

Iglesias AJ¹
Ruíz-Mora GA²
Rodríguez-Cárdenas YA³

- ¹. Maestría en Radiología Bucal y Maxilofacial, Escuela de Odontología, Universidad Científica del Sur-UCSUR, Lima, Perú.
- ². Maestría en Radiología Bucal y Maxilofacial, Escuela de Odontología, Universidad Científica del Sur-UCSUR, Lima, Perú. Profesor Asociado a la División de Ortodoncia, Facultad de Odontología, Universidad Nacional y Universidad El Bosque Bogotá, Colombia.
- ³. Profesor Internacional de la Maestría en Radiología Bucal y Maxilofacial, Escuela de Odontología, Universidad Científica del Sur.

ARTÍCULO ORIGINAL

DISPLASIA ECTODÉRMICA HIPOHIDRÓTICA: REPORTE DE CASO.

RESUMEN

La displasia ectodérmica hipohidrótica (DEH) es uno de los 150 tipos de displasias ectodérmicas que existen. Es una afección genética poco frecuente caracterizada por hipohidrosis (disminución o ausencia de sudoración), hipodoncia (dientes faltantes y aquellos que crecen son generalmente deformes) e hipotricosis (cabello fino y escaso).

La mayoría de los casos se relacionan con una herencia recesiva ligada al cromosoma X, afectándose por consiguiente, únicamente individuos varones. Sin embargo, también existen otras formas que se expresan de manera hereditaria autosómica dominante y recesiva.

El presente artículo reporta el caso de una niña de 5 años de edad, con un cuadro compatible con una DEH, que presenta cabello delgado y escaso, alteraciones de número y forma dentaria, escasa sudoración y distrofia de las uñas.

PALABRAS CLAVE: Displasia ectodérmica hipohidrótica, hipodoncia, síndrome de Christ-Siemens-Touraine.

HYPOHYDROTIC ECTODERMAL DYSPLASIA: CASE REPORT

ABSTRACT

The Ectodermal hypohidrotic dysplasia (EHD) is one of the 150 types of ectodermal dysplasia in the world. It is a rare genetic disorder characterized by: hypohidrosis (decrease or absence of sweating), hypodontia (missing teeth and those that grow are usually deformed) and hypotrichosis (fine and thinning hair).

Most cases are associated with a recessive X-linked inheritance, affecting therefore only male individuals. However, there are other ways that are expressed by heritage autosomal dominant and recessive.

This article reports the case of a girl of 5 years old, with symptoms compatible with EHD, having thin and sparse hair, abnormal tooth number and shape, little sweating and nail dystrophy.

KEY WORDS: *Ectodermal hypohidrotic dysplasia, hypodontia, Christ-Siemens-Touraine syndrome.*

INTRODUCCIÓN

La Displasia Ectodérmica (DE) forma parte de un grupo de síndromes cuyo común denominador es la alteración de la organización celular en al menos dos tejidos derivados de la capa embrionaria ectodérmica, tales como la piel, glándulas sudoríparas, cabello, uñas y dientes.¹

En 1848 Thurman² definió la Displasia Ectodérmica Hipohidrótica (DEH) como una entidad independiente, pero en la actualidad se conocen más de 150 tipos siendo la hipohidrótica la más común, y presentándose en un 80% de los casos.³ Se estima que su frecuencia oscila entre 1 por 10.000 a 1 por 100.000 nacidos vivos.⁴

Se ha descrito en la literatura científica dos tipos principales de DE, con diferencias clínicas e histológicas: La displasia ectodérmica hidrótica o síndrome de Clouston, y la DEH o anhidrótica o síndrome de Christ Siemens Touraine, siendo esta última el desorden más común, el cual se determina según el grado de sudoración que presenta el paciente.⁵ Se ha sugerido el término de hipohidrótica en lugar de anhidrótica ya que la piel raras veces es completamente anhidrótica.⁶

La DE hidrótica difiere de la hipohidrótica, también con relación al patrón de transmisión genético, ya que la forma hidrótica generalmente se transmite como un carácter autosómico dominante; por lo tanto, ambos géneros poseen el mismo potencial de ser afectados.⁷

