



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE
MÉXICO



FACULTAD DE ODONTOLOGÍA

SÍNDROME DE DISPLASIA ECTODÉRMICA
HIPOHIDRÓTICA, REPORTE DE UN CASO CLÍNICO Y
REVISIÓN BIBLIOGRÁFICA.

TESINA

QUE PARA OBTENER EL TÍTULO DE

CIRUJANA DENTISTA

P R E S E N T A:

KARLA MACIAS RAMÍREZ

TUTOR: Dr. JAVIER PORTILLA ROBERTSON

MÉXICO, D.F.

2013



Universidad Nacional
Autónoma de México

Dirección General de Bibliotecas de la UNAM

Biblioteca Central



UNAM – Dirección General de Bibliotecas
Tesis Digitales
Restricciones de uso

DERECHOS RESERVADOS ©
PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL

Todo el material contenido en esta tesis esta protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.



Universidad Nacional
Autónoma de México

Dirección General de Bibliotecas de la UNAM

Biblioteca Central



UNAM – Dirección General de Bibliotecas
Tesis Digitales
Restricciones de uso

DERECHOS RESERVADOS ©
PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL

Todo el material contenido en esta tesis esta protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.

Un especial agradecimiento a la familia Ramírez.

Sin su participación este trabajo no existiría

Esta parte del trabajo es la más difícil en redactar, uno a veces suele convertirse en injusto porque en ocasiones se olvida de las personas que merecen las gracias, porque sin su valiosa aportación no hubiera sido posible este trabajo, y también hay quienes las merecen por haber plasmado su huella en mi camino.

A mi madre *Nancy Ramírez* le agradezco su apoyo, confianza y sus consejos para alcanzar una más de mis metas. Me siento orgullosa y agradecida por contar siempre con su amor, comprensión y ejemplo. Este logro es tuyo.

A mi hermana *Nancy Macías* por su cariño incondicional, la amistad y los momentos que hemos compartido.

A mi hermano *José Felipe*, que aún con las diferencias, sabemos que tenemos el apoyo, comprensión la tolerancia, el respeto y el amor de hermanos.

Doctor *Javier Portilla* gracias por los consejos y guiarme en mi tesina, Mtro. *Daniel Quezada Rivera* y a M.C *Rosaura Idania Gutierrez Vargas* (Estomatóloga pediatra IUP-UNAM) por su comprensión y atención en mi trabajo.

A toda mi familia, que siempre ha creído y apoyado mis sueños. En especial a tres personas que han sido mi inspiración y motivación para culminar esta fase, tres personas que aunque no son docentes han plasmado sus mejores conocimientos en mí, mi abuelo *Rafael* y mi abuela *Ángela Azuara*, gracias a ti hoy se cumple este sueño, como olvidar mi formación universitaria antes de estar en ella, gracias *Leticia Ramírez* por inculcarme la constancia, disciplina y olvidar el conformismo

A mis amigos que sin duda han sido parte de este logro al grupo "meramente", *Hugo Zaldívar*, *Silvia Valverde*, *Elizger de León*, *Shantal Hernández*, *Karen Jarza*, *Viridiana Flores*, *Alejandra Sotomayor*, *Sebastian Barreto*, gracias por las risas, tristezas, y enojos excelentes años que hemos compartido en el transcurso de nuestra formación universitaria espero denigan más, por el apoyo en momentos de estrés. A mis amigos del seminario *Montserrat Arredondo* y *Alexis Cervantes*.

Y por último y no por menos importante, a toda esa gente que voluntaria o involuntariamente fue participe de mi formación y que hoy sólo recordaré como "mis pacientes".

Índice

1. Resumen.....	1
2. antecedentes.....	2
2.1 mujeres afectadas	4
3. Introducción.....	7
3.1 Características clínicas.....	10
3.2 Diagnóstico de la Displasia Ectodérmica Hipohidrótica.....	22
3.3 Diagnósticos diferenciales.....	23
3.4 Genética molecular.....	23
3.5 Evaluación de los familiares en situación de riesgo.....	24
3.6 Gestión embarazo.....	24
3.7 Asesoramiento genético.....	24
3.8 Modo de herencia.....	24
3.9 Histopatología.....	25
3.10 Plan de tratamiento.....	26
3.11 Pronóstico.....	29
4. Objetivos.....	30
5. Método.....	31
5.1 Caso clínico – presentación del caso	
5.2 Fase prequirúrgica	

6. Discusión.....	35
7. Conclusiones.....	37
8. Referencias bibliográficas.....	38



1.-RESUMEN

La Displasia Ectodérmica Hipohidrótica (DEH) es un síndrome congénito que se caracteriza por presentar alteraciones en las estructuras derivadas del ectodermo y por la triada: hipohidrosis, hipotricosis e hipodoncia puede acompañarse de hiperqueratosis palmoplantar y distrofia ungueal, comúnmente afecta a varones, puede manifestarse este síndrome como herencia autosómica dominante o recesiva y también como ligada al sexo. Las formas más frecuentes observadas de displasia ectodérmica son los tipos hidrótica e hipohidrótica.

La Displasia ectodérmica no tiene un curso progresivo. Se estima una incidencia de 1/10.000 a 1/100.000 nacidos vivos. Los trastornos genéticos suelen ser de una etiología multifactorial; pero los avances en genética, han contribuido para esclarecer las alteraciones genotípicas y la posible expresividad en los individuos afectados.

La morbilidad y la mortalidad están relacionadas con la ausencia o la disfunción de las glándulas.

Durante las primeras semanas de vida es complicado reconocer la presencia de DEH en el recién nacido, es importante pensar en ella en los casos de aparición de fiebre de origen desconocido o hiperpirexia como diagnóstico diferencial frente a la sepsis neonatal, con los beneficios que esto conlleva en cuanto a la realización de medidas diagnósticas y terapéuticas.

Se presenta el caso de un niño con displasia ectodérmica hipohidrótica (DEH) clínicamente con oligodoncia y reabsorción del hueso alveolar, teniendo las características comunes de este síndrome.

Ya que el objetivo de nuestro trabajo es llamar la atención sobre la necesidad de sospecha temprana de la patología, precisar las características del síndrome de Displasia Ectodérmica Hipohidrótica (DEH).

Un buen diagnóstico precoz nos ayudará a prevenir complicaciones como la hipertermia y susceptibilidad a infecciones respiratorias, para garantizar una mejor calidad de vida de estos pacientes y ofrecer consejo genético a los padres, así como su evolución y tratamientos para este síndrome.



2.- ANTECEDENTES

La Displasia Ectodérmica Hipohidrótica (DEH) fue descrita por primera vez en 1848 por Thurman como una entidad independiente cuyo diagnóstico se basó en la presencia de rasgos clínicos determinados, entre los que se destacó la intolerancia al calor junto con episodios de hiperpirexia (fiebre de origen desconocido) y la ausencia o malformación de los dientes y/o alveolos dentarios, más adelante Charles Darwin junto con Thadani en 1875 describe a la displasia ectodérmica hipohidrótica como una condición que afectando a los miembros de una tribu hindú en las cercanías de Hyderabad (India) denominados entonces "hombres sin dientes de Sind" ; Weech, en 1929, hace la primera descripción y clasificación de las displasias en dos grupos: hidrótica e hipohidrótica, en ese mismo año Clouston describió la forma hidrótica, por herencia autosómica dominante (DEH-AD) con deficiencia de conexina 30*, que a diferencia de la anterior no presenta anomalías dentales ni sudoración, pero sí alopecia total, distrofia ungueal e hiperpigmentación cutánea. En cuanto a la patogenia de estos procesos se atribuye que, la alteración en el desarrollo ocurre entre el tercer y el cuarto mes de gestación y se produce falta de maduración de algunos derivados ectodérmicos como la piel y sus anexos o los dientes^{1-4,6-11,14}.

Witkop, divide la displasia ectodérmica en tres tipos, según su etiología y afectación del cabello, uñas y dientes. En 1994 se clasificaron las displasias ectodérmicas en 170 fenotipos de este síndrome los cuales fueron clasificados originalmente por Phiheiro y Freire-Maia; Hassan y Cols en 1995 propone 11 subgrupos con el fin de facilitar su abordaje clínico y diagnóstico; no obstante, estas clasificaciones tienen un alto nivel de complejidad y sólo toman en cuenta los signos y síntomas clínicos, sin considerar la patogénesis y las alteraciones moleculares propias; por lo tanto, Priolo & Lagana en el 2001, reclasificaron este síndrome y sus diferentes presentaciones integrando datos genético-moleculares y hallazgos clínicos en dos grupos principales: el grupo 1 que incluye las displasias ectodérmicas (DE) con defectos que alteran el desarrollo de las interacciones epitelio-mesénquima y el grupo 2 que reúne las displasias ectodérmicas (DE) en los cuales un defecto en una proteína se asocia o infiere asociación a características clínicas específicas; es decir, defectos en el mantenimiento y estabilidad del citoesqueleto celular. Las presentaciones más comunes de DE incluyen la displasia anhidrótica/hipohidrótica (DEH) y la forma hidrótica denominada



también Síndrome de Clouston** o displasia ectodérmica hidrótica autosómica dominante (DEH-AD) por deficiencia de conexina 30.^{2, 4, 5, 12,14}

Estimándose su frecuencia desde 1/10,000 hasta 1/100.000 recién nacidos^{3, 6-11,14}.

* (Proteínas responsables de conectar directamente una célula con sus vecinas. Las conexinas forman canales intercelulares que, a diferencia de otros tipos de canales iónicos, atraviesan dos membranas plasmáticas y ponen en comunicación directa los citoplasmas de las células adyacentes.)

** El tipo hipohidrótico-anhidrótico, síndrome de Christ-Siemens-Touraine, fue descrito en 1848 por Thurman y se caracteriza por la tríada hipotricosis (anomalías en piel, pelo y uñas), hipodoncia o anodoncia e hipohidrosis (ausencia parcial o total de glándulas sudoríparas écrinas) y algunos rasgos como: abombamiento de la frente, nariz en silla de montar, labios evertidos, etc. El tipo hidrótico es definido en 1929 por Clouston y se distingue por hipotricosis, distrofia ungüeal e hiperqueratosis de palmas de las manos y plantas de los pies.

