

Displasia ectodérmica hipohidrótica. A propósito de un caso

Hypodrotic Ectodermal dysplasia. Case report

Dr. Angel Fernández Padrón; Dra. Martha María Herrera Ocejo; Dra. Elisa Dyce Gordon

Hospital Pediátrico Dr. Eduardo Agramonte Piña. Camagüey, Cuba.

RESUMEN

Se presentó el caso de un niño de nueve años de edad con el diagnóstico clínico de displasia ectodérmica hipohidrótica desde los nueve meses de edad. Se destacan las principales manifestaciones clínicas: escasez del pelo, dismorfia facial, piel seca, llanto sin lágrimas, ausencia de sudoración y fundamentalmente la historia de fiebres recurrentes desde la etapa de recién nacido, que hizo sudar a los médicos precisamente porque el niño no podía hacerlo y que motivó la presentación de este caso

DeCS: DISPLASIA ECTODÉRMICA.

ABSTRACT

The case of a nine years old boy with the clinical diagnosis of hypohidrotic ectodermal dysplasia from he was nine months old, is introduced. The main clinical manifestations, consistent in scarcity of the hair, facial dysmorfism, dry skin, cry without tears, absence of sweating and fundamentally the history of recurrent fevers from the stage of newborn, that made perspire the doctors precisely because the boy could not do it. That was de principal motivation for presenting this case.

INTRODUCCIÓN

Las displasias ectodérmicas son un heterogéneo grupo de enfermedades que dependen de la afección congénita de los tejidos derivados del ectodermo, como la piel, los dientes, el pelo, las uñas, entre otras.¹⁻³ Entre ellas se destaca la displasia ectodérmica hipohidrótica (D.E.H.), enfermedad bastante infrecuente, con una incidencia de 1 por cada 100 000 nacimientos,² caracterizada por la tríada de hipohidrosis, hipodontia e hipotricosis,^{1, 2, 4} descrita por primera vez en 1848 por Thurnam y luego por Darwin.² La hipohidrosis observada es muy importante ya que es la responsable de la mala tolerancia al calor, disminución en la producción de lágrimas, disfonía, endurecimiento del cerumen y la mucosidad nasal y de la rinitis atrófica, así como de todas las consecuencias^{1, 2} de esta enfermedad.

Este trabajo tiene como objetivo reportar el caso de un niño, con múltiples ingresos hospitalarios por síndrome febril recurrente, sin causa infecciosa demostrable, y con características fenotípicas de esta enfermedad.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente de nueve años de edad, masculino, blanco, es el primer hijo de una pareja joven (34 años él y 38 ella).y no emparentados

Historia Obstétrica:

Gestaciones: un parto, ningún aborto

Historia del embarazo y el parto:

Embarazo con riesgo por bajo peso materno. No exposición a agentes ambientales potencialmente teratógenos. Estudios prenatales (Alfafetoproteína y Ultrasonidos) normales. Crecimiento intrauterino retardado. Parto a las 37 semanas, eutócico.

Peso: 2 240 gr; talla: 49 cm; circunferencia cefálica: 34 cm.

Examen físico:

Pie equinovaro congénito

A los cinco meses: Normocefálico, pelo ralo, con nevos en cuero cabelludo. Fontanela puntiforme, frente algo abombada, puente nasal ancho, hipertelorismo, escleróticas azules, labios gruesos con eversión del inferior, microrretrognatia, orejas de implantación baja y prominentes en forma de copa, antihelix algo

prominente. Pelo ralo, escaso, con ausencia de cejas y pestañas. Uñas normales, piel seca y caliente ya que habitualmente mantenía temperaturas de 37, 5 y 38 °C. Escaso sudor y llanto sin lágrimas.

A los nueve años: Aspecto típico de la DEH, con disminución del panículo adiposo, piel fina, suave y seca. Cabello fino, seco, quebradizo y deslustrado. Ausencia de cejas y pestañas. Normocráneo, con frente prominente, hipertelorismo, nariz ancha con orificios nasales en ligera anteversión. Filtro corto. (Fig. 1 y 2)



Fig. 1. Labios gruesos, Prominentes y algo agrietados

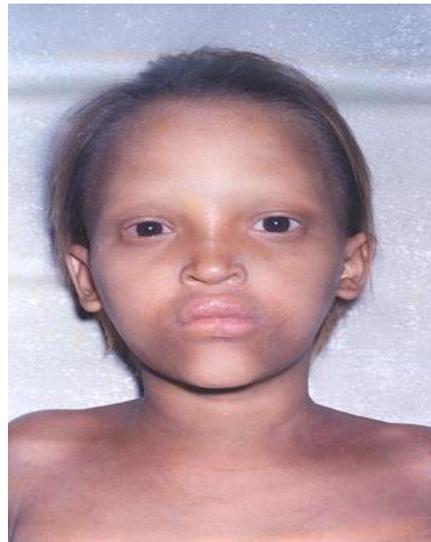


Fig. 2. Se aprecia hipodontia por ausencia de los incisivos centrales inferiores. Caninos de forma cónica.

Evolución:

Múltiples ingresos desde los 27 días hasta los cinco meses por síndrome febril recurrente de causa inexplicable. Durante sus diferentes estadías hospitalarias se intentaba asociar el síndrome febril a una posible causa infecciosa, por lo que se

tomaron muestras para cultivo, se practicaron exámenes radiológicos y otras investigaciones de laboratorio que obtuvieron resultados negativos y dentro de límites normales.