La DE hipohidrótica es transmitida como carácter recesivo unida al cromosoma X. Un 10% de las mujeres la presentan en forma atenuada y comúnmente afecta más a varones.⁸ Se caracteriza por la siguiente tríada: Hipodoncia o anodoncia, hipotricosis (alteraciones en piel, pelo y uñas), e hipohidrosis (glándulas sudoríparas total o parcialmente ausentes). Otras características de estos pacientes son: La frente y labios prominentes, el puente nasal hundido, así como la retrusión del maxilar superior, la relativa protrusión mandibular que le da a la cara un aspecto de concavidad y las orejas pueden implantarse oblicuamente en la cabeza.⁹

El diagnóstico de los pacientes con displasia ectodérmica está basado, fundamentalmente, en la historia y examen clínico; el análisis genético de *linkage* es utilizado para la identificación de los portadores y para el diagnóstico prenatal.¹⁰ En la biopsia cutánea se observa disminución de unidades pilosebáceas y glándulas sudoríparas; el estudio capilar muestra cabellos finos y delgados; y la radiografía panorámica evidencia claramente agenesias y dismorfias dentales.¹¹

El diagnóstico diferencial de las DE se debe realizar con patologías como la aplasia de cutis congénita, la disqueratosis congénita, síndrome de Werner y síndrome de Rothmund Thompson.¹²

El pronóstico en general, es bueno, salvo los casos con hipohidrosis, que alcanzan tasas de mortalidad del 30% en la primera infancia, fundamentalmente, debido a infecciones respiratorias dada la ausencia de glándulas mucosas en el aparato respiratorio.¹¹

Para los pacientes y para los dentistas, la agenesia dental y sus efectos secundarios en el crecimiento y desarrollo del maxilar y la mandíbula son el problema clínico y terapéutico más significativo. La rehabilitación prostodóncica es fundamental para dar una solución funcional y estética al paciente, que le permita realizar una vida normal, sin lesionar su autoestima y su desarrollo psicológico.¹³

El presente reporte de caso describe las características clínicas y radiológicas de una paciente con las manifestaciones de DEH, diagnosticada presuntivamente como tal por el servicio de radiología, con base en la descripción de esta patología que se encuentra disponible en la literatura.

CASO CLÍNICO

Paciente femenina, de 5 años de edad. Acude un centro radiológico privado, referida por su odontólogo para evaluación radiológica. El motivo de la consulta fue múltiples anomalías morfológicas dentarias, aparente hipoplasia del esmalte, aspecto de cono y múltiples lesiones cariosas.

La madre no reporta antecedentes familiares de importancia. Refiere que su hija presenta intolerancia al agua caliente, ausencia de sudor en la piel, boca seca, sensibilidad a la luz (fotosensibilidad) y conjuntivitis recurrentes.

Al examen extraoral presenta puente nasal alto, piel seca con eczema bilateral en la región geniana, labios delgados y resecos, pérdida de la dimensión vertical, cabellos escasos, finos de color claro y pajizo, se observan cejas y pestañas escasas además de uñas hipoplásicas y convexas (Figura 1 y 2).

A la evaluación intraoral presento gingivitis marginal generalizada asociada a una deficiente higiene oral, ausencia de las piezas 5.1 y 7.1, caries dentarias extensas generalizadas con amplias destrucciones coronales, mucosas delgadas y secas, lengua brillante y disminución de secreción salival. (Figuras 3,4 y 5).

Al examen radiográfico, sobre la radiografía panorámica y periapicales se observa la alteración morfológica generalizada de las coronas dentales. (Figuras 6,7 y 8). Ésta alteración compromete ambas denticiones y se caracteriza por una disminución del grosor del esmalte, lo que evidencia una ausencia de contraste entre el esmalte y la dentina, que se visualiza claramente en los gérmenes dentarios los cuales presentan un aspecto apolillado. En este examen se confirma la pérdida de esmalte, la presencia de caries coronarias profundas y exposiciones múltiples de pulpa en piezas temporales; las piezas permanentes se encuentran en evolución intraósea y se confirman las ausencias dentales de las piezas 5.1, 7.1, 1.5, 2.5, 3.5, 4.1, 4.5.