Actualmente se reconocen tres patrones diferentes de la DEH: Uno recesivo ligado al cromosoma X que además incluye una variante con compromiso inmunológico denominada DEH-ID, y las variantes autosómicas recesivas y dominantes. Es de resaltar que variantes autosómicas de la DEH son indistinguibles clínicamente de las formas ligadas al cromosoma X (con excepción de la DEH-ID por la inmunodeficiencia), probablemente porque en todas está alterada una vía única de señalización, por lo cual el diagnóstico diferencial de estos individuos, afectados y portadores, suele realizarse mediante análisis genético con pruebas específicas.

En 1982 Freire- Maia Phineiro proponen el primer sistema de clasificación de las EDAs con actualizaciones adicionales en 1994 y 2001. Su sistema de clasificación original estratificando a las Displasias ectodérmicas en diferentes subgrupos de acuerdo con la presencia o ausencia de las estructuras:

- anomalías del pelo
- anomalías dentales
- anomalías de las uñas
- disfunción de las glándulas écrinas.^{2,3,5,6,9,11,14}

En 2003 Lamartine reclasifica las Displasias ectodérmicas en los siguientes grupos funcionales basados en el defecto fisiopatológico subyacente

- comunicación de la célula a célula y de señalización
- la adhesión
- el desarrollo
- otros.²



Nomenclatura: El acrónimo HED se ha utilizado en la literatura para designar tanto displasia ectodérmica hipohidrótica y displasia ectodérmica hidrótica; y EDA displasia ectodérmica anhidrótica¹.

Las mujeres afectadas

En la familia reportado por Roberts (1929), la participación de la piel en las mujeres heterocigotas era irregular. Singh et al. (1962) describieron un caso grave en una mujer Sikh 27 años en la India. Dos hermanos habían muerto por la enfermedad. Si se trataba de un homocigoto afectado o una mujer que manifiesta ser heterocigota es incierto, sobre todo porque no se proporcionó información sobre si el padre se vio afectado. Apareamientos consanguíneos de los tipos que se esperan como resultado en las mujeres afectadas homocigotas son frecuentes en algunos grupos indígenas¹.

Richards y Kaplan (1969) describen una lactante con fiebre neonatal debido a displasia ectodérmica anhidrótica. La madre tenía el cabello un poco escaso y apariencia arrugada en los párpados. Dos de las hermanas y 4 de los hermanos de la madre, así como su madre y el hijo de un tío materno, tenía ausencia de dientes caninos superiores. Los autores sugirieron herencia autosómica dominante. Anteriormente, Kerr et al. (1966) había expresado la opinión de que la herencia dominante adecuada no se había documentado. La familia de Richards y Kaplan (1969) es consistente con herencia ligada al cromosoma X con la expresión parcial en mujeres heterocigotas¹.

Nakata et al. (1980) observaron pequeños dientes y dientes faltantes congénitos como hallazgos más consistentes en los portadores. Happle y Frosch (1985) demostraron que los heterocigotos muestran un patrón de ionización que corresponde, sobre la parte posterior, por ejemplo, a las líneas de Blaschko. Se reproducían uno de los dibujos originales de Blaschko (Blaschko, 1901) y mostraron una fotografía de la prueba de yodo - almidón de la espalda de un paciente que muestra las mismas líneas con forma de V típico sobre la columna vertebral. (Happle (1991) presentó los esquemas de las líneas de Blaschko con una demostración de las conclusiones sobre el cuero cabelludo donde estrías espirales convergen en el vértice.) Detección de portadoras a menudo es posible mediante un examen dental, pruebas de sudor todo -back son útiles como complemento al examen, cuando sea necesario (Harper, 1986)¹.



Figura 1. Evaluación de sudor en poros de las crestas de las yemas de los dedos o palmas de la mujer⁹.

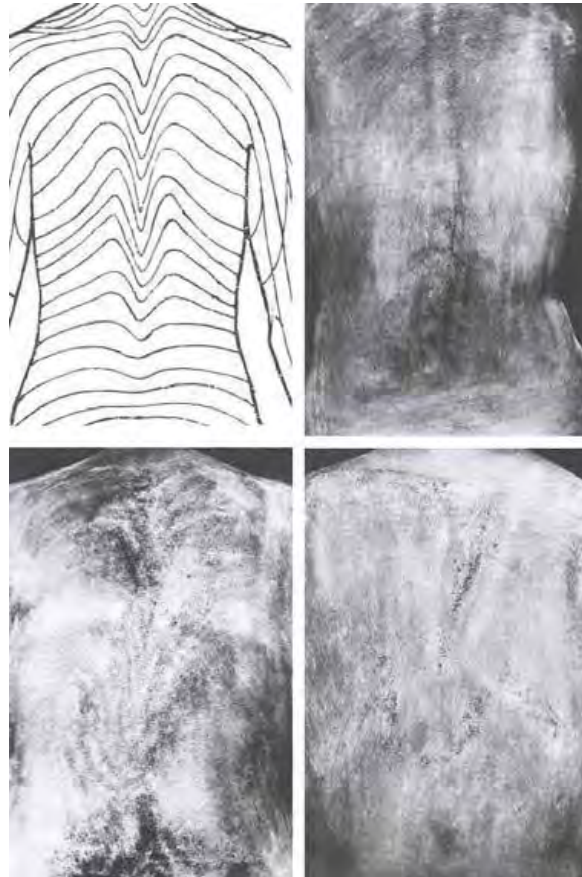


Figura 2. Prueba de sudor sobre la espalda de la mujer portadora dando un patrón en forma de V⁹ de las estrías de lo que se refiere a las líneas de Blaschko⁹.

Mortier K., Wackens G., Ectodermal Dysplasia Syndrome. Orphanet Encyclopedia August 2004 Pp1-15.

Clark et al. (1990) observaron patrones anormales de temperatura de la piel consistente con la perfusión vascular periférica alterada en los heterocigotos



para XHED. Clarke y Burn (1991) encontraron pruebas de sudor positivas como indica hipohidrosis mosaico siguiendo las líneas de Blaschko en 35 de 36 mujeres portadoras obligadas. Por otra parte, se encontró que las mujeres portadoras identificadas en familias HED sobre la base de los signos inequívocos dentales para dar resultados positivos en 44 de 47 casos. Los autores observaron que el diagnóstico de mujeres portadoras es importante para optimizar la atención neonatal y pediátrica para los niños varones afectados que pueden estar en riesgo de muerte en la infancia.¹ En el primer taller de cartografía genética humana, en New Haven en 1973, Gerald y Brown (1974) observaron que una niña con manifestaciones graves de HED y una X; translocación había sido descrito por Cohen et al. (1972). MacDermot y Hulten (1990) informaron un seguimiento de la chica con la X, translocación y confirmaron el diagnóstico de displasia ectodérmica hipohidrótica con retraso mental moderado severo. El paciente había nacido de una pareja no consanguínea con la edad materna y la edad paterna. Durante su primer año, tuvo problemas de alimentación graves que requieren gastrostomía y episodios de hipertermia inexplicable. En ella se observó el cabello fino y escaso, pero sin antecedentes familiares. El diagnóstico de DEH no se hizo hasta que cumplió 1 año de edad.¹ Zankl et al. (2001) describieron los gemelos monocigóticos mujeres con ligado al X- displasia ectodérmica hipohidrótica debido a un novo (X) translocación del gen EDA y no aleatoria inactivación del cromosoma X normal. Al igual que el paciente estudiado por MacDermot y Hulten (1990), estos pacientes fueron severamente afectados. Una de las niñas murió inesperadamente a los 2.5 años de edad de distrés respiratorio agudo severo. La autopsia reveló ausencia completa de glándulas sudoríparas sebáceas, submucosas, y écrino, así como hipoplasia severa de los folículos pilosos. El bronquio principal izquierdo se obstruyó por mucosa. La falta de secreciones traqueobronquiales normales que conducen a completar la obstrucción traqueal por mucosa se consideró la causa probable de la muerte.¹

Lexner et al. (2008) reportaron 2 mujeres portadoras no relacionados de patógenos EDA mutaciones de genes con características clínicas de HED, como agenesia de varios dientes y la reducción del flujo salival. Tanto las mujeres afectadas tenían la activación del alelo mutado en el 82 % y el 84 % de las células, respectivamente. Ninguna de 41 mujeres adicionales con características clínicas dispersas había sesgado inactivación del cromosoma X.¹



3.- INTRODUCCIÓN

Las displasias ectodérmicas son genodermatosis (grupo de dermatosis hereditarias con trastornos metabólicos) El síndrome de Christ-Siemens-Touraine o Displasia Ectodérmica Hipohidrótica, constituye la forma más frecuente de las llamadas displasias ectodérmicas: síndromes de carácter congénito, en los que se ven afectados uno o varios componentes derivados del ectodermo y no presentan un curso progresivo^{1, 3}. El gen GJB6 es el responsable de la DEH se sitúa en el locus q12-q13 del cromosoma X, constando de 12 axones, siendo ocho de ellos encargados de codificar una proteína (conexina Cx30) transmembrana (EDA-A) de 135 aminoácidos que se expresa en los queratinocitos, folículos pilosos y glándulas sudoríparas, que va hacer causa de otra serie de enfermedades como el síndrome de queratitis-ictiosis- sordera (síndrome de KID), entre otros^{7,18}.

Gracias a este descubrimiento y sirviéndose de las técnicas de análisis moleculares es posible demostrar el estado de mujer portadora, así como la aparición de mutaciones de novo dentro de una familia, importante a considerar el consejo genético. La displasia ectodérmica hipohidrótica, es un síndrome heredo familiar, transmitido como un rasgo recesivo ligado a X, que afecta en el 90% de los casos a varones. El resto corresponde a mujeres portadoras (que llevan una sola copia del gen mutado, por lo que no padecen la enfermedad) y presentan sintomatología escasa, sobre todo alteraciones en el número y/o aspecto de los dientes, pelo o sudoración defectuosa o de distribución variada.

En estos últimos casos las pruebas desarrolladas para cuantificar la sudoración pueden ayudar a la detección de los portadores. Además de esta forma de herencia existen algunos casos del síndrome que se transmiten de modo autosómico recesivo³.



Figura 3. Paciente femenino con síndrome de queratitis-ictiosis-sordera (síndrome de KID).

