

## Epónimos en medicina pediátrica. ¿Quiénes fueron Ellis y van Creveld?

Miguel A. Zafra Anta<sup>1</sup>, Elena García-Ochoa Fernández<sup>2</sup>, Irene Diéguez Hernández-Vaquero<sup>3</sup>, Víctor M. García Nieto<sup>4</sup>

(1) Pediatría. Hospital Universitario de Fuenlabrada. Comité de Historia de la AEP. (2) Residente de pediatría. Hospital Universitario de Fuenlabrada. (3) Residente de cirugía pediátrica, Hospital La Fe de Valencia. (4) Nefrología Pediátrica. Hospital Nuestra Señora de Candelaria, Santa Cruz de Tenerife. Coordinador del Comité de Historia de la AEP

### Introducción. Definición del síndrome de Ellis-van Creveld

El síndrome de Ellis-van Creveld (EvC), también denominado displasia condroectodérmica, 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<sup>1</sup>. Está causado por mutaciones en el gen EVC (Ellis van Creveld) o en EVC2, localizado en el cromosoma 4p16.2<sup>2</sup>.

Se engloba dentro de las ciliopatías internas, defectos en la biosíntesis o la función de los cilios<sup>3,4</sup>. 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*<sup>5</sup>. Clasificación CIE-10: Q77.6. OMIM: 225500

**Incidencia.** La incidencia es de 1 por 60.000 nacimientos, pero asciende a 1 por cada 5.000 en la comunidad Amish de Lancaster (Pensilvania, EE.UU), parece que por resultado de un gran porcentaje de endogamia,

**Tabla 1.** Manifestaciones clínicas en el síndrome de Ellis-van Creveld

MANIFESTACIONES CLÍNICAS	
<b>Alteraciones óseas</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Talla baja, desproporcionada</li> <li>- Tórax estrecho con costillas cortas</li> <li>- <i>Genu valgo</i></li> <li>- Talón equinovaro</li> <li>- Polidactilia postaxial principalmente en manos</li> <li>- Acortamiento de falanges medias y distales</li> </ul>
<b>Alteraciones en boca y labios</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Dientes neonatales (25%)</li> <li>- Anodoncia parcial</li> <li>- Dientes cónicos</li> <li>- Mal oclusión dental</li> <li>- Hipoplasia de esmalte</li> <li>- Labio hendido</li> </ul>
<b>Alteraciones cardíacas (50-60%)</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Defectos del tabique (lo más frecuente)</li> <li>- Aurícula única</li> <li>- Defectos de las válvulas mitral y tricúspide</li> <li>- Síndrome del corazón izquierdo hipoplásico</li> </ul>
<b>Otras</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Displasia ungueal (100%)</li> <li>- Cabello escaso</li> <li>- Criptorquidia</li> <li>- Epispadias</li> </ul>

Referencias 2, 4, 19


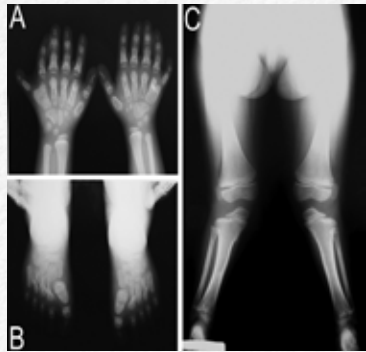
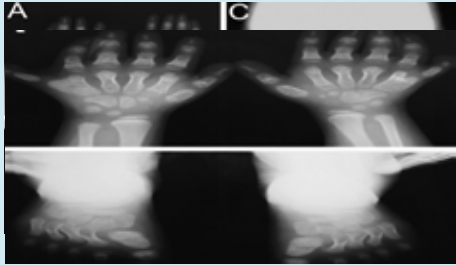
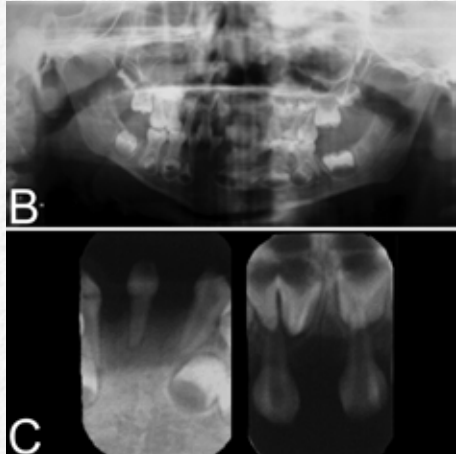
desde el “efecto fundador” de una pareja de emigrantes a dicho condado en el año 1744 <sup>2</sup>.

*Clínica del síndrome.* En el periodo neonatal, la observación de polidactilia, dientes neonatales, así como aurícula única, orienta al diagnóstico de EvC. El fenotipo es variable (véan-

se las tablas 1 y 2 y la figura 1).

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 nuchal <sup>2</sup>.

