

# REVISTA CUBANA DE PEDIATRIA

Solicitada la franquicia postal como correspondencia de segunda clase en la Administración de Correos de la Habana.

VOLUMEN 35 - Nos. 2-6

MARZO DICIEMBRE, 1963

CIRCULACION: 3,500 EJEMPLARES

LA HABANA

## *Displasia ectodérmica anhidrótica hereditaria*

*(Presentación de un caso y estudio  
de los electrólitos del sudor)*

Por los Dres. LIANE BORBOLLA (\*) Y YAMIL KOURI (\* \*)

La displasia ectodérmica hereditaria es una enfermedad caracterizada por la ausencia o poco desarrollo de estructuras derivadas del ectodermo, especialmente piel y faneras.

La entidad es rara, el número de casos conocidos en 1956<sup>1</sup> era de 130 aproximadamente. El primero en describirla fue Widderburn<sup>2</sup> en 1838 y Weech<sup>3</sup> emplea por primera vez el nombre de displasia ectodérmica en 1929.

Aron y Sosnitzky<sup>4</sup> presentan un caso de 18 meses de edad con hiperpirexia continua y Stiles y Weir<sup>5</sup> otro de 11 meses con la misma sintomatología.

Se reconocen dos formas clínicas de la afección, la hidrótica y la anhidrótica. En la primera, hay glándulas sudoríparas normales pero trastornos del des-

arrollo de dientes, pelo y uñas. En la segunda, las glándulas sudoríparas son defectuosas o ausentes y la producción de sudor es escasa o nula, por lo demás, ambas son clínicamente similares.

Las publicaciones en estos últimos años son poco numerosas y no tenemos noticias de que se haya descrito en la literatura pediátrica de nuestro país. A continuación referimos nuestra observación.

### NUESTRA OBSERVACION

A. F. A.—H. C.: 364459, niño blanco, masculino de 10 años de edad, ingresa en el Servicio de Pediatría por presentar trastornos de la sudoración.

*Historia de la enfermedad actual:* Refiere la madre que al cumplir el niño un año, observó que no le salían los dientes. A la edad de 4 años se realizaron distintas placas de los maxilares inferior y superior informándole en esa ocasión que tenía dientes por lo que había que

(\*) Jefe del Departamento de Pediatría del Hospital "Cde. Fajardo".

(\*) Jefe del Departamento de Investigaciones Endocrinológicas del Hospital "Cde. Fajardo".

esperar a que brotaran. Hace 8 meses, de nuevo se hace radiografía de los maxilares por tener dentición incompleta.

Además, el niño desde su nacimiento, solamente suda en plantas de los pies, palmas de las manos y región infraorbitaria, siendo el resto de la piel caliente y seco, por lo cual, en verano, el niño encuentra alivio acostándose en el suelo. El niño sangra fácilmente por la nariz cuando hace ejercicio o cualquier deporte.

A los 45 días de nacido fue intervenido de onfalocele.

**Antecedentes Patológicos Personales:** Sarampión, paperas, reacción a la antitoxina tetánica, se transfundió sangre y plasma a la edad de 45 días, operación ya señalada.

**Antecedentes Prenatales:** Duración de la gestación: 8 meses.

**Antecedentes del Parto:** La madre tuvo un ataque de eclampsia.

**Antecedentes Neonatales:** Llanto débil al nacer, cianosis intensa.

**Nutrición y Alimentación:** Alimentación artificial durante 6 meses, después leche de vaca, dieta variada en el momento actual.

**Desarrollo Psicomotor:** al año y medio todavía no caminaba, control esfinteriano vesical a los 5 ó 6 años, anal al año.

**Vacunaciones:** Antipoliomielítica oral, triple, BCG al nacer.

**Antecedentes Patológicos Familiares:** Madre de 29 años, padre de 32 años, aborto de 4 meses, 3 embarazos, uno, el paciente ya referido, una hermana de 9 años, con algunas anomalías dentarias que estamos estudiando actualmente.

**Vivienda:** nada de importancia, piso de losas.

**Antecedentes por Aparatos:** Las epistaxis señaladas anteriormente.

**Examen Físico General:** Configuración longilínea, peso: 58 lbs., Talla: 132

cms., circunferencia cefálica: 51 cms., índice de Wilkins: 68/64: 1.06, distancia bimalar: 11 cms.

