

HOSPITAL INFANTIL DOCENTE "PEDRO BORRAS ASTORGA"

Displasia ectodérmica

Informe de tres casos

Por los Dres.:

ELADIO BLANCO RABASSA,* GLADYS D. ALVAREZ,** PEDRO DEL TORO***
ANTONIO DE ARMAS**** TRINI FRAGOSO**

Blanco Rabassa, E. et al. *Displasia ectodérmica. Informe de tres casos*. Rev Cub Ped 48: 2, 1976.

Se presentan tres casos de displasia ectodérmica hereditaria en la forma anhidrótica en los que se observa la tríada fundamental de esta enfermedad: incapacidad para sudar, anodoncia y escasez de pelo. Se insiste en la importancia de pensar en ella, sobre todo en los primeros meses de la vida y, especialmente frente a todo paciente con fiebre de causa no precisada, para poder realizar el diagnóstico de esta enfermedad de observación tan poco frecuente.

INTRODUCCION

La displasia ectodérmica hereditaria en la forma anhidrótica es un raro padecimiento que se caracteriza por desarrollo deficiente de los dientes, pelo, glándulas sebáceas y glándulas sudoríparas.

El primero que hace mención de esta patología es *Charles Darwin*¹ en su libro "Las Variaciones de los Animales y las Plantas Bajo Domesticación", donde describe una familia de la India, de la

cual le dio informes *Widderburn*, en 1838; esta familia tenía dentadura deficiente e incapacidad para sudar apropiadamente. El primer informe médico lo hace diez años después *Thurman*, y luego *Guillor* da a conocer otro caso en 1883.

Cuando *Weech*² hace una revisión del tema, casi 100 años después, sólo se habían descrito diez casos.

Actualmente se han informado sobre poco más de 300 casos y en nuestro medio la primera descripción de esta enfermedad corresponde a la profesora, doctora *Liane Borbolla*; más tarde, emitieron un informe el doctor *Néstor Acosta* y colaboradores.

En la presentación de este último se refiere que hasta 1970 sólo se habían publicado 10 casos de pacientes menores de 6 meses.

Nuestros 3 pacientes quedan incluidos dentro de este grupo.

* Profesor de pediatría. Responsable del servicio JKL del hospital infantil docente "Pedro Borrás". La Habana, 4.

** Residente de pediatría en el hospital infantil docente "Pedro Borrás". La Habana, 4.

*** Residente de pediatría en el hospital infantil docente Centro Habana, La Habana, 6.

**** Especialista en pediatría del hospital infantil docente "Pedro Borrás". La Habana, 4.

Informe de tres casos

Caso 1: paciente (O. O.) del sexo femenino, con 5 meses de edad y de la raza mestiza, que con historia clínica 564555 ingresa en el hospital infantil "Pedro Borrás". Como antecedentes familiares: tiene algunos parientes por línea paterna, diabéticos; y por línea materna, asmáticos.

Nació de un embarazo a término y de un parto eutócico, con un peso de 6 libras.

Se refiere que nació con la piel seca y cuarteada. Antes de su hospitalización actual estuvo ingresada en dos ocasiones en el mismo centro por deshidratación debido a fiebre alta, que se valoró originada por una otitis a pesar de que referían cuadros febriles que se normalizaban con medidas antitérmicas, desde los dos días de nacida.

Ahora ingresa con fiebre y diarreas líquidas, y al examen físico presenta, como signos de valor, mucosas secas. Piel seca y caliente, hiperpigmentada en el nivel de los párpados, los cuales eran finos y arrugados. Signos clínicos de deshidratación. Pelo ralo y escaso. Cejas poco pobladas. Temperatura 38°C, además, nariz en silla de montar, labios pulposos y poco desarrollo del maxilar inferior. Se le practica hemograma, eritrosedimentación, serología, proteínas por electroforesis, exudado nasofaríngeo, hemocultivo, urocultivos, y coprocultivos que resultaron normales.

Lo obtenido en el examen físico y en los antecedentes nos orienta a investigar si la niña era portadora de una displasia ectodérmica, por lo que se realizan Rx de maxilar inferior, perfilograma y biopsia de piel, elementos que comple-



Figura 1. Se observa la pobreza del cabello, así como de pestañas y cejas con implantación baja de orejas; labios pulposos.



