



Journal Homepage: [-www.journalijar.com](http://www.journalijar.com)

## INTERNATIONAL JOURNAL OF ADVANCED RESEARCH (IJAR)

Article DOI:10.21474/IJAR01/21501  
DOI URL: <http://dx.doi.org/10.21474/IJAR01/21501>



### RESEARCH ARTICLE

## SYNDROME D'ELLIS VAN CREVELD : A PROPOS D'UN CAS

I. Querrach, S. Abourazzak, M. Idrissi, Fz. Souilmi and M. Hida

1. Service de pediatrie, HopitalMere enfant, chu hassanII Fes, Maroc. Faculte de medecine de pharmacie et de medecine dentaire, universite sidi mohamed benabdellah.

### Manuscript Info

#### Manuscript History

Received: 07 June 2025  
Final Accepted: 9 July 2025  
Published: August 2025

### Abstract

Le syndrome d'Ellis van Creveld (EvC) est une maladie autosomique récessive rare caractérisée par une combinaison d'anomalies squelettiques, ectodermiques et cardiaques. Le syndrome se manifeste principalement par une série de caractéristiques : chondrodysplasie, polydactylie, dysplasie ectodermique et cardiopathies congénitales. Nous présentons ici une analyse clinique d'un enfant de sexe féminin présentant de nombreuses caractéristiques spécifiques du syndrome EvC

"© 2025 by the Author(s). Published by IJAR under CC BY 4.0. Unrestricted use allowed with credit to the author."

### Introduction:-

#### Observation clinique du cas :

Notre patiente S.M., âgée de 13 ans, est référée en consultation d'endocrinopédiatrie pour un retard staturo-pondéral important associé à une dysmorphie. Elle est issue d'un mariage consanguin de 1er degré. Le père, âgé de 44 ans, et la mère, âgée de 37 ans, sont tous deux en bonne santé. Elle a un développement psychomoteur normal. Sur le plan clinique : l'enfant présente un bon état général. Le développement intellectuel est dans les limites normales. Sur le plan morphologique, on relève un nanisme dysharmonieux avec une taille à -4 DS, un poids à la moyenne. Un genu valgum bilatéral est noté.

Les ongles sont dystrophiques, friables, très hypoplasiques et fins (Figure 1). On observe une hexadactylie des deux mains avec dysplasie des ongles au niveau des mains (Figure 2), ainsi qu'une agénésie dentaire avec adontie des incisives mandibulaires (Figure 3). L'auscultation cardiaque ne relève pas de souffle cardiaque ni de bruit surajouté. Elle est au stade S5 P5 de Tanner. Le reste de l'examen somatique est sans particularités. Sur le plan radiologique : les radiographies du squelette objectivent une hexadactylie post-axiale des deux mains, ainsi qu'un genu valgum bilatéral, un raccourcissement marqué des os longs, des métaphyses élargies et irrégulières avec un aspect en "flèche" ou "entonnoir", et des diaphyses courtes et épaisses (Figures 4 et 5).

L'échographie cardiaque ne révèle pas d'anomalies cardiaques chez notre patiente. La confirmation par analyse génétique ne peut malheureusement pas être réalisée. La prise en charge consiste en un traitement orthopédique par ostéotomie de varisation ainsi qu'une correction des anomalies dentaires. Un conseil génétique est proposé à la famille. Notre patiente S.M âgée de 13ans a été référée en consultation d'endocrinopédiatrie pour retard staturopondéral important associé à une dysmorphie. Elle est issue d'un mariage consanguin de 1er degré, le père, âgé de 44 ans, et la mère âgée de 37 ans, sont tous deux en bonne santé. Ayant un développement psychomoteur normal.

**Corresponding Author:-I. Querrach**

**Address:-**Service de pediatrie, HopitalMere enfant, chu hassanII Fes, Maroc Faculte de medecine de pharmacie et de medecine dentaire, universite sidi mohamed benabdellah.

## **Discussion :-**

Le syndrome d'Ellis-van Creveld (EVC) est une maladie génétique autosomique récessive rare, caractérisée par une tétrade de signes cliniques majeurs : nanisme disproportionné, polydactylie post-axiale des mains, dysplasie ectodermique (affectant les cheveux, les ongles et les dents) et malformations cardiaques congénitales [1]. Notre cas clinique, une patiente de 13 ans, présente plusieurs de ces caractéristiques cardinales, ce qui renforce le diagnostic clinique d'EVC, malgré l'absence de confirmation génétique. Cette observation est particulièrement pertinente compte tenu de la consanguinité parentale au premier degré, un facteur de risque bien établi pour les maladies autosomiques récessives telles que l'EVC [2].