Fuente directa. en el DEPeI, FO. UNAM. de la clínica de patología bucal.



Figura 4. Aumento de volumen en el lado inferior derecho, por un quiste dentígero.

Fuente directa. en el DEPeI, FO. UNAM. de la clínica de patología bucal.



Figura 5. Ortopantomografía donde se observa en la zona de molares y premolares del lado derecho una zona radiolúcida.

Fuente directa. en el DEPEI, FO. UNAM. de la clínica de patología bucal.

Actualmente se reconocen tres patrones de la DEH, uno recesivo ligado al cromosoma X que incluye una variante con compromiso inmunológico denominada DEH-ID y las variantes autosómicas recesivas y dominantes^{1,5}.

La Displasia ectodérmica es congénita sin curso progresivo. Con frecuencia se asocia con anomalías en otros órganos y sistemas, incluido retraso mental. Actualmente se sabe que los trastornos genéticos suelen ser de una etiología multifactorial; pero los avances científicos en genética, han contribuido para esclarecer las alteraciones genotípicas y la posible expresividad en los individuos afectados¹⁶.

La morbilidad y la mortalidad están relacionadas con la ausencia o la disfunción de las glándulas écrinas y las mucosas².

En el recién nacido, durante las primeras semanas de vida es complicado reconocer la presencia de DEH, es importante pensar en ella en los casos de aparición de fiebre de origen desconocido o hiperpirexia como diagnóstico diferencial frente a la sepsis neonatal, con los beneficios que esto conlleva en cuanto a la realización de medidas diagnósticas y terapéuticas¹⁶. Si se realiza diagnóstico al nacimiento se recomienda usar factor de crecimiento epidérmico, por lo menos en los primeros 2 meses de vida como medida de activación y desarrollo de las glándulas sudoríparas²¹.



Características clínicas

La displasia ectodérmica del tipo hipohidrótico (DEH), es la más común, caracterizada por la triada hipohidrosis, hipotricosis e hipodoncia. Hay hipoplasia e incluso aplasia de las glándulas sudoríparas écrinas pueden estar ausentes, escasas o rudimentarias, presentando en la primera infancia episodios recurrentes de hipertermia, que puede complicarse con convulsiones y problemas neurológicos¹⁰. Otros defectos de las glándulas secretoras incluyen hipoplasia de las glándulas salivales y lagrimales ocasionando: xerostomía, xeroftalmia, fotofobia, conjuntivitis y visión defectuosa por la reducción del número de glándulas mucosas funcionales en los tractos respiratorios y gastrointestinal además de faringitis, rinitis, queilitis y disfagia y alteraciones en la dentición, tanto temporal como permanente.^{2,21}

La facie característica se explica por abombamiento o prominencia frontal, con depresión de tercio medio (hipoplasia del maxilar), pequeña profundidad palatina, la raíz y el puente nasal deprimido en forma de 'silla de montar', labios prominentes por la ausencia de dientes y reducción de la dimensión vertical. Las arrugas alrededor de los ojos. A menudo los dientes faltan o tiene forma cónica. Pelo fino, seco, quebradizo y escaso, y la piel fina, brillante, suave y seca, con hipohidrosis (sudoración disminuido) con una historia de la hospitalización frecuente para las fiebres altas durante la infancia, y los síntomas de la rinitis atrófica y la disminución de las secreciones salivales.

Inmunodeficiencia que se caracteriza por la persistencia de la falta de producción de anticuerpos en la exposición a antígeno polisacárido, deficiencia de peso y altura. Las mujeres pueden o no presentar signos y síntomas^{1,5}. Además, también se encuentran manifestaciones visuales, otorrinolaringológicas, desórdenes alérgicos, infecciones respiratorias y distrofia de las uñas de leve a moderada, puede haber retraso en el desarrollo y en la estatura pero la inteligencia es normal.^{6,21}



Figura 6. Fotografía extraoral que muestra piel seca y eczematosa, la forma de los incisivos centrales superiores cónicos y una amplia línea media (diastema) y frenillo labial hipoplásico¹⁵.

Kumar K., Shetty C.D., Dua M., Dua A., Dhanapal R., An Insight into the Genesis of Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia in a Case Report. Volume 2012, Article ID 281074, Pp. 1-4.

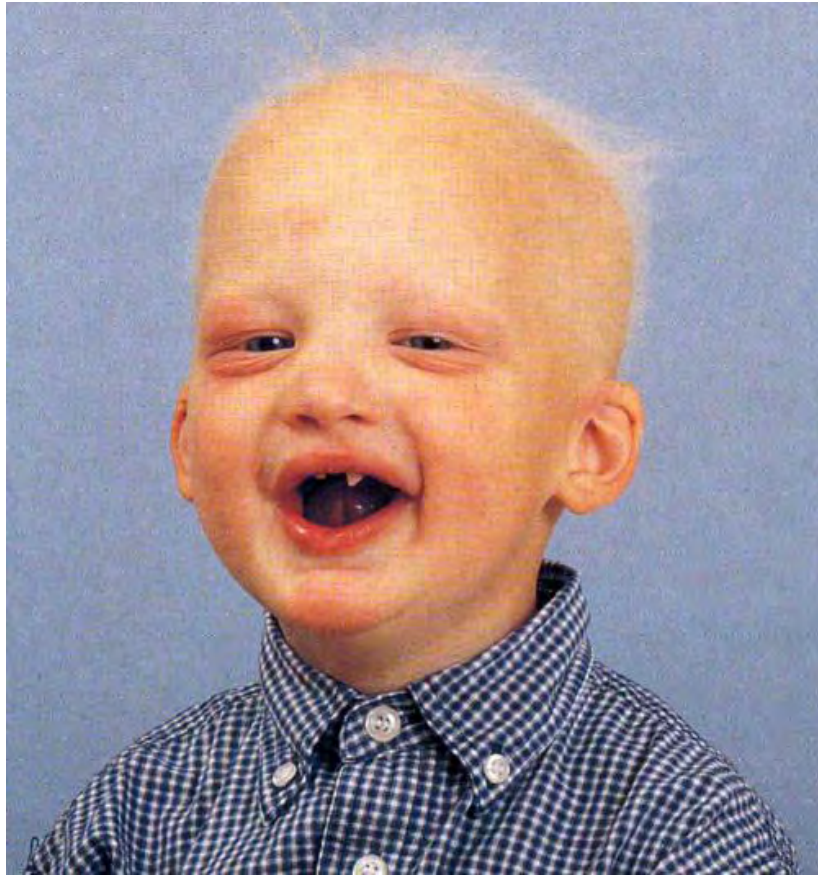


Figura 7. Paciente masculino mostrando la fascie característica de DEH⁹.

Mortier K., Wackens G., Ectodermal Dysplasia Syndrome. Orphanet Encyclopedia August 2004 Pp1-15.

Se describen otros signos, por las anomalías en el desarrollo de diversos tejidos ectodérmicos, que ayudan a confirmar el diagnóstico¹³:

1. Alteraciones en el cabello en forma de alopecia total o parcial con pelo típicamente rubio, fino, corto y quebradizo tanto en cuero cabelludo como en cejas, pestañas, región púbica y axilar. Se han descrito también anomalías estructurales del tallo del pelo consistentes en fisuración longitudinal y transversal y engrosamiento de la cutícula que provoca un cabello deformado conocido como tricorrexia fisurada.
2. Alteraciones de la dentición, tanto temporal como permanente, de manera que los dientes pueden estar reducidos en número o ausentes, dando al paciente una apariencia de envejecimiento prematuro, o bien con anomalías morfológicas como acortamiento, aspecto cónico o con apariencia de pequeños clavos.



3. Alteraciones en las uñas que pueden estar ausentes, ser hiperconvexas o mostrar signos de distrofia, aunque este signo es más frecuente en las formas hidróticas.

4. Alteraciones en las glándulas sudoríparas en forma de reducción tanto en número como en tamaño. Las que se ven más afectadas son las de tipo écrino, seguidas por las apócrinas y las sebáceas. Todo esto conlleva la aparición de una piel seca y escasa sudoración que induce las crisis de hiperpirexia. En este aspecto, la biopsia cutánea puede ser de utilidad para confirmar la sospecha clínica y en ella es frecuente encontrar hipoplasia o aplasia de folículos pilosebáceos y/o glándulas sudoríparas.

Con menor frecuencia que lo descrito anteriormente se presentan otras características que interesa conocer como son:

1. Alta incidencia de dermatitis atópica, sobre todo de localización flexural (aproximadamente en el 65 % de los pacientes) con elevación de la IgE sérica y reacciones alérgicas.

2. Hipogammaglobulinemia que podría explicar el aumento de la susceptibilidad a presentar infecciones, entre las que destacan por su frecuencia las otitis, los catarros, las bronquitis y, en último término, neumonías.

3. Diferentes grados de hiperqueratosis palmoplantar.

4. Rasgos faciales característicos, en algunos casos descritos como "cara de viejo", consistentes en una frente prominente o "abombada", depresión del puente nasal "nariz en silla de montar", pabellones auriculares sobresalientes, labios gruesos (en parte debidos a las alteraciones dentarias), hipertelorismo, epicanto bilateral e hiperpigmentación y finas arrugas periorbitarias. Esta dismorfia facial puede repercutir psicológicamente en el niño y alterar la capacidad de adaptación social.

5. Disfunciones de otros tipos de glándulas como las lagrimales con riesgo de provocar dacriocistitis de repetición, de las glándulas mucosas del tracto respiratorio con posible aparición de epistaxis, oca, disfonía, faringitis/laringitis crónica, del tracto digestivo, del conducto auditivo (otitis o acumulaciones de cerumen), de las glándulas mamarias que puede producir déficit en la lactación.