Durante los ingresos y hasta los dos meses se describe por el pediatra un lento incremento de peso sin otro hallazgo significativo. A los cinco meses, el pediatra del área decide remitirlo a la consulta de genética clínica por dismorfia facial donde se realiza el diagnóstico de (D.E.H).

El desarrollo psicomotor era normal, la fontanela, sólo permeable al pulpejo del dedo al momento del nacimiento, se cerró clínicamente alrededor de los tres meses de edad y continuó el incremento normal de la circunferencia cefálica.

Su coeficiente de inteligencia se mantiene normal en relación con la edad cronológica, sin embargo se muestra hiperactivo y con rasgos de agresividad que se hacen más manifiestos al incorporarse a la escuela, lo cual es explicable por los estigmas faciales del niño que lo hacen diferente al resto de los compañeros.

Complementarios:

-Biopsia palmar: Hipoplasia de glándulas ecrinas.

-Iontoforesis con pilocarpina en la región palmar: Donde se observó reducción notable de la sudoración.

Historia familiar:

Madre: Microrretrognatia, sin otras alteraciones faciales. Dientes, poros y pigmentación de la piel con características normales, adecuada tolerancia al calor. No antecedentes de enfermedades respiratorias frecuentes. Durante la primera infancia dificultad para incrementar el peso.

Padre: Asma bronquial, sin otros antecedentes de interés incluyendo el examen físico.

El resto de los familiares maternos y paternos no aportan datos de interés relacionables con la entidad clínica del niño.

DISCUSIÓN

La DEH se manifiesta desde el nacimiento con piel seca y escasez de pelo, que le da al recién nacido el aspecto de dismaduro.² Muchas veces presentan problemas para alimentarse a causa de la presencia de costras producidas por el endurecimiento de las secreciones nasales que obstruyen la nariz. Pueden sufrir fiebre en estaciones calurosas, infecciones respiratorias frecuentes, así como eczema.² El signo clínico característico es la hipohidrosis. Clouston y otros autores señalaron que la

hipohidrosis puede provocar daño en la termorregulación que lleva a la hiperpirexia., controlada con baños frecuentes fríos, tomando líquidos fríos y usando ropa ligera. ⁽²⁾ Estos niños tienen una facies típica con abombamiento frontal, puente nasal deprimido y ancho, y protrusión de labios y orejas. ^{1, 2}

La DEH pertenece a un grupo de enfermedades clínicas y genéticas muy heterogéneas. Hasta 1984 *Freire y Pinheiro* habían reconocido 117 variedades de displasias ectodérmicas, ² algunas con herencia autosómica recesiva ^(1,2.) autosómica dominante, ^{1, 2, 5} ligada al sexo recesiva ^{1, 2, 4, 6} y otras sin patrón hereditario definido. ^{1, 2} La forma recesiva ligada al sexo fue la manifestación más frecuente. ^{1, 2, 4}

En el caso presentado, la forma de transmisión hereditaria no ha sido definida, al no conocerse antecedentes familiares, la madre no tiene signos apreciables de ser portadora de un gen ligado al sexo por los estudios realizados, este es el único hijo de esta pareja y no existe parentesco entre los padres, que es un importante factor de riesgo.

CONCLUSIÓN

La D.F.H. es una enfermedad que, a causa de la hipohidrosis que la acompaña, produce fiebre recurrente, por lo que todo lactante con fiebre inexplicable debe ser sometido a examen físico detallado en busca de las alteraciones fenotípicas descritas, además de controlar la temperatura ambiente que trata de mantener al niño en un ambiente siempre fresco, o recurrir a medidas físicas siempre que se haga necesario. En este paciente en particular, utiliza baños frecuentes en tinas de agua o esponjas embebidas en agua fresca.

Su carácter hereditario y heterogéneo exige un detallado estudio familiar de cada paciente, que debe incluir el interrogatorio y examen físico de los padres, así como la confección del árbol genealógico para identificar el modo de herencia, brindar el asesoramiento genético a los padres para así contribuir al buen manejo de la enfermedad y a la prevención de la misma.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Freire-Maia N, Pinheiro M. Manual para profissionais do area de saúde. Universidad Central do Paraná. Brasil: Curitiba; 1984.
2. Clarke.A. Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia. J Med Genet. 1987;24:659-63.

3. Yadán T, Hishra Sgupta VK, Gauta RK, Kar HK, Bhardwam E. Odontotrichodysplasia: A case report with review of conditions. Combining Ectodermal Dysplasia (subgroup 1-2) With Sking Manifestations. J Dermatol. 1995;22(8):606-10.
4. Norgard-Hansen HJ, Juncker Kjeklsen M. Anovel Disease Mutation (4020-I) in exon in the edagen in the Family with X Linked Hipohidrotic Ectodermal Dysplasia. Clin Genet. 1998;53(3):205-9.
5. HO-Lwilliams, Spritz RA.A. Gen for Autosomal Dominant Ectodermal Dysplasia (EDA) Maps to Chromosome 2011-013. AMJ HU Genet. 1998;62(5):1102-6.
6. Ferguson B, Thomas NS, Muñoz F, Morgan D, Clark A, Lonana J. Scarcity of Mutations detected in families with K Linked Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia: Diagnosis of Complications. L Med Genet. 1990;35(2):112-5.

Recibido: 6 junio de 2002

Aprobado: 12 diciembre 2002

Dr. Angel Fernández Padrón. Especialista de I Grado en Pediatría. Hospital Pediátrico Dr. Eduardo Agramonte Piña. Camagüey, Cuba.