**Tabla 2.** Manifestaciones radiológicas en el síndrome de Ellis-van Creveld <sup>1</sup>

Manifestaciones radiológicas	
Huesos tubulares cortos y densos Pelvis “en tridente”	
Hipoplasia de epífisis proximales tibiales	
Sindactilia, clinodactilia y falanges, metacarpo y metatarso hipoplásicos	
Alteraciones dentales	

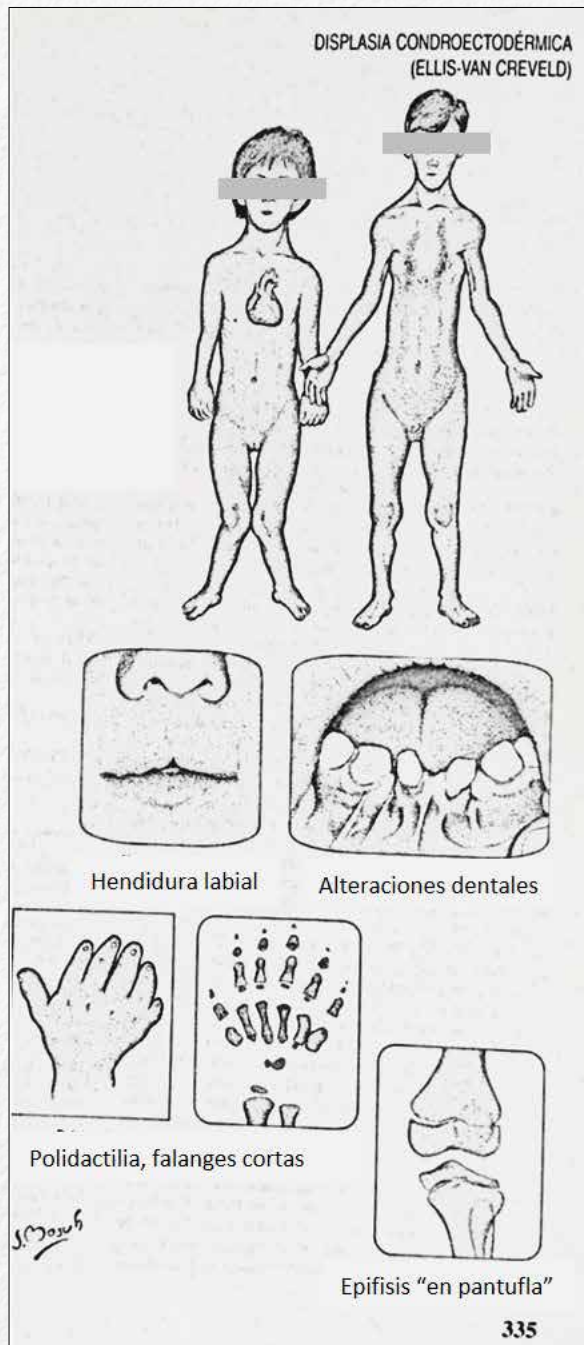
El desarrollo cerebral y el perímetro craneal son normales, si bien, hasta en un 30% de los casos hay un discreto retraso mental.

*Diagnóstico.* 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.

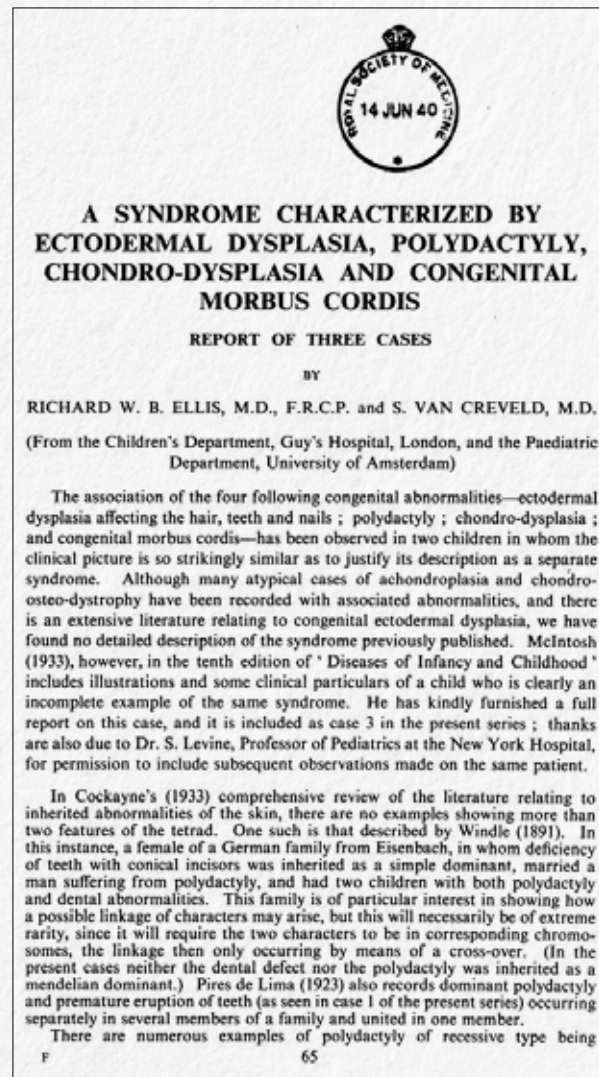
El diagnóstico diferencial debe realizarse fundamentalmente con otros cuadros que cursan con polidactilia como:

- 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
  - 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.



**Figura 1**  
Clínica del síndrome de Ellis-van Creveld<sup>19</sup>



**Figura 2**  
Publicación original del síndrome de Ellis-van Creveld

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<sup>6</sup>.

