

Displasia ectodérmica anhidrótica

Anhidrotic ectodermal dysplasia

María Gloria Ruiz González^{1*} <https://orcid.org/0000-0002-6084-2600>

¹Universidad de Ciencias Médicas. Policlínico II de Trinidad. Sancti Spíritus, Cuba.

* Autor para la correspondencia: mruizglez@nauta.cu

RESUMEN

Introducción: La displasia ectodérmica anhidrótica o síndrome de Christ- Siemens-Tourain es una enfermedad poco frecuente que afecta a diversos tejidos derivados del ectodermo.

Objetivo: Exponer caso único con esta enfermedad en el municipio de Trinidad para su conocimiento.

Presentación del caso: Niño de 12 años de edad, que con tres meses de vida es llevado al Hospital Provincial de Cienfuegos por un síndrome febril. En la observación primaria los pediatras se percataron que el bebé no sudaba al bajar la fiebre, lo que unido con los rasgos fenotípicos se le diagnosticó presuntivamente esta enfermedad. Se le realizó al niño y a la madre el test sudor de Minor y se mantuvo en seguimiento por su equipo básico de salud, y por un equipo multidisciplinario compuesto por pediatra, dermatólogo, maxilofacial. En estos momentos el adolescente se atiende con periodicidad en la clínica de rehabilitación bucal y maxilofacial en Santa Clara. Al realizar el diagnóstico se le dieron las orientaciones para su vida diaria, consejo genético.

Conclusiones: Se concluye que a pesar de su poca incidencia, siempre existen casos, es importante tener información segura acerca de la displasia ectodérmica anhidrótica para en situaciones similares, realizar su identificación, diagnóstico precoz y tratamiento. El diagnóstico precoz es



mejor para el paciente y su familia, ambos reciben de forma correcta las orientaciones médicas que le permiten al primero vivir con la enfermedad, lograr una mejor calidad de vida y tener el apoyo familiar.

Palabras clave: displasia ectodérmica; hipohidrosis; hipotricosis.

ABSTRACT

Introduction: Anhidrotic ectodermal dysplasia or Christ-Siemens-Tourain syndrome is a rare disease that affects various tissues derived from ectoderm.

Objective: To show a unique case with this disease in Trinidad municipality for its knowledge.

Case presentation: A 12-year-old boy who at three months old arrived to the Provincial Hospital of Cienfuegos due to a febrile syndrome. In the primary observation, the pediatricians noticed that the baby did not sweat when the fever went down, which together with the phenotypic traits presumptively diagnosed this disease. The child and the mother underwent Minor's sweat test and were followed by their basic health team, and by a multidisciplinary team composed of a pediatrician, a dermatologist, and a maxillofacial specialist. At this time, the adolescent is treated periodically at the oral and maxillofacial rehabilitation clinic in Santa Clara. When diagnosis was performed, he was given the guidelines for his daily life, and genetic counseling.

Conclusions: It is concluded that, despite its low incidence, there are always cases, and it is important to have safe information about anhidrotic ectodermal dysplasia in similar situations, perform its identification, early diagnosis and treatment. Early diagnosis is better for the patient and the family, both receive correct medical guidance that allows the first to live with the disease, achieve a better quality of life and have family support.

Keywords: ectodermal dysplasia; hypohidrosis; hypotrichosis.

Recibido: 02/11/2022

Aceptado: 03/12/2022



Introducción

La displasia ectodérmica anhidrótica o síndrome de Christ- Siemens-Touraine, es una enfermedad que afecta a diversos tejidos derivados del ectodermo, considerada una genodermatosis,⁽¹⁾ que tiene una frecuencia de uno por cada 17 000 nacidos vivos en la población general.⁽²⁾ Es el resultado de un trastorno genético del desarrollo del ectodermo,⁽³⁾ muestra defectos variables en dos o más tejidos derivados del ectodermo embrionario: piel, glándulas sudoríparas, uñas, y dientes.^(4,5,6) La herencia es recesiva ligada al cromosoma X y el gen responsable está el área proximal del brazo largo del cromosoma X,^(5,6) en el gen ED1, (Xq12-13.1).⁽⁶⁾ El gen ED1 codifica para la proteína transmembranaectodisplasia A, que se expresa en los queratinocitos, las glándulas sudoríparas y los folículos pilosebáceos. Esta proteína regula la morfogénesis de los anejos y se identifica la presencia de translocación 46, X, t (X;9).⁽⁶⁾

Los individuos afectados presentan características clínicas con una tríada típica: hipohidrosis, oligodoncia e hipotricosis, además, puede observar alteraciones en las glándulas salivales y glándulas sudoríparas, descamación de la piel, historias de fiebre, asma, dificultad para respirar, pérdida de audición, arrugas periorales y periorbitales, hiperpigmentación periorbital, labios prominentes, maxila hipoplásica y estrecha, intolerancia al calor, estrabismo, conjuntivitis, catarata prematura, y en algunos casos, polidactilia y sindactilia.⁽⁶⁾

