

Displasia ectodérmica anhidrótica familiar

Reporte de un caso

Por los Dres.:

NÉSTOR ACOSTA TIELES,¹ GUSTAVO MARTÍN TERSEY,²
EFRAÍN BEGUEZ LÓPEZ,³ CLEMENTINA ALVAREZ,⁴
Y SHIRLEY CAMPBELL,⁵

Acosta Tielles N. et al. *Displasia Ectodérmica Anhidrótica Familiar, Reporte de un caso*. Rev. Cub. Ped. 43: 6, 1971.

Se discute un caso de displasia ectodérmica anhidrótica en un niño recién nacido, el cual fue portador de un síndrome febril al nacimiento y que se prolongó por varios días. En el curso de su desarrollo no se encontraron focos sépticos de localización evidente, por lo que hubo la necesidad de plantear esta entidad. Se hace una breve revisión de este proceso y se puso énfasis en su diagnóstico frente a cualquier cuadro febril de origen desconocido.

INTRODUCCION

La D.E.A.F. es un síndrome cuya descripción fue dada a conocer en el año 1938 por *Wedderburn*, y el término fue introducido por *Weech*¹ en el año 1929, ambos autores citados por *Hippe*.²

Esta enfermedad resulta ser una entidad nosológica curiosa e interesante que no deja de tener sus implicaciones clínicas, ya que en muchas ocasiones se le asocia un síndrome febril prolongado que conduce a la muerte, y por este motivo algunos autores como *Richards*³ la incluyen en el diagnóstico diferencial del síndrome febril al nacimiento.

Hasta 1970 se han publicado aproximadamente 300 casos, de los cuales 10 fueron diagnosticados antes de los seis meses de vida. Nuestro paciente presenta estas dos características, es decir, es un niño con un síndrome febril prolongado desde los 5 días después del nacimiento, y el diagnóstico de la entidad se hace dentro de este período.

CASO CLINICO:

R.V.S., del sexo masculino y de raza mestiza, con H. C. 197660, de 5 días de nacido, proveniente de una madre primípara y de un parto cutóico; ingresa en el Servicio de Recién Nacidos, con el diagnóstico de síndrome febril, desde dos días de nacido para el cual tuvo tratamiento y no mejoró. Además presentaba dificultad respiratoria.

Al examen físico. El niño presenta aleteo nasal. En la piel no se recogen datos de interés; tiene un peso de 3.1 kgm., una talla de 50 cms. y una circunferencia cefálica de 36.5 cms.

Al examen de tórax mostró tiraje intercostal. F. R. de 68/mts., murmullo vesicular rudo. No estertores. Sonoridad algo aumentada. El aparato circulatorio, latido de la punta no visible y palpable en 5to. espacio intercostal. Ruidos cardíacos rítmicos y bien golpeados. El examen del aparato digestivo fue dentro de límites normales, así como el resto de los aparatos y sistemas.

(¹) Prof. de Embriología de la Universidad de Oriente, (auxiliar), Especialista de 1er. grado de Anat. Patológica, Director del Departamento de Anat. Pat. Hos-p. Infantil Docente Norte, Stgo. de Cuba y Maternidad Norte Docente.

(²) Jefe del Dpto. de Recién Nacidos del Hos-p. Infantil Docente Norte de Stgo. de Cuba.

(³) Director del Dpto. de Hematología Hos-p. Infantil Docente Norte de Stgo. de Cuba.

(⁴) Dermatóloga del Hospital Infantil Docente Norte, Santiago de Cuba.

(⁵) Residente de 2do. año de Anat. Patológica, Hospital Provincial Doc. de Stgo. de Cuba.

En los antecedentes de este primer ingreso no se recogen datos de interés.

En la evolución de este paciente predominó el cuadro febril que se mantuvo durante los primeros 9 días después del ingreso entre 37 y 38 grados centígrados, y en los siguientes 5 días se hizo persistentemente de 38 grados, alcanzando hasta 39 grados en una ocasión, cediendo durante 2 días, para elevarse nuevamente a 38.5 grados; cediendo posteriormente los siguientes días hasta su alta. A pesar de este cuadro febril el niño mantenía un buen estado general y ganó en peso.

Los estudios realizados a este paciente mostraron en los hemogramas una anemia intensa de tipo hipocrómico, por la cual el niño tuvo que ser transfundido con 30 cc. de sangre total; en las orinas se localizaron vestigios de albúmina y cilindros granulados que desaparecieron al ceder el estado febril. Los cultivos fueron negativos, así como el líquido cefalorraquídeo. Las pruebas hepáticas fueron negativas. El estudio radiológico sólo mostró signos de enfisema pulmonar.

El cuadro febril fue tratado con distintos antibióticos, aunque no hubo focos de localización específica.