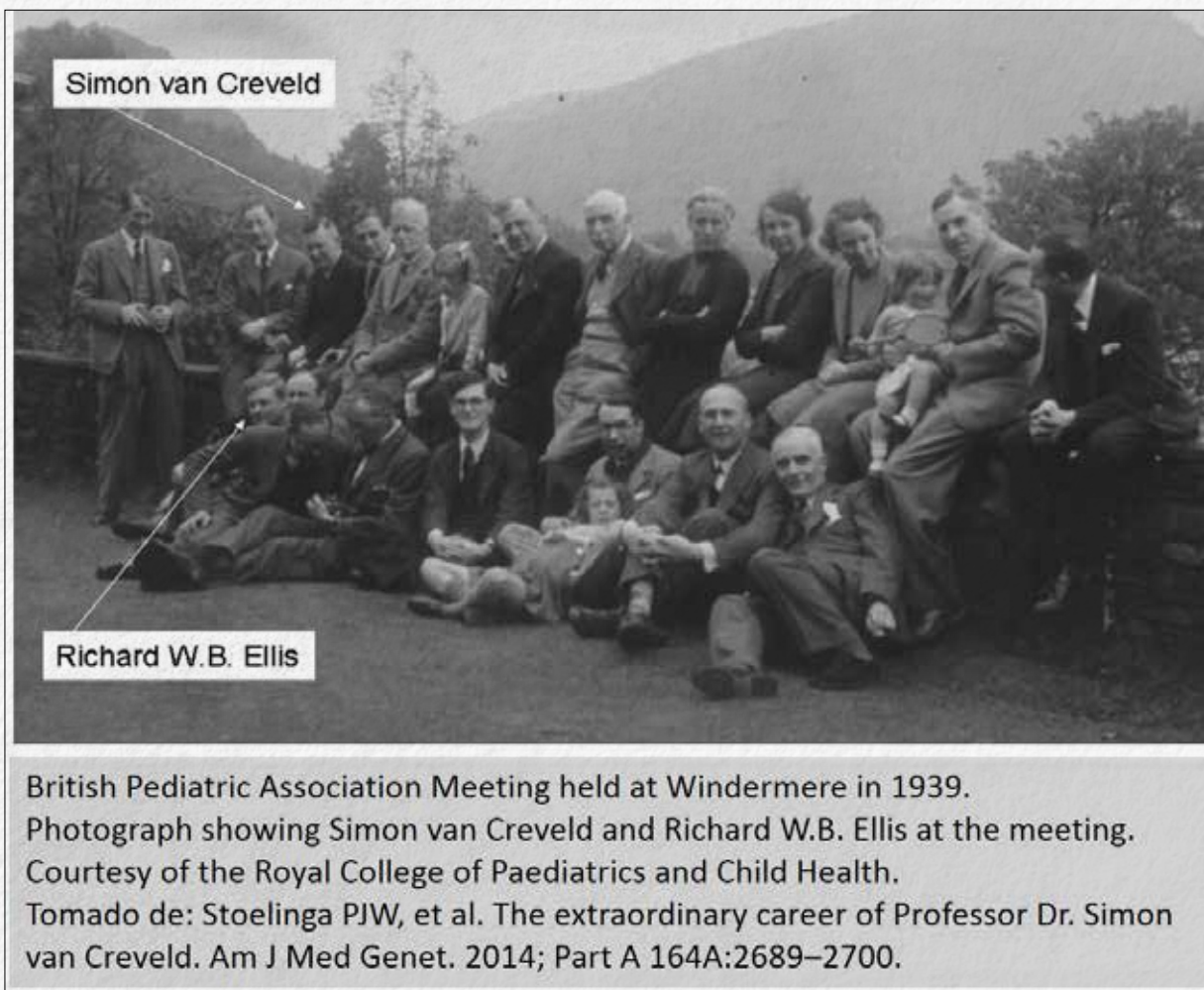
### Desarrollo del epónimo

La primera publicación descriptiva del síndrome EvC fue realizada en 1940 por parte de Richard Ellis y Simon van Creveld<sup>7</sup> (véase la primera página de la publicación en la figura 2). Los autores mencionaron en la publicación otro paciente descrito por Rustin McIntosh en el texto de *Pediatría* de LE Holt, 1933. Rustin McIntosh (1894-1986), fue director del Servicio de Pediatría del Hospital Infantil de Nueva York, Universidad de Columbia, desde 1931 hasta su retiro en 1960. Fue Presidente de la *American Pediatric Society* (1953-1954). Se ha citado una anécdota, verosímil pero no confirmada, acerca de la denominación del síndrome de Ellis-van Creveld. Ambos pedia-

tras participaron en 1939 en la 12ª Reunión de la *British Paediatric Association*, celebrada en Windermere, en el sur de Escocia (figura 3). Van Creveld presentó en dicha reunión el trabajo "*Coronary thrombosis in young infants*"<sup>8</sup>. Se cita que ambos se encontraron casualmente en un compartimento de un tren y en el curso de una conversación se dieron cuenta de que tenían casos en común de esta "nueva" enfermedad<sup>9</sup>. El cuadro coincidía y acordaron realizar la publicación juntando los casos y sus nombres. Decidieron la colocación de la autoría por orden alfabético y por la pronunciación.

**Richard White Bernard Ellis** (Leicester 25 de agosto de 1902 - Glebe House, Hawridge, 15 Septiembre de 1966) (figura 4).

*Infancia-formación académica y especialización.* Sus orígenes y su educación familiar marcaron decisivamente su actitud ante la vida. Su padre fue Bernard Ellis, un cuáquero prominente de la comunidad de Leicester. Los



**Figura 3.** 12ª Reunión de la *British Paediatric Association*, celebrada en Windermere, en el sur de Escocia, 1939 <sup>8</sup>

cuáqueros son una iglesia cristiana protestante (llamada, también, "Sociedad religiosa de los amigos"), considerada como una Iglesia pacifista.

