

Síndrome de ectrodactilia-displasia ectodérmica-labio/paladar hendido

Reporte de un caso

Ectrodactyly -ectodermal dysplasia- clefting syndrome.

Report of one case

Nancy Matute, Verónica Meléndez†*

RESUMEN: Se presenta el caso de una mujer de 26 meses de edad, producto de primer parto, hija de padres sanos no consanguíneos, quien desde el nacimiento presentó displasia ectodérmica; ausencia de varios dedos (ectrodactilia) de forma simétrica en miembros superiores e inferiores; labio y paladar hendido; cabello escaso, fino y ralo; piel seca (xerosis); disminución de la sudoración (hipohidrosis) y erupción retardada de las piezas dentales. No había alteraciones en otros órganos, ni otros familiares afectados. Esta paciente ilustra un caso esporádico del Síndrome de ectrodactilia -displasia ectodérmica- labio/paladar hendido con los signos cardinales característicos del síndrome: 1. Ectrodactilia 2. Displasia ectodérmica y 3. Labio/paladar hendido.

Palabras clave: *Displasia ectodérmica. Ectrodactilia. Paladar Fisurado.*

Abstract: case a report of 26-month-old female patient, product of first delivery, daughter of healthy parents non consanguineous, who since newborn presented Ectodermal Dysplasia; absence of several fingers (ectrodactyly) of symmetrically in upper and lower limb;

cleft lip/palate; sparse, light colored and thin hair, dry skin (xerosis); scarce sweating (hypohidrosis) and delayed eruption of the teeth. No other alterations. No other relatives affected. The patient illustrates a sporadic case of Ectrodactyly -Ectodermal Dysplasia- Clefting Syndrome, with the cardinal signs characteristic of syndrome: 1. Ectrodactyly 2. Ectodermal Dysplasia and 3. Cleft lip/palate.

Keywords: *Ectodermal Dysplasia. Cleft Palate. Ectrodactyly.*

INTRODUCCIÓN

En los últimos 10 años más de 170 diferentes condiciones clínicas patológicas han sido reconocidas y definidas como displasias ectodérmicas. Todas ellas se caracterizan por anomalías en el cabello, los dientes, las uñas y las glándulas salivales, muchas de ellas son asociadas con alteración de otros órganos y en algunos casos retraso mental. El síndrome de Ectrodactilia -displasia ectodérmica- labio/paladar hendido (EEC) forma parte de este complejo.¹

El síndrome EEC es un trastorno autosómico dominante complejo, con penetrancia incompleta y expresión va-

* Residente de segundo año del postgrado de Dermatología, Hospital Escuela, Tegucigalpa.

† Dermatóloga Pediatra, Departamento de Pediatría, Hospital Materno Infantil, Tegucigalpa.

Dirigir correspondencia a: nancy_matu@yahoo.es

riable, con múltiples anomalías congénitas debido al compromiso de otras estructuras aparte de las derivadas del ectodermo. Fue descrito por Cockayne en 1936 y el acrónimo fue usado por primera vez por Rudiger et al en 1970 (Ref. 2). Las manifestaciones clínicas más comunes son ectrodactilia, displasia ectodérmica, labio/paladar hendido y anomalías en los conductos lagrimales (atresia, hipoplasia del conducto lagrimal) y aparato genitourinario. El componente ectodérmico incluye alteraciones en las uñas, los dientes y el pelo. Aun cuando tiene una herencia autosómica dominante los casos esporádicos también ocurren.

La importancia de publicar el presente caso radica en el hecho que hasta la fecha no existen casos publicados en nuestro país y que se trata de una enfermedad muy rara en la práctica médica dermatológica.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente femenina de 26 meses de edad, producto de primer parto, hija de padres sanos, no consanguíneos, embarazo y parto sin complicaciones; quien al nacimiento presentó: 1. Ectrodactilia de manos y pies de forma simétrica 2. Paladar y labio hendido 3. Piel seca 4. Erupción retardada de los dientes 5. Disminución en el número de piezas dentales 6. Disminución de la sudoración 6. Cabello claro, fino, ralo y de crecimiento lento. Sin alteraciones genitourinarias, renales, ni retraso psicomotor. A la edad de nueve meses se le realizó corrección quirúrgica del labio hendido. Actualmente se encuentra en buen estado general, con buen desarrollo psicomotor (Figura No. 1) y acudiendo a controles periódicos en la consulta externa de Dermatología del Hospital Escuela.