6. Otros rasgos que aparecen descritos en algunos de los casos publicados son: cataratas, labio fisurado/paladar hendido, sordera neurosensorial, retraso mental, e inmunodeficiencia.¹³

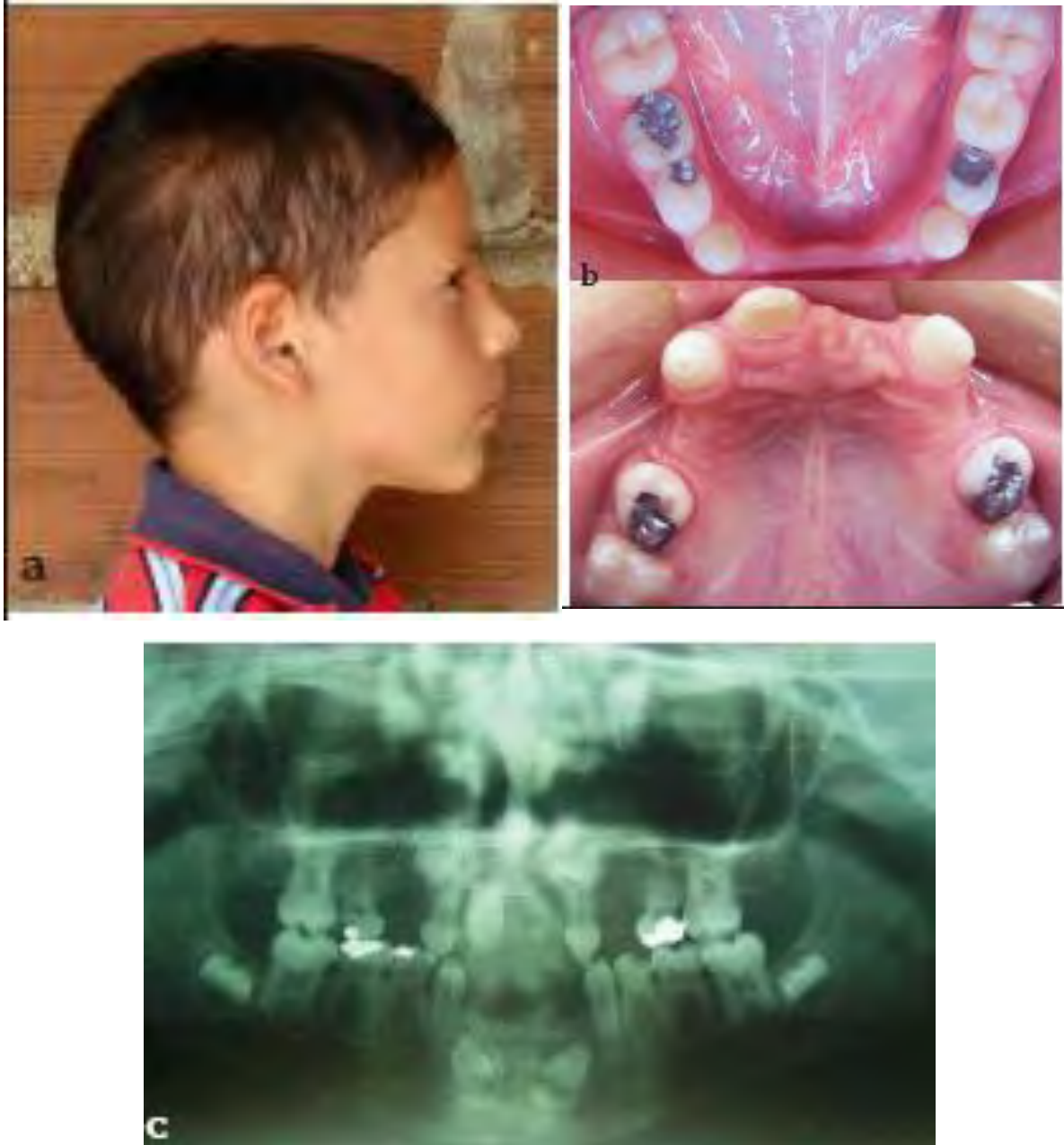


Figura 8. a) Paciente masculino presenta cabello escaso y en la figura b) y c) se aprecia agenesia de dientes permanentes, 22 dientes en total.⁵

Marín B.M.L., Espinal B.G., Arroyo F.T.M., Posso Z.M.V., David P.M., Castañeda P.D.A., Sierra P.J.I., et al. Hypohydrotic ectodermal dysplasia: Report of cases. *Avances en Odontoestomatología. versión impresa* ISSN 0213-1285., vol.29 no.1 Madrid ene.-feb. 2013.



*Figura 9. Signos característicos de DEH. A.- cabello, cejas y pestañas escasos; arrugas periorbitales, hiperpigmentación perioral y periorbital. B.- Se puede observar labios prominentes.*¹⁴



Figura 10. Caninos temporales superiores derecho e izquierdo. B.- Canino temporal inferior derecho.

Alves N; Oliveira R.J., Figueiredo D.N., Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia - a Syndrome of Interest to Dentistry; Int. J. Odontostomat. vol.6 no.1 Temuco abr. 2012, 45-50, 2012.



Figura 11. Imagen de tomografía computarizada vista lateral mostrando ausencia del proceso alveolar en regiones edéntulas de maxila y mandíbula¹⁴.



Figura 12. Imagen de tomografía computarizada vista frontal mostrando oligodoncia e hipoplasia.

maxilar. Alves N; Oliveira R.J., Figueiredo D.N., Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia - a Syndrome of Interest to Dentistry; Int. J. Odontostomat. vol.6 no.1 Temuco abr. 2012, 45-50, 2012.



Figura 13. Signos característicos de DEH. A.- cabello, cejas y pestañas escasas; arrugas periorbitales, hiperpigmentación perioral y periorbital. B.- labios prominentes y depresión del puente nasal.¹⁴



Fig. 14 A.-Caninos temporales inferiores derecho e izquierdo. B.-Caninos temporales superiores derecho e izquierdo e incisivos permanentes superiores derecho e izquierdo con morfología alterada.¹⁴

Alves N; Oliveira R.J., Figueiredo D.N., Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia - a Syndrome of Interest to Dentistry; Int. J. Odontostomat. vol.6 no.1 Temuco abr. 2012, 45-50, 2012.

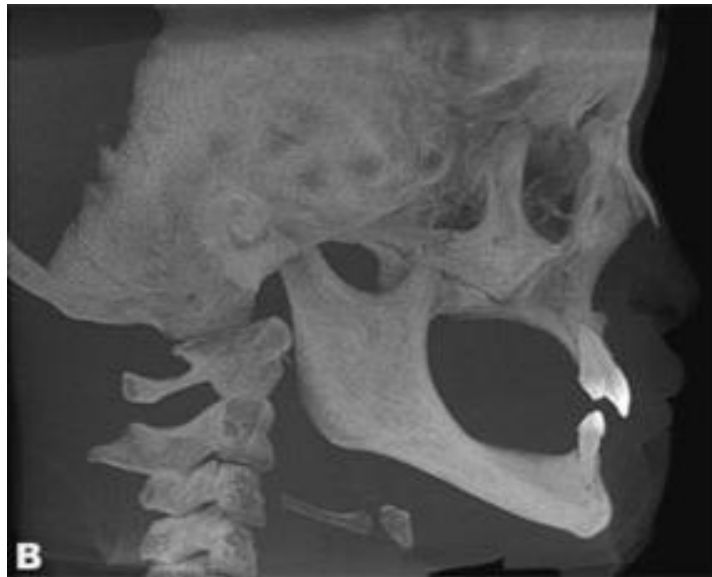


Figura 15.- Imagen de tomografía computarizada vista lateral mostrando ausencia del proceso alveolar en regiones edéntulas de maxila y mandíbula.¹⁴

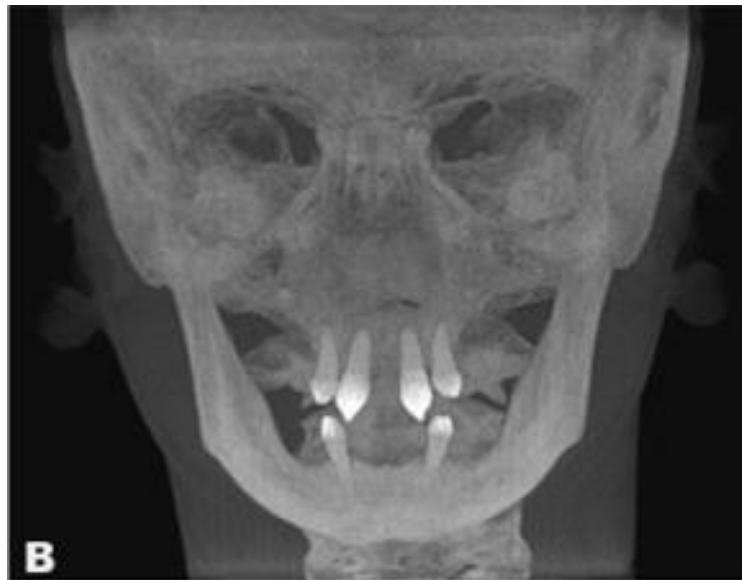


Fig. 16. Imagen de tomografía computarizada vista frontal mostrando oligodoncia e hipoplasia maxilar.¹⁴

Alves N; Oliveira R.J., Figueiredo D.N., Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia - a Syndrome of Interest to Dentistry; Int. J. Odontostomat. vol.6 no.1 Temuco abr. 2012, 45-50, 2012.