Ellis estudió en las escuelas Downs y Leighton Park de Leicester, entonces, colegios cuáqueros. En 1920 fue con su hermano mayor al King's College de Cambridge. Participó activamente en la vida social y literaria de esa ciudad. Se graduó en Ciencias Naturales. En 1923 acudió al St. Tomas Hospital de Londres y se licenció en Medicina en 1926. La formación en pediatría la logró en el St. Thomas Hospital en Great Ormond Street y como *fellow* en Harvard. Hizo campaña para recaudar fondos para mejorar dos salas de pediatría en el Hospital Guy's<sup>10</sup>.

*Actividad académica y profesional. Reconocimientos honoríficos.* Ellis no logró que se creara una plaza de Salud Infantil en el Guy's de Londres, con lo que se inclinó por ser profesor de Medicina y Salud Pediátrica en la Universidad de Edimburgo desde 1946 hasta su retiro en 1964.

Escribió libros como *Child health and development* (1946) y *Disease in infancy and childhood* (cinco ediciones, aparecido en 1951),



**Figura 4**  
Richard White Bernard Ellis<sup>11</sup>

publicado en inglés, y más tarde, en español y griego. Un libro de bolsillo, divulgativo, *Health in childhood*, se publicó en inglés, holandés y portugués.

Al principio de su carrera profesional se interesó por las enfermedades raras pero, posteriormente, su principal dedicación fue la pediatría del desarrollo y las influencias sociales<sup>10</sup>.

Fue miembro de varios consejos de salud infantil de Escocia (*Scottish Health Services Council, The Advisory Committee for Medical Research* y *the Advisory Council for Child Care*) y de numerosos comités y agencias internacionales y gubernamentales sobre salud infantil<sup>10</sup>. Participó en congresos internacionales. Fue editor de *Archives of Disease in Childhood* de 1939 a 1950. En 1965, al final de su vida académica, fue presidente de la *British Paediatric Association*.

Fue miembro honorario de la Academia Americana de Pediatría en EE.UU y de varias sociedades de Turquía, Canadá, Birmania y Francia. Fue conferenciante honorífico en Canadá (1952) y Harvard (1957).

*Ellis, la Guerra Civil española y la II Guerra Mundial.* Entre 1937 y 1939, durante la Guerra Civil Española, fue miembro de la Comisión Nacional para la Ayuda a España (*National Joint Committee for Spanish Relief*). En 1937, viajó a España para colaborar en la acogida en Inglaterra de niños refugiados de la República, los llamados 4.000 niños vascos, además de promover la difusión del proble-



**Figura 5.** Barco SS Habana

En: <https://cultura.cervantes.es/manchester/en/Ni%C3%B1os-Vascos.-El-exilio-ingl%C3%A9s./121722>

ma en la prensa científica (figuras 5 y 6). Hizo trabajos sanitarios con la Sociedad de Amigos (cuáqueros), trabajó con la Dra. Audrey Russell con la que se casaría en 1941 y tendría dos hijos. Describió el sufrimiento de la población infantil, a la que apoyó. De forma similar trabajó activamente con los refugiados polacos de los primeros momentos de la II Guerra Mundial, instalados en Rumanía y Hungría. Tras la Guerra seguiría un tiempo ofreciendo apoyo y programas educativos para la salud infantil en África Occidental, India e Indonesia<sup>10</sup>. Esto fue una gran muestra del apoyo que daba a los aspectos sociales de la asistencia pediátrica. Durante la II Guerra Mundial fue comandante de aviación con la *Royal Air Force Medical Service* de 1940 a 1945, en el Mediterráneo y en Bélgica. No tuvo misiones de vuelo. Más bien, actuó como consultor médico<sup>10</sup>.

Fue galardonado en 1945 como Oficial de la Orden del Imperio Británico.

*Audrey Russell, las mujeres británicas y la guerra civil española.* Audrey Russell, tuvo un papel destacado en la acogida en Inglaterra de niños refugiados vascos, a saber, 3.889 niños, 219 profesoras y auxiliares y 15 sacerdotes. Partieron del puerto de Bilbao, a bordo del SS. Habana. Esta evacuación tuvo lugar tras quedar el País Vasco aislado bélicamente del resto de la República. No todos los niños eran de origen vascos. Desembarcaron en Southampton el 23 de mayo de 1937. Se les acogió inicialmente en el campamento de North Stoneham<sup>11</sup>. En el momento de escribir este artículo se celebra una exposición en el Instituto Cervantes de Mánchester (Reino Unido) realizada en colaboración con la *Basque Children Association in the UK* sobre *The Basque Children. The English Exile* (Niños vascos, el exilio inglés). Se refiere a la historia de esos 4.000 niños que fueron evacuados al Reino Unido en 1937, a bordo del SS Habana (figura 6).

Audrey Russell también trabajó, como consejera médica con refugiados, principalmente en Cataluña en 1938. Posteriormente, siguió a los refugiados en Francia (en la playa de Argelès-sur-Mer, por ejemplo).

En *Scopus* figuran publicaciones de Ellis y Russell relacionadas con el tracoma y los refugiados de Cataluña (The Lancet, BMJ).

