

Síndrome de ectrodactilia, displasia ectodérmica y labio-paladar hendidos

Syndrome of Ectrodactylism, ectodermic dysplasia and lip-cleft palate

Mario A. Salazar Fernández^I; Elías Romero de León^{II}; Pedro N. Menchaca Flores^{III}; Hilda H. H. Torre Martínez^{III}; Rogelio Sepúlveda Infante^{IV}

^I Licenciado en Odontología. Graduado del Posgrado de Ortodoncia. Facultad de Odontología, Universidad Autónoma de Nuevo León, México.

^{II} Licenciado en Odontología. Patólogo Bucal. Facultad de Odontología, Universidad Autónoma de Nuevo León, México.

^{III} Licenciado en Odontología. Profesor del Posgrado de Ortodoncia. Facultad de Odontología, Universidad Autónoma de Nuevo León, México.

^{IV} Licenciado en Odontología. Profesor del Departamento de Patología Bucal y del Departamento de Odontología Preventiva y Social. Facultad de Odontología, Universidad Autónoma de Nuevo León, México.

RESUMEN

El presente trabajo se propone reportar a un paciente masculino de 12 años de edad con presencia de la tríada completa del síndrome ectrodactilia, displasia ectodérmica y labio-paladar hendidos (EEC); señalar los hallazgos clínicos encontrados en las valoraciones, así como los tratamientos realizados.

Es un síndrome autonómico dominante, con penetración incompleta y expresividad variable. Esta conjunción de signos y síntomas puede llevar a la confusión con otro tipo de entidades clínicas, y ocasionar un diagnóstico erróneo del paciente. La hendidura de labio y ausencia del conducto lagrimal no es una combinación usual en otras condiciones.

Se hace mención de las manifestaciones clínicas reportadas en la literatura, y se enfatiza en las manifestaciones maxilofaciales y dentales. Los dos hermanos del paciente se consideraron normales o exentos de este síndrome.

Palabras clave: síndrome, ectrodactilia, displasia ectodérmica, labio-paladar hendidos, síndrome EEC.

ABSTRACT

In present paper is reported the case of a patient presenting with the complete triad of Ectrodactylism syndrome, ectodermic dysplasia and lip-cleft palate, to

mention the clinical findings present in assessments as well as the treatments applied. The syndrome is characterized by the triad Ectrodactylism, ectodermic dysplasia and cleft (EEC) and it is autosomal dominant with incomplete penetration and a variable expressiveness. This group of signs and symptoms may be cofounded with other clinical entities, leading to a mistake diagnosis of patient. Lip cleft and lack of lacrimal duct is not a usual combination in other conditions. This is the clinical case of a male patient aged 12 with the syndrome of: Ectrodactylism, ectodermic dysplasia and lip-cleft palate. Clinical manifestations reported in literature are mentioned emphasizing the maxillofacial and dental manifestations. The two brothers of patient were normal or free of this syndrome. It is very important that the professionals charged of oral and maxillofacial health, as well the Stomatology students of Bachelor degree of postgraduate level, be able to identify, diagnose and to work in a multidisciplinary way to arrive to definite diagnosis of patients presenting with EEC syndrome and to apply the appropriate treatments.

Key words: Syndrome, Ectrodactylism, ectodermic dysplasia, lip-cleft palate, EEC syndrome.

INTRODUCCIÓN

Generalmente se les reconoce a *Rüdiger* y colaboradores en 1970, haber hecho la asociación de ectrodactilia, displasia ectodérmica y labio-paladar hendidos, e integrarlos como un síndrome.¹⁻³ Sin embargo *Cockayne* en 1936 y *Walker* y *Clodius* en 1963 ya habían reportado la asociación de las manifestaciones del síndrome,^{1,4,5} así como *Eckoldt* y *Martens* en 1804.^{6,7}

El síndrome resulta de una anomalía del desarrollo que afecta simultáneamente a los tejidos ectodérmicos y mesodérmicos.^{2,8-10} Se menciona en la literatura un patrón heredado autonómico dominante, con expresividad variable y penetración incompleta.¹¹⁻¹⁵

En los pacientes con este síndrome se han reportado las siguientes manifestaciones clínicas:

- Alteraciones faciales como hipoplasia del tercio medio de la cara,^{2,8,9,15} arcos supraorbitarios prominentes,² labio hendido bilateral acompañado de paladar hendido^{2,6-8,10,12,15} y queilitis.²
- Alteraciones oftálmicas como blefaritis,^{2,12} dacriocistitis,^{2,8,9,13} queratoconjuntivitis,² fotofobia,^{2,8,9,12} obstrucción del conducto lacrimonasal,^{3,12,13} disminución visual,³ disminución de la secreción lacrimal,^{2,7-9,12} opacidad de la córnea,^{2,4,7,9} y epífora.^{4,7,13}
- Alteraciones cutáneas como hiperqueratosis,^{2,7,8} hipopigmentación de la piel,^{2-4,7,8,12} dermatitis atópica,² pelo corporal escaso y seco,^{2,4,6-10,12,13,16} cejas y pestañas escasas,^{2,7-10} glándulas sebáceas escasas,^{2,9} nevos pigmentados,³ y piel seca.^{4,7,9,12,15}
- Anomalías digitales como ectrodactilia,^{1,2,8-10,12,13,15} sindactilia,^{1,2,4,7-10,12,13,15} braquidactilia,¹ clindodactilia,² uñas deformes y displásicas,^{2,3,7,13} y camptodactilia.