**Tejido celular sub-cutáneo:** no infiltrado.

**Piel:** de color amarillento, piel de las piernas seca, en el resto del cuerpo, fina, lisa y caliente al tacto. Llama la aten-

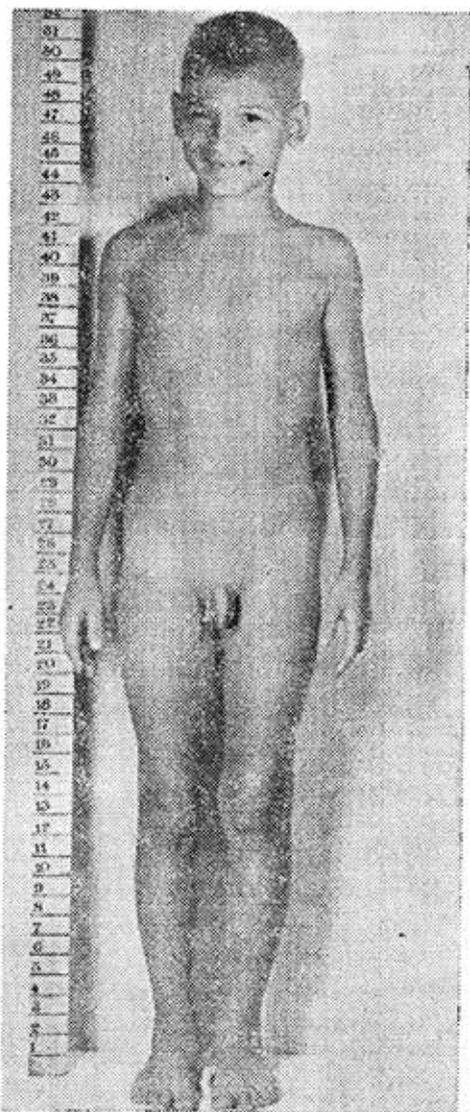


FIG. 1.: A. F. A.: Displasia ectodérmica anhidrótica, el paciente de cuerpo entero, se observa la facies característica con orejas prominentes y aspecto senil.

ción la ausencia de vellos en todo el cuerpo.

Se aprecia sudoración en palmas, plantas y región infraorbitaria pero no la hay en el resto del cuerpo.

Uñas: nada a señalar.

**Examen Físico Regional y por Aparatos:** **Facies:** de aspecto senil, se notan finas arrugas alrededor de los ojos. **Pelo:** muy característico, fino, escaso, ralo. **Pestañas y cejas** muy finas y poco desarrolladas, epicanto ligero. **Orejas:** grandes algo puntiagudas, cartilago normal a la palpación. **Nariz:** un poco deprimida en su base de punta fina, mentón puntiagudo, algo recesivo especialmente por

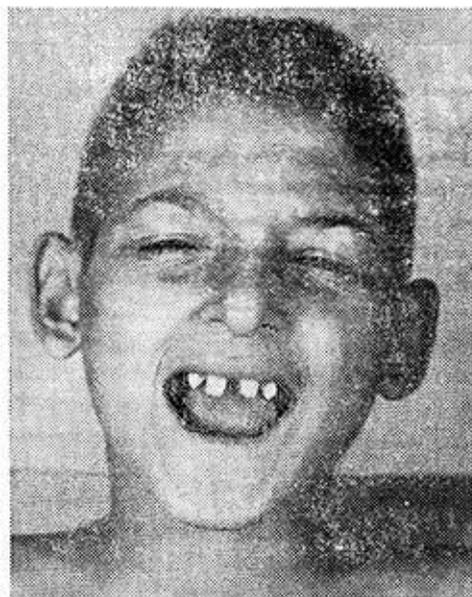


FIG. 2.: A. F. A.: Displasia ectodérmica anhidrótica, los dientes malformados de forma irregular, puntiagudos, ampliamente separados, la depresión del puente nasal, el poco desarrollo de cejas y pestañas las finas arrugas alrededor de los ojos se aprecian en esta foto.

el hecho de que no hay dientes en parte anterior y central de la mandíbula inferior. (Fig. 1)

Garganta y boca: respiración nasal, lo demás sin importancia.