*Otros aspectos de la vida del Profesor Ellis.*

Se le consideraba disciplinado, honesto, generoso, con gran sentido del humor y de una profunda convicción religiosa, como cuáquero. Le gustaba pintar al óleo, y hacer muebles al estilo antiguo. Muchos amigos tenían un "Ellis" en las paredes de su casa<sup>10</sup>. Como se ha indicado, como cuáquero participó en el rescate de niños vascos de la guerra civil española, y siguió colaborando con ellos en Inglaterra durante muchos años.

Los cuáqueros recibieron el Premio Nobel de la Paz en 1947: *Friends Service Council (The Quakers) and American Friends Service Committee (The Quakers)*.

Era muy hospitalario. Le gustaba charlar en ocasiones con los pacientes pediátricos y narrar historias en grupo con ellos. Le llamaban por su diminutivo, Dick.

Se retiró en 1964. Pocos sabían que llevaba enfermo seis años. Desde 1958 comenzó a padecer un cáncer. Fue operado y presentó recidivas óseas, con fracturas patológicas, que le confinaron a una silla de ruedas. Debía tener dolores intensos, pero lo llevaba con mucha entereza y coraje. Muchos de sus conocidos ni siquiera lo percibían.

*Anécdotas sobre el "joven médico inglés".* En Boston, escribieron sobre su estancia de 1929<sup>12</sup>. Estuvo un año como *fellow* de pediatría. Era un individuo poco común. Con atributos "como Churchill", en el sentido de cada redonda, mandíbula cuadrada, su amable sentido del humor, sus palabras oportunas. Se ganó el afecto de todos, incluido el de Kenneth Daniel Blackfan (1883-1941), que sería más adelante el jefe de pediatría.



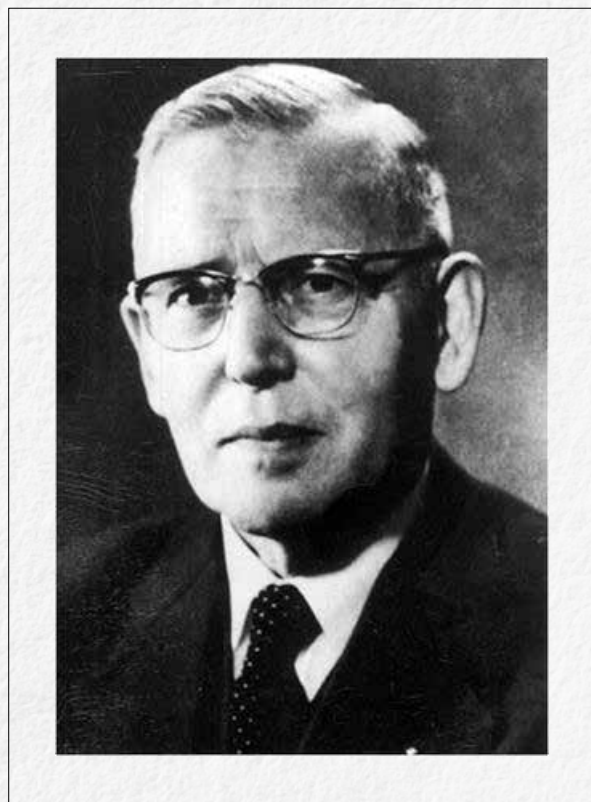
**Figura 6.** Publicación sobre los 4.000 niños vascos refugiados (The Lancet 1937)

En Boston había una camarera mayor y gruñona que solía quejarse si algún residente llegaba tarde al desayuno, por ejemplo, si la noche de guardia había sido muy intensa. Sin embargo, le daba el privilegio de servirle el desayuno en la cama “al doctor inglés”. Esta norma fue aceptada unánimemente por el resto del personal.

**Simon van Creveld** (Amsterdam, 21 agosto de 1894; Amsterdam, 10 de marzo, 1971) (figura 7).

*Infancia-formación académica y especialización.* Simon Van Creveld nació en el seno de una familia judía de Ámsterdam. Su madre fue Heintje Bos (1857-1928). El padre, Abraham van Creveld (1859-1940), fue librero, editor, profesor de religión y *mohel* (circuncidador y, por tanto, destacado miembro de la comunidad judía local). Con Simon eran diez hermanos<sup>8</sup>.

Van Creveld terminó medicina en 1918. Desde ese año hasta 1923 trabajó en el Laboratorio de Fisiología del Profesor Hamburger, en Groningen (Holanda)<sup>8,13</sup>. Realizó allí el doctorado y su primera publicación. Fue, también, donde conoció a quien sería su esposa, Elisabeth



**Figura 7**  
Simon van Creveld. Referencias 2, 8, 13

van Dam (1897-1973). Juntos, prepararon el primer lote de insulina de los Países Bajos. Ese año de 1923 volvió a Amsterdam, estableciendo una consulta privada y se vinculó con el Hospital Universitario, sobre todo, en los Servicios de Neonatología y Lactantes<sup>13</sup>. La Clínica Universitaria de Pediatría, ya desaparecida, era céntrica. Se la conocía como la *Binnen Gasthuis* (*Wilhelmina Gasthuis*).