- Anomalías del sistema genitourinario como malformaciones renales,⁷ ausencia renal, riñón hipoplásico, hidronefrosis,^{7,10} hipospadias, y criptorquidia.

- Anomalías dentales como hipodoncia,^{1,3,6,8,10} anomalías de forma y tamaño,^{1,2,6-10} anomalías de estructura,^{1-3,7-10,12} y maloclusión.

- Como otras manifestaciones asociadas se reportan hernia inguinal, disminución auditiva,^{1-3,7,12,13,16} otitis media,³ xerostomía,^{2,8} ligera parálisis facial,¹ deformación del pabellón auricular,¹ ausencia del conducto de Stensen,² susceptibilidad a la caries dental^{2,3,8} y candidiasis bucal.^{2,3}

REPORTE DE UN CASO

Paciente D.M, masculino de 12 años de edad que fue remitido a la Clínica del Posgrado de Ortodoncia, para valoración de maloclusión severa. El paciente es hijo de un matrimonio no consanguíneo y tiene 2 hermanos normales.

Antecedentes

Debido a los padecimientos encontrados en el paciente se le realizaron los siguientes procedimientos quirúrgicos: queilorrafia por hendidura labial bilateral, y palatorrafia por paladar hendido, ureterostomía, remoción de diverticulum y reconstrucción uretral, orquiopexia, tratamiento por obstrucción uretral, reparación del paladar blando y cirugía secundaria del labio superior.

El padre del paciente mencionó que uno de los riñones del paciente no funciona.

Examen clínico extrabucal

Cara: Hipoplasia del tercio medio de la cara, que muestra cicatrices en el labio superior, debidas a cirugía para reparar labio hendido bilateral ([Figs. 1](#) y [2](#)).



Fig. 1. A. Paciente de frente. B. Paciente de perfil.



Fig. 2. Mano derecha donde se observa ausencia de los dedos índice y medio. El dedo anular presenta camptodactilia.

Ojos: El examen de los ojos muestra eritema de los márgenes palpebrales, conjuntivitis bilateral y ausencia de lagrimeo. En un ojo hay ausencia del conducto lacrimonasal, y en el otro, antecedentes de dacriocistitis recurrente. El examen auditivo revela ligera pérdida de audición y otitis media bilateral.

Manos: La mano izquierda es normal, mientras que en la derecha se observa ausencia de los dedos índice y medio. El dedo anular presenta camptodactilia ([Fig. 3](#)).



Fig. 3. Boca del paciente, donde se aprecia el severo colapso maxilar, la ausencia dentaria y la presencia de dientes dismórficos.

Examen clínico intrabucal

El examen clínico y radiográfico (ortopantomografía) muestra una dentición mixta con ausencia de numerosas piezas dentales secundarias. De los dientes presentes, algunos están cubiertos con coronas metálicas y otros muestran anomalías de forma, tamaño y estructura, con una maloclusión muy marcada ([Figs. 4 y 5](#)).

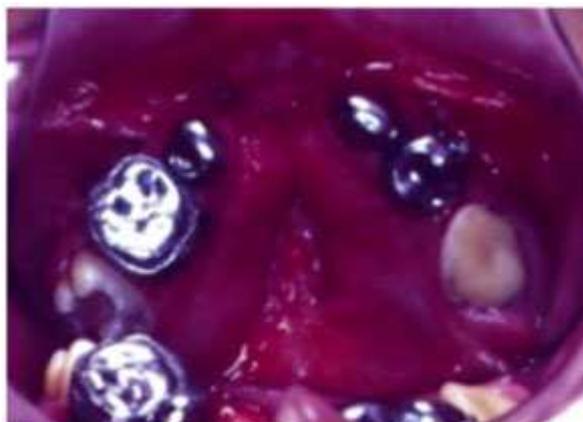


Fig. 4. Boca del paciente, donde se aprecia el paladar con las secuelas cicatrizales y de colapso secundarias a la fisura palatina ya operada.



Fig. 5. Ortopantomografía, donde se aprecia la oligodoncia múltiple y las anomalías dentarias.

El paladar revela reparación quirúrgica por hendidura (Fig. 4).

Diagnóstico

El paciente presenta el síndrome de ectrodactilia, displasia ectodérmica y labio-paladar hendidos.

Plan de tratamiento

El paciente debe ser valorado y tratado por un equipo de profesionales que incluya dermatólogo, oftalmólogo, urólogo, otorrinolaringólogo, audiólogo, logofoniatra, odontopediatra, ortodoncista y cirujano maxilofacial. Debe tenerse en mente que las deficiencias auditivas y oculares empeoran de manera progresiva.

