

# Manejo Multidisciplinario Y Preventivo De Displasia Ectodérmica Hipohidrótica: A Propósito De 3 Casos En Una Familia.

*Importance of the multidisciplinary approach in patients with hypohidrotic ectodermal dysplasia: About three cases in a family*

**Stefanía Toso<sup>1</sup>, Carla Sepúlveda<sup>2</sup>, María Beatriz Reeves<sup>2</sup>, María Angélica Macías<sup>1</sup>,  
Francisco Chávez<sup>1</sup>, Héctor Fuenzalida<sup>1</sup>**

1. Médico dermatólogo venereólogo, Universidad de Santiago de Chile, Santiago, Región Metropolitana, Chile
2. Médica, residente de Dermatología, Universidad Santiago de Chile, Santiago, Región Metropolitana, Chile

## RESUMEN

La displasia ectodérmica con hipohidrosis es un trastorno genético caracterizado por comprometer el desarrollo de dos o más tejidos derivados del ectodermo. Tiene características fenotípicas evidentes, como hipodoncia, hipotricosis e hipohidrosis. Afecta principalmente a los hombres y tiene una herencia recesiva ligada al cromosoma X. Es importante hacer un diagnóstico precoz debido a las complicaciones asociadas con esta enfermedad; además, debe otorgarse un manejo multidisciplinario que incluya especialistas en dermatología, oftalmología, odontología, psicología y asistencia social.

Se presenta el caso clínico de un paciente con múltiples consultas por episodios febriles sin etiología aclarada que, además, presentaba una facies característica, al igual que algunos de sus familiares. Se planteó el diagnóstico de displasia ectodérmica de sudoración disminuida, el cual fue corroborado posteriormente con la histopatología.

**PALABRAS CLAVE:** hipohidrosis, hipodoncia, hipotriquia

## SUMMARY

Hypohidrotic ectodermal dysplasia is a genetic disorder defined by the developmental complication of two or more tissues derived from the ectoderm. It has obvious phenotypic characteristics such as hypodontia, hypotrichosis and hypohidrosis. It mainly affects men and has a recessive inheritance linked to the X chromosome. It is important to perform an early diagnosis given the complications associated with this disease. Patients should be treated by a multidisciplinary team of dermatologists, ophthalmologists, dentists, psychologists and social workers.

We present the clinical case of a patient and family members with hypohidrotic ectodermal dysplasia, whose diagnosis was clinical and histopathological.

**KEY WORDS:** Hypohidrosis, hypodontia, hypotrichosis.

### Correspondencia:

María Beatriz Reeves

### Email:

beatriz.reeves@hotmail.com

Recibido: 17/07/2017

Aceptado: 09/01/2018

### Conflictos de interés:

No se reportan conflictos de interés.

### Financiación:

Ninguna.

## CASO CLÍNICO

Se presenta el caso de un varón de 11 años de edad. Ingresó al Servicio de Urgencia por convulsión febril, tercer episodio en los últimos 12 meses, y cuadros febriles previos de difícil manejo. No había diagnóstico previo de genodermatosis, personal ni familiar

En el examen físico se destacaba la facies cuadrangular, con frente prominente, piel seca, xerostomía, xeroftalmía, sudoración disminuida, cabello frágil, seco y fino, y ausencia de pestañas y cejas (**figura 1A**). En el examen oral, se encontró anodoncia parcial, dientes con forma de estaca y alteración del desarrollo óseo maxilar y mandibular (**figura 1B**).

Se decidió hacer la evaluación familiar, preguntándole a la madre sobre familiares con características físicas similares; se encontró un hermano (**figura 2**) y un primo materno, con cuadros febriles y características físicas similares.

En la radiografía lateral de cara (**figura 3**) se observó agenesia del hueso alveolar maxilar y mandibular, agenesias múltiples de piezas dentarias permanentes, ausencia de múltiples piezas dentarias temporales (posible agenesia o pérdida prematura) y anomalías en la

forma de las piezas dentarias.

Se decidió tomar biopsias de las palmas de ambos hermanos y el primo, en las cuales se destacó la escasa presencia de glándulas sudoríparas, característica indicativa de displasia ectodérmica de sudoración disminuida (**figura 4**); además, se observó disminución de las glándulas sebáceas y ausencia de folículos pilosos, lo cual es común encontrar en palmas y plantas. Dada la falta de recursos económicos, tanto de la familia del paciente como del recinto hospitalario, no se pudo hacer el estudio genético.

Con base en la clínica, los antecedentes familiares y la biopsia, se diagnosticó displasia ectodérmica sudoración disminuida y se inició el manejo multidisciplinario de los pacientes. Se solicitó evaluación por el Servicio de Odontología, después de la cual les trataron las caries. Además, fueron evaluados por el Servicio de Neurología, con lo cual se descartó una causa orgánica de las convulsiones, las que se atribuyeron a la hipertermia relacionada con la enfermedad; se indicó un manejo antipirético adecuado en caso de presentar fiebre para evitar las convulsiones, además de una correcta hidratación y medidas generales.



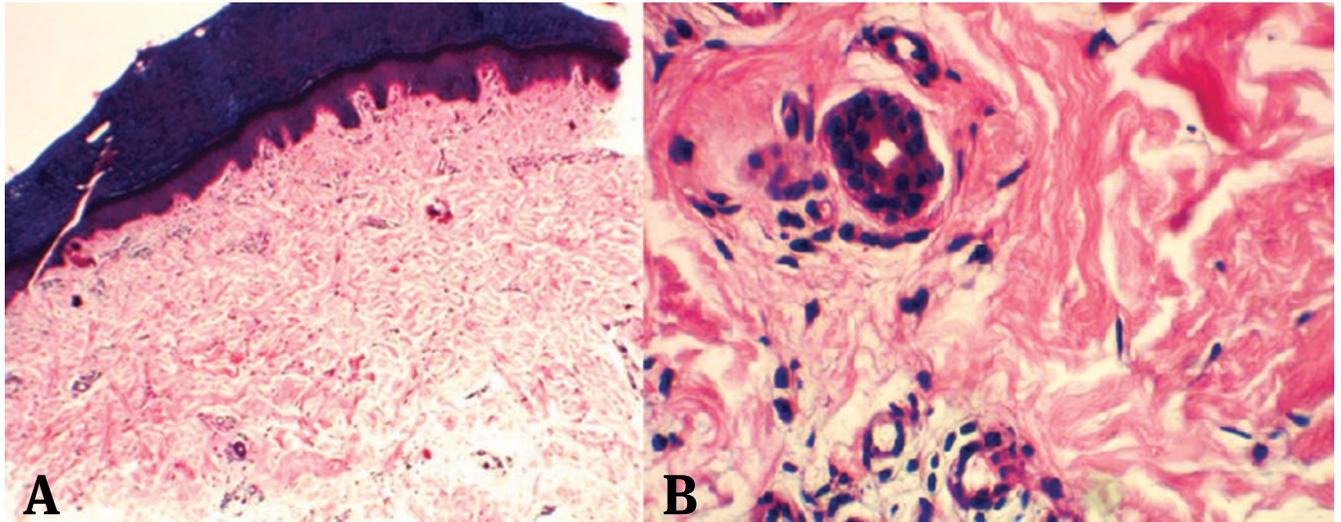
**Figura 1.A.** Imagen del rostro completo: se observa facies cuadrangular envejecida, con frente prominente, mejillas deprimidas, y escasez de cejas y pestañas. **B.** Malformación dental asociada a agenesia dental.



**Figura 2.** Hermano del paciente: A. Cabello escaso, reseco y de aspecto fino, y alopecia importante. B. Comisuras eczematosas y dientes en estaca.



**Figura 3.** Radiografía lateral de cara: agenesia de múltiples piezas dentarias y atrofia ósea maxilar y mandibular



**Figura 4.** A. Piel con hiperortoqueratosis e hiperplasia epitelial regular sin atipias; dermis papilar y reticular con estructura histológica normal, en la que se destaca la ausencia casi completa de anexos sudoríparos ecrinos. Hematoxilina y eosina, 4X. B. Escaso remanente de anexo sudoríparo ecrino. Hematoxilina y eosina, 40X.

En el Servicio de Oftalmología, se descartó compromiso glandular, de cristalino y de córnea, y se citaron a evaluación cada seis meses.

Fueron evaluados por el Servicio de Psicología, donde se les explicó a cabalidad la enfermedad a los pacientes y a sus padres; además, mediante sesiones programadas cada tres meses, que aún se llevan a cabo, les brindan herramientas para manejar la baja autoestima y el matoneo (*bullying*).

Desde el punto de vista dermatológico, se inició el manejo apropiado de la lubricación de la piel, con controles cada seis meses, y se les instruyó para que, en caso de presentar dermatitis, consulten inmediatamente en el servicio.

## DISCUSIÓN

Las displasias ectodérmicas son un grupo de enfermedades heredadas que se caracterizan por comprometer el desarrollo de dos o más tejidos derivados del ectodermo<sup>(1)</sup>.

Se subclasifican en dos grupos: displasia ectodérmica con sudoración (síndrome de Clouston) y la displasia ectodérmica sudoración disminuida (síndrome de Christ-Siemens Touraine)<sup>(2)</sup>. Esta última presenta una incidencia de 1 por 10.000 a 100.000 nacidos vivos, aproximadamente<sup>(3)</sup>, y corresponde a un trastorno genético por mutación de los genes *EDA* (ectodisplasia-

A), *EDAR* (receptor de EDA) o *EDARADD* (*death domain* de *EDAR*)<sup>(4)</sup>.

Fue descrita por primera vez por Thurman, en 1848<sup>(5)</sup>, y posteriormente, por Charles Darwin en 1875<sup>(6)</sup>. Sus características fenotípicas hacen evidente el diagnóstico. Afecta principalmente a los hombres y es de herencia recesiva ligada al cromosoma X. Es importante conocer las complicaciones, ya que el manejo multidisciplinario de estos pacientes evitará complicaciones o secuelas físicas y psicológicas importantes<sup>(7)</sup>. Entre las complicaciones relacionadas, están las convulsiones, las infecciones respiratorias, los eccemas y la depresión secundaria a alteraciones físicas como la anodoncia.

Entre los rasgos físicos característicos, se puede encontrar la piel seca, hipopigmentada y con gran tendencia a los eccemas. Además, la sudoración en estos pacientes está afectada, por lo que se describe la hipertermia secundaria a la incapacidad de termorregulación<sup>(8)</sup>, así como xeroftalmía y conjuntivitis secundarias a la escasa producción de lágrimas. Existe un aumento de la frecuencia de infecciones de las vías respiratorias superiores, rinitis y otitis, y de inflamación de las mismas.

Es característico el cabello fino y seco, incluso, pudiendo haber alopecia. Además, se afectan las cejas y las pestañas, y todo el vello corporal puede estar disminuido.

En relación con los dientes, se aprecia subdesarrollo

maxilar y prognatismo mandibular, lo que genera mala oclusión dental y facies envejecida. También, se observa agenesia del hueso alveolar maxilar y mandibular, agenesia dental y microdoncia. Son característicos los dientes malformados o con forma de estaca. A temprana edad, se presenta disminución importante de la densidad ósea de los maxilares, lo cual impide hacer implantes dentales en algunos casos.

La xerostomía debida a la escasa producción de saliva, implica en muchas ocasiones un aumento del riesgo de desarrollar caries y otras infecciones dentales.

Es importante destacar los problemas asociados a una pobre ingestión nutricional, la cual puede desencadenar anemia por déficit de hierro y otras alteraciones carenciales <sup>(4)</sup>.

## CONCLUSIÓN

Siendo esta una enfermedad ligada al cromosoma X, en este caso solo involucró a pacientes de sexo masculino.

Es importante recalcar que, más allá de todas las complicaciones físicas y las alteraciones fenotípicas clásicas, como la facies cuadrangular con prominencia frontal, mejillas deprimidas, nariz ancha, labios gruesos y evertidos, párpados hiperpigmentados, aumento de las arrugas y orejas de implantación baja <sup>(1-9)</sup>, hay jóvenes propensos a sufrir estrés emocional por su baja autoestima o por acoso escolar, dadas sus características fuera de lo habitual. Es por ello que el reconocimiento precoz de esta enfermedad puede mejorar la calidad de vida y evitar complicaciones que pueden amenazar la vida, como la sudoración disminuida grave, además de prevenir secuelas psicológicas importantes <sup>(7)</sup>.

En el caso de los pacientes aquí presentados, el diagnóstico de displasia ectodérmica con sudoración disminuida moderada fue tardío. Su evaluación se llevó a cabo de manera multidisciplinaria. Para la afectación dental, se iniciaron controles odontológicos para mejorar la estética y la funcionalidad. Se llevó a cabo una evaluación oftalmológica debido a la tendencia al compromiso ocular por la afectación glandular <sup>(10)</sup>, la conjuntivitis y las molestias con la luz solar, así como también posibles alteraciones del cristalino y la córnea.

En lo que respecta al aspecto mental, se mantiene un manejo con un equipo de psicólogos para brindarles herramientas para evitar comorbilidades en esta área. Se les ha remitido con la asistente social para la compra de equipos de aire acondicionado, para evitar la exposición a altas temperaturas, así como para educarlos

sobre el uso de ropa apropiada.

En el área dermatológica, se ha hecho un manejo de la sequedad de la piel, la alopecia y los cuadros de dermatitis.

Se sugirió la evaluación genética para todos los integrantes de la familia.

## AGRADECIMIENTOS

Al Servicio de Dermatología y Venerología del Hospital El Pino.

## REFERENCIAS

1. Al-Ibrahim HA, Al-Hadlaq SM, Abduljabbar TS, Al-Hamdan KS, Abdin HA. Surgical and implant-supported fixed prosthetic treatment of a patient with ectodermal dysplasia: A case report. *Spec Care Dentist*. 2012;32:1-5.
2. Vasconcelos M, Romero J, Paiva F, Fonseca T, Nunes A, Carvalho S, *et al*. Hypohidrotic and hidrotic ectodermal dysplasia: A report of two cases. *Dermatol Online J*. 2013;19:11.
3. Crawford PJ, Aldred MJ, Clarke A. Clinical and radiographic dental findings in X linked hypohidrotic ectodermal dysplasia. *J Med Genet*. 1991;28:181-5.
4. Wohlfart S, Soder S, Smahi A, Schneider H. A novel missense mutation in the gene *EDARADD* associated with an unusual phenotype of hypohidrotic ectodermal dysplasia. *Am J Med Genet*. 2016:249-53.
5. Thurnam J. Two cases in which the skin, hair and teeth were very imperfectly developed. *Proc RM Chir Soc*. 1848;31:71-82.
6. Kere J, Srivastava AK, Montonen O, Zonana J, Thomas N, Ferguson B, *et al*. X-linked anhidrotic (hypohidrotic) ectodermal dysplasia is caused by mutation in a novel transmembrane protein. *Nat Genet*. 1996;13:409-16.
7. Huang SX, Liang JL, Sui WG, Lin H, Xue W, Chen JJ, *et al*. *EDA* mutation as a cause of hypohidrotic ectodermal dysplasia: A case report and review of the literature. *Genetics and Molecular Research*. 2015;14:10344-51
8. Jones KB, Goodwin AF, Landan M, Seidel K, Tran DK, Hogue J, *et al*. Characterization of X-linked hypohidrotic ectodermal dysplasia (XL-HED) hair and sweat gland phenotypes using phototrichogram analysis and live confocal imaging. *Am J Med Genet*. 2013:1585-93.

9. Wünsche S, Jüngert J, Faschingbauer F, Mommsen H, Goecke T, Schwanzitz K, *et al.* Noninvasive prenatal diagnosis of hypohidrotic ectodermal dysplasia by tooth germ sonography. *Ultraschall in Med.* 2015;36:381-5.
10. Kaercher T, Dietz J, Jacobi C, Berz R, Schneider H. Diagnosis of X-linked hypohidrotic ectodermal dysplasia by meibography and infrared thermography of the eye. *Cur Eye Res.* 2014;40:884-90.