Figura 1-a. Se evidencia la pobreza del pelo y la implantación baja de las orejas.



Figura 1-b. En esta figura se observa la ausencia de dientes.

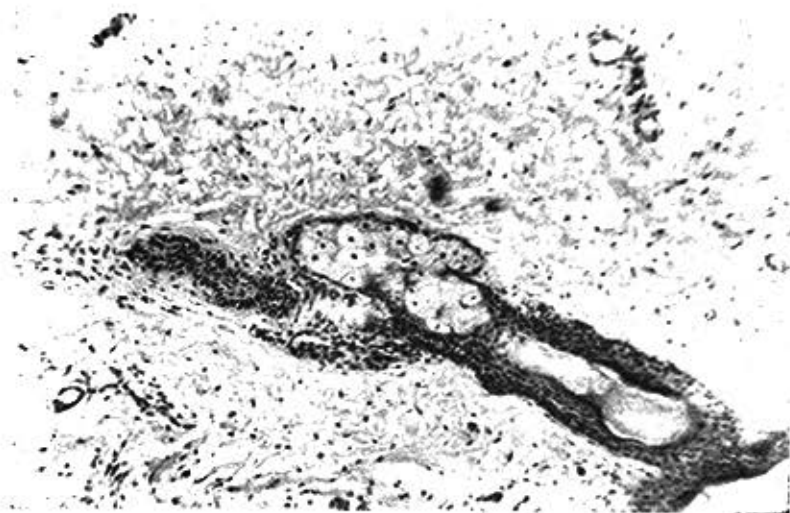


Figura 2. Biopsia de piel tomada de la región axilar donde se observa la ausencia de glándulas sudoríparas; se aprecia tejido glandular rudimentario.

taron el diagnóstico (figuras 1, 1-a, 1-b y 2).

Caso 2: paciente (L. LI.) del sexo masculino y de la raza mestiza, que con la historia clínica 560800 ingresa en el mismo centro que el caso anterior, por fiebre, diarreas y deshidratación y con historia de haber sido dado de alta días antes por un síndrome febril acompañado de deshidratación. No tenía antecedentes familiares de interés y nació de un embarazo a término y de un parto eutócico.

Al examen físico presentaba mucosas secas, hiperpigmentadas en el nivel de los párpados, los cuales son finos y arrugados. Pelo ralo y escaso; pestañas muy escasas; cejas poco pobladas; dorso de la nariz aplanados. Maxilar inferior poco desarrollado e implantación algo baja de orejas. Durante su hospitalización se le realizaron las mismas investigaciones que al caso anterior, las cuales resultaron normales, por lo que se revaloró el caso, y se planteó, por las características clínicas del niño y el aumento de temperatura, que presentaba

una displasia ectodérmica anhidrótica; entonces se decidió realizar Rx de maxilar, perfilograma y biopsia de piel que confirman el diagnóstico (figuras 3, 3-a y 4).

Caso 3: paciente del sexo masculino que al mes de nacido ingresa por fiebre en el hospital infantil "Centro Habana" con la historia clínica 7650. No existe ningún antecedente patológico familiar, salvo que la madre es asmática. Es el producto de un embarazo a término que cursó con anemia y de un parto normal. Pesó al nacer 2 970 g sin trastornos natales ni posnatales. En la historia de la enfermedad actual la madre refiere que desde los pocos días de nacido comienza a presentar fiebre de 37.5 a 38°C que cedia, a veces, espontáneamente, y otras con medidas antitérmicas. Cinco días antes de su ingreso la fiebre aumenta y le indican tratamiento con eritromicina, pero como no mejora, lo traen al hospital.

Al ingreso pesa 4 110 g, con una talla de 53 cm, y en ese momento, prácticamente, no se encuentra nada patológico



Figura 3 (2do caso) Se evidencia pobreza del cabello, ausencia de pestañas, cejas. Labios pulposos



Figura 3a. Se observa la implantación baja de las orejas, así como la pobreza del cabello.