DISCUSIÓN

Las displasias ectodérmicas comprenden un grupo heterogéneo de anomalías de dos o más estructuras ectodérmicas. Freire y Maia desarrollaron una clasificación en base a la presencia de cuatro anomalías ectodérmicas mayores: 1. Formación anormal de pelo (tricodisplasia) 2. Formación anormal de los dientes (odontodisplasia) 3. Formación anormal de las uñas (onicodisplasia) y 4. Sudoración anormal (dishidrosis).¹



Figura No. 1. Aspecto general de la paciente.

La mayoría de los pacientes con un síndrome EEC presentan mutaciones del gen *p63*, un gen supresor tumoral mapeado en la región cromosómica 3q27 (Ref. 3).

El síndrome EEC es un trastorno con expresión variable. A menudo se observan variaciones de la severidad intrafamiliar e interfamiliares. En una reciente revisión de todos los casos publicados, Roeslfema y Cobben encontraron 116 casos familiares y 114 casos esporádicos,² el caso que actualmente se presenta es un caso esporádico.

La paciente que se reporta presentó los tres signos cardinales y característicos del síndrome que son: ectrodactilia, displasia ectodérmica y labio/paladar hendido.⁴ Sin anomalías del ducto nasolagrimal ni del aparato genitourinario que son otras de las manifestaciones más frecuentes, reportadas.

En estos pacientes por lo general el cabello es rubio grueso y seco y puede ser ralo y crecer con lentitud, como el caso de la paciente que se reporta. La piel puede estar seca

y presentar engrosamiento palmoplantar.⁵ En ocasiones afecta el vello axilar y pubiano; la alteración en la forma de las uñas (distrofia ungular) por lo general se observa en 4/5 de los pacientes y se manifiesta con surcos transversales, depresión, crecimiento lento o ausencia de la uñas; el caso que se reporta mostró piel seca y no había alteraciones en las uñas, el vello axilar y pubiano no es valorable debido a la edad de la paciente.

La odontodisplasia se manifiesta por la ausencia congénita de los dientes (anodontia), ausencia de varias piezas dentales (hipodontia), dientes pequeños (microdontia), hipoplasia del esmalte, y pérdida prematura de las piezas dentarias secundarias.⁶ El caso que se reporta tenía ausencia de incisivos superiores (Figura No. 2). La hipohidrosis no es un hallazgo frecuentemente reportado en estos pacientes, la paciente que se reporta si lo presentó.

El rasgo distintivo del síndrome EEC es la ectrodactilia, es decir, el defecto del desarrollo de los ejes medios de las manos y los pies. Los pies se ven afectados con mayor frecuencia que las manos y el compromiso puede ser asimétrico. El paladar hendido, con labio hendido o sin él, se observa en un 70–100% de los casos. La sordera de conducción secundaria es un hallazgo frecuente.^{2,5} La paciente que se reporta, en ambas manos presentó ausencia de dedos índice, medio y anular “pinza de cangrejo” (Figura No. 3); en ambos pies presentó ausencia de segundo, tercer y cuarto dedos (Figura No. 4).



Figura No. 2. Displasia ectodérmica: Obsérvese la ausencia de los incisivos superiores, cabello raro y fino. La flecha señala la cicatriz quirúrgica de la corrección del labio hendido.



Figura No. 3. Ectrodactilia. Obsérvese en ambas manos la ausencia de los dedos índices, medio y anular.



Figura No. 4. Ectrodactilia. Obsérvese en el pie la ausencia del segundo, tercer y cuarto dedos y la disposición en pinza del primer y quinto dedo.