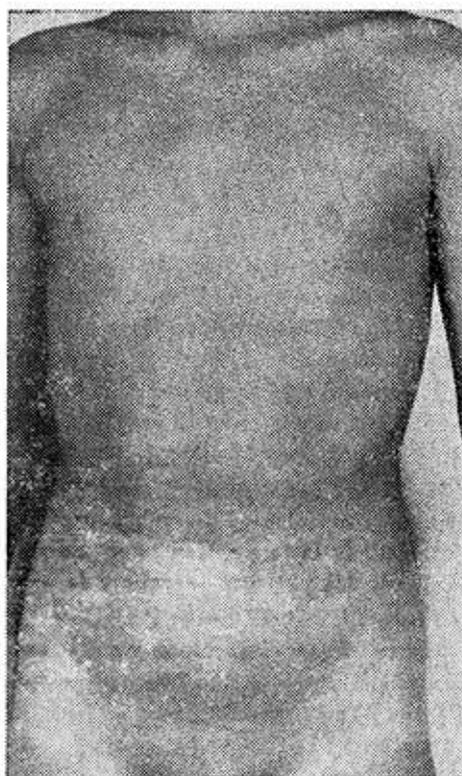


FIG. 3: A. F. A.: El mismo caso, en región umbilical, cicatriz quirúrgica de onfalocela.

**Dentición:** 4 muelas superiores, 2 incisivos superiores puntiagudos y aceros, ampliamente separados, dos caninos que terminan en punta, 3 muelas inferiores. (Fig. 2)

**Cuello:** nada a señalar.

**Tronco:** Aparato respiratorio: normal; aparato circulatorio: pulso radial: 90 pulsaciones por minuto, ruidos cardíacos normales TA: 110/70.

**Abdomen:** cicatriz lineal quirúrgica en región umbilical alargada en sentido transversal (Fig. 3), no hay agrandamiento hepático, bazo: no palpable ni percutable, no adenopatías.

**Aparato urinario:** normal, genitales: fimosis.

**Sistema nervioso:** normal.

Fondo de ojos: reacción rápida a la atropina, relación arteria vena normal, palidez de la retina, papila normal.

#### *Exámenes complementarios*

Hemograma: eritrocitos: 4.560.000/mm<sup>3</sup>; hemoglobina: 13.35 gm/100ml., leucocitos: 10.000/mm<sup>3</sup>, diferencial: segmentados: 46%, eosinófilos 3%, linfocitos: 49%, monocitos: 2%, eritrosedimentación: 16 mm/hora. glicemia: 75 mg/100 ml.; urea: 30 mg/100 ml., serología: negativa, heces fecales y orina normales; ionograma: sodio: 144 mEq/l, potasio: 5.2 mEq/l, cloruros: 105 mEq/l, reserva alcalina: 22 mEq/l.

Examen radiológico de ambas arcadas dentarias: la falta de dientes en ambos maxilares del paciente se debe a la ausencia de germen dentario.

Biopsia de la piel: hiper y paraqueratosis, aplanamiento de las papilas, no folículos pilosos en el corte.

Test de Goodenough: normal para su edad.

Estudio de los electrolitos del sudor: se realiza empleando método similar al de Shwachman <sup>6</sup> y también la prueba de contacto de Shwachman <sup>7</sup> y estimulación con pilocarpina.

No observamos sudoración aún después de estimulación con pilocarpina y calor durante tiempo prolongado excepto regiones palmar, plantar y perinasal. Test de Shwachman en región palmar: negativo inmediatamente después de lavarse las manos, a los 20' positivo: xxxx.

Los resultados de los electrolitos del sudor en este paciente son:

Sodio	119,0 mEq/l
Potasio	17,0 mEq/l
Cloruros	125,0 mEq/l

cifras elevadas, si las comparamos con los valores normales hallados por nosotros <sup>8</sup> que son: sodio: 48.5 mEq/l; potasio: 8.3 mEq/l cloruros: 32.0 mEq/l.