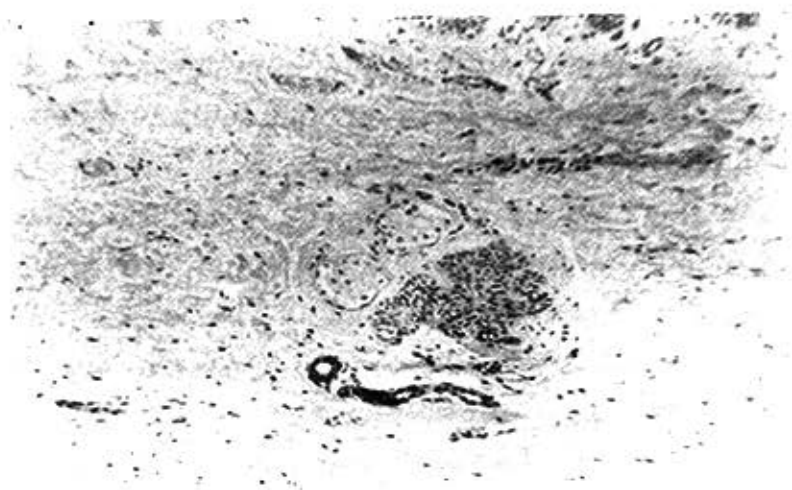


Figura 4. Biopsia de piel con ausencia de glándulas sudoríparas.



Figura 5. (3er. caso). Biopsia de piel con ausencia de glándulas sudoríparas.

al examen físico, salvo la faringe enrojecida. En la sala persiste su estado, ya que presenta picos febriles de 38°C y a veces hasta de 40°C, y en las primeras semanas se mantiene con medias generales. En ese transcurso de tiempo, los hemogramas, la eritrosedimentación, dos hemocultivos, tres uro-

cultivos y las pruebas de Paul Bunnell y de Davidson fueron negativas. Llamaba la atención la vitalidad y el buen estado general del niño.

Luego fueron utilizados varios antibióticos por aparición de una eritrosedimentación elevada, aunque se abando-

nó su uso no sólo por ineficacia, sino para realizar nuevas investigaciones, las cuales todas resultaron negativas incluido un medulocultivo. Durante todo este tiempo su temperatura fue intermitentemente elevada y comienza a presentarse tos perruna, a veces; los reiterados exámenes radiográficos resultaron negativos, y aparecieron poco a poco lesiones eritematoescamosas en cuero cabelludo, rostro y superficie de flexión de los brazos. Se revaloró el caso y se observa escaso desarrollo piloso de pestañas y cejas, por lo que se plantea la posibilidad de que fuera portador de una displasia ectodérmica, lográndose hacer el diagnóstico (figura 5).

COMENTARIOS

La displasia ectodérmica hereditaria aparece en dos formas: la hidrótica y la anhidrótica. Los dientes y el pelo presentan trastornos en ambas formas, aunque los defectos en uñas y en glándulas sudoríparas, así como los patrones de herencia tienden a diferir. La distrofia de las uñas es característica de la forma hidrótica, pero no es típica de la forma anhidrótica.^{3, 4} Esta variedad de la patología se caracteriza por displasia de algunas estructuras que se origina a partir del ectodermo, la que está dada, fundamentalmente, por tres signos que son: incapacidad para sudar, hipo o anodontia y pelo escaso. La biopsia muestra una ausencia o disminución marcada de glándulas sudoríparas. Puede aparecer una piel seca, delgada, con lesiones eczematosa y un arrugamiento de la piel bastante típico alrededor de los ojos. Las cejas pueden faltar o ser muy escasas, al igual que las pestañas. La nariz en silla de montar y las orejas grandes y puntiagudas, además de los labios gruesos y pulposos, características que contribuyen a que los pacientes presenten una facies peculiar.^{3, 5}

Han sido descritos muchos defectos en asociación con esta enfermedad, ta-

les como ausencia de lágrimas, retardo mental, cataratas, sindactilia, uñas deformadas, y ausencia de dedos de los pies; también Mohler⁶ describe el caso de un paciente con hipogonadismo primario.

La profesora *Borbolla*⁷ encontró aumento de los electrolitos en el sudor de su paciente-estudio. Nosotros no pudimos realizar la investigación en los nuestros.