DISCUSIÓN

Las displasias ectodérmicas agrupan un grupo heterogéneo de enfermedades que se caracterizan por el desarrollo de displasias de al menos dos estructuras de origen ectodérmico.⁴ Las anomalías son congénitas, difusas y no progresivas.

La displasia ectodérmica hipohidrotica es el fenotipo más común y el cual es heredado en forma recesiva al cromosoma X, estando el gen respon-

sable en el área proximal del brazo largo del mismo, en la posición q13. Las mujeres portadoras pueden ser asintomáticas o mostrar manifestaciones clínicas leves a moderadas, presentado el 70% de ellas muestra algún rasgo sugestivo de la enfermedad, las manifestaciones más frecuentes son las anomalías dentales, una ligera hipohidrosis y diferentes grados de hipotricosis.¹⁴

Los primeros síntomas suelen llevar a los padres a la consulta al médico pediatra, particularmente debido a la ausencia de sudor lo que origina hipertermia sin existir proceso. Muchas veces se piensa que pueden ser procesos virales o bacterianos de vías respiratorias y de igual manera se suele consultar por la presencia de eczemas en la piel y la ausencia de cabello.¹⁴

En los pacientes con DEH están presentes las tres manifestaciones clínicas descritas por Freire – Maia:¹⁵ Hipohidrosis, hipotricosis e hipodoncia, observadas también en la paciente del presente caso.

Las personas con DEH presentan múltiples anomalías en el desarrollo craneofacial, como marcada disminución de la profundidad del tercio inferior de cara, puente nasal deprimido, mandíbula triangular, pómulos anchos, labio superior fino y corto, labio inferior evertido y grueso, y orejas de implantación baja, pequeñas, puntiagudas y desplazadas hacia adelante, lo que ocasiona las características faciales típicas de este síndrome.¹⁶ La baja función del hueso alveolar derivada de las ausencias dentales, deja al paciente con la apariencia de un anciano. Yavuz y col.¹⁷ al estudiar 15 pacientes con DEH, observaron que todos presentaban un perfil cóncavo, con reducción maxilar, retrusión labial, mentón prominente y ángulo nasolabial disminuido.

Ruhin¹⁸ y Suri¹⁹ los cuales realizaron análisis cefalométricos a pacientes con DEH, encontrando una reducción en la altura facial, un perfil y cóncavo e hipoplásico con tendencia clase III esquelética (retrusión maxilar asociada con protrusión mandibular) debido a la hipoplasia del tercio medio.

Espinal²⁰ encontró que las características esqueléticas de maloclusión clase III con DEH, fueron



Figura 1. Cabello delgado y pajizo, piel seca con eczema en región geniana



Figura 2. Uñas hipoplásicas y convexas



Figura 3. Gingivitis marginal, deficiente higiene oral, dientes con alteraciones en su formación

mucho más marcadas en pacientes con mayor cantidad de agenesias. Sus hallazgos son coincidentes con los de Yavuz y col.¹⁷ quien afirma que el desarrollo sagital, la retrusión maxilar y el desarrollo vertical dentoalveolar están relacionados con la severidad de la hipodoncia; el diente soporta la formación de tejido óseo como consecuencia de la creación de procesos de reabsorción y aposición, por lo que la agenesia dental va a inhibir el crecimiento del hueso alveolar.

Con respecto a las anomalías dentales presentes en pacientes con DEH se encuentran principalmente de forma, posición, y tamaño, como: giro versiones, transposiciones y una forma cónica coronal.¹⁶ El esmalte es el tejido ectodérmico que cubre la corona anatómica del diente y puede estar también afectado en los pacientes con DEH, asociando el síndrome con amelogénesis imperfecta e hipoplasias del esmalte.²⁰

La agenesia dentaria es uno de los componentes de la triada de una DEH. Espinal²⁰ encontró que los incisivos laterales tanto superiores como inferiores, son los dientes que con más frecuencia están ausentes, siguiendo en su orden los incisivos centrales inferiores, primeros y segundos premolares superiores y primeros premolares inferiores, resultados que coinciden parcialmente con los reportados por Präger²¹ quien encontró que los incisivos centrales inferiores y los laterales superiores fueron los dientes más ausentes.