#### COMENTARIOS

Los síntomas de la displasia ectodérmica hereditaria son muy típicos: las pestañas y cejas son escasas o no existen, el pelo es ralo fino, poco poblado (hipotricosis) porque hay disminución o ausencia de los folículos pilosos. Los dientes pueden no existir (anodontia) o están disminuidos en número, muy separados unos de otros, en forma de clavija o puntiagudos (hipodontia). La facies es senil por la presencia de párpados finos y arrugados y la falta de dientes; los labios son gruesos, evertidos, la nariz a menudo en silla de montar, con depresión del puente nasal. Hay alteraciones de la forma de las orejas, grandes y puntiagudas.

Puede haber ausencia de lágrimas y conjuntivitis, rinitis atrófica, faringitis y laringitis crónicas. Algunos pacientes muestran trastornos de la olfacción: anosmia así como disminución o ausencia del sentido del gusto. La piel es seca, lisa, suave, fina con disminución de la cantidad de glándulas sebáceas. A veces, las uñas están malformadas. Según Metson y Williams <sup>9</sup> en la forma hidrótica no hay síntomas nasales, faringitis o laringitis y si deformidades de las uñas, mientras que, en la variedad anhidrótica hay disminución o ausencia de sudoración por estar ausentes o disminuidas en número las glándulas sudoríparas. En esta forma, hay disminución de la tolerancia al calor. En lactantes portadores de esta enfermedad se producen hipertermias graves, a veces acompañadas de convulsiones febriles. En algunos casos se ha descrito retardo mental, aunque en la mayoría la inteligencia es normal. Gregory <sup>10</sup> encontró además cataratas congénitas y alteraciones corioretinianas.

Los estudios histológicos muestran que las alteraciones son consecutivas a apla-

sia o hipoplasia de los derivados del ectodermo.

Se estima que este síndrome es transmitido genéticamente pero el modo de transmisión es todavía objeto de controversia. Algunos autores<sup>11, 12</sup> creen que la herencia es recesiva, ligada al sexo en la variedad anhidrótica, mientras que la otra forma sería hereditaria también pero dominante no ligada al sexo. El paciente de Stiles y Weir<sup>5</sup> no tenía ningún nantecedente hereditario. En la literatura francesa, se han señalado algunos casos en hembras y Bernard y cols.<sup>13</sup> piensan que el gene anormal es transmitido en forma dominante hologámica.

Señalaremos que se han descrito formas incompletas de la displasia ectodérmica hereditaria y que la afección nos parece guardar alguna relación con la enfermedad de Ellis-Von Creveld. El diagnóstico diferencial no ofrece ninguna dificultad, quizás se deba descartar la progeria, algunas formas de micosis y el hipotiroidismo. El pronóstico es bueno y el tratamiento sintomático, cirugía plástica para la nariz y ortodoncia.

El caso que presentamos pertenece sin duda alguna a la variedad anhidrótica de displasia ectodérmica. No hemos podido estudiar todavía con detalle el árbol genealógico del niño, pero sabemos que su hermana tiene alguna malformación dentaria con ausencia de algunas piezas. En la literatura Seagle<sup>14</sup> tiene dos casos similares, ambos hermanos, una niña de 2 años 10 meses y un varón de 1 año 5 meses. Nos pareció interesante estudiar los electrólitos del sudor en la afección y hallamos alteraciones de los electrólitos en las zonas cutáneas donde sudaba el niño. Aquellos estaban muy aumentados, especialmente los cloruros y el sodio.

Robinson y cols.<sup>15</sup> en 1962, estudian el árbol genealógico de una familia con displasia hereditaria ectodérmica varie-

dad hidrótica y determinan los electrólitos del sudor en varios de sus casos, en dos, el sodio y los cloruros estaban elevados y en otros dos, los valores de electrólitos estaban en el límite superior normal. Ellos señalan que no han encontrado otros trabajos sobre la determinación de los electrólitos del sudor en la displasia ectodérmica hereditaria. Nosotros haremos constar que en la variedad que presentamos, la anhidrótica, tampoco hemos hallado ninguna valoración de los electrólitos del sudor en la literatura, por lo que creemos de interés el hallazgo de hiperelectrolitemia sudoral posiblemente característica determinada genéticamente.