En la tabla 1. Se muestran características clínicas de pacientes con Displasia ectodérmica hipohidrótica ligada al cromosoma X.⁵

TABLA 1.- CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS DE DEH*	
Características	XDEH
FACIALES Y ESQUELÉTICAS	<ul style="list-style-type: none"> • Frente prominente. • Nariz en silla de montar. • Labios evertidos. • Hiperpigmentaciones periorbitales. • Hipertelorismo. • Epicanto bilateral. • Orejas de baja implantación. • Alteración de la dimensión vertical anterior. • Hipoplasia maxilar. • Rotación anterior mandibular con relación molar CIII.
ORALES	<ul style="list-style-type: none"> • Anodoncia, oligodoncia o hipodoncia que causa dificultad masticatoria. • Microdoncia. • Alteraciones en la forma (Ej.: Dientes cónicos). • Decremento cuantitativo de la saliva fluida que causa dificultad deglutiva. • Bajo desarrollo de la zona crestal alveolar.
CABELLO	<ul style="list-style-type: none"> • Atriosis o hipotricosis en cuero cabelludo, cejas, pestañas, región púbica y axilar. • Pelo ralo, fino y quebradizo, usualmente de color rojizo o rubio claro. • Tricorrexis fisurada. • Disminución o ausencia de folículos pilosos. • Hipoplasia de folículos pilosos.
PIEL	<ul style="list-style-type: none"> • Dermatitis atópica de localización flexural. • Xerodermia. • Placas de liquenoides. • Piel fina y rala. • Hiperparaqueratosis palmoplantar. • Tendencia a presentar arrugas, especialmente en los párpados. • Eczema. • Hipohidrosis: disminución o ausencia de glándulas sudoríparas con alteración de las ecrinas seguidas por las apocrinas y sebáceas. • Hiperpirexia con posible daño neurosensorial o muerte. • Intolerancia al calor.
GLÁNDULAS MUCOSAS	<ul style="list-style-type: none"> • Ausencia o hipoplasia en el tracto aerodigestivo. • Funcionamiento anormal en: nariz, membranas sinusales paranasales, tubo de Eustaquio, naso-oro-hipo faringe, mucosa bucal, laringe y árbol traqueo-bronquial.
OÍDO	<ul style="list-style-type: none"> • Impactación de cerumen. • Otitis media recurrente. • Otitis media serosa crónica. • Pérdida de la audición neurosensorial por hiperpirexia. • Pabellones auriculares sobresalientes. • Estenosis del canal auditivo externo.
NARIZ	<ul style="list-style-type: none"> • Rinitis crónica. • Obstrucción nasal crónica. • Transporte mucociliar infeccioso. • Infección secundaria de las sinusoides paranasales y los pasajes nasales. • Epistaxis. • Costras de secreciones mucosas.
OJOS	<ul style="list-style-type: none"> • Xeroftalmia, que eventualmente puede ocasionar cataratas. • Conjuntivitis eventual.
SISTEMA RESPIRATORIO	<ul style="list-style-type: none"> • Faringitis y laringitis crónica. • Disfonía por inadecuada lubricación de cuerdas vocales. • Infecciones del tracto recurrentes.
SISTÉMICAS	<ul style="list-style-type: none"> • Deficiencias de peso y altura para la edad. • Perfusión vascular periférica alterada que ocasiona un patrón anormal de temperatura. • Alteración en la nutrición.

* Tomado y modificado de: Cluzeau et al. 2011 y Gonzalez, et al. 2005.

Marín B.M.L., Espinal B.G., Arroyo F.T.M., Posso Z.M.V., David P.M., Castañeda P.D.A., Sierra P.J.I., et al. Hypohydrotic ectodermal dysplasia: Report of cases. *Avances en Odontostomatología. versión impresa ISSN 0213-1285., vol.29 no.1 Madrid ene.-feb. 2013.*



La National Foundation for Ectodermal Dysplasias; considera a las Displasias Ectodérmicas (DE) como una alteración en la cual existen anomalías de dos o más estructuras ectodérmicas y es causada por factores genéticos.

Existen varias clasificaciones sobre los síndromes de Displasias Ectodérmicas, la más aceptada es la realizada por Newton Freire y Marta Pinheiro en 1984. La cual describe numerosas combinaciones de las alteraciones clínicas observándose hasta 170 tipos de displasias ectodérmicas y 11 subgrupos de entidades patológicas diferentes que han sido reconocidas y definidas, dependiendo de la estructura ectodérmica afectada, para nombrar a cada subgrupo se asignaron números del 1 al 4 cada estructura afectada de la siguiente forma³.

1. Pelo (tricotodisplasia)
2. Dientes (odontodisplasia)
3. Uñas (onicodisplasia)
4. Función sudorípara (hipohidrosis).

Los subgrupos identificados son:

❖ Subgrupo 1-2-3-4

*síndrome de Christ- Simens-Touraine.

*Displasia Ectodérmica Hipohidrótica Autosómica Recesiva.

*Síndrome de Rosselli-Gulieneti.

*Síndrome de Rapp-Hodgkin.

*Síndrome de Ectrodactilia-Displasia-Ectodérmica.

❖ Subgrupo 1-2-3

*Síndrome de Clouston

*Síndrome Tricodonto-Óseo.

*Síndrome Tricorinofalangeal.

*Síndrome de Ellis-Van.

*Síndrome de Lenz- Passarge.

*Síndrome de uña y diente.

❖ Subgrupo 1-2-4

*no se reconoce síndrome en particular.

❖ Subgrupo 1-3-4

*Síndrome de Freire-Maia.

❖ Subgrupo 2-3-4

*Hipoplasia del esmalte- hipohidrosis- onicolisis.

❖ Subgrupo 1-2

*Síndrome de Gorlin.

*Síndrome óculodentodigital.

*Síndrome oral-facial-digital (tipo 1)

❖ Subgrupo 1-3

*Hiperqueratosis palmo plantar y alopecia.

*Onicotricodisplasia con neutropenia.

❖ Subgrupo 1-4

*Displasia ectodérmica congénita de la cara.

❖ Subgrupo 2-3

*Síndrome de Displasia de uñas y sordera.

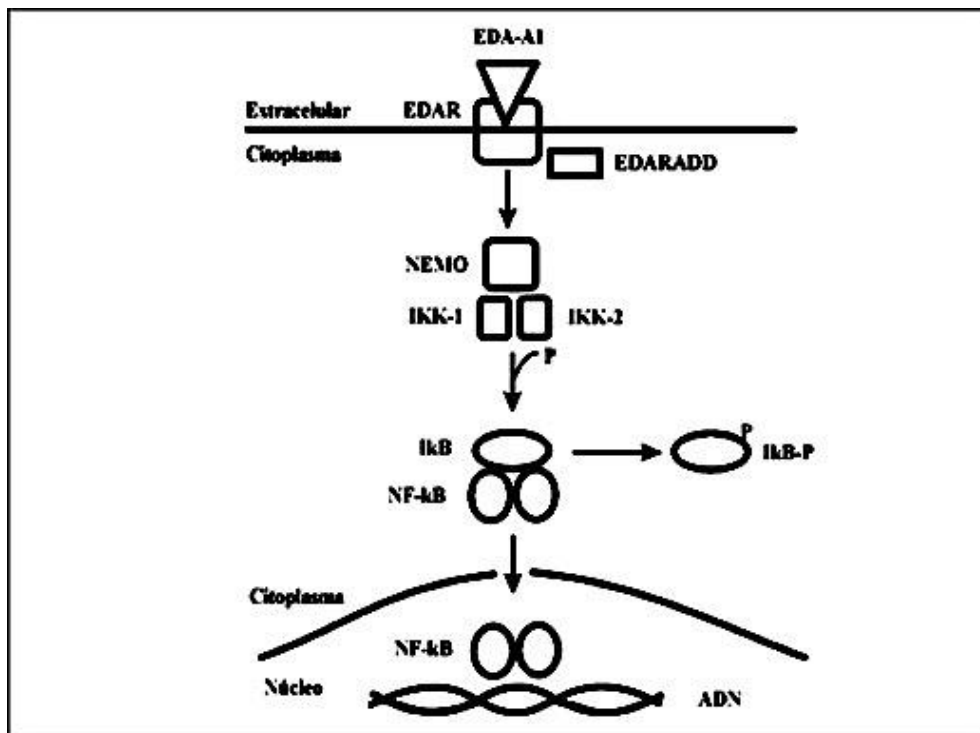
❖ Subgrupo 2-4

*Displasia ectodérmica de Marshall con defectos oculares y auditivos.

❖ Subgrupo 3-4

*No se reconoce Síndrome en particular^{2,4}.

Figura 17. Vía molecular del factor transcripcional NF- κ B⁸.



Araníbar D.L., Lay-Son R.G., Sanz C.P, Castillo T.S., Hypohydrotic ectodermal dysplasia, a clinical case and review of the literature. *Rev. chil. pediatr.* v.76 n.2 Santiago; 166-172, abr 2005.



La proteína EDAR es un receptor de transmembrana que se activa mediante la unión de su ligando (EDA-A1). La señal desencadenada es mediada por proteínas citoplasmáticas como EDARADD; y consiste en activar el complejo proteico IKK (compuesto por NEMO, IKK-1 e IKK-2) que a su vez fosforila a la proteína I κ B. I κ B normalmente está unido a NF- κ B, reprimiendo su acción. Esta fosforilación provoca la liberación de NF- κ B, que se traslada al núcleo para dirigir la transcripción de varios genes implicados en el desarrollo de estructuras ectodérmicas y otros tejidos¹⁷⁻¹⁹.

Estas mutaciones alteran la activación de NF- κ B gatillada por EDAR, durante un período crítico en el desarrollo del ectodermo y sus apéndices, desencadenando la displasia. Esto ha sido corroborado en modelos animales. Se han encontrado mutaciones en otros componentes de esta vía, como el gen NEMO, que también es responsable de la Incontinencia Pigmenti^{2,8}.

El diagnóstico de la DEH

El diagnóstico de displasia ectodérmica hipohidrótica durante el período neonatal puede considerarse si se observa piel seca, descamativa y episodios de fiebre causa detectable, mientras que durante la edad infantil sí existen defectos en la dentición e intolerancia al calor. Se basa fundamentalmente en la sintomatología y en el estudio genético, siendo la clave la disminución o falta de sudoración cuando la temperatura corporal se eleva. También se puede realizar el diagnóstico prenatal de forma invasiva descrita por Gilgenkrantz et al. en 1989 (biopsia de piel fetal o estudio genético de vellosidades coriónicas) o no invasiva por Zonana et al. en 1990, mediante ultrasonografía tridimensional identificando las características faciales a partir de la semana 30 de gestación.

Fundamentalmente, en la historia clínica (distrofia ungueal, hipotricosis, anodoncia, oligodoncia, hipodoncia, etc.) en la realización de una biopsia cutánea, en los casos de alteración de la sudoración (disminución de unidades pilosebáceas y glándulas sudoríparas); estudio capilar que muestra cabellos finos y delgados, radiografía panorámica (evidenciando claramente agenesias y dismorfias dentales)³.