La pediatría no se convirtió en una especialidad oficial en los Países Bajos hasta 1932. Entonces había dos rutas posibles para dedicarse a la pediatría, a saber, vía Medicina Interna o estudiando pediatría en el extranjero. Van Creveld hizo las dos cosas. Desde 1923 a 1925, estuvo con el profesor I. Snapper, en Amsterdam. Consideraba como sus dos mentores a Snapper y a BCM Jansen. Realizó una estancia de seis meses en 1925 con el profesor Heinrich Finkelstein en Berlín y, posteriormente, hasta 1926, en el departamento de Pediatría de Ámsterdam, con el profesor M. de Bruin<sup>13</sup>. En la universidad de Berlín es lógico pensar que tuviera contactos con la comunidad judía de entonces, muy numerosa entre los médicos docentes, como el propio Finkelstein, Pick, Strauss y tantos otros.

*Heinrich Finkelstein* (Leipzig, 1865- Santiago de Chile, 1942) fue un pediatra alemán, profesor asociado (*lecturer*) de la Charité y pionero en la nutrición. Escribió un libro de texto sobre enfermedades infantiles (*Lehrbuch der Säuglingskrankheiten*), influyente en su época. Finkelstein también sufrió la persecución nazi por ser de origen judío. Se exilió a Santiago de Chile en 1938.

En la *Charite Memorial Site* (alojada en <https://gedenkort.charite.de/en/> puesta en marcha el 1 de diciembre de 2013) puede verse un proyecto de merecido reconocimiento a los profesores y empleados judíos de la Charité, que sufrieron persecución nazi, la retirada de sus cargos docentes y de su licencia de médicos, exilio o exterminio. Pretende que no se olvide su memoria, así como promocionar que la ciencia se rija por una actitud humana y respetuosa.

*Actividad académica y profesional del Profesor Van Creveld. Reconocimientos honoríficos.* Van Creveld fue profesor de la Universidad de Amsterdam desde 1933. En 1938 sucedió a Cornelia de Lange (Canarias Pediátrica 2014; 38:36-41) en la cátedra y en la jefatura del Departamento de Pediatría del *Wilhelmina Gasthuis*.

Aunque se ha dicho que escribió casi 500 trabajos, realmente fueron unos 220 artículos, cifra importante en la era en que no había internet y los manuscritos se componían con máquina de escribir<sup>8</sup>. Podía hablar en holandés, alemán, francés e inglés. Tenía publicaciones en esos idiomas, además de en español.

Sus primeras áreas de interés fueron el metabolismo de los carbohidratos y la diabetes. Hizo una de las primeras descripciones de la fibrosis quística. La enfermedad de Von Gierke o glucogenosis tipo I fue diagnosticada por primera vez en 1928 por Simon van Creveld (*Van Creveld S. Overeen by zondere stoomis in de koolhydraten sofwiisseling in de kinderleeftijd. Nederl. Mannschr Geneesk 1928; 15: 349. Citado en Síndromes pediátricos dismorfogénéticos. Jaso Roldán E, 1982*) y estudiada histológicamente por Edgar von Gierke en 1929, patólogo alemán. Van Creveld escribió varias publicaciones sobre glucogenosis hasta 1965.

En 1934, van Creveld fue el primero en demostrar que una proteína de la fracción obtenida del suero podía reducir el tiempo de coagulación de la sangre de pacientes hemofílicos. Lo publicó en holandés. Dos años más tarde publicaron este mismo hallazgo Patek, Stetson y Taylor (1936, 1937) sin citar a van Creveld, por no disponer de su texto en holandés<sup>8</sup>. Publicó en francés (en una revista suiza) sobre patología pediátrica al regresar de algunos campos de concentración japoneses en las Indias Holandesas (1946). Publicó sobre nefrosis lipoi-dea. Escribió en *Lancet* y en *Nature*.

Después de la II Guerra Mundial volvería a

su puesto docente, con dedicación especial a la hemofilia, y se convertiría en una autoridad en la materia. Tras la guerra promovió un curso de actualización para pediatras, que continuó durante muchos años<sup>8</sup>. Sólo publicó sobre la displasia ósea el artículo originario.

Van Creveld se retiró en 1964 de su plaza de profesor y de jefe de Departamento de Pediatría. Fue entonces, en 1964, cuando se estableció la clínica para hemofílicos, que fue inaugurada el 26 de junio por su majestad la Reina Juliana. Posteriormente, en 1992, se trasladaría la clínica al Centro Médico Universitario de Utrecht.

**Méritos y distinciones.** En 1955 recibió, de manos de la reina de Holanda, la distinción de Caballero de la Orden del León Neerlandés (*Knight of the Dutch Lion*), el más alto mérito civil para un científico<sup>8</sup>.

Fue miembro de honor de las sociedades de pediatría de Holanda, Estados Unidos, Canadá, Portugal, Finlandia y Chile y de las de Hematología de Holanda, Italia y Perú.

**Van Creveld y la ocupación nazi de Holanda. Otros aspectos de su vida.** Van Creveld era alegre y amistoso. Había sido miembro de la Fundación israelita holandesa (*Nederlandsch-Israelietisch*) desde 1931. El propósito de esta Fundación era ayudar a judíos necesitados. En la foto se aprecia su participación en un homenaje de dicha Fundación judía en mayo de 1939, cuatro meses antes del inicio de la Segunda Guerra Mundial (figura 8).