Espinal²⁰ encontró que los primeros molares inferiores y superiores estaban presentes en la mayoría de la población, al igual que los incisivos centrales superiores resultados que concuerdan con los de Guckes²² quien observó que los incisivos centrales superiores, primeros molares maxilares, caninos maxilares, y segundos molares mandibulares fueron los dientes menos ausentes. Estos resultados coinciden con lo observado en la paciente, la cual presentó ausencia de incisivos (5.1-7.1-4.1) y segundas premolares (2.5 y 3.5).

La afectación más importante en pacientes con DEH es la psicológica, por la ausencia y/o afectación de las piezas dentarias, se produce pérdida de dimensión vertical, lo que conlleva a que su apariencia física sea la de una persona mayor.

El manejo del paciente inicia con informarle al paciente los signos y síntomas de su enfermedad: alteraciones dentales, de piel, sistémicas, de cabello y sobre los cuidados y terapias que debe tener con cada uno de ellos.²³ La ausencia de glándulas sudoríparas requiere medidas preventivas, como: Una adecuada hidratación, humidificar la mucosa nasal y oral, hidratar la piel y protegerla del sol a través del uso de protectores solares, y evitar temperaturas altas en aquellos pacientes que presenten intolerancia al calor.²⁴ En el caso que se encuentren comprometidas las glándulas lacrimales es importante el uso de lágrimas artificiales para prevenir daños en la córnea.²⁵

El odontólogo hace parte del equipo multidisciplinario que manejará al paciente con DEH, y será el encargado de la rehabilitación oral estética y funcional.²⁶ Los objetivos serán modificar el patrón de crecimiento y desarrollo de los maxilares y la alineación dental, crear una condición protésica favorable; y mejorar la eficiencia masticatoria, fonética y estética. Los procedimientos odontológicos como prótesis totales, parciales, puentes, coronas, restauraciones deben ser realizadas según el caso en particular. Los pacientes con DEH requieren un trabajo interdisciplinario con múltiples y frecuentes controles a lo largo de toda su vida.²⁷

El manejo de las manifestaciones clínicas de la DEH merecen cuidados, recomendaciones y acciones terapéuticas que van a variar según la complejidad de los casos. Estos pacientes requieren una intervención multidisciplinaria, que incluye áreas como genética, pediatría, dermatología, otorrinolaringología, odontopediatría, rehabilitación oral, ortodoncia, cirugía oral y maxilofacial, y psicología con el objetivo de lograr su total rehabilitación y adaptación social.

La atención odontológica temprana en pacientes con DEH es de suma importancia, puesto que permitiría un diagnóstico precoz presuntivo, y ofrecería un rápido mejoramiento de su calidad de vida a corto plazo, además de disminuir y contrarrestar las alteraciones en el crecimiento craneofacial que ellos presentan.



Fig.4 Maxilar superior :alteraciones en la formación dental con lesiones de caries extensas



Fig. 5 Maxilar inferior: alteraciones en la formación dental con lesiones de caries extensas, lengua de apariencia brillante

