

**SÍNDROME DE DISPLASIA ECTODÉRMICA ANHIDRÓTICA
HEREDITARIA
Primer caso informado en Costa Rica**

*Manuel Rodolfo Fernández E. **

Key Word Index: Hereditary anhidrotic ectodermal dysplasia

Resumen

Se estudia un caso de displasia ectodérmica hereditaria, cuyo diagnóstico se realizó mediante hallazgos clínicos y radiográficos.

Para esta anomalía no hay tratamiento, excepto la rehabilitación protésica y emocional del paciente. [Rev. Cost. Cienc. Méd. 1985; 6(2)97—100].

Introducción

La displasia ectodérmica anhidrótica hereditaria es un síndrome caracterizado por una displasia congénita de una o más estructuras ectodérmicas y sus apéndices accesorios, manifestados en forma primaria por la ausencia parcial o completa de glándulas sudoríporas (1,2,3,12). En la mayor parte de los casos es de carácter mendeliano recesivo ligado al cromosoma X, que afecta a los varones con mucho mayor frecuencia que a mujeres. Sin embargo, la anomalía puede ser transmitida como una característica dominante o recesiva autosómica (6,12).

Los pacientes con displasia ectodérmica anhidrótica (hipohidrótica) hereditaria suelen tener piel blanda, lisa, delgada y seca con ausencia completa o parcial de glándulas sudoríporas (10,11,14). No pueden transpirar bien, por eso sufren de hipertemia o incapacidad de soportar temperaturas elevadas (12). En los bebés el primer síntoma de la enfermedad es fiebre inexplicable cuando aumenta la temperatura ambiente (6).

Las glándulas sebáceas y folículos pilosos pueden ser defectuosas o estar ausentes (1,12). El pelo de la cabeza y las cejas suele ser fino, escaso y se asemeja al lanugo, a esto se le llama hipotricosis (7,12). Sin embargo, en los adultos el bigote y la barba son de aspecto normal. El puente de la nariz está hundido; los rebordes supraorbitarios y las protuberancias frontales son pronunciadas y los labios abultados (5,12); algunos casos reportados manifiestan anemia crónica refractaria (12), y deformidades en las uñas (9).

Otros casos están asociados a agenesias vaginales, distrofias torácicas y anomalías lacrimales con alguna frecuencia (4,8,13).

Todos los pacientes tienen invariablemente anodoncia completa o parcial, con frecuencia malformación de dientes presentes, primarios o secundarios; estos suelen ser crónicos o piramidales, o hipoplásicos (12). El desarrollo de los maxilares continúa, ya que este no depende de la presencia de los dientes (5,12). El arco palatino es alto y puede haber fisura en el paladar; las glándulas salivales suelen ser hipoplásicas, los labios protuberantes, secos y fisurados.

* Diagnóstico y Medicina oral, Facultad de Odontología. Universidad de Costa Rica.

No hay tratamiento para la anomalía, aunque desde el punto de vista dental se confeccionan prótesis parciales o completas con finalidad estética y funcional, que deben ser renovadas periódicamente según los maxilares crezcan (12).

Presentación del caso

Paciente de sexo masculino de 7 años, que fue admitido al Servicio de Diagnóstico y Medicina Bucal de la Universidad de Costa Rica, procedente de San Ramón, con problemas de anomalía dentaria. La madre relató no conocer ningún familiar con este tipo de problemas.

Al examen clínico, el paciente presenta cuatro incisivos superiores cónicos y dos molares temporales uno a cada lado; en el maxilar inferior no presenta piezas dentarias. Al examen radiográfico se observan en el maxilar superior los dos primeros molares permanentes en desarrollo.

Al examen extra oral se encontró piel blanda, lisa, delgada y seca, ausencia parcial de glándulas sudoríporas, pelo de cabeza y cejas, fino y escaso, labios protuberantes y puente de la nariz hundido.

Comentario

El diagnóstico exacto del caso permitió sugerir a la madre la probabilidad genética de la posible recurrencia familiar y la restauración estético-funcional por prótesis, ya que este síndrome no tiene ningún otro tratamiento desde el punto de vista odontológico.



Fig. 1 Nótese en la fotografía que el paciente posee pelo de cabeza y cejas fino y escaso, labios protuberantes y puente de la nariz hundido.

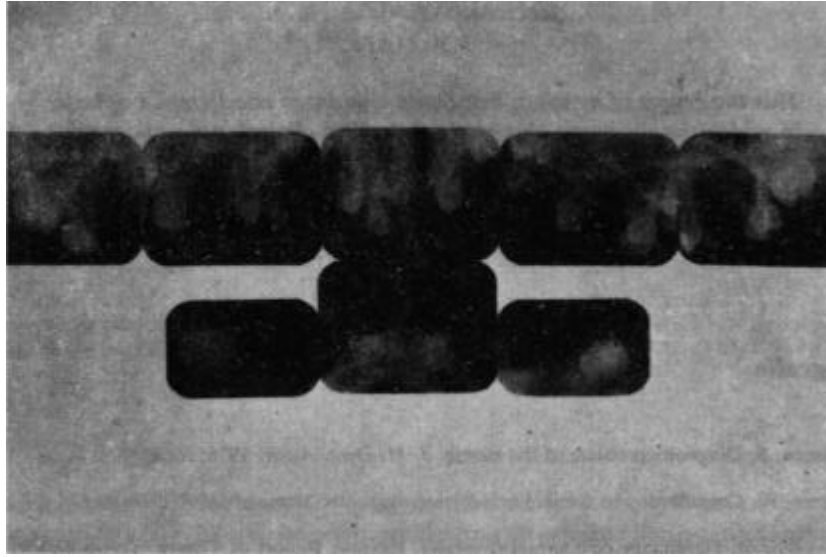


Fig. 2. Sólo el examen radiográfico reveló en el maxilar superior los dos primeros molares permanentes en desarrollo y un incisivo tipo mesiodiente; y en el maxilar inferior, dos incisivos y dos primeros molares permanentes en desarrollo.

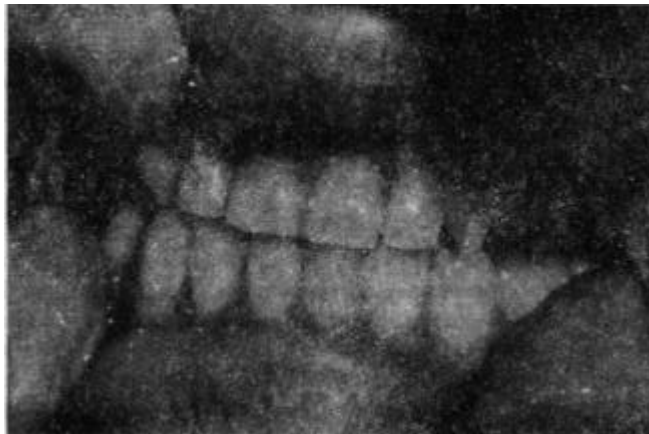


Fig. 3. Restauración protésica para restablecer la función, la estética y el equilibrio emocional en el paciente.

ABSTRACT

This is a report of a case of hereditary anhidrotic ectodermal dysplasia, in which the diagnosis was made through a clinical and radiographic finding.

There is no treatment for this anomaly, except for the prosthetic and emotional rehabilitation of the patient.

Bibliografía

1. Gulmen, S. Diagnosis problem of the month. *J. M. Dent. Assoc.* 1976; 56:32-48.
2. Harzer, W. Contribution to familial ectodermal dysplasia. *Stomatol DDR* 1978; 28:634-638.
3. Jaramillo, O. Hereditary ectodermal dysplasia. Review. Report of 4 cases. *Temas Odont.* 1975; 12:559-585.
4. Liakos, G. M. Anhidrotic ectodermal dysplasia with lacrimal anomalies. *Br. J. Ophthalmol.* 1979; 63:520-522.
5. Lynch, M.A. *Medicina bucal de Burket. Diagnóstico y tratamiento*, sétima edición. Editorial Interamericana, México 1977; 256.
6. Mitchell, D.F., Standish, Fast, T.B. *Propedéutica odontológica*, segunda edición. Editorial Interamericana. México 1973; 76.
7. Nortjé, C.J. X-linked hypohidrotic ectodermal dysplasia an unusual prosthetic problem. *J. Prosthet Dent.* 1978; 40:137-142.
8. Phillips, C. Asphyxiating thoracic dystrophy. *J. Pediatr. Ophthalmol. Strabismus.* 1979; 16:279-283.
9. Ressó, B. Dental disorders in anhidrotic ectodermal dysplasia. *Fogorv Sz.* 1978; 71:26-28.
10. Scopp, I.W. *Oral Medicine*. Mosby Company. Saint Louis 1979; 23.
11. Severineanu, V. Stomatological problems in the Christ- Siemens syndrome. *Rev. Chir.* 1978; 25:249- 256.
12. Shafer, W.G., Hine, M.K., Levy B.M. *Tratado de patología bucal*, tercera edición. Editorial Interamericana. México 1974; 755-757.
13. Verdi, M. Vaginal agenesis associated with anhidrotic ectodermal dysplasia. *Am. J. Obstet. Gynecol.* 1980; 15:823-824.
14. Wood, N.K., Goaz, P.W., *Differential diagnosis of oral lesions*. Mosby Company, St. Louis 1969; 23.