La hipodoncia, oligodoncia o la anodoncia es de gran interés para diagnosticar la displasia, existiendo la ausencia congénita de seis o más dientes, excluyendo los terceros molares. La oligodoncia se encuentra asociada con más frecuencia a factores hereditarios de tipo dominante, poligénico y ligado al cromosoma X. también frecuente en pacientes con hallazgo de anomalías en la forma de los dientes, erupción retardada e inclusiones dentarias, además de la forma cónica de los dientes.^{3,4}



Diagnósticos Diferenciales

El diagnóstico diferencial de la displasia ectodérmica hipohidrótica incluye otros tipos de displasias ectodérmicas como el síndrome de Kohlschütter (epilepsia, demencia, amelanogénesis imperfecta), la displasia ectodérmica con anomalías del pelo y sindactilia (que puede mostrar además defectos en el paladar tipo hendidura palatina/labio fisurado y oligodoncia), la displasia ectodérmica con ectrodactilia y hendidura palatina/labio fisurado, la displasia ectodérmica hidrótica o síndrome de Clouston (autosómica dominante, de aparición predominante en individuos de origen francocanadiense, con afectación del pelo y los dientes pero sin alteraciones en las glándulas sudoríparas), el síndrome de Ellis Van Creveld (con anomalías en uñas y dientes junto a polidactilia, enanismo condrodistrófico y cardiopatía congénita), la displasia mesoectodérmica (con múltiples defectos en el sistema musculoesquelético), el síndrome EEC (ectrodactilia, displasia ectodérmica y hendidura palatina/ labio fisurado) y el síndrome de Rapp-Hodgkin (displasia ectodérmica anhidrótica, hendidura palatina y labio fisurado), entre otras. Por último, debe considerarse también dentro del diagnóstico diferencial de este cuadro el síndrome hidantoínico y el síndrome alcohólico fetal⁹.

Genética molecular

Desde 1996 se han identificado las primeras mutaciones en pacientes con displasia ectodérmica hipohidrótica y se ha avanzado también en el conocimiento de las señales y procesos que llevan a la formación de las estructuras ectodérmicas. Primero, estudiando pacientes con la forma clásica recesiva ligada al X se identificaron mutaciones en el gen EDA-A1 (Xq12.2) que codifica la isoforma A1 de una proteína llamada ectodisplasina. Posteriormente, se detectaron mutaciones en el gen EDAR (2q12.3), que codifica para el receptor de la ectodisplasina-A1, éstas se han reportado en pacientes con la forma autosómica dominante y en algunos casos con herencia autosómica recesiva. Finalmente, se ha encontrado en pacientes con herencia autosómica recesiva, mutaciones en el gen de la proteína EDARADD (1q42), que actúa como moduladora intracitoplasmática del receptor EDAR. Estas proteínas son estructuralmente similares a otros componentes de la vía del factor de necrosis tumoral (TNF), y se expresan principalmente en la piel fetal, así como en el mesénquima subyacente. Se ha establecido que participan en la vía de señalización del factor de transcripción nuclear kappa B (NF- κ B) como eje central, que dirige la transcripción de genes necesarios para la formación de las estructuras epidérmicas⁸.



Evaluación de los familiares en situación de riesgo

Si se conoce la mutación específica de la (s) familia (s), la prueba genética molecular de los familiares en situación de riesgo se debe ofrecer para permitir el diagnóstico precoz y el tratamiento, especialmente para evitar la hipertermia. Asesoramiento genético para las cuestiones relacionadas con las pruebas de los familiares en situación de riesgo¹³.

Gestión Embarazo

Nutrición prenatal óptimo se recomienda a las madres que son portadoras o afectados con DEH. Las mujeres afectadas con riesgo de hipertermia deben tener un cuidado especial para que no se eleve su temperatura en exceso durante el embarazo. No hay otras recomendaciones especiales para la gestión de embarazo. Algunas mujeres pueden tener dificultades para amamantar a sus bebés debido a la hipoplasia de las glándulas mamarias¹³.

Asesoramiento Genético

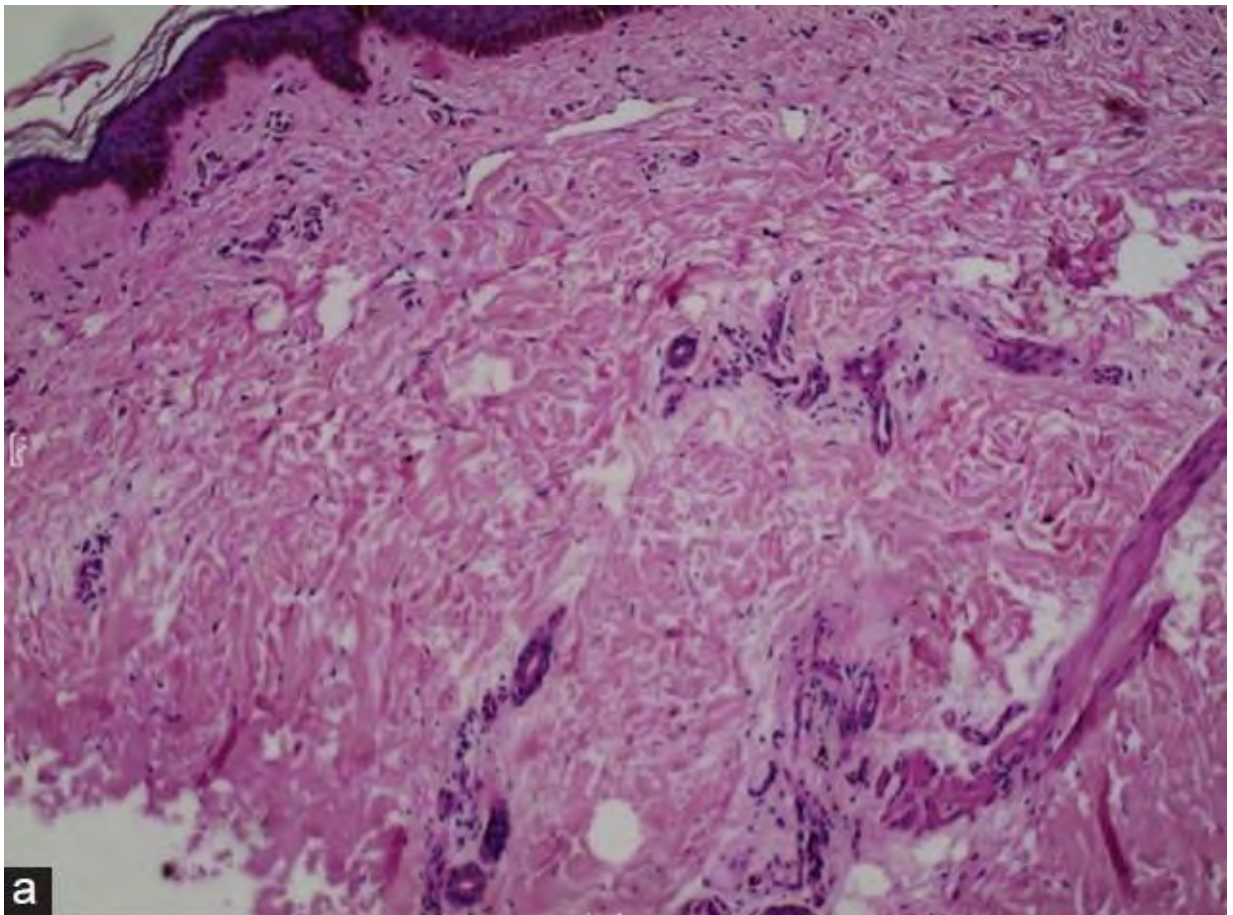
El asesoramiento genético es el proceso de proporcionar a las personas y familias información sobre la naturaleza, la herencia, y las implicaciones de los desórdenes genéticos para ayudarlos a tomar decisiones médicas y personales informadas. La siguiente sección se ocupa de la evaluación del riesgo genético y el uso de la historia familiar y la comprobación genética para clarificar el estado genético de los miembros familiares. Esta sección no pretende abordar todas las cuestiones personales, culturales o éticas que los individuos pueden enfrentar o pretende sustituir la consulta con un profesional de la genética.¹³

Modo de herencia

Displasia Ectodérmica Hipohidrótica (HED) se hereda de una dominante, recesiva, o la forma ligada al cromosoma X. El modo de herencia puede ser determinada por la historia familiar y / o por los estudios genéticos moleculares¹³.

Histopatología

Figura 18.-Histopatológicamente la piel muestra el adelgazamiento de la epidermis, ausencia y malformación de las unidades écrinas (H y E, 400 x).¹¹



Bansal M., Manchanda K., Sunder P.S., Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia Int J Trichology. 2012 Jul-Sep; 4(3): 167–168.



Tratamiento

El tratamiento es exclusivamente sintomático y preventivo, la primera etapa para un tratamiento integral consiste en informar al paciente y familiares de los signos cardinales de esta enfermedad: alteraciones dentales, alteraciones en piel y sus efectos sistémicos, alteraciones en el cabello y los cuidados o terapia de soporte que deben tener con cada uno de estos problemas⁵.

Evitar ejercicios físicos, mejorar las condiciones de vida del paciente como tratar de mantenerse en clima fresco, protección visual, medidas sintomáticas que mantengan la hidratación de piel y mucosas; lágrimas y saliva artificial para pacientes con disminución de lagrimeo y saliva, aerosoles salinos de la mucosa nasal y antibióticos⁴ así como apoyar los cuidados de la piel con cremas hidratantes y protectores solares. Corticoides tópicos y/o sistémicos en los casos que cursen con lesiones eczematosas irritativas o bien por causa de una dermatitis atópica asociada. En las últimas publicaciones sobre este síndrome se describe la utilización del factor de crecimiento epidérmico en perfusión continua intravenosa durante los primeros dos meses de vida cuyo efecto induciría la activación y el desarrollo de las glándulas sudoríparas.³

A nivel odontológico el manejo tiene propósito rehabilitador y funcional de las estructuras dentarias con el uso de prótesis o implantes.³

Plan de tratamiento

1. *Tratamiento preventivo:* Como fase previa al tratamiento se debe instruir al paciente en los métodos de higiene oral para mantener un equilibrio bucal compatible con salud y propiciar un ambiente sano que no interfiera con los posteriores procedimientos y aparatología; para estos propósitos se acude a realizar aplicaciones de flúor y saliva artificial debido a que los iones como: el calcio, fosfato y fluoruro que ayudan a la remineralización dental, asimismo se restablece en gran medida los mecanismos de defensa frente a los microorganismos orales patogénicos, favorece la síntesis de enzimas que desdoblan moléculas necesarias para la percepción del gusto y humedece la mucosa bucal para protegerla de factores irritantes mecánicos, químicos e infecciosos.