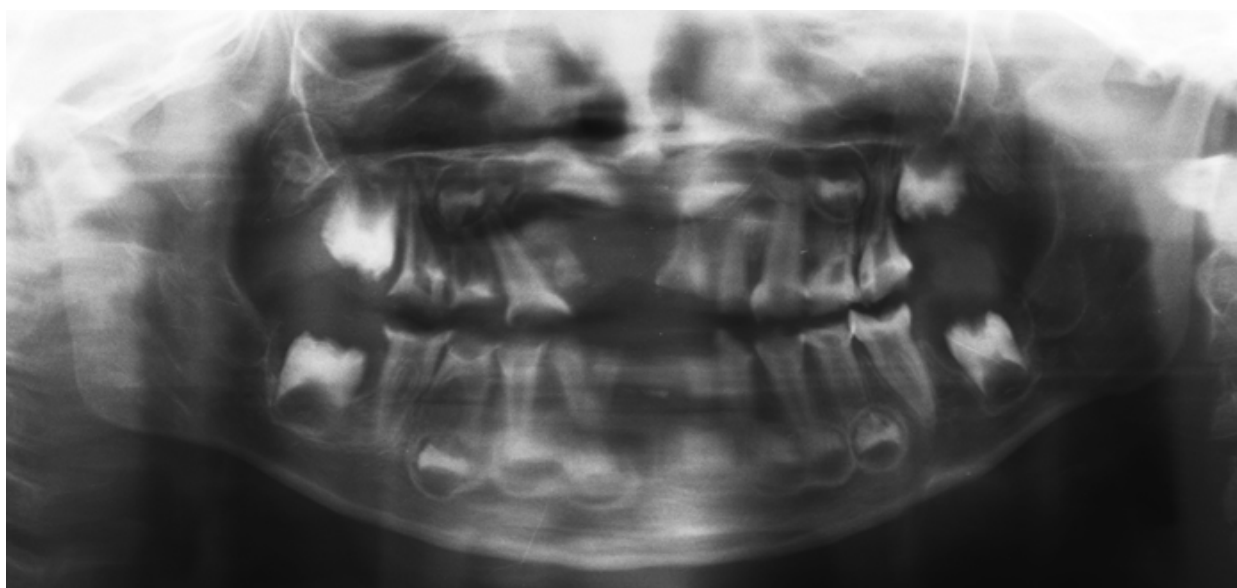


Figura 6. Pérdida de esmalte, caries coronarias profundas y exposiciones múltiples de pulpa en piezas temporales. Ausencias de las piezas 5.1, 7.1, 1.5, 2.5, 3.5, 4.1, 4.5.

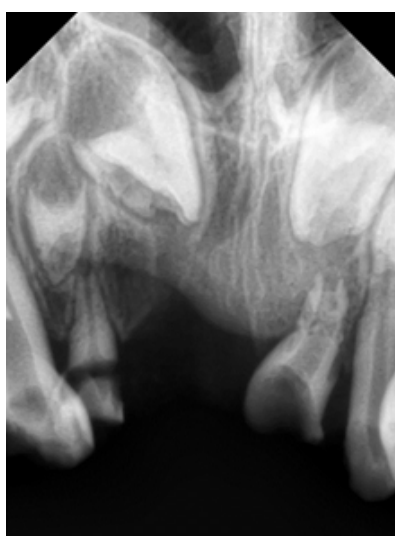


Figura 7. Alteración morfológica generalizada de las coronas de ambas denticiones. Ausencia de la pieza 5.1



Figura 8. Disminución del grosor del esmalte presentando en gérmenes dentarios que presentan un aspecto apolillado. Ausencia de la pieza 7.1-4.1