#### RESUMEN

Presentamos un caso de displasia ectodérmica anhidrótica que mostraba hipohidrosis, hipotricosis, hipodontia, facies característica e intolerancia al calor. Además de ser el primer caso publicado en nuestro medio, tiene el interés de presentar una hiperelectrolitemia del sudor, comprobada por nosotros, signo que al parecer no ha sido señalado en ninguna publicación anterior en la variedad anhidrótica de la enfermedad.

#### SUMMARY

A case of Anhidrotic hereditary ectodermal dysplasia is reported with typical symptoms: hypohidrosis, hypotrichosis and hipodontia with elderly facial expression and decreased heat tolerance.

We think this is the first case in our country and we have not encountered any reports of sweat electrolyte determinations in this type of ectodermal dysplasia and find that the sodium and chloride concentrations in sweat were elevated.

## RESUMÉ

Nous présentons un cas de dysplasie ectodermique anhydrotique qui montrait de l'hypohydrose, hypotrychose et hypodontie, un visage sénile caractéristique et intolérance à la chaleur. Nous pensons que c'est le premier cas de

l'affection publié dans notre pays et il a aussi l'intérêt de présenter une hyper-électrolytémie de la sueur que nous avons vérifiée, un signe qui, jusqu'alors, n'a pas été signalé dans d'autres ouvrages dans la variété anhydrotique de la maladie.

## BIBLIOGRAFÍAS

- 1.—Perabo, F., Velasco, J. A. and Prader, A.: Ectodermal Dysplasia of Anhidrotic Type: Five New Observations, *Helvet. paediat. Acta*, 11: 604, 1956.
- 2.—Widderburn, W.: cited by Darwin, C.; The variation of animals and plants under domestication, New York, D. Appleton and Company, 1896 vol. 2, p. 319.
- 3.—Weech, A. A.: Hereditary Ectodermal Dysplasia (Congenital ectodermal defect) report of 2 cases, *Am. J. Dis. Child.*, 37: 766, 1929.
- 4.—Aron, A. and Sosnitzky, N.: Anhidrotic Hereditary Ectodermal Dysplasia, *Ann. paediat.*, 123: 276, 1957.
- 5.—Stiles, F. C. and Weir, J. R.: Ectodermal Dysplasia Presenting as Fever of Unknown Origin, *J.A.M.A.*, 158: 1432, 1955.
- 6.—Shwachman, H. and Leubner, H.: Mucoviscidosis; in *Advances in Pediatrics*, Chicago, Year Book Publishers, Inc., 1955, vol. 7, p. 249.
- 7.—Swatchman, H. and Gahn, N.: Studies on Cystic Fibrosis: Simple Test for detection of Excess Chloride on Skin, *New England J. Med.*, 255: 999, 1956.
- 8.—Kourí, Y. y Borbolla, L.: Valores cuantitativos de los electrólitos en sudor de niños normales y en algunas afecciones pediátricas, en prensa.
- 9.—Metson, B. F. and Williams, B. K.: Hereditary Ectodermal Dysplasia of Anhidrotic Type, *J. Pediat.*, 40: 303, 1952.
- 10.—Gregory, I. D. R.: Congenital Ectodermal Dysplasia, *Brit. J. Ophth.* 39: 44, 1951.
- 11.—Upshaw, B. Y. and Montgomery, H.: Hereditary Anhidrotic Ectodermal Dysplasia, clinical and pathologic study, *Arch. Dermat. and Syph.*, 60: 1170, 1949.
- 12.—Mahdavi, I.: Hereditary Anhidrotic Ectodermal Dysplasia: Case Report with One Year Follow-Up., *Clin. Proc. Child.*, 18: 173, 1962.
- 13.—Bernard, R., Maertraggi, P., Oddo, G. et Audibert, G.: Génétique et étude clinique d'un cas de dysplasie ectodermique familiale (hérédité dominante hétérozygote), *Pédiatrie*, 14: 345, 1959.
- 14.—Seagle, J. B.: Anhidrotic Hereditary Ectodermal Dysplasia: Report of Two Cases in Brother and Sister, *J. Pediat.*, 45: 688, 1954.
- 15.—Robinson, G. C., Miller, J. R. and Ben-simon, J. R.: Familial Ectodermal Dysplasia With Sensori-Neural Deafness and Others Anomalies, *Pediatrics*, 30: 797, 1962.