2. *Fase inicial en primera dentición:* Comienza en la primera dentición con mantener la integridad de los dientes, sin caries y la colocación de prótesis ortopédicas removibles que favorecen la estética, la función y el crecimiento maxilar entre los 3 a 5 años de edad. Este procedimiento conlleva a una disminución de la sobre mordida, aumento en la dimensión vertical anterior, retrusión del mentón provocando aumento la sobremordida vertical (overjet) A estas prótesis se les añade un aditamento o tornillo que propicie el acomodamiento de la placa al crecimiento de los maxilares del paciente sin impedir el desarrollo craneofacial. En un periodo menor a los 2 años se cambia, para promover el desarrollo de la dimensión transversal. Tanto el paciente como la madre o el responsable deberán recibir información sobre la higiene del aparato.

3. *En dentición mixta:* Se realiza la restauración de dientes permanentes, con resina, para la aumentar la retención protésica Los dientes dismórficos producen retención limitada de las prótesis, lo que exige modificar el contorno de las coronas clínicas con técnica directa o indirecta mediante uso de resinas y favorecer así el anclaje de la prótesis. Cuando ya están rehabilitados los dientes naturales se procede a realizar una nueva prótesis removible que se acomode al tamaño real de los dientes permanentes y que no haga compresión a las zonas de erupciones dentales, lo que contribuye al buen posicionamiento de los labios, la lengua y la adecuada dimensión vertical además beneficia la función masticatoria y el aspecto psicosocial.

4. *En dentición permanente:* Se realiza ortodoncia interceptiva para el cierre de diastemas y el reposicionamiento de las piezas dentales, una vez erupcionados todos los dientes se coloca la ortodoncia correctiva y darle paso a la fase quirúrgica, esta consta de reconstrucción ósea guiada antes de los implantes, ofreciendo un restablecimiento del tejido óseo mandibular y maxilar de las zonas afectadas con injertos o biomateriales que crean un grosor adecuado para la colocación de los implantes ya que estos pacientes se caracterizan por presentar corticales delgadas y rebordes alveolares delgados en forma de cuchilla y con alturas disminuidas para favorecer la rehabilitación, usualmente



falta tejido blando (encía) de recubrimiento en las zonas edéntulas.

5. *Fase quirúrgica:* En pacientes no sindrómicos los implantes se colocan alrededor de los 18 años que ha culminado el crecimiento maxilar, sin embargo, en pacientes con este síndrome y totalmente edéntulos se ha iniciado la colocación de los implantes de cada pieza dental a la edad en la que ese diente estaría en boca, es decir, a partir de los 6 años de edad para primeros molares y así sucesivamente como lo reporta Candell *et al* 2011. Como efectos adversos de los implantes a edades tan tempranas se han reportado anquilosis y cambios de la posición y de la angulación de los mismos, con el crecimiento de los maxilares, por lo que se ha sugerido posponer esta forma de rehabilitación hasta los 12 años edad. El rehabilitador establecerá la forma ideal para lograr el soporte estratégico de la prótesis dependiendo de los recursos del paciente y la disponibilidad de soporte óseo remanente. Algunos pacientes requieren cirugía ortognática, o alguna otra variedad de cirugía ósea, como cirugías segmentarias y/o distracción osteogénica, para posicionar adecuadamente los maxilares y lograr una armonía oclusal.

6. *Fase de mantenimiento:* debe haber seguimiento para evaluar higiene oral y de las prótesis haciendo énfasis en la desinfección de estas con diluciones de hipoclorito o peróxido durante aproximadamente quince minutos una vez por semana y evitar desequilibrios microbiológicos. Se recomienda retirar la prótesis de la boca unas 6-8 horas al día para descanso y oxigenación de las mucosas, además en las citas se evalúa el soporte de la prótesis, zonas dolorosas, altas o inestables.^{5,20}

Pronóstico

El pronóstico bueno a no ser que se asocien síntomas de afectación sistémica. La mortalidad se debe principalmente a la aparición de infecciones respiratorias en aproximadamente el 30 % de los pacientes en la primera infancia por la ausencia de glándulas mucosas en el aparato respiratorio.³

Figura 19.- paciente con DEH con tratamiento protésico.



Vallejo P.A., López A.M.E., González G.M., **Tratamiento odontológico en la displasia ectodérmica. Actualización.** Versión impresa ISSN 0213-1285; v.22 n.3 Madrid mayo-jun. 2006.



4.- OBJETIVO

La necesidad de sospecha temprana de la patología y precisar las características del síndrome de Displasia Ectodérmica Hipohidrótica (DEH), para el diagnóstico precoz que ayuda a prevenir diferentes complicaciones relacionadas, así como su evolución y tratamientos de esta enfermedad.

En este trabajo se realiza una revisión bibliográfica y el reporte de un caso clínico de un paciente con displasia ectodérmica hipohidrótica (DEH). En el cual se denota la importancia de la participación odontológica en la prevención de la salud bucal del paciente.

5.- MÉTODO

Caso clínico

Paciente masculino nacionalidad mexicano acudió a la clínica del Instituto Nacional de Perinatología.

Al examen clínico se observó que presentaba piel delicada y seca; cabellos, cejas y pestañas escasas, arrugas periorbitales, hiperpigmentación perioral, labios prominentes y además presenta depresión del puente nasal dando la forma de “silla de montar”, frente amplia, hipoplasia del maxilar y secreción salival y lagrimal disminuidas.



Figura 20. Fuente directa por M.C Rosaura Idania Gutierrez Vargas (Estomatóloga pediatra INP-UNAM).



En fotografías laterales tanto derecha como izquierda del paciente se observan signos característicos de la DEH, se refiere cabellos, cejas y pestañas escasas; arrugas periorbitales, labios prominentes.



Figura 21.- Fuente directa por M.C Rosaura Idania Gutierrez Vargas (Estomatóloga pediatra INP-UNAM).

Al examen oral, estaban presentes los caninos y laterales temporales derechos e izquierdos con morfología alterada, en forma cónica, con alteraciones de estructura y número en órganos dentarios.



Figura 22.- Fuente directa por M.C Rosaura Idania Gutierrez Vargas (Estomatóloga pediatra INP-UNAM).

El paciente manifiesta arrugas peribucal, labios prominentes, piel seca, hipoplasia del maxilar, dientes con morfología alterada, diastemas entre ellos.



Figura 23.- Fuente directa por M.C Rosaura Idania Gutierrez Vargas (Estomatóloga pediatra INP-UNAM).



En la imagen radiográfica (ortopantomografía) se observan los primeros molares permanentes superiores e inferiores, segundos molares temporales, caninos y centrales superiores erupcionados.

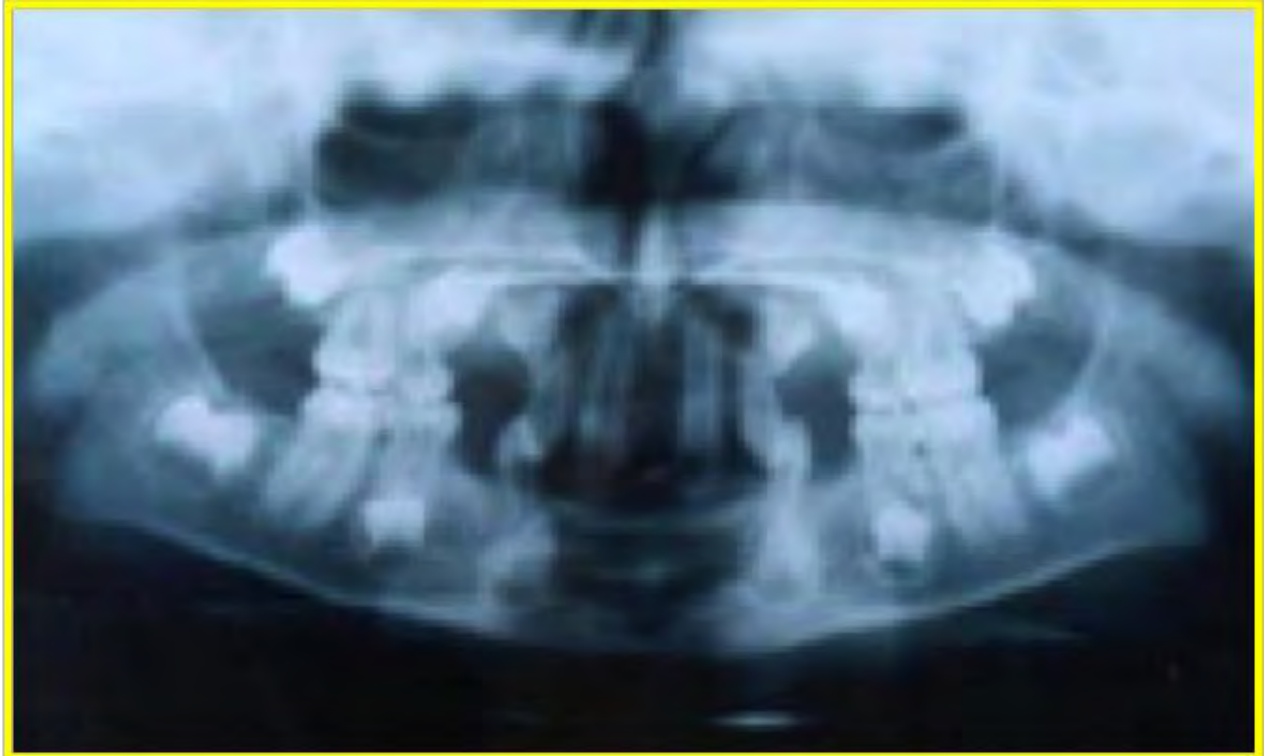


Figura 24.- Fuente directa por M.C Rosaura Idania Gutierrez Vargas (Estomatóloga pediatra INP-UNAM).



6.- DISCUSIÓN

La Displasia Ectodérmica Hipohidrótica (DEH) presenta signos característicos, lo que hace su diagnóstico más fácil, basándose solamente en datos clínicos.