### **Manifestations squelettiques :**

La patiente présente un Genu Valgum bilatéral et une hexadactylie des deux mains. Ces observations sont en accord avec les manifestations squelettiques typiques de l'EVC. Le nanisme disproportionné est une caractéristique constante du syndrome, résultant d'une chondrodysplasie affectant principalement les membres [3]. La polydactylie post-axiale, c'est-à-dire la présence d'un doigt ou d'un orteil supplémentaire du côté ulnaire ou fibulaire, est également un signe distinctif de l'EVC, présente chez la quasi-totalité des patients [4]. Le Genu Valgum, bien que moins fréquemment cité comme une caractéristique cardinale, est une déformation squelettique qui peut être associée à la chondrodysplasie et aux anomalies de croissance osseuse observées dans l'EVC. Mitchell et Waddell (1958) ont décrit des cas avec des déformations similaires, soulignant la variabilité des atteintes squelettiques [5].

### **Manifestations ectodermiques :**

Les anomalies ectodermiques chez notre patiente incluent des ongles dystrophiques, friables, hypoplasiques et fins, ainsi qu'une agénésie dentaire avec adontie des incisives mandibulaires. La dysplasie des ongles est une caractéristique fréquente, allant de l'hypoplasie à l'aplasie [6]. Les anomalies dentaires, telles que l'agénésie, l'hypodontie, les dents néonatales ou une morphologie anormale, sont également très courantes dans l'EVC et contribuent au tableau clinique [7]. Shawky et al. (2010) ont décrit des manifestations orales similaires, notamment l'absence de pli mucobuccal et des anomalies dentaires, renforçant la pertinence de ces observations [1].

### **Manifestations cardiaques :**

L'auscultation cardiaque de notre patiente n'a pas révélé de souffle cardiaque ni de bruit surajouté, et l'échographie cardiaque n'a pas montré d'anomalies. Il est important de noter que les malformations cardiaques congénitales sont présentes chez plus de la moitié des patients atteints d'EVC, les plus fréquentes étant l'atrium commun et les défauts du septum interauriculaire ou interventriculaire [8]. L'absence de cardiopathie chez notre patiente, n'exclut pas le diagnostic d'EVC, car la pénétrance des manifestations cliniques peut varier. Certains cas d'EVC ne présentent pas de malformations cardiaques, ce qui souligne la variabilité phénotypique du syndrome [9].

### **Aspects génétiques et diagnostic différentiel :**

Le syndrome d'EVC est causé par des mutations dans les gènes EVC et EVC2, situés sur le chromosome 4p16. Ces gènes codent pour des protéines impliquées dans la fonction des cils primaires, classant l'EVC parmi les ciliopathies [10]. L'impossibilité de réaliser une analyse génétique pour confirmer le diagnostic chez notre patiente est une limitation, mais le tableau clinique complet et la consanguinité des parents sont des arguments solides en faveur du diagnostic clinique. La combinaison spécifique des anomalies squelettiques, ectodermiques et l'absence de certaines caractéristiques d'autres syndromes (comme l'hydrométopolpos dans le syndrome de McKusick-Kaufman) aident à distinguer l'EVC.

### **Prise en charge et pronostic :**

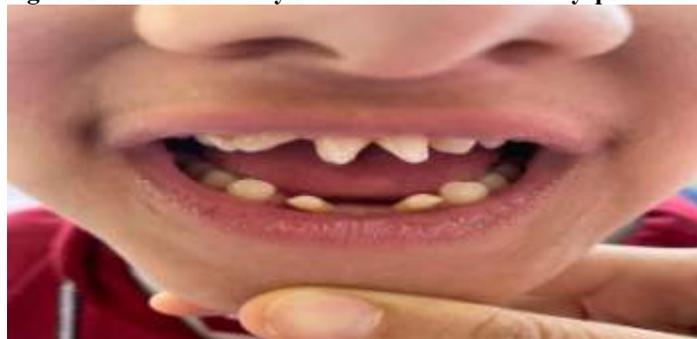
La prise en charge de notre patiente a consisté en un traitement orthopédique par ostéotomie de varisation et une correction des anomalies dentaires. Le traitement de l'EVC est principalement symptomatique et multidisciplinaire, impliquant des orthopédistes pour les déformations squelettiques, des dentistes pour les anomalies dentaires, et des cardiologues pour les malformations cardiaques [11]. Le pronostic de l'EVC est variable et dépend largement de la sévérité des malformations cardiaques et respiratoires. Les patients sans atteinte cardiaque sévère ont généralement un meilleur pronostic à long terme [12]. Un conseil génétique a été proposé à la famille, ce qui est essentiel pour informer les parents sur le mode de transmission de la maladie et le risque de récurrence pour les grossesses futures.