CONCLUSIONES

1. Las manifestaciones clínicas de la DEH son patognomónicas y los pacientes con este diagnóstico deben recibir en lo posible intervención y el tratamiento temprano ya que suelen presentarse en la consulta odontológica.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Priolo M, Lagana C. Ectodermal Dysplasias: a new clinical-genetic classification. *J Med Genet* 2001;38:579-85.
2. Thurnam J. Two cases in which the skin, hair and teeth were imperfectly developed. *Med Chir Trans.* 1848; 31:71-82.
3. Freire-Maia, N; Lisboa-Costa, T & Pagan. Ectodermal dysplasias: how many? *Am. J. Med. Genet.* 2001;104(1): 84.
4. Sarvan I, Naidoo S, Norval EJ: Hypohidrotic ectodermal dysplasia. *SADJ* 2000; 55:34-7.
5. Goodman RM, Gorlin RJ. Displasia ectodérmica hipohidrotica en: Trastornos genéticos. Barcelona. Ed. JIMS. 1973; 94-5.
6. Kargul B, Alcan T, Kabalay U, Atasu M. Hypohidrotic ectodermal dysplasia: Dental, clinical, genetic and dermatoglyphic findings of three cases. *J Clin Pediatr Dent.* 2001; 26: 5-12.
7. Fernández BR, Gordon NM, Oliveira SM, Álvarez RP, Almeida FR. Displasia Ectodérmica Hereditaria: relato de 3 casos en una familia y revisión de la literatura. *Rev. ADM* 2002; 53(2):67-72.
8. Guerra A. Displasia Ectodérmica Hipohidrotica: una causa de fiebre de origen desconocido. *An Esp Pediatr* 2002; 56:253-7.
9. Kargul B, Alcan T, Kabalay U, Atasu M. Hypohidrotic ectodermal dysplasia: dental, clinical, genetic and dermatoglyphic findings of three cases. *J Clin Pediatr Dent* 2001; 26(1): 5-12.
10. Diez J, Céspedes R, Alea A. Displasia ectodérmica. Presentación de un caso. *Rev Cubana Estomatol* 2005; 42(1).
11. Faiez N, Angmar-Mansson M. Oligodontia of the permanent dentition in two sisters with polycystic ovarian syndrome. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radio End* 1997; 87: 368-71.
12. Avilés JA, Hernanz JM, Huerta M. Displasia ectodérmica. *Acta Pediatr Esp* 2003; 61: 474-5.
13. Renahan N, Raj R, Balagopal R, Suresh J. Christ Siemens Touraine syndrome: Two case reports and felicitous approaches to prosthetic management. *Contemp Clin Dent.* 2015 Apr-Jun; 6(2): 274-6.
14. Cambiaghi S, Restano L, Pääkkönen K, Caputo R, Kere J. Clinical findings in mosaic carriers of hypohidrotic ectodermal dysplasia. *Arch Dermatol.* 2000;136:217-24.
15. Freire-Maia N, Cat I, Raipone-Gaidzinski R. An ectodermal dysplasia syndrome of alopecia, onychodysplasia, hypohidrosis, hyperkeratosis, deafness and other manifestations. *Hum Hered* 1977; 27:127-133.
16. Johnson EL, Robert MW, Guckes AD. Analysis of craniofacial development in children with hypohidrotic ectodermal dysplasia. *Am J Genet* 2002; 112: 327-34.
17. Yavuz I, Baskan Z, Ectodermal dysplasia: retrospective study of fifteen cases. *Arch Med Res* 2006; 37: 403-9.
18. Ruhin B, Martinot V, Lafforgue P, Catteau B, Manouvrier-Hanu S, Ferri J. Pure ectodermal dysplasia: retrospective study of 16 cases and literature review. *Cleft Palate Craniofac J* 2001; 38(5): 504-18.
19. Suri S, Carmichael RP, Tompson BD. Simultaneous functional and fixed appliance therapy for growth modification and dental alignment prior to prosthetic habilitation in hypohidrotic ectodermal dysplasia: a clinical report. *J Prosthet Dent* 2004; 92(5): 428-33.
20. Espinal G, Ramirez L, Sierra J. Características dentales, cefalométricas y antropométricas en pacientes con displasia ectodérmica hipohidrotica. *Rev. F. Odontología Univ. de Antioquia* – 2010; 22 (2):50-62.
21. Präger T. Dental findings in patients with ectodermal dysplasia. *J Orofac Orthop* 2006; 67: 347-55.
22. Guckes A, Roberts, McCarthy G. Pattern of permanent teeth present in individual with

- ectodermal dysplasia and severa hypodontia suggests treatment with dental implants. *Pediatr Dent* 1998; 20(4): 278-80.
23. Marin Botero M L, Espinal Botero G, Arroyo Fuentes TM; Displasia ectodermica Hipohidrotica: Reporte de casos. *Avances en odontoestomatología* 2013; 29:11-22.
24. Daniel E, McCurdy EA, Shashi V; Ectodermal dysplasia: Otolaryngologic Manifestations and Management. *Laryngoscope* 2002; 112:962-7.
25. KearnsG, Sharrna A, Perrott D, Schimidt B, Colocación de implantes endo-óseos en niños y adolescentes con displasia ectodérmica hereditaria. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol* 1999; 1(3):239-44.
26. Vagish Kumar LS, Hypohidrotic ectodermal dysplasia: A case report. *Gaziantep Med J* 2015;21(2):154-7.
27. Diez B. Jaime, Céspedes I. Rene, Alea C. Alina. Displasia ectodérmica. Presentación de un caso. *Rev Cubana Estomatol* 2005; 42(1).

Recibido: 17 - 09 - 2015
Aceptado: 18 - 11 - 2015

Autor de Correspondencia: Ana Julia Iglesias
Lino. Email: anajuliaiglesias@hotmail.com