Un tercio o más de los pacientes con el síndrome EEC presentan alteraciones genitourinarias, entre ellas hidronefrosis y malformaciones estructurales renales y genitales. En una serie de 5 casos familiares se reportó malformaciones genitales en 1 de 5 casos.^{5,7} Otras alteraciones reportadas son las del ducto lagrimal, caracterizadas por aplasia de la glándula de Meibonio o atresia del ducto y que predisponen a infecciones oculares recurrentes. Así como retraso mental que es un hallazgo infrecuente y disfunción hipotalámica pituitaria.⁸ Dichas alteraciones no se han presentado hasta la fecha en el caso que se reporta.

El diagnóstico prenatal mediante la detección de malformaciones en las extremidades es poco confiable, los estudios moleculares son valiosos pero en la actualidad no se dispone de un test prenatal. Muchos de los desórdenes

han sido mapeados en 3q27, además se han observado deleciones y translocaciones en la región cromosómica 7q11-q21, y las mutaciones patogénicas han sido recientemente identificadas en el gen p63.^{9,10}

El manejo de estos pacientes requiere un abordaje multidisciplinario. La corrección quirúrgica de las alteraciones que causan deterioro de la funcionalidad es mandatorio. Se deben realizar evaluaciones odontológicas y oftalmológicas de forma periódica, así como ecografía renal cuando hay sospecha de alteraciones en tracto genitourinario.⁶

En conclusión el diagnóstico del síndrome EEC se base en los hallazgos clínicos hasta que no se disponga de un test genético específico. Es de suma importancia realizar la evaluación de todos los miembros de la familia incluso aquellos con cambios leves.

En cuanto a la evolución de la paciente reportada, a la edad de nueve meses se realizó corrección quirúrgica de labio hendido, aun pendiente la corrección del paladar, no se han detectado otras alteraciones.

REFERENCIAS

1. Lamartine J. Towards a new classification of ectodermal dysplasias. *Clin Exp Dermatol* 2003; 28 (4): 351 – 355.
2. Bigata X, Vielsa I, Antigas M, Azón A, Ribera M, Ferrándiz C. The ectrodactyly – ectodermal dysplasia – clefting syndrome (EEC): Report of five cases. *Pediatr Dermatol* 2003; 20 (2): 113 – 118.
3. Fernández B, Ruas E, Machado A, Figueiredo A. The ectrodactyly – ectodermal dysplasia – clefting syndrome (EEC): Report of one case with perioral papillomatosis. *Pediatr Dermatol* 2002; 19 (2): 330 – 332.
4. Priole M, Sirono M, Lerone M, RaVassolo R. Ectodermal displasia: not only “skin” deep. *Clin Genet* 2000; 58: 415 – 430.
5. Sybert VP. Displasias ectodérmicas. En: Freedberg I.M., Eisen A. Z, Wolff K, Austen K. F, Goldsmith L. A, Katz S. I, Fitzpatrick T. B. *Dermatología en medicina general*. Tomo 1, sexta edición. Buenos Aires: Editorial Médica Panamericana; 2005. P 586 – 594.
6. Hobkir JA, Nohl F, Bergendal B, Storaug k, and Ritcher MK. The management ectodermal dysplasia and severe hypodontia: international conference statements. *J Oral Rehabil*: 2006; 33: 634 – 637.
7. Chung – Chang S, Te – Yao H, Fu - Yen H, Hung - Yao C, ShiuH- Young C. The ectrodactyly – ectodermal dysplasia – clefting syndrome with hematocolpometra presenting as retention acute urinary. *Acta Obstet Gynecol Scand* 2002; 81: 894 – 895.
8. Francis JS. Ectodermal Dysplasias. En: Champion R. H, Burton T. L, Burns D. A, Breathach S. M. *Textbook of pediatric Dermatology*. Vol. 1. Blackwell Science Inc; 1998. Pag 345 – 360
9. South A.P ,Ashton G.H, Willoughby C, Ellis IH, Bleck O, Hamada T, et al. *Br J Dermatol* 2002; 146: 216 – 220.
10. Francis J. S. Ectodermal Dysplasias. En Harper J, Oranje A, Prose N. *Textbook of Pediatric Dermatology*. Vol. 2. Blackwell Science Inc 2000. Pag. 634 – 647.