqueda sobre las manifestaciones faciales y dentales más frecuentes asociadas al síndrome de Ellis-van Creveld.

Base de datos/Motor de búsqueda	Descriptor/ Palabras claves				
	Término 1	Operador lógico	Término 2	Periodo de Publicación	Cantidad de Artículos
GOOGLE ACADÉMICO	Manifestaciones Orales	AND	Ellis-van Creveld	2019-2024	81
	Síndrome	AND	Ellis-van Creveld		198
	Syndrome	AND	Ellis-van Creveld		1570
PUBMED	Oral Manifestations	AND	Ellis-van Creveld	2019-2024	4
	Síndrome	AND	Ellis-van Creveld		0
	Syndrome	AND	Ellis-van Creveld		75
MEDIGRAPHIC	Oral Manifestations	AND	Ellis-van Creveld	2019-2024	1
	Síndrome	AND	Ellis-van Creveld		0
	Syndrome	AND	Ellis-van Creveld		0
MEDLINE	Oral Manifestations	AND	Ellis-van Creveld	2019-2024	0
	Síndrome	AND	Ellis-van Creveld		0
	Syndrome	AND	Ellis-van Creveld		0
SCIELO/SCIELO ESPAÑA	Manifestaciones Orales	AND	Ellis-van Creveld	2019-2024	1
	Manifestaciones	AND	Ellis-van Creveld		0
	Síndrome	AND	Ellis-van Creveld		12
SCIENCE DIRECT	Oral Manifestations	AND	Ellis-van Creveld	2019-2024	33
	Síndrome	AND	Ellis-van Creveld		67
	Syndrome	AND	Ellis-van Creveld		176
----	----	----	----	TOTAL	2214

ANEXO II

Matrices de revisión de la literatura.

AUTOR	TITULO	TIPO DE INVESTIGACIÓN	CONCLUSIONES
Oliveira, L; Ubiski, F; Padovese, M; Singi, P.; Dezan Garbelini, C. 2023 (37)	Manifestaciones orales en paciente infantil con síndrome de Ellis-van Creveld: informe de caso.	Estudio de Caso.	El examen clínico reveló hipoplasia múltiple del esmalte, surco vestibular ausente, aserraduras alveolares en la región anterior del maxilar, dientes ausentes, dientes cónicos, 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. (37)
Erazo-Narváez AF, Muñoz-Vidal JM, Acosta-Aragón MA. 2020 (38)	Síndrome de Ellis Van Creveld.	Reporte de caso.	Particularmente a nivel cráneo facial no se han informado malformaciones características del síndrome además de una depresión del puente nasal. Oralmente, presenta hipoplasia del esmalte dental, microdoncia, diastemas, frenillo prominente, sinequia de labio superior. (38)
Feregrino L; Castillo-Carmona IG; Rojas-García, AR. 2019 (39)	Dientes supernumerarios asociados a síndromes.	Revisión Sistemática	Dentro de las manifestaciones orales se incluyen: boca triangular con frenillo corto y grueso, defecto de relleno en borde alveolar, microdoncia, agenesia de dientes primarios y permanentes, dientes supernumerarios, morfología dental anormal, adhesión del frenillo labial, diastemas, y exfoliación prematura de dientes primarios. (39)
Lauritano D, Attuati S, Besana M, Rodilosso G, Quinzi V, Marzo G, Carinci F. 2019 (40)	Oral and craniofacial manifestations of Ellis-Van Creveld syndrome: a systematic review.	Revisión Sistemática	Las manifestaciones orales del síndrome de Ellis-van Creveld (EVCS) incluyen dientes cónicos (61.4%), agenesia dental (47.7%), hipodoncia y oligodoncia (36.4%), y a veces dientes supernumerarios. Los múltiples frenillos se presentan en el 45.5% de los pacientes, y