En 1941, durante la ocupación nazi, por ser ju-



**Figura 8.** Van Creveld (primero de la izquierda). Participación en un homenaje de la Fundación israelita holandesa (*Nederlandsch-Israelietisch*) celebrado en mayo de 1939



dío se le destituyó de la jefatura de pediatría del Hospital de Niños, así como de la cátedra. Estuvo trabajando unos meses en el Hospital Israelita Portugués de Ámsterdam. Finalmente, parece que se refugió en un sanatorio de niños en la localidad holandesa de Blaricum, hasta finales de 1943.

Durante 1942 y 1943 realizó visitas a campos de concentración holandeses (concretamente, los de Westerbork y Vught) interesándose por la asistencia de los niños judíos y daba consejos a los comandantes de las SS<sup>8</sup>. Visitaba los campamentos con el símbolo de judío (la estrella de David amarilla).

Shama describe otro encuentro casual en una estación de tren de van Creveld con el médico Andries Querido, judío, que trabajaba en la producción clandestina de penicilina en la Holanda ocupada<sup>14</sup>. Durante la II Guerra Mundial los alemanes confiaban fundamentalmente en las sulfamidias, mientras que los aliados desarrollaron la producción en grandes cantidades de penicilina. Burns ha escrito sobre la manufactura clandestina de penicilina, para evitar que cayera en manos alemanas. A la penicilina se la conocía en clave, como *BacinoI*. Se producía en una fábrica de bebidas alcohólicas en Delft, NG&SF. Querido y Creveld se encontraron en el verano de 1944 en la estación de Amsterdam. Van Creveld proporcionó a Querido un artículo de una revista suiza sobre la penicilina, que facilitó su producción en la fábrica. Esto también contribuyó al tratamiento con penicilina de las tropas aliadas.

Después de la Guerra expuso una vibrante primera lección a los estudiantes de medicina sobre la tolerancia de los Países Bajos con los extranjeros desde el siglo XVI sin discriminación por motivos religiosos, hasta que esto se quebró con la ocupación nazi.

Muchos datos e imágenes de su vida han estado disponibles por un *Liber Amicorum* que le realizaron colegas y amigos. En el cementerio judío de Muiderberg existe una lápida, en hebreo y holandés que dice: "Aquí yace mi querido esposo, Simon van Creveld, profesor emérito de Pediatría y Caballero de la Orden del León Neerlandés. Su memoria es una bendición".

*Relato sobre el "el bebé del campo de concentración"*. Historia en un campamento de concentración ([https://www.joodsamsterdam.](https://www.joodsamsterdam.nl/SIMON-VAN-CREVELD/)

[nl/SIMON-VAN-CREVELD/](https://www.joodsamsterdam.nl/SIMON-VAN-CREVELD/)):

Existe una historia muy conocida en Holanda, que relata Trudel van Reemst de Vries en sus memorias. Trudel (1914-2007) fue una enfermera judía, que había sido brigadista internacional en la guerra civil española. Durante toda su vida trabajó activamente por los represaliados de cualquier país, incluidos los del régimen de Franco. El pequeño Machiel Prins (Vught 31 de mayo de 1943 - Auschwitz, 24 de Septiembre de 1943) nació prematuro en el campamento de concentración holandés de Vught. El parto se había desencadenado por el castigo físico de hacer permanecer a la madre en pie durante 24 horas seguidas al aire libre en el campo de concentración, además del sufrimiento psíquico. Madre e hijo fueron trasladados al campamento de Westerbork en un tren de ganado. Por este campamento de Westerbork pasarían decenas de miles de prisioneros como, por ejemplo, Ana Frank y su familia. Como la madre ya no era capaz de ofrecer lactancia materna a su hijo y ya no la necesitaban, en seguida fue deportada y moriría.

Trudel van Reemst luchó por la vida del pequeño Machiel, para que permaneciera en el campamento, y relata: *"El comandante del campo Albert Konrad Gemmeker amaba a los niños. Tenía una incubadora para este bebé, pasaba a verlo todos los días. Gemmeker (Había un hospital en el campamento). Incluso llamó al famoso pediatra Van Creveld de Ámsterdam. "Van Reemst-de Vries cuidaba al niño día y noche como enfermera. Todos en el campamento estaban encantados de tenerlo. Machiel era un símbolo de esperanza. Hasta que el bebé pesó 6 libras y era lo suficientemente fuerte como para sobrevivir. Justo entonces lo subieron al tren de Auschwitz. Allí fue gaseado inmediatamente después de su llegada"*.

Síndrome de Ellis van Creveld, Asociacionismo en España

El asociacionismo de Ellis van Creveld está representado en España por la Asociación de afectados por displasia ectodérmica (AADE), Murcia. Contacto: [info@displasiaectodermica.org](mailto:info@displasiaectodermica.org)

Actualidad del nombre. Las primeras publicaciones españolas

Los dos primeros casos de síndrome de EvC

en España fueron publicados en el Boletín de la Sociedad Canaria de Pediatría (1973) por parte de Valls et al.<sup>15</sup> y Romo et al.<sup>16</sup>. Otro artículo pionero fue el redactado por Martínez Frías y Sánchez Cascos en la Revista Clínica Española (1974)<sup>17</sup>.

## Epílogo

Richard W. B. Ellis y Simon van Creveld fueron dos reconocidos pediatras y profesores de pediatría que, por sus profundas convicciones humanísticas y religiosas supieron participar activamente en hechos graves de su tiempo como la guerra civil española, y la II Guerra Mundial. Supieron dar un alto servicio de muy diferentes formas a los niños en su época hasta en entornos hostiles.