Las alteraciones bucales más frecuentes son la xerostomía bucal, alteración en el número de dientes, como agenesias completas, hipodoncias, oligodoncias y amelogénesis imperfecta; alteración de forma con mayor presentación de dientes conoides o microdoncia tanto en la dentición residual como en la permanente, moderada a severa apariencia de taurodoncia, principalmente en molares superiores cuando están presentes y marcada reabsorción ósea horizontal generalizada

Los exámenes auxiliares más utilizados para este tipo de anomalía son las radiografías panorámicas con el fin de determinar presencia de gérmenes dentarios y anomalías dentarias. En la mayoría de los casos, los dientes presentes son incisivos superiores, caninos inferiores y



superiores, con menor presencia de premolares. Por lo tanto, cuanto más temprano se realice el diagnóstico y se inicie tratamiento rehabilitador, más beneficios se ofrecerán a los pacientes portadores de displasia ectodérmica.⁽⁶⁾

En Cuba solo existen informes de casos aislados de esta enfermedad, en la provincia de Sancti Spíritus no hay evidencia al respecto, y en Trinidad es el único caso conocido hasta el momento, razón por la que el objetivo de este trabajo fue exponer caso único con esta enfermedad en el municipio de Trinidad para su conocimiento.

Presentación del caso

Se muestra este caso con el previo consentimiento de ambos padres y el del paciente.

Paciente masculino de 12 años de edad, con antecedentes prenatales de salud. Ambos padres son aparentemente sanos. Fue producto de un parto distócico por cesárea a las 37,6 semanas, por una ruptura prematura de membranas (RPM), tuvo un peso al nacer de 3100 g, talla 49,5 cms, apgar 9/9, líquido meconial XXX. En el período posnatal inmediato no presentó ninguna alteración. Tuvo seguimiento por su área de salud como niño sano desde su nacimiento hasta que luego se convirtió en riesgo a los dos meses y medio por una ganancia insuficiente de peso. Se le indicaron complementarios por esta causa que resultaron normales.

Alrededor de los tres meses y de visita en casa de los abuelos paternos en Cienfuegos, tuvo un episodio de fiebre, por lo cual fue llevado al Hospital Pediátrico de dicha capital provincial, en el que le diagnosticaron una sepsis urinaria por urocultivo positivo a *E. coli*. En el hospital la doctora a cargo notó que el lactante no sudaba al bajar la fiebre. Fue evaluado por varios pediatras, quienes al observar el fenotipo del bebé le diagnostican presuntivamente una displasia ectodérmica.

Exámen físico general del adolescente: piel: delgada, seca. Ausencia de poros, aumento de la pigmentación alrededor de los ojos y en los codos. Mucosas: secas e hipocoloreadas. Pelo: fino, escaso, rubio. Uñas: estriadas. peso: 38 kg, talla: 58 cms.



Regional: Cabeza: cráneo normal. Cara: frente prominente, cejas y pestañas finas, hiperpigmentación periorbital marcada; nariz en silla de montar; boca: presenta solamente 5 molares, por ello usa prótesis dental desde los 4 años; orejas normales, mandíbula triangular. Cuello: sin alteraciones. Tórax: longilíneo, hemitórax izquierdo prominente. Abdomen: plano, sigue los movimientos respiratorios y los golpes de tos, suave, depresible, no dolor a su palpación. Extremidades: sin alteración.

Por sistemas: Solamente se encontró positivo una escoliosis en el sistema osteomioarticular (SOMA).

Se realizó el diagnóstico, sin practicar pruebas genéticas de alto costo, por los rasgos fenotípicos que presentaba el niño, apreciado durante la realización del examen físico y por los resultados del test de sudor de Minor en el adolescente y a su madre. En el niño no se visualizó cambio alguno de color que indicase la presencia de sudor. Su mamá si presentó cambio de color.

En estos momentos el adolescente se encuentra en seguimiento en la clínica de rehabilitación bucal y maxilofacial en Santa Clara y por su desnutrición es atendido por especialistas en nutrición en su área de salud. En la actualidad está asociado a la *National Foundation for Ectodermal Dysplasias* por gestiones personales de la madre.

El tratamiento impuesto consistió en consejo genético a los padres, valoración y seguimiento por equipo multidisciplinario conformado por dermatólogo, maxilofacial y pediatra, así como por enfermera y médico de la familia y orientaciones a la familia para el control ambiental como baños o pulverizaciones de agua fría, medidas para evitar el calor, no ejercicio físico intenso ni estancias en climas cálidos.

Discusión

El diagnóstico se le realizó por el cuadro clínico, y el test de sudor de Minor. Una prueba sencilla, a él y su mamá, que consiste en impregnar la piel con yodo, agregar talco de almidón y luego

generar calor (ejercicios o exponer a lámpara de calor), aparecerán puntos oscuros coloreados con yodo alrededor de la glándula sudorípara, siguiendo un perfil de distribución.

