

Displasia ectodérmica hipohidrótica

S. Campuzano Martín^a, J. Santos-Juanes^b, A. Medina Villanueva^a y J. Sánchez del Río^b

Servicios de ^aPediatría y ^bDermatología. Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo. España.

CASO CLÍNICO

Paciente varón de 17 meses que consultó por presentar desde los 4 meses de vida placas eczematosas en tronco, extremidades y área genital. Refiere sudoración normal, aunque nunca excesiva. No presentó episodios de fiebre de origen desconocido. Diagnosticado de dermatitis atópica realizó tratamiento con emolientes, antihistamínicos orales y corticoides tópicos en ciclos discontinuos. En la exploración física presentaba piel seca, máculas eritematosas rasposas al tacto en mejillas, frente, cara anterior del tronco y superficies de extensión de las extremidades. Algunas de estas lesiones presentan zonas de liquenificación. En la cabeza destaca la presencia de un pelo ralo y fino (fig. 1), una facies con cejas disminuidas de espesor, reducción del número de pestañas, nariz estrecha en la punta, tercer pliegue de Dennie Morgan y labio inferior grueso. No muestra dentición (fig. 2). Ojos, genitales, uñas y mamilas dentro de la normalidad.

Una ortopantomografía realizada revela la falta de numerosos alvéolos dentarios.

Dentro de los antecedentes personales del paciente no existía ningún dato anómalo: gestación de 37 semanas sin incidencias, parto normal, peso 2.580 g, talla 48 cm y perímetro cefálico 32,5 cm, con período neonatal sin incidencias.

Entre los antecedentes familiares cabe destacar que la madre, abuela y tías maternas presentaban retención de la dentición caduca y piel seca de forma generalizada.

En la actualidad presenta un peso en el percentil 15 (P₁₅), con talla en P₅₅, con un desarrollo psicomotor normal y sigue tratamiento con cremas hidratantes y corticoides tópicos, a pesar de los cuales persiste piel seca en todo el cuerpo con aparición de forma intermitente de placas de eccema.

PREGUNTA

¿Cuál es su diagnóstico?



Figura 1. Aspecto de la cabeza. Reproducido con autorización.



Figura 2. Ausencia de dentición. Reproducido con autorización.

Correspondencia: Dr. S. Campuzano Martín.
Pl. de Riego, 1, 5º B. 33003 Oviedo. España.
Correo electrónico: samuelcampuzano@yahoo.com

Recibido en febrero de 2004.
Aceptado para su publicación en noviembre de 2004.

DISPLASIA ECTODÉRMICA HIPOHIDRÓTICA

La displasia ectodérmica hipohidrótica (DEH) o síndrome de Christ-Siemens-Touraine es 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 que no presentan un curso progresivo¹. En 1994 se clasificaron las displasias ectodérmicas en 154 síndromes y 11 subgrupos según la afectación clínica², estimándose su frecuencia en alrededor de 7 por cada 100.000 recién nacidos³.

Los primeros 2 casos de DEH fueron descritos por Thurnam en 1848⁴, y su transmisión genética se produce de forma recesiva ligada al cromosoma X, portando el gen responsable las mujeres y padeciendo la enfermedad los hombres, aunque las madres portadoras padecen en un alto porcentaje algún rasgo característico de la enfermedad. El gen responsable de la DEH se sitúa en el *locus* q12-q13 del cromosoma X, constando de 12 exones, siendo ocho de ellos encargados de codificar una proteína transmembrana (EDA-A) involucrada en el desarrollo ectodérmico, cuyas mutaciones originan la patología que caracteriza dicha enfermedad⁵.

Los pacientes con DEH presentan disminución o ausencia de las glándulas sudoríparas, alteraciones en la epidermis y en sus anejos, tanto en el pelo como en las uñas. Se caracterizan por presentar piel suave y fina, hipotricosis generalizada (que afectan también a cejas y pestañas), hipohidrosis que conlleva una intolerancia al calor que puede ser causa de fiebre de origen desconocido e incluso hiperpirexia⁶, anomalías dentarias tanto en número como en tamaño y una facies que se caracteriza por rasgos como nariz en silla de montar, arcos supraciliares prominentes, orejas puntiagudas de baja implantación, profusión del labio inferior y pigmentación periorbitaria¹. Otros rasgos que se han observado en la DEH han sido la presencia de uñas distróficas, alteración en las glándulas mamarias, rinorrea crónica, asma, afonía, eccema, talla baja, retraso mental, otitis, infecciones respiratorias, panuveítis bilateral⁷ y aplasia tibial⁸.

El diagnóstico de la DEH 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 eleva¹. También se puede realizar el diagnóstico prenatal de forma invasiva (biopsia de piel fetal o estudio genético de vellosidades coriónicas) o no invasiva, mediante ultrasonografía tridimensional identificando las características faciales a partir de la semana 30 de gestación⁹. Durante las primeras semanas de vidas es

complicado reconocer la presencia de DEH en el recién nacido, y 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 terapéuticas⁶.

El tratamiento de la DEH se basa en medidas sintomáticas que mantengan la hidratación de piel y mucosas, con cuidados de la piel con productos hidratantes y uso de corticoides tópicos en casos de lesiones irritativas o dermatitis atópica. El tratamiento de las alteraciones dentales debe ser individualizado dependiendo de la gravedad del caso, de acuerdo con la edad y desarrollo dental del individuo, con realización de un seguimiento continuo. Por último, cabe destacar la posibilidad de usar el factor de crecimiento epidérmico en los primeros 2 meses de vida como medida de activación y desarrollo de las glándulas sudoríparas¹⁰.

BIBLIOGRAFÍA

1. Segurado Rodríguez MA, Ortiz de Frutos FJ, Cornejo Navarro P, Rodríguez Peralto JL, Sánchez del Pozo J, Guerra Tapia A, et al. Displasia ectodérmica hipohidrótica: una causa de fiebre de origen desconocido. *An Esp Pediatr.* 2002;56:253-7.
2. Freire-Maia-Pinheiro. Ectodermal dysplasias: A clinical classification and casual review. *Am J Med Genet.* 1994;53:153-62.
3. Plottova-Puech I, Cambazard F. Hypohidrotic ectodermal dysplasia. *Ann Dermatol Venereol.* 2002;129:1276-85.
4. Thurnam J. Two cases in which the skin, the hair and teeth were very imperfectly developed. *Proc R Chir Soc.* 1848;31:71.
5. Visinoni AF, De Souza RL, Freire-Maia N, Gollop TR, Chautard-Freire-Maia EA. X-linked hypohidrotic ectodermal dysplasia mutations in Brazilian families. *Am J Med Genet.* 2003; 122:51-5.
6. Guerrero-Fernández J, Guerrero Vázquez J, Guiote Domínguez MV. Hiperpirexia neonatal como signo guía para el diagnóstico precoz de la displasia ectodérmica hipohidrótica ligada al cromosoma X. *An Pediatr (Barc).* 2003;59:122.
7. Rodríguez N, Elliot D, García-Valenzuela E, Baker J. Bilateral panuveítis in a child with hypohidrotic ectodermal dysplasia. *Am J Ophthalmol.* 2002;134:443-5.
8. Kaissi AA, Ghachem MB, Necib MN, Chehida FB, Karoui H, Baraitser M. Hypohidrotic ectodermal dysplasia with tibial aplasia. *Clin Dysmorphol.* 2002;11:175-8.
9. Sepulveda W, Sandoval R, Carsten E, Gutiérrez J, Vásquez P. Hypohidrotic ectodermal dysplasia: Prenatal diagnosis by three-dimensional ultrasonography. *J Ultrasound Med.* 2003; 22:731-5.
10. Vargas GA. Reduced epidermal growth factor receptor expression in hypohidrotic ectodermal dysplasia and Tabby mice. *J Clin Invest.* 1996;97:2426-32.