En Ámsterdam, Holanda, alrededor de la II Guerra Mundial cabe destacar la heroica labor que realizaron médicos como Cornelia de Lange y van Creveld, sin olvidar a Pompe, anatomopatólogo. Pompe, un devoto católico, se preocupó por la injusticia experimentada por sus compatriotas durante la guerra mundial, especialmente, por los judíos holandeses, lo cual le costó la vida, siendo fusilado veinte días antes de la liberación de Holanda<sup>18</sup>.

El síndrome de Ellis van Creveld nos muestra que cualquier momento, lugar y persona puede servirnos de aprendizaje. Quizá, una coincidencia en un viaje de tren llevó a estos dos grandes pediatras de la época a unificar y darle nombre a este raro síndrome que ambos habían descubierto de forma independiente. Hay que aprovechar todas las oportunidades. El valor de la investigación científica, la serendipia y la importancia de las reuniones científicas tienen en este hecho un claro mensaje de aval, de apoyo.

## Bibliografía

- Muensterer OJ, Berdon W, McManus C, Oestreich A, Lachman RS, Cohen Jr. M, Done S. Ellis-van Creveld syndrome: its history. *Pediatr Radiol* 2013; 43:1030-1036
- Baujat G, Le Merrer M. Ellis-Van Creveld syndrome. *Orphanet J Rare Dis* 2007; 2:27
- Zhang W, Taylor SP, Ennis HA, Forlenza KN, Duran I, Li B et al. Expanding the genetic architecture and phenotypic spectrum in the skeletal ciliopathies. *Human Mutation* 2018; 39:152-166
- Hampel M, Cela P, Szabo-Rogers HL, Kunova Bosakova M, Dosedelova H, Krejci P, Buchtova M. Role of primary cilia in odontogenesis. *J Dent Res* 2017; 96:965-974
- Ruiz-Perez VL, Goodship JA. Ellis-van Creveld syndrome and Weyers acrocentral dysostosis are caused by cilia-mediated diminished response to hedgehog ligands. *Am J Med Genet Part C Semin Med Genet* 2009; 151C:341-351
- Sistema de Información de Enfermedades Raras (SIRE) del Instituto de Salud Carlos III. Disponible en: [https://web.archive.org/web/20060212131444/http://iier.isciii.es:80/er/prg/er\\_bus2.asp?cod\\_enf=875](https://web.archive.org/web/20060212131444/http://iier.isciii.es:80/er/prg/er_bus2.asp?cod_enf=875)
- Ellis RWB, van Creveld S. A syndrome characterized by ectodermal dysplasia, polydactyly, chondro-dysplasia and congenital morbus cordis: Report of three cases. *Arch Dis Child* 1940; 5:65-84
- Stoelinga PJW, Berdon WE, Cohen MM Jr. The extraordinary career of Professor Dr. Simon van Creveld. *Am J Med Genet A* 2014; 164A:2689-2700
- Beighton P, Beighton G. Man behind the syndrome. Springer Verlag 1986, p. 181. Páginas mostradas con permiso de Springer
- Varios autores (siglas). Obituary Richard White Bernard Ellis. *Lancet* 1966; 2:703-705
- Jackson A. Las mujeres británicas y la guerra civil española. Ed. Universitat de Valencia 2010. Páginas mostradas con permiso de la Universitat de Valencia. Disponible en: [goo.gl/6XV8eZ](http://goo.gl/6XV8eZ)
- Varios autores (siglas RCEDWS, LKD). Obituary Richard White Bernard Ellis. *Lancet* 1966; 2:975-976
13. De Bruijne JI. Obituary in *nederlandsch tijdschrift voor geneeskunde*. *Dutch J Med* 1971; 115:583. (descargado el 8 de Agosto de 2018). Disponible en: <https://www.ntvg.nl/system/files/publications/1971105830001a.pdf>
- Shama G. Comment on the extraordinary career of Professor Dr., Simon van Creveld. *Am J Med Genet A* 2015; 167:1425
- Valls A, Rodríguez Penalver M, López Caparros MR, Hoces L, Bueno J. Estudio comparativo del síndrome de Ellis Van Creveld y la distrofia torácica asfíxica (enfermedad de Jeune). *Boletín de la Sociedad Canaria de Pediatría* 1973; 7:3-6
- Romo A, Santamartina V, Ros L, Llobet A. Síndrome de Ellis y Van Creveld. Observación familiar en dos hermanos. *Boletín de la Sociedad Canaria de Pediatría* 1973; 7:167-170
- Martínez Frías ML, Sánchez Cascos A. Síndrome de Ellis van Creveld. *Rev Clin Esp* 1974; 133:311-318
- García Nieto VM. Epónimos en medicina pediátrica (10). Johannes Pompe. *Can Pediatr*

2013; 37:196-198

19. Cruz M, Bosch J. Atlas de síndromes pediátricos. Barcelona: Espaxs 1998

**Referencias on-line:**

<https://cultura.cervantes.es/manchester/en/Ni%C3%B1os-Vascos.-El-exilio-ingl%C3%A9s./121722>

Charité Memorial Site: <https://gedenkort.charite.de/en/>

**Fotos antiguas en:**

<http://www.mksprogramma.nl/images/bestanden/Presentatie-Prof-Heymans.pdf>

<https://www.joodsamsterdam.nl/simon-van-creveld/>

<http://www.whonamedit.com/doctor.cfm/794.html>

(consultado el 29 de septiembre de 2018)