Entre la triada de signos característicos la hipohidrosis es la más grave de estas, ya que puede determinar fiebre alta con calor, y probablemente esta es la primera razón por la cual la madre busca al pediatra. Junto a eso hay que considerar que la hipohidrosis está presente desde el nacimiento (Freire-Maia & Pinheiro, 1984).

Sin embargo, a veces el pediatra tiene dificultades para hacer el diagnóstico en edad temprana, ya que el paciente además de no presentar los dientes erupcionados, puede tener uñas normales y cabello escaso, o sea, condiciones de normalidad para la edad. Freire-Maia & Pinheiro en 1984 señalaron que en los casos de fiebre alta sin diagnóstico, tratándose del paciente de sexo masculino, el pediatra debe comprobar si este niño tiene la facie distinta, observando por ejemplo: la presencia de hipoplasia maxilar, labios inferiores prominentes, depresión del puente nasal, hiperpigmentación de la región periorbitaria, entre otras.

Los odontólogos son importantes para el diagnóstico y atención de pacientes portadores de DEH, por lo general en las fases más avanzadas del desarrollo del paciente, ya que estos pueden tener problemas odontológicos importantes.

Con relación específicamente a los problemas de dentición Freire-Maia & Pinheiro describen los más frecuentes: maloclusión, dientes mal posicionados, diastema, microdoncia, supernumerarios, heteromórficos, frágiles, exfoliados, hipocrómicos, con estrias transversales, márgenes irregulares, caries extensas y precoces, hipoplasia de la corona, cámaras pulpares pequeñas o ausentes, protrusión de los incisivos, incisivos y caninos cuadrangulares, taurodontismo en molares, raíces cortas, periodontitis, erosión hasta la encía, displasia de la dentina, manchas marrones, molares piramidales o con raíces fusionadas, anodoncia o hipodoncia (leve, moderada o grave) primaria o secundaria, pseudoanodoncia (con presencia de los gérmenes dentarios de la primera y segunda dentición), persistencia de los dientes temporales, erupción precoz o tardía de los dientes temporales, fusión de los dientes temporales, pérdida temprana o tardía de los dientes temporales, esmalte hipoplásico. Präger et al. (2006) señalan que la hipodoncia y malformación suelen ser características dentales regulares en la DEH. Lexner et al. (2007) afirman que la ausencia de dientes permanentes y malformaciones dentales son



frecuentes en la DEH, y con relación específicamente a pacientes de sexo femenino heterocigotos existe aumento de la prevalencia de malformaciones dentales además de las dimensiones dentales reducidas, especialmente la mesio-distal.

Kapadia et al. (2007) define la oligodoncia como la ausencia de más de seis dientes e hipodoncia como la ausencia de menos de seis dientes.

Los dientes permanentes comúnmente ausentes en niños portadores de DEH son los incisivos laterales, premolares y segundos y terceros molares. Los primeros molares, incisivos centrales y caninos son los dientes más frecuentemente encontrados (Crawford et al., 1991; Guckes et al., 1998). Präger et al. afirman que los incisivos laterales superiores son los dientes más comúnmente ausentes, seguidos por los incisivos centrales inferiores. Los dientes más estables son los incisivos centrales superiores, los caninos y primeros molares superiores e inferiores. Los dientes más afectados por alteraciones morfológicas son los incisivos centrales superiores y caninos. Además de eso, estos autores afirman que los dientes caninos temporales y segundos molares temporales suelen ser los más persistentes debido a la agenesia de los incisivos laterales superiores permanentes y segundos premolares inferiores.

Los procesos alveolares que contienen los alvéolos dentarios, se deben a la presencia de los dientes. Su desarrollo depende de la presencia de los elementos dentarios, así comienzan a formarse alrededor de los gérmenes dentarios, y más adelante serán los responsables por el soporte de los dientes, por lo que en su ausencia los procesos alveolares también se quedarán ausentes (Alves & Cândido, 2008). El caso aquí reportado notamos la ausencia del proceso alveolar en las regiones edéntulas del maxilar y mandíbula. Johnson et al. (2002) señalan que en la población con DEH no tratada hubo relación entre el número de dientes permanentes maxilares y la morfología craneofacial, siendo la hipoplasia del tercio medio de la cara y la disminución de la longitud facial las resultantes de la hipodoncia maxilar grave. Se debe recordar que estas alteraciones, además de determinar importantes trastornos funcionales, causan daños psicológicos profundos a los pacientes.



7.- CONCLUSIÓN

Es necesario que esta enfermedad pueda ser reconocida y sospechada por neonatólogos, a pesar de la baja incidencia de displasia ectodérmica hipohidrótica DEH ya que su manejo debe ser multidisciplinario involucrando profesiones como pediatras, dermatólogos, genetistas, otorrinolaringólogos, dentistas, oftalmólogos y cirujanos plásticos.

El diagnóstico precoz también ayuda a prevenir complicaciones como la hipertermia y susceptibilidad a infecciones respiratorias, para garantizar una mejor calidad de vida de estos pacientes y ofrecer consejo genético a los padres.

Se debe informar al paciente y a la familia medidas para evitar el calor, ejercicio físico intenso, climas cálidos, se aconseja deportes acuáticos, deben evitarse medicamentos como Clorpromazina, anticolinérgicos y Diazepam.

La interacción de distintos genes y proteínas determina la heterogeneidad clínica en las distintas formas de herencia. Esto dificulta el diagnóstico de la enfermedad y del tipo de herencia.



REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. - McKusick V.A., **ectodermal dysplasia 1, hypohidrotic, X-LINKED; XHED**. OMIM.06/04/1986.
2. - Bioallied J.P., **Ectodermal dysplasia in identical twins** Sci (Suppl 2): S150–S153. 5/07/ 2013.
3. - Vallejo P.A., López A.M.E., González G.M., **Tratamiento odontológico en la displasia ectodérmica. Actualización. Versión impresa** ISSN 0213-1285; v.22 n.3 Madrid mayo-jun. 2006.
4. - Deshpande S.N., Kumar V., **Ectodermal dysplasia – Maxillary and mandibular alveolar reconstruction with dental rehabilitation: A case report and review of the literature**. Indian J Plast Surg. 2010 Jan-Jun; 43(1): 92–96.
5. - Marín B.M.L., Espinal B.G., Arroyo F.T.M., Posso Z.M.V., David P.M., Castañeda P.D.A., Sierra P.J.I., et al. **Hypohidrotic ectodermal dysplasia: Report of cases**. Avances en Odontostomatología. *versión impresa* ISSN 0213-1285., vol.29 no.1 Madrid ene.-feb. 2013.
6. - Ezzine S.N, Khaled A., Kharfi M., Bouzgarrou A., M'halla H., Jones M., Fazaa B., Ridha M., et al. **Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia: ten cases**. La tunisie Medicale - 2009 ; Vol 87 (n°012) : 805-809
7. - Bala M., Pathak A. **Ectodermal dysplasia with true anodontia.**, J Oral Maxillofac Pathol. 2011 May-Aug; 15(2): 244–246.
8. - Aranibar D.L., Lay-Son R.G., Sanz C.P, Castillo T.S., **Hypohidrotic ectodermal dysplasia, a clinical case and review of the literature**. Rev. chil. pediatr. v.76 n.2 Santiago; 166-172, abr 2005.
9. - Mortier K., Wackens G., **Ectodermal Dysplasia Syndrome**. Orphanet Encyclopedia August 2004 Pp1-15.
- 10.- Agarwal S., Gupta S., **Hypohidrotic ectodermal dysplasia**. Indian Dermatol Online J. 2012 May-Aug; 3(2): 125–127.
- 11.- Bansal M., Manchanda K., Sunder P.S., **Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia** Int J Trichology. 2012 Jul-Sep; 4(3): 167–168.



12. - Gros C.I., Clauss F., Obry F., Manie`re M.C., Schmittbuhl M., **Quantification of taurodontism: interests in the early diagnosis of hypohidrotic ectodermal dysplasia**, Oral Diseases (2010) 16, 292–298.
13. – Wright J.T., DDS, MS, Grange D.K., MD, Richter M.K., **Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia**. April 28, 2003; Last Revision: June 13, 2013.
- 14.- Alves N; Oliveira R.J., Figueiredo D.N., **Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia - a Syndrome of Interest to Dentistry**; Int. J. Odontostomat. vol.6 no.1 Temuco abr. 2012, 45-50, 2012.
15. - Kumar K., Shetty C.D., Dua M., Dua A., Dhanapal R., **An Insight into the Genesis of Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia in a Case Report**. Volume 2012, Article ID 281074, Pp. 1-4.
- 16.- Zonana, J., Schnizel, A., Upadhyaya, M., Thomas, N. S. T., Anton-Lamprecht, I., Harper, P. S. et al., **Prenatal diagnosis of X-linked hypohidrotic ectodermal dysplasia by linkage analysis**. Am. J. Med. Genet. 35: 132-135, 1990.
17. -Zonana, J., Roberts, S. H., Thomas, N. S. T., Harper, P. S. **Recognition and reanalysis of a cell line from a manifesting female with X linked hypohidrotic ectodermal dysplasia and an X;autosome balanced translocation**. J. Med. Genet. 25: 383-386, 1988.
18. -Zankl, A., Addor, M.-C., Cousin, P., Gaide, A.-C., Gudinchet, F., Schorderet, D. F. **Fatal outcome in a female monozygotic twin with X-linked hypohidrotic (sic) ectodermal dysplasia (XLHED) due to a de novo t(X;9) translocation with probable disruption of the EDA gene**. Europ. J. Pediat. 160: 296-299, 2001.
19. -Van der Hout, A. H., Oudesluijs, G. G., Venema, A., Verheij, J. B. G. M., Mol, B. G. J., Rump, P., Brunner, H. G., Vos, Y. J., van Essen, A. J. et al. **Mutation screening of the ectodysplasin-A receptor gene EDAR in hypohidrotic ectodermal dysplasia**. Europ. J. Hum. Genet. 16: 673-679, 2008.
20. -Thadani, K. I. **The toothless men of Sind**. J. Hered. 25: 483-484, 1934.
21. - Thurnam, J. **Two cases in which the skin, hair and teeth were very imperfectly developed**. Proc. R. M. Chir. Soc. London 31: 71-82, 1848.