			características como hipoplasia del esmalte (38.6%), diastema (22.7%), erupción dental retardada (22.7%), y maloclusiones como mordida cruzada (6.8%), paladar alto (15.9%) y cresta alveolar dentada (29.5%) también son comunes. La depapilación lingual y anquiloglosia son raras, con una incidencia del 6.8% y 2.3%, respectivamente. (40)
Mohammadreza G, Azadeh G, Farnoosh S, Samaneh M, Elham Z. 2021 (41)	Rare clinical features of the Ellis van Creveld syndrome: A case report and literature review	Reporte de Caso	Este caso resalta la complejidad y la amplia gama de manifestaciones dentofaciales asociadas con el síndrome de Ellis van Creveld (EVC). Las características orales, que incluyen dientes anteriores cónicos, agenesia dental y dientes permanentes al nacer, así como múltiples frenillos, un paladar alto y un frenillo labial grande. (41)
Baghianimoghadam B, Arabzadeh A, Fallah Y. 2021 (42)	Ellis-van Creveld Syndrome in Iran, a Case Report and Review of Disease Cases in Iran, Middle East.	Reporte de Caso	El examen oral reveló márgenes incisales serrados, transposición dental, un diastema, dientes cónicos e hipoplasia del esmalte. (42)
Theruru K, ChethiReddy BR. 2021 (43)	Ellis-Van Creveld syndrome - A Systematic Review and Case Report.	Revisión sistemática y reporte de Caso	El examen intraoral de los tejidos duros reveló la presencia de solo cuatro dientes de forma cónica que son hipoplásicos. El examen de los tejidos blandos mostró múltiples frenillos labiogingivales asociados con adherencias labiogingivales y ausencia de pliegue mucobucal en la región anterior maxilar y mandibular y anquiloglosia (43).
Sadiq MSK; Mirza D; Khan S. 2021 (44)	Case Report: Reporting The Oro-Dental Findings Of Ellis-Van Creveld Syndrome – A Rare Genetic Disorder	Reporte de Caso.	El examen oral reveló ausencia del pliegue mucobucal anterior mandibular, frenillos hiperplásicos mandibulares, adherencias labiogingivales, aspecto serrado de la encía y anomalías morfológicas de los dientes anteriores mandibulares

			con diastema prominente. Los incisivos maxilares estaban ausentes. También se observaron múltiples frenillos y mucosa labial adherida a la mucosa alveolar (44).
Lopes Castilho, N; Moreira Resende, KK; Amorim dos Santos, J; Assis Machado, R; D. Coletta, R; Silva Guerra, EN; Acevedo, AC; Martelli, H. 2023 (45)	Oligodontia in the Clinical Spectrum of Syndromes: A Systematic Review	Revisión Sistemática.	El EVCS presenta una variedad de fenotipos orales junto con anomalías en las extremidades, que incluyen maloclusiones, adherencias labiogingivales, frenillo labiogingival hipertrofiado, frenillos accesorios, márgenes incisales serrados, transposición dental, diastemas, dientes cónicos, hipoplasia del esmalte y ausencia congénita de múltiples dientes. En el estudio, se observó un promedio de 6 dientes deciduos y 8.5 dientes permanentes faltantes en individuos con mutaciones reportadas en EVC2. (45)
Ramirez, JY., Quiñones ML., Macias, NG. 2022 (46)	Síndrome de Ellis Van Creveld (EVC): Reporte de un caso con seguimiento de 6 años.	Reporte de Caso.	El artículo logró identificar las manifestaciones clínicas para brindar un correcto manejo interdisciplinario. La manifestación oral principal es hipoplasia del esmalte junto a múltiples frenillos. (46)
Piazza I, Ferrero P. 2022 (47)	First case reported of COVID-19 infection in an adult patient with Ellis-van Creveld Syndrome.	Reporte de Caso.	La paciente presentaba agenesia dental, frenillo lingual corto y obesidad. Además, tomaba crónicamente acetato de cortisona debido a liquen plano. (47)

Tabla 2. Características dento-faciales y radiográficas que presentan los pacientes con síndrome de Ellis-van Creveld para dar con un correcto diagnóstico en la evaluación clínica inicial.