Fue un diagnóstico oportuno, precoz, que permitió evitar el efecto que puede acarrear la hipertermia y la susceptibilidad a infecciones respiratorias. De manera similar ocurre en la mayoría de los casos según literatura revisada, que se diagnostican siendo lactantes, aunque, algunos casos el diagnóstico se realiza tardíamente.⁽⁷⁾ Cuando ocurre de manera precoz toda la familia se prepara para mejorar la calidad de vida del paciente.

El caso presentado tiene seguimiento por maxilofacial como mencionamos, al igual que la mayoría de los pacientes según publicaciones.^(7, 8, 9) El objetivo del tratamiento en estos casos está orientado a lograr la rehabilitación estética y funcional de todos los dientes.⁽⁷⁾ La ausencia de dientes puede impactar aspectos emocionales del niño y en su calidad de vida.⁽⁹⁾

En el mundo actual se realizan cirugías reconstructivas a estos pacientes, que incluyen rinoplastia, reducción del labio. Con estas cirugías estéticas los pacientes mejoran su calidad de vida, y se eleva su autoestima.⁽¹⁰⁾

Este caso es único en el municipio de Trinidad, y dada la rareza de su frecuencia consideramos que debe ser expuesto para su conocimiento.

Se concluye que a pesar de su poca incidencia siempre existen casos y es importante tener información segura acerca de la displasia ectodérmica anhidrótica para en situaciones similares, realizar su identificación, diagnóstico precoz y tratamiento. El diagnóstico precoz es mejor para el paciente y su familia, ambos reciben de forma correcta las orientaciones médicas que le permiten al primero vivir con la enfermedad y lograr una mejor calidad de vida y tener el apoyo familiar.

Referencias bibliográficas



1. Levy JY, Capri Rachid M, Dupont C, Vermeesch J, Devriendt K, Verloes A. La haploinsuficiencia LEF1 causa displasia ectodérmica. Clin Genet. 2020 [acceso 24/07/2020];97(4):595-600. Disponible en: <https://www.nlm.nih.gov/pubmed/32022899>
2. Reyes-Realí J, Mendoza-Ramos MI, Garrido-Guerrero E, Méndez-Catalá CF, Méndez-Cruz AR, Pozo-Molina G. Displasia ectodérmica hipohidrótica: revisión clínica y molecular. Internat J Dermatol. 2018;57(8):965-72. DOI: <http://doi.org/10.1111/ijd.14048>
3. Hasan S, Govind M, Massachusetts S, Maryland A. Hypohidrotic ectodermal dysplasia with autosomal recessive inheritance pattern: Report of a rare and unusual case with a brief review of literature. J Oral Maxillofac Pathol. 2019 [acceso 22/03/2020];23(3):479-85 Disponible en: <https://www.nlm.nih.gov/pubmed/31942145>
4. Marín ML, Espinal G, Arroyo TM, Posso MV, David M, Castaneda DA, Sierra JI. Displasia ectodérmica hipohidrotica: reporte de casos. Avances Odontoestomatol. 2013 [acceso 24/03/2020];29(1):11-23. Disponible en: <http://scielo.isciii.es/pdf/odonto/v29n1/original11.pdf>
5. Aparicio Muñoz JV, Mondragón Báez TD, Venegas Lancón, RD. Rehabilitación protésica en paciente pediátrico con displasia ectodérmica. Rev Odontopediatr Latinoam. 2021;11(2). DOI: <https://doi.org/10.47990/alop.v11i2.248>
6. Velazque RL, Dalben SG. Displasia ectodérmica hipohidrótica: características clínicas y radiográficas. Rev Odontol Mex. 2015 [acceso 24/03/2020];19(4):253-7.. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/cgi-bin/new/resumen.cgi?IDARTICULO=61252>
7. Gholman RR, Kassir WM, El Meligy OA. La rehabilitación dental de un niño con Ectodermal Dysplasia: Un Informe de Caso. Int J Clin Pediatr 2019 [acceso 24/03/2020];12(4):362-5. Disponible en: <https://www.nlm.nih.gov/pubmed/31866726>
8. Mohanan A, Varma BR, Kumar S, Kumaran P, Xavier AM. Assessment of Salivary Flow Rate and Antioxidant Levels in Ectodermal Dysplasia Patients: An *In vivo* Study. Contemp Clin Dent. 2019;10(1):74-80. DOI: [10.4103/ccd.ccd_358_18](https://doi.org/10.4103/ccd.ccd_358_18)
9. Blumer S, Bogachek-Halfon L, Peretz B, Shpack N, Nissan S. Percepciones de los padres sobre el tratamiento protésico y las habilidades de afrontamiento de los niños con displasia ectodérmica:

un estudio piloto. *Pediatr Dent.* 2018 [acceso 05/03/2020];40(7):449-52. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/31840646>

10. Deo K, Sharma YK, Shah B, Kothari P, Chavan D, Sitaniya S, *et al.* Improvement in the Quality of Life of a Patient of Ectodermal Dysplasia with Reconstructive Surgeries. *J Cutan Aesthet Surg.* 2019 [acceso 24/03/2020];12(4):244-7. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/32001971>

Conflicto de intereses

La autora declara que no existe conflicto de intereses.