**Figure 1 : Genu Valgum en bilatéral chez notre patiente**



**Figure 2 : Une hexadactylie des deux mains avec dysplasie des ongles**



**Figure 3 : Une agénésie dentaire avec adontie des incisives mandibulaires**

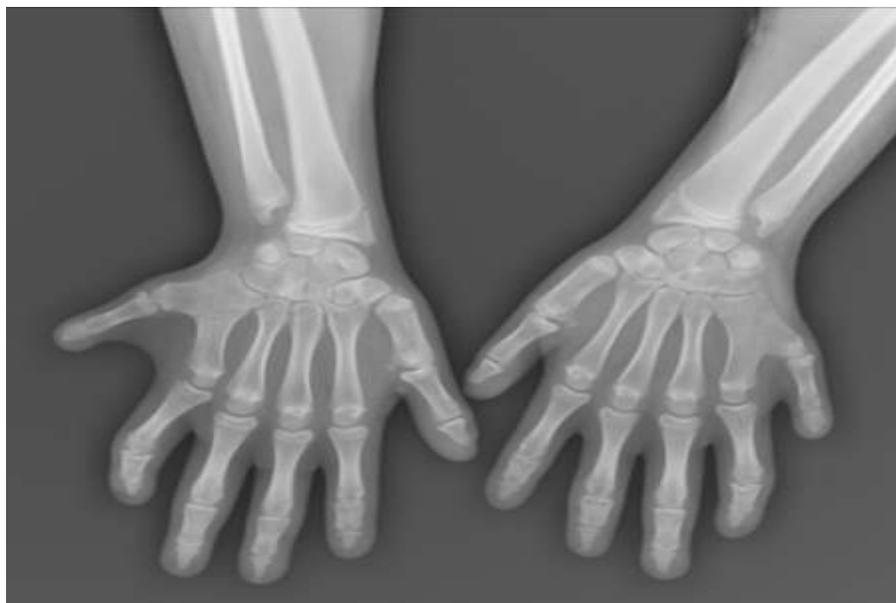


Figure 4 : Radiographies des mains objectivant polydactylie post axiale.



Figure 5 : Radiographie des Membres inférieurs objectivant Genu Valgum en bilatér

### Conclusion :-

Ce cas clinique illustre la présentation typique du syndrome d'Ellis-van Creveld chez une adolescente, avec des manifestations squelettiques et ectodermiques classiques. L'absence de malformation cardiaque souligne la variabilité phénotypique de cette maladie rare. La gestion multidisciplinaire est cruciale pour améliorer la qualité de vie des patients atteints d'EVC. Ce rapport de cas contribue à la littérature sur l'EVC, en particulier dans les populations où la consanguinité est un facteur de risque important.

**Bibliographie :-**

- [1] Shawky RM, Sadik DI, Seifeldin NS. Ellis–van Creveld syndrome with facial dysmorphic features in an Egyptian child. *Egypt J Med Hum Genet.* 2010;11(2):181–5.
- [2] Kunte S, Navale S. Ellis-van Creveld syndrome: A rare case report. *J Oral MaxillofacPathol.* 2022;26(1):145-148.
- [3] Baujat G, Le Merrer M. Ellis-van Creveld syndrome. *Orphanet J Rare Dis.* 2007; 2:27.
- [4] Digilio MC, Marino B, Ammirati A, Borzaga U, Giannotti A, Dallapiccola B. Cardiac malformations in patients with oral–facial–skeletal syndromes: clinical similarities and differences. *Am J Med Genet A.* 2005;134(3):263-9.
- [5] Mitchell FN, Waddell WW Jr. Ellis-Van Creveld Syndrome: Report of Two Cases in Siblings. *Acta Paediatr.* 1958;47(2):142-51.
- [6] Sirmali R, Yildirim S, Aydin M, Aydin S. Ellis-van Creveld syndrome: A case report. *J Clin Pediatr Dent.* 2008;32(4):339-42.
- [7] Gorlin RJ, Cohen MM Jr, Hennekam RC. *Syndromes of the Head and Neck.* 4th ed. Oxford University Press; 2001.
- [8] Taybi H, Lachman RS. *Radiology of Syndromes, Metabolic Disorders, and Skeletal Dysplasias.* 4th ed. Mosby; 1996.
- [9] Spranger J, Benirschke K, Lowry RB, Opitz JM, Pinsky L, Schwarzacher HG, et al. international classification of osteochondrodysplasias. *Eur J Pediatr.* 1992;151(6):407-15.
- [10] Ruiz-Perez VL, Ide SE, Strom TM, Lorenz B, Wilson D, Woods K, et al. Mutations in a new gene encoding a protein with ankyrin repeats and a transmembrane domain in Ellis-van Creveld syndrome and Weyers acrofacial dysostosis. *Nat Genet.* 2000;24(3):303-6.
- [11] Polat M, Aksoy B, Aksoy S, Gokalp H. Ellis-van Creveld syndrome: A case report. *Turk J Pediatr.* 2008;50(3):291-3.
- [12] Van Creveld S, Ellis RWB. A syndrome characterized by ectodermal dysplasia, polydactyly, chondro-dysplasia and congenital morbus cordis: report of three cases. *Arch Dis Child.* 1940; 15:65-84.