

Síndrome de ectrodactilia-displasia ectodérmