

Displasia ectodérmica hipohidrótica.

Presentación de caso.

CLÍNICA

DEL MININT PROVINCIAL. MATANZAS.

Revista Médica Electrónica 2009;31(3)

Displasia ectodérmica hipohidrótica. Presentación de un caso.

Hypohydrotic ectodermal dysplasia. Presentation of a case

AUTORES:

Dra. Belkis Tamara Miranda Díaz.(1)

Dra. Míriam Marlen Rodríguez Casas.(2)

1)Especialista de II Grado de Dermatología. Máster en Enfermedades Infecciosas. Profesor Asistente e Investigador Agregado. Clínica del MININT. Matanzas

2) Estomatóloga General. Clínica MININT. Matanzas

RESUMEN

El síndrome de Christ-Siemens-Touraine o Displasia Ectodérmica Hipohidrótica, constituye la forma más frecuente de las llamadas displasias ectodérmicas: síndromes de carácter congénito, en los que se ven afectados uno o varios componentes derivados del ectodermo y que no presentan un curso progresivo. La displasia ectodérmica hipohidrótica se trata de un síndrome heredo familiar, transmitido como un rasgo recesivo ligado a X, que afecta en el 90% de los casos a los varones. La forma más comúnmente encontrada de displasia ectodérmica es el tipo hipohidrótico, caracterizada por la triada hipohidrosis, hipotricosis e hipodoncia. Una fascie caracterizada por abombamiento frontal, con depresión de tercio medio, hundimiento de puente nasal y proquelia por la ausencia de dientes son otros hallazgos. Se encuentran manifestaciones visuales, otorrinolaringológicas, desórdenes alérgicos, infecciones respiratorias y distrofia de las uñas de leve a moderada. El paciente llegó a nuestra consulta con APF de padre afectado de Displasia Ectodérmica Hipohidrótica, tercero de cuatro hermanos (dos varones y una mujer no afectados), único sobrino con Displasia Ectodérmica Hipohidrótica, hijo de su hermana. Refirió antecedentes de infecciones respiratorias frecuentes, xerosis y vesicoampollas en mucosa oral. Al examen físico encontramos: dermatosis solares, estomatitis, rasgos faciales característicos de frente y mentón prominente, nariz de punta fina, mejillas hundidas, labios gruesos y evertidos, así como pabellones auriculares grandes. Al examen físico dermatológico presentó la piel lisa, seca y arrugada alrededor de los ojos, dando un aspecto de envejecimiento prematuro. La hipotricosis es parcial en cuero cabelludo, cejas, barba, axilas y pubis. Al examen físico estomatológico presentaba inflamación de las encías, estomatitis y desarrollo dentario anormal.

DeSC

**DISPLASIA ECTODÉRMICA
HIPOPLASIA DEL ESMALTE DENTAL/etiología
HUMANOS
MASCULINO
ADULTO**

INTRODUCCIÓN

Presentación de caso

El paciente asistió a Clínica MININT Provincial, por ser trabajador civil de dicho órgano con motivo de consulta: lesiones de piel, que se interpretaron como dermatitis por fotosensibilidad, al interrogatorio nos refirió tenía un papá afectado de Displasia Ectodérmica Hipohidrótica (DEH) y que él ocupaba el tercer lugar de cuatro hermanos (dos varones y una mujer no afectados) y que tenía un único sobrino con DEH, hijo de

su hermana. Refirió antecedentes de infecciones respiratorias frecuentes, xerosis y vesicoampollas en mucosa oral.

Al examen físico encontramos, además estomatitis, rasgos faciales característicos de frente y mentón prominente, nariz de punta fina, mejillas hundidas, labios gruesos y evertidos, así como pabellones auriculares grandes. La piel estaba lisa, seca y arrugada alrededor de los ojos, dando un aspecto de envejecimiento prematuro con hipotricosis en cuero cabelludo, cejas, barba, axilas y pubis. (Figs. 2 y 3)

Por todo lo anterior lo remitimos a consulta de Estomatología quien nos confirmó:

inflamación de las encías, estomatitis y desarrollo dentario anormal. (Figs. 1 y 3)

Concluyendo el diagnóstico clínico de Displasia Ectodérmica Hipohidrótica.

Figura No.1.