CONCLUSIONES

Es de vital importancia que los profesionales encargados de la salud bucal y maxilofacial, así como los estudiantes de odontología, tanto de licenciatura como de posgrado, sean capaces de identificar, de diagnosticar, y de trabajar multidisciplinariamente para llegar al diagnóstico definitivo de pacientes con síndrome EEC, y efectuar los tratamientos adecuados.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Robinson GC, Wildervanck LS, Chiang TP. Ectrodactyly, Ectodermal Dysplasia and Cleft Lip-Palate Syndrome. It's association with conductive hearing loss. The Journal of Pediatrics. 1973;82:107-9.
2. Pries C, Mittelman D, Miller M, Solomon LM, Pashayan HM, Pruzansky S. The EEC Syndrome. Am J Dis Child. 1974;127:840-4.
3. Bystrom EB, Sanger RG, Stewart R. The Syndrome of Ectrodactyly, Ectodermal Dysplasia and Clefting (EEC). J Oral Surgery. 1975;33:192-8.
4. Moshegov CN, Daya SM. Ectrodactyly-Ectodermal Dysplasia-Clefting (EEC) Syndrome. Arch Ophthalmol. 1996;114:1290-1.
5. Gorlin RJ, Pindborg JJ, Cohen MM. Syndrome of the Head and Neck. New York: McGraw-Hill Book Company; 1976.
6. Penchaszadeh VB, Negroiti TC. Ectrodactyly-Ectodermal Dysplasia-Clefting (EEC) Syndrome: Dominant inheritance and variable expression. J Med Genet. 1976;13:281-4.
7. Buss PW, Hughes HE, Clarke A. Twenty four cases of the EEC Syndrome: Clinical Presentation and Management. J Med Genet. 1995;32:716-23.
8. Umerez C, Sosa RD, Simosa V. Síndrome de Ectrodactilia, Displasia Ectodérmica, Hendidura (EEC): Revisión de la Literatura. Reporte de un caso. Acta Odontol Venez. [online]. Jun. 2002, vol. 40, no. 2 [citado: 17 Septiembre 2009]. p. 172-6. Disponible en: http://www.scielo.org.ve/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S00016365200200020013&Ing=es&nrm=iso ISSN 00016365.
9. Fiorentini de ASF, Solari PH. Displasia ectodérmica, ectrodactilia e fissura lábio-palatal: manifestações oculares da síndrome em relato de caso. Arq Bras Oftalmol. 2007; 70,1: São Paulo, v. 70, no. 1, Feb. 2007. Available from http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0004-27492007000100023&Ing=en&nrm=iso Access on 17 Sept. 2009. doi: 10.1590/S0004-27492007000100023.
10. Balci S, Engis O, Okten G, Murat S, Gurosu G, Kandemir B. A 19 year follow-up of a patient with type 3 Ectrodactyly-Ectodermal Dysplasia-Clefting Syndrome who developed non Hodgkin lymphoma. Oral Sur Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endo. 2009;108:91-5.
11. Soriaso L, Biamino E, Garelli E, Ferrero GB, Silengo MC. A novel H208D TP63 mutation in a familial case of ectrodactyly-ectodermal dysplasia lip/palate syndrome without clefting. Clinical and Experimental Dermatology. 2009;34(8):726-8. Publisher online: 29 Jul 2009. Available from: <http://dx.doi.org/10.1111/j.1365-2230.2009.03451.x>

12. Kumar HN, Kugar TS, Rao RJ, Kodkany S. EEC Syndrome. Indian J Ophtalmol [online]. 2007; 55:162-3. Available from: <http://www.ijo.in/text.asp?2007/55/2/162/30725>
13. Thakkar S, Marfatia T. EEC syndrome sans clefting: Variable clinical presentations in a family. Indian J Dermatol Venereol Leprol. 2007;73(1):46-8
14. Holder ME, Martin DC, Escande F, Manouvier SH. A new mutation in TP63 is associated with age related pathology. European Journal of Human Genetics. 2007;15:1115-20. doi:10.1038/sj.ejhg.5201888; published in line 4 july 2007.
15. Cyriac MJ, Lashpa E. Lobster_Claw hand: A manifestation of EEC syndrome. Indian J Dermatol Venereol Leprol [online]. 2006;72:54_6. Available from: <http://www.ijdvl.com/text?2006/72/1/54/19721>
16. Skarzynski H, Podskarbi-Fayette R. Treatment of otorhinolaryngological manifestations of three rare genetic syndromes: Branchio-oculo-facial (BOF), Ectrodactyly ectodermal dysplasia clefting (EEC) and Focal dermal hypoplasia (Goltz syndrome). Int J Pediatric Otorhinolaryngol. 2009;73(1):143-51.

Recibido: 5 de febrero de 2010.

Aprobado: 17 de marzo de 2010.

Dr. Elías Romero de León. Facultad de Odontología, Universidad Autónoma de Nuevo León, Monterrey, México. E- mail: eromero42@hotmail.com