Evidentemente, mientras más joven resulte el paciente, más se nos dificulta el diagnóstico, si no pensamos en esta rara enfermedad como causa de fiebre desconocida. *Stiles* y *Weir*⁸ describen el caso de un niño de 11 meses que estuvo ingresado durante siete meses por un síndrome febril antes de que se pensara en este diagnóstico; y *Richards* y *Kaplan*,⁹ el de una niña de una semana de nacida en la que se emite el diagnóstico después del fracaso en el tratamiento de una sepsis causada por estafilococos. En nuestros tres pacientes el signo más sobresaliente era la fiebre, y en todos ellos las variaciones ambientales a que fueron expuestos eran seguidas, casi inmediatamente, de evidentes variaciones en la temperatura corporal.

La norma de trasmisión genética de esta enfermedad es motivo de discusión. Sin embargo, se ha señalado como diez veces más frecuente en varones que en hembras,¹⁰ por lo que algunos autores señalan que se trata de una enfermedad autosómica recesiva ligada al sexo. Otros la consideran autosómica dominante con penetración incompleta.^{6, 11}

No encontramos en el árbol genealógico de nuestros pacientes otros casos, salvo la hermanita de nuestro último paciente, la cual tenía dientes en forma de clavijas y escaso desarrollo piloso, lo que evidencia, se trata de una niña portadora de una forma incompleta de la enfermedad.

SUMMARY

Blanco Rabassa, E. et al. *Ectodermal dysplasia. A report of three cases.* Rev Cub Ped 48: 2, 1976.

Three patients with hereditary anhidrotic ectodermal dysplasia are presented; they showed the fundamental triad found in this disease — anhidrosis, anodontia, and hair scarcity—. In order to diagnose this unfrequent disease its presence should be mainly considered during the first months of life, and specially in every patient with fever which etiology is not exactly known.

RESUME

Blanco Rabassa, E. et al. *Dysplasie ectodermique A propos de 3 cas.* Rev Cub Ped 48: 2, 1976

Le travail presente 3 patients atteints de dysplasie ectodermique anidrotique héréditaire ou s'observait la triade fondamentale de cette maladie: anhidrose, anodontie et chevelure clairsemée. Pour pouvoir réaliser le diagnostic de cette maladie si peu fréquente, on insiste sur l'importance de tenir compte de sa présence surtout au cours des premiers mois de vie et notamment chez des patients présentant une fièvre de cause non précisée.

РЕЗЮМЕ

Бланко Рабасса Э., и др. Эктодермическая дисплазия. Сообщение трёх случаев. Rev Cub Ped 48:2, 1976.

Представляются три пациента страдающих эктодермической ангидротической наследственной дисплазией у которых обнаруживали основную триаду этой заболевания: ангидроз, анодонтия и недостаток волос. Чтобы установить диагноз этой редкой заболевания настаивается во значении считать его присутствию в основном в течении первых месяцев жизни и особенно у всех больных с лихорадкой неизвестной причиной.

BIBLIOGRAFIA

1. Darwin, C. The variation of animals and plants under domestication. N. York. D. Appleton & Company. 2: 1896.
2. Weech, A. A. Hereditary ectodermal dysplasia. Am J Dis Child 37: 766, 1929.
3. Borbolla, I. Displasia ectodérmica anhidrotica hereditaria. Presentación de un caso y estudio de los electrolitos del sudor. Rev Cub Ped 35: 2-6, 129-134, 1963.
4. Lowry, R., Brian Geoffrey, C. Hereditary ectodermal dysplasia. Symptoms, inheritance patterns, differential diagnosis, management. Clin Ped 5: 395, 1966.
5. Green, M. El diagnostico en pediatria 3ra. Ed. Editorial Alhambra, S. A., 1965.
6. Mohler, D. Hereditary ectodermal dysplasia of the anhidrotic type associated with primary hypogonadism. Am J Med 27, 4: 682, 1959.
7. Stiles, F., Weir, J. Ectodermal dysplasia presenting as fever of unknow origin. JAMA 158: 143, 1955.
8. Richards, W., Kaplan, M. Anhidrotic ectodermal dysplasia. An unusual case of pyrexia in the newborn. Am J Dis Child 117: 597, 1969.
9. Fanconi, G. Tratado de Pediatria. 8va. Edición. 1: Ediciones Morata, S. A., Reimp. 1971.
10. Acoste Tielles, N. Displasia ectodérmica anhidrotica familiar. Reporte de un caso Rev Cub Ped 43: 6, 559-565, 1971.

Recibido el trabajo: julio 9, 1975.