AUTOR	TITULO	TIPO DE INVESTIGACIÓN	CONCLUSIONES
-------	--------	-----------------------	--------------

<p>Thomas DC, Moorthy JD, Prabhakar V, Ajayakumar A, Pitchumani PK. (48)</p>	<p>Role of primary cilia and Hedgehog signaling in craniofacial features of Ellis-van Creveld syndrome.</p>	<p>Revisión Sistemática</p>	<p>Las mutaciones bialélicas de EVC y EVC2 afectan la señalización de Hedgehog y, por lo tanto, la función ciliar, factores cruciales en el desarrollo de vertebrados, que culminan en las características fenotípicas características de EvC. Las características clínicas del síndrome de Ellis-van Creveld son consistentes con anomalías significativas en la morfogénesis y diferenciación de los tejidos afectados. El estudio destaca la importancia creciente de los cilios primarios en el proceso de histodiferenciación y morfodiferenciación de los tejidos orales, periorales y craneofaciales. (48)</p>
<p>Chinipardaz Z, Liu M, Graves DT, Yang S. 2022 (49)</p>	<p>Role of Primary Cilia in Bone and Cartilage.</p>	<p>Revisión Sistemática</p>	<p>Las mutaciones en proteínas ciliares que provocan pérdida o disfunción de los cilios primarios causan ciliopatías como el síndrome de Ellis-van Creveld, provocando anomalías en el desarrollo dental. Explora el papel del cilium primario en el desarrollo de los tejidos orales, periorales y craneofaciales, así como su conexión con trastornos genéticos como el síndrome de Ellis-van Creveld. (49)</p>
<p>Qiu T, Teshima THN, Hovorakova M, Tucker AS. Front Physiol. 2020 (50)</p>	<p>Development of the Vestibular Lamina in Human Embryos: Morphogenesis and Vestibule Formation.</p>	<p>Reporte de Caso</p>	<p>La lámina vestibular (VL) es una estructura de desarrollo transitoria que forma el surco labial, creando el vestíbulo oral. En algunos trastornos congénitos, como el síndrome de Ellis-van Creveld (EVC), el desarrollo de la VL se ve interrumpido y se forman múltiples frenillos supernumerarios, que vinculan físicamente los labios y los dientes (50).</p>

Delgado Couto, Marcato Portinho, Frossard Garbelini. 2021 (51)	RZR, ACF, RA, D, WTG, CCD.	Ellis-Van Creveld Syndrome, neonatal teeth and breastfeeding impairment: a case report	Reporte de Caso	La erupción de dientes natales y neonatales puede ocurrir debido a la posición superficial del germen dental, infección, erupción acelerada debido a la fiebre, herencia y deficiencias nutricionales, así como por condiciones genéticas relacionadas con algunos síndromes. Por ejemplo: Ellis-van Creveld (51)
Divya, S; Urala, Arun S; Mishra Divya; Lakshmi, Prasad G; Jahagirdar Abhishek. 2023 (52)		Multiple Frenula- A Marker of Underlying Genetic Anomaly: Report of a Case of Ellis-Van Creveld Syndrome	Reporte de Caso.	Con frecuencia, durante los exámenes orales, se hallan adherencias anormales del frenillo, siendo estas pliegues delgados de la membrana mucosa que unen los labios a la mucosa alveolar y al periostio subyacente. La presencia de múltiples frenillos puede ser una característica de varios síndromes hereditarios. El síndrome de Ellis-van Creveld (EvC), es un trastorno genético hereditario raro que afecta principalmente a los componentes ectodérmicos (52).
Kantaputra P, Dejkharnon P, Sittiwangkul R, Katanyuwong K, Ngamphiw C, Sonsuwan N, Intachai W, Tongsim S, Beales PL, Buranaphatthana W. 2022 (53)		Dental Anomalies in Ciliopathies: Lessons from Patients with BBS2, BBS7, and EVC2 Mutations.	Reporte de Caso.	Los defectos en la biogénesis de los cilios afectan diversas funciones fisiológicas, incluidas las funciones ciliares relacionadas con la motilidad y la sensibilidad, y dan lugar a diversas enfermedades humanas denominadas "ciliopatías". El artículo identifica las mutaciones en los genes y su asociación con las anomalías dentales características de las ciliopatías, avance significativo en la comprensión de la etiología de estas condiciones (53).

Tabla 3. Relación que existe en cuanto al síndrome de Ellis-van Creveld con las diferentes manifestaciones dento-faciales que se dan en el paciente.

AUTOR	TITULO	TIPO DE INVESTIGACIÓN	CONCLUSIONES
Da Silva JD, Tkachenko N, Soares AR. 2023 (54)	Ellis-van Creveld Syndrome.	Revisión Sistemática	Se enfatizó la importancia del diagnóstico temprano y el manejo multidisciplinario de esta condición, que puede implicar cirugías correctivas, terapia física, tratamiento ortodóntico y cardíaco, entre otros (54).
Asif, S., Salahudeen, A. A., Nadeem, G., & Abdul Sattar. 2023 (55)	Ellis-van Creveld syndrome in a neonate: a case report.	Reporte de caso.	Destaca la importancia de un manejo multidisciplinario oportuno y adecuado que involucre a pediatras, neonatólogos, cardiólogos, cirujanos ortopédicos, cirujanos pediátricos y odontólogos. Idealmente, iniciando desde la etapa prenatal, identificando características fenotípicas sugestivas del síndrome (55).
Lauritano D, Attuati S, Besana M, Rodilosso G, Quinzi V, Marzo G, Carinci F. 2019 (40)	Oral and craniofacial manifestations of Ellis-Van Creveld syndrome: a systematic review.	Revisión Sistemática	La mayoría de los documentos analizados proponen un enfoque multidisciplinario para el manejo del EVCS, que involucra a dentistas, nutricionistas, radiólogos, cardiólogos, neumólogos, ortopedistas, urólogos, pediatras, oftalmólogos, neurólogos pediátricos, psicólogos y genetistas clínicos. El enfoque para el manejo dental depende de cada caso particular (40).
E Souza, B. W. L.; Cabral, L. De L.; De Paula, M. C. J.; Franco, Ítalo R.; Gomes, V. De S.; De Castro, L. X.; Santos, B. et. al. 2023 (57)	Síndrome de Ellis-Van Creveld: um estudo de caso abordando características clínicas, diagnóstico e evolução clínica.	Reporte de Caso	Dado que es una patología multidisciplinaria, el tratamiento debe involucrar diversas especialidades, desde cardiología hasta odontología. La atención integral es de suma importancia para la supervivencia y calidad de vida del paciente, de ella depende la atención adecuada de cada área debido a la correlación entre ellas (57).

Theruru K, ChethiReddy BR. 2021 (58)	Ellis-Van Creveld syndrome - A Systematic Review and Case Report.	Revisión sistemática y reporte de Caso	El enfoque multidisciplinario involucra a cardiólogos, neumólogos, radiólogos, ortopedistas, peditras, prostodoncistas, pedodontistas, ortodoncistas. Los dentistas juegan un papel vital en el tratamiento de pacientes con EVCS. La detección temprana de manifestaciones orales ayuda a planificar un plan de tratamiento efectivo. El enfoque difiere en cada caso debido a diversas manifestaciones orales, pero un enfoque multidisciplinario conduce al éxito (58).
Saeeda Mubarak AlMuhanadi1, Rana Al Ghatam. 2021 (59)	Ellis-van Creveld Syndrome	Reporte de Caso.	El síndrome de Ellis-van Creveld es un trastorno genético raro que produce cambios fisiológicos significativos. El manejo dental tiene como objetivo proporcionar un tratamiento operativo de alta calidad en colaboración con un panel de especialistas. El tratamiento en estos casos requeriría un equipo multidisciplinario (ortodoncia, pediatría, cirugía oral y restauradora). Por lo tanto, el diagnóstico temprano y los planes de tratamiento prudentes podrían contribuir a un resultado exitoso (59).
Golil, H; Jalalodini, A. ; Ansari, M. 2023 (60)	Report of Ellis-Van Creveld Syndrome: A Chondroectodermal Dysplasia	Reporte de Caso.	Aparte de todas las anomalías observadas a nivel general A nivel oral, se observaron múltiples adherencias frenulares labiales en las mandíbulas superior e inferior. Por lo que, se han utilizado diferentes enfoques para tratar esta enfermedad, y expertos de diferentes especialidades, incluidos odontólogos, radiólogos, cardiólogos, neumólogos, ortopedistas, oftalmólogos, neurólogos, y han contribuido

			a la investigación sobre esta enfermedad (60).
Ghosh, B; Sahai, I; Agrawal, G; Acharya, S; Christopher, J. 2022 (61)	Ellis-Van Creveld Syndrome: A Rare Case Report of an Indian Child With Rare Cardiac Anomalies and Normal Intelligence	Reporte de Caso.	En este caso, la paciente presenta anomalías en el crecimiento óseo, polidactilia, defectos cardíacos y anomalías en la dentición, Hubo varias manifestaciones orofaciales como hipodoncia y maloclusión (61).
Guha A, Malhotra R, Saxena R, Keshri VK. 2023 (62)	Ellis van creveld syndrome: Cardiac anomalies and anesthetic implications.	Reporte de Caso.	Debido a las malformaciones como labio y paladar hendido, y malformaciones maxilares, pueden dificultar la ventilación con bolsa y mascarilla; se recomienda un tratamiento multidisciplinario. Se debe considerar la atención dental para el manejo de las manifestaciones orales. Se requiere seguimiento ortopédico para manejar las deformidades óseas. Se necesita un neumólogo para el pronóstico de las dificultades respiratorias y un panel de cardiólogos y cirujanos para el diagnóstico y corrección de los defectos cardíacos si se requiere atención anestésica durante el procedimiento quirúrgico, ya que estos casos suelen presentar vías aéreas difíciles (62).

Tabla 4. Importancia de un tratamiento multidisciplinario en pacientes con síndrome de Ellis-van Creveld.