El niño fue dado de alta el día 21-10-70, estando ingresado por espacio de 31 días.

Al día siguiente después del alta el niño reingresa con el cuadro febril pero ahora mucho más severo permaneciendo con fiebre de 38 a 39 grados durante 9 días, alcanzando hasta 40 grados, posteriormente se mantiene 3 días con fiebre de 37 grados, haciendo un pico de 39 grados; después 10 días, que mantiene una temperatura de 36.5 grados haciendo 2 picos de 39 grados, finalmente cede la fiebre durante 3 días. En este segundo ingreso se hizo la necesidad de valorar el paciente más cuidadosamente, ya que los exámenes realizados no arrojaron datos de interés, a pesar de tener el paciente un pequeño foco lesional en el vértice del pulmón derecho detectado radiológicamente. El niño es discutido nuevamente y se encuentran las siguientes características: tiene la piel lisa, seca, brillante, áspera con escasos pelos en la región de la cabeza y las cejas, con protusión de la boca y sequedad de los labios. Las orejas aunque implantadas normalmente son algo de tamaño mayor.

La nariz muestra aplanamiento del puente, habiendo hiperpigmentación y arrugas de los párpados. El fondo de ojo realizado fue negativo. No se encontraron anomalías de las uñas, ni de otros sistemas o aparatos.

En los estudios realizados se encontró al examen radiológico de la mandíbula, la ausencia de gérmenes dentarios. La biopsia de piel fue informada como sigue:

La epidermis dentro del límite normales, con ligero aumento de la pigmentación de la capa basal. La dermis algo densa por el colágeno, notándose ausencia de las glándulas sudoríparas y sebáceas. Este cuadro se catalogó como una displasia ectodérmica anhidrótica.

El estudio del árbol genealógico de los parientes hasta una 3ra. generación se encontró un tío con las mismas características de nuestro paciente, el cual mostró ausencia de los gérmenes dentarios, la abuela actualmente carece de dientes, según ella los ha perdido debido a las caries.

En la madre del niño se encontró un canino con la forma puntiaguda, no hallándose otras características. Así mismo, debemos señalar que a éstos dos últimos hechos, le hemos restado importancia.

COMENTARIOS

La D.E.F.A. es un síndrome que muestra como características una displasia de ciertas estructuras de origen ectodérmico, como es la ausencia de glándulas sudoríparas, del saco lagrimal y otras; además anodontia o hipodontia e hipotricosis.

A estos defectos pueden unirse otros signos menores, como son las arrugas alrededor de los párpados, la hiperpigmentación, la protusión de los labios, la nariz en silla de montar y defecto de las orejas.¹⁰ Se han citado algunos otros defectos como alteraciones de los ojos. En nuestro paciente, excepto las alteraciones del ojo,⁴ ya que el fondo fue negativo, todas las demás estuvieron presentes.

Harwell y cols.,⁵ Jourey y cols.,⁷ citado por Hippe,⁶ señalan que en este síndrome no hay casos informados con alteraciones neurológicas, aunque sí se describen casos con inteligencia normal o subnormal.

Este hecho resulta interesante puesto que ambas estructuras, es decir, el sistema nervioso y la piel tienen el mismo

origen ectodérmico. Nosotros pensamos que ello obedece al tiempo en que se desarrollan estas estructuras, ya que el sistema nervioso hace su aparición muy tempranamente en el curso del desarrollo y ya, para la época en que hace su aparición la piel, el sistema nervioso es una estructura ya establecida. En nuestro caso, el niño tiene actualmente un desarrollo normal y en los parientes no se recogen antecedentes con déficit neurológico e inclusive el tío afectado ha tenido un desarrollo normal, hasta la edad actual.

Se ha relacionado este síndrome con otros defectos, especialmente de origen mesodérmico, así por ejemplo, se le ve asociado al llamado síndrome de *Ellis Van Creveld*, que además de la displasia ectodérmica anhidrótica, presenta poli-daetilia, condrotisplasia y enfermedad congénita del corazón.¹⁰

*Hippe*⁶ señala el aumento de la tiroxina sérica, unida a las proteínas, en su paciente de tres meses, considerando este hecho como coincidente con la displasia ectodérmica del paciente.

*Borbolla*² encontró aumento de los electrolitos en el sudor, en su paciente de diez años de edad; este hallazgo no fue informado por otros autores.

En cuanto al síndrome febril, el síntoma más importante en nuestro pequeño paciente, señala *Awicaad* y *Assawy*,¹ citado por *Samuelson*,¹⁰ es de particular importancia, ya que al estar en un ambiente con temperaturas elevadas pueden desarrollar un cuadro febril, más agobiante aún en el niño recién nacido debido a su dificultad para regular la temperatura. Este cuadro febril ha sido señalado por otros autores^{8,9} quienes apuntan las distintas causas de hiperpirexia en el niño recién nacido y donde también debe incluirse la displasia ectodérmica anhidrótica. El síndrome febril parece ser debido a la dificultad que

muestran estos niños para la respiración.