Alteraciones estomatológicas (Inflamación de encías y desarrollo dentario anormal)



Figura No .2 (Piel lisa y seca, nariz punta fina y pabellones auriculares grandes)



Figura No. 3 Alteraciones dérmicas y estomatológicas.



DISCUSIÓN

Aunque se encuentran reportes de displasia ectodérmica desde 1848 (Thurman), y más adelante Charles Darwin (1875); fue Weech, en 1929, quien hace la primera descripción y clasificación de las displasias en dos grupos: hidrótica e hipohidrótica. Witkop, divide la displasia ectodérmica en tres tipos, según su etiología y compromiso de cabello, uñas y dientes. En 1994 se clasificaron las displasias ectodérmicas en 154 síndromes y 11 subgrupos según la afectación clínica, estimándose su frecuencia en alrededor de 7 por cada 100.000 recién nacidos. (1,2)

Las displasias (desarrollo anómalo de tejidos u órganos) ectodérmicas son genodermatosis (grupo de dermatosis hereditarias con trastornos metabólicos).

El síndrome de Christ-Siemens-Touraine o Displasias Ectodérmica Hipohidrótica, constituye la forma más frecuente de las llamadas displasias ectodérmicas: síndromes de carácter congénito, en los que se ven afectados uno o varios componentes derivados del ectodermo y que no presentan un curso progresivo. (3-5)

El gen responsable de la DEH se sitúa en el locus q12-q13 del cromosoma X, constando de 12 axones, siendo ocho de ellos encargados de codificar una proteína transmembrana (EDA-A) involucrada en el desarrollo ectodérmico, cuyas mutaciones originan la patología que caracteriza dicha enfermedad. La displasia ectodérmica hipohidrótica, se trata de un síndrome heredo familiar, transmitido como un rasgo recesivo ligado a X, que afecta en el 90% de los casos a los varones. El resto corresponde a mujeres portadoras (que llevan una sola copia del gen mutado, por lo que no padecen la enfermedad) que presentan sintomatología escasa (6). La forma más comúnmente encontrada de displasia ectodérmica es el tipo hipohidrótico, caracterizada por la triada hipohidrosis, hipotricosis e hipodoncia. Hay hipoplasia e incluso aplasia de las glándulas sudoríparas y alteraciones en la dentición, tanto temporal como permanente. Una fascie caracterizada por abombamiento frontal, con depresión de tercio medio, hundimiento de puente nasal y proquelia por la ausencia de dientes y reducción de la altura vertical (7,8). Además, también se encuentran manifestaciones visuales, otorrinolaringológicas, desórdenes alérgicos, infecciones respiratorias y distrofia de las uñas de leve a moderada. El diagnóstico se basa fundamentalmente en la sintomatología y en el estudio genético, siendo la clave la disminución o falta de sudoración cuando la temperatura corporal se eleva. También se puede realizar el diagnóstico prenatal de forma invasiva (biopsia de piel fetal o estudio genético de vellosidades coriónicas) o no invasiva, mediante ultrasonografía tridimensional identificando las características faciales a partir de la semana 30 de gestación. Durante las primeras semanas de vida es complicado reconocer la presencia de DEH en el recién nacido, y es importante pensar en ella en los casos de aparición de fiebre de origen desconocido o hiperpirexia como diagnóstico diferencial frente a la sepsis neonatal, con los beneficios que esto conlleva en cuanto a la realización de medidas diagnósticas y terapéuticas. Si se realiza diagnóstico al nacimiento se deben usar factor de crecimiento epidérmico, por lo menos en los primeros 2 meses de vida como medida de activación y desarrollo de las glándulas sudoríparas. El tratamiento reconocido en la literatura es exclusivamente sintomático y preventivo e incluye evitar ejercicios físicos, mejorar las condiciones de vida del paciente como tratar de mantenerse en climas fresco, con protección visual, medidas sintomáticas que mantengan la hidratación de piel y mucosas así como apoyar los cuidados de la piel con cremas hidratantes y protectores solares. A nivel odontológico el manejo tiene

propósito rehabilitador y funcional de las estructuras dentarias con el uso de prótesis o implantes y la utilización de resinas para la rehabilitación de dientes con alteraciones en su estructura. El tratamiento debe ser individualizado dependiendo de la gravedad del caso, de acuerdo con la edad y desarrollo dental del individuo. (9,10)

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Segurado Rodríguez MA, Ortiz de Frutos FJ, Cornejo Navarro P, Rodríguez Peralto JL, Sánchez del Pozo J, Guerra Tapia A, et al. Displasia ectodérmica hipohidrótica: una causa de fiebre de origen desconocido. *An Esp Pediatr.* 2002;56:253-7.
2. Freire-Maia P. Ectodermal dysplasias: A clinical classification and casual review. *Am J Med Genet.* 1994;53:153-62.
3. Plottova-Puech I, Cambazard F. Hypohidrotic ectodermal dysplasia. *Ann Dermatol Venereol.* 2002;129:1276-85.
4. Thurnam J. Two cases in which the skin, the hair and teeth were very imperfectly developed. *Proc R Chir Soc.* 1848;31:71.
5. Visinoni AF, De Souza RL, Freire-Maia N, Gollop TR, Chautard-Freire-Maia EA. X-linked hypohidrotic ectodermal dysplasia mutations in Brazilian families. *Am J Med Genet.* 2003; 122:51-5.
6. Guerrero-Fernández J, Guerrero Vázquez J, Guiote Domínguez MV. Hiperpirexia neonatal como signo guía para el diagnóstico precoz de la displasia ectodérmica hipohidrótica ligada al cromosoma X. *An Pediatr (Barc).* 2003;59:122.
7. Rodríguez N, Elliot D, García-Valenzuela E, Baker J. Bilateral panuveitis in a child with hypohidrotic ectodermal dysplasia. *Am J Ophthalmol.* 2002;134:443-5.
8. Kaissi AA, Ghachem MB, Necib MN, Chehida FB, Karoui H, Baraitser M. Hypohidrotic ectodermal dysplasia with tibial aplasia. *Clin Dysmorphol.* 2002;11:175-8.
9. Sepulveda W, Sandoval R, Carsten E, Gutiérrez J, Vásquez P. Hypohidrotic ectodermal dysplasia: Prenatal diagnosis by three-dimensional ultrasonography. *J Ultrasound Med.* 2003; 22:731-5.
10. Vargas GA. Reduced epidermal growth factor receptor expression in hypohidrotic ectodermal dysplasia and Tabby mice. *J Clin Invest.* 1996;97: 2426-32.

SUMMARY

The Christ-Siemens-Touraine syndrome or hypohidrotic ectodermal dysplasia, is the most frequent form of the so called ectodermal dysplasias; a congenital character syndrome in which one or several components of the ectoderm are affected, without presenting a progressive course. The hypohidrotic ectodermal dysplasia is an hereditary familiar syndrome, transmitted as a recessive characteristic linked to X, affecting 90 % of the males. The most common form of the ectodermal dysplasia is the hypohidrotic one, characterized by the triad hypohydrosis, hypotrichosis and hypodoncia. Another finding was a fascia characterized by frontal convection, depression of the nasal bridge and proquelia for absence of teeth. We found otorhinolaryngologic manifestations, allergic disorders and from light to moderated nail dystrophy. The patient arrived to our consultation with previous familiar antecedents of father affected by Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia, third of four siblings (two brothers and a sister), only a nephew, son of his sister, with Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia. He told about antecedents of frequent respiratory infections, xerosis and blisters in oral mucosa. When we carried out the physical examination we found: sun dermatosis, stomatitis, characteristic facial features of prominent forehead and chin, everted and thick lips, and also big earlobes. The physical dermatologic examination showed smooth skin, dry and wrinkly around the eyes, giving an aspect of premature aging. The hypotrichosis is partial in the scalp, eyebrows, beard, armpits and pubis. The physical oral examination showed gums inflammation, stomatitis and abnormal dental development.

MeSH

ECTODERMAL DYSPLASIA
DENTAL ENAMEL HYPOPLASIA/ etiology
HUMANS
MALE
ADULT

CÓMO CITAR ESTE ARTÍCULO

Tamara Miranda Díaz B, Rodríguez Casas MM. Displasia ectodérmica hipohidróica. Presentación de un caso. Rev méd electrón[Seriada en línea] 2009; 31(3). Disponible en URL: <http://www.revmatanzas.sld.cu/revista%20medica/año%202009/vol3%202009/tema10.htm> [consulta: fecha de acceso]