Nuestro caso se trata de un niño con síndrome febril, con marcada inestabilidad para controlar la temperatura y sin focos de infección; es por ello que se hizo la necesidad de plantear el síndrome de displasia ectodérmica anhidrótica, lo cual se confirmó posteriormente por las características del cuadro clínico (fig. 2), el cuadro radiológico (figs. 3 y 4), el estudio histopatológico (Fig. 5) y las características del árbol genealógico (fig. 6), de tres generaciones; un tío del niño en cuestión presentaba las mismas características.

Por último se señala que esta entidad se transmite como factor recesivo ligado al sexo, aunque existen casos de dominancia con penetración incompleta, siendo rara en las niñas.



Fig. 1.—Vista del tío del paciente, donde se observan las características señaladas en esta patología.

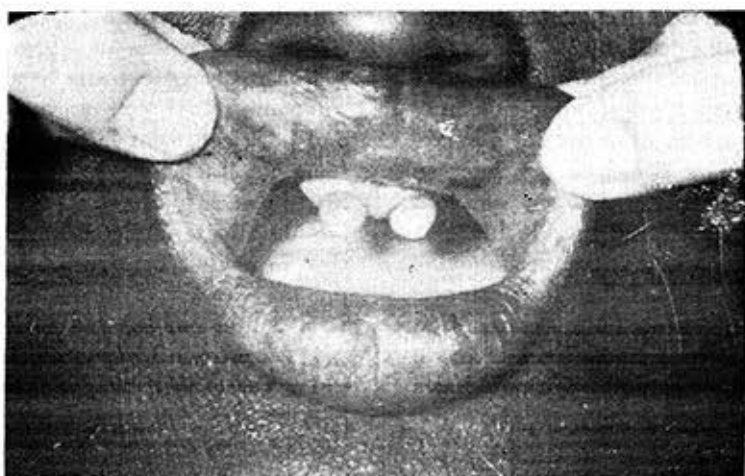


Fig. 2.—Boca del tío donde se pueden observar la presencia de 2 dientes defectuosos, faltando el resto de las arcadas dentarias.



Fig. 3.—Vista radiológica de las arcadas dentarias del tío, donde se observa ausencia de gérmenes dentarios.



Fig. 4.—Vista de nuestro pequeño paciente con características similares a las del tío.

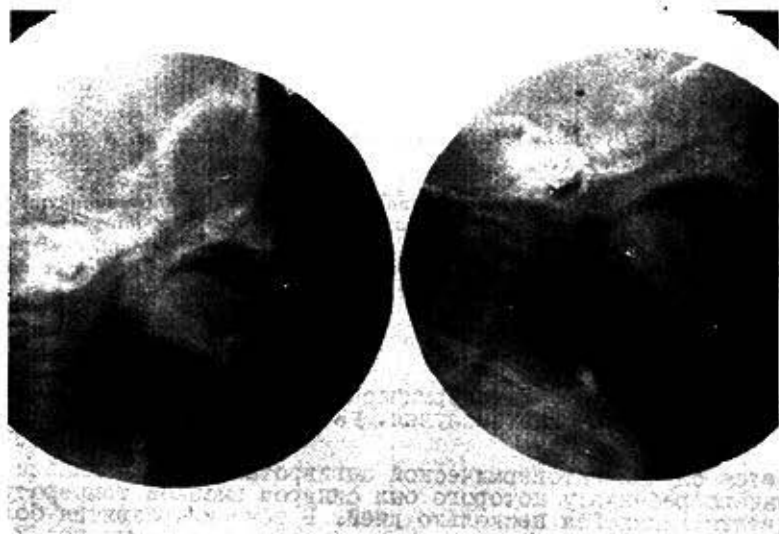


Fig. 5.—Vista radiológica del niño donde se aprecia ausencia de gérmenes dentarios.

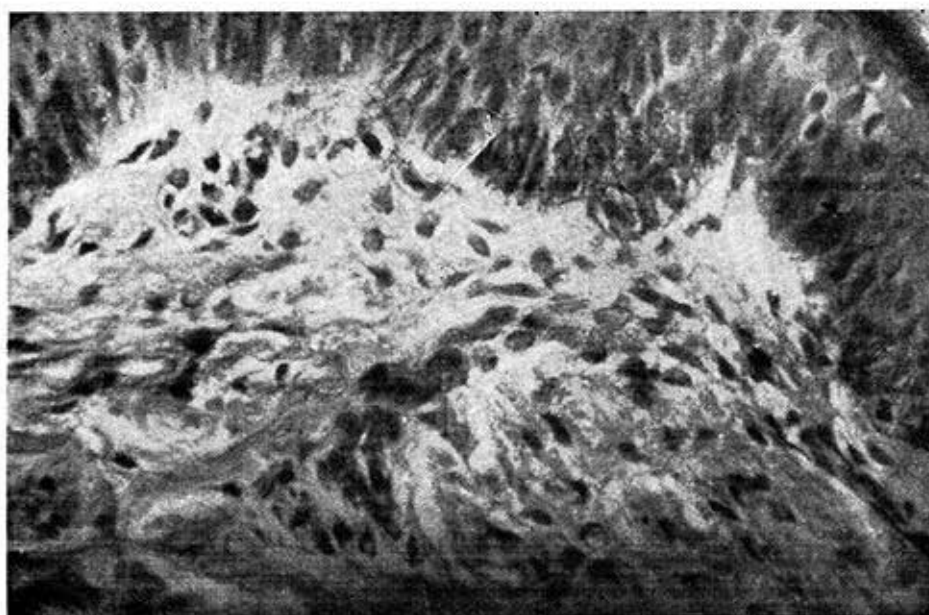


Fig. 6.—Biopsia de la piel de nuestro pequeño paciente.

SUMMARY

Acosta Tielec N., et al. *Familial anhidrotic ectodermic dysplasia. A case report.* Rev. Cub. Ped. 43: 6, 1971.

A case of anhidrotic ectodermic dysplasia in a newborn which presented a fever syndrome at delivery and prolonged for some days is discussed. During course of development no septic foci of evident localization were found, being therefore necessary to present this entity. A brief description of this process is made and diagnosis in the presence of any unknown — origin fever picture is stressed.

RESUME

Acosta Tielec N. et al. *Dysplasie ectodermique anhidrotique familiale. A propos d'un cas.* Rev. Cub. Ped. 43: 6, 1971.

On discute un cas de dysplasie ectodermique anhidrotique chez un nouveau-né qui présentait un syndrome fébrile à la naissance en se prolongeant pendant quelques jours. On a pas trouvé de foyers septiques de localisation évidente au cours de son développement, c'est pourquoi il y a eu besoin de poser cette entité. On fait une breve revision de ce procès et on souligne son diagnostique en negard de quelque cadre fébrile d'origine méconnu.

РЕЗЮМЕ

Акоста Тиелес Н., и др. Эктодермическая ангидротическая семейная дисплазия. Сообщение одного случая. Rev. Cub. Ped. 43: 6, 1971.

Обсуждается случай эктодермической ангидротической дисплазии у новорожденного ребенка, у которого был синдром высокой температуры при рождении, длившийся несколько дней. В течении развития болезни не находилось септических очагов очевидной локализации, что и делало нужным обсуждение этой болезни. Делается короткий пересмотр этого процесса и подчеркивается его диагноз в отличие от любого знакомого синдрома высокой температуры.

- 1.—*Aucaud, S., and Assaey, M. E.*: Hereditary Anhidrotic Ectodermal Dysplasia *Arch. Pediat.*, 77: 496, 1960.
- 2.—*Borbolla y col.*: Displasia Ectodérmica *Rev. Cub. Ped.*, 35: 129, 1963.
- 3.—*Craig, W. S.*: Early Detection of Pyrexia in the Newborn; *Arch. Dis. Child.*, 38: 29, 1963.
- 4.—*Chosach, A. and Rosenzueig, K.*: Oligodontia associated with defects of the eyes; *Oral Surg.* 21: 383, 1966.
- 5.—*Hartwell, S. W. and et al.*: Congenital Anhidrotic Ectodermal Dysplasia, Report of two cases, *Clin. Pediat.* 4: 383, 1965.
- 6.—*Hippe, E.*: Hereditary Ectodermal Dysplasia Of Anhidrotic type with Increased Protein-Bound serum Thyroxine; *Act. Pediat. Scand.*, 56: 687, 1967.
- 7.—*Jowry, R. B. and et. al.*: Hereditary Ectodermal Dysplasia; *Clin. Pediat.* 5: 395, 1966.
- 8.—*Richards, W.; Kaplan, M. J.*: Anhidrotic Ectodermal Dysplasia. *Am. Jour. Dis. Child.* 107: 597, 1969.
- 9.—*Shafer, S. W. and et al.*: A Textbook of Oral Path., 2da. Edición, W.S. Saunders Comp., 1966.
- 10.—*Samuelson, G.*: Hereditary Ectodermal Dysplasia, *Act. Pediat. Scand.* 59: 91, 1970.
- 11.—*Weech, A.A.*: Hereditary Ectodermal Dysplasia; *Amer. Jour. Dis. Child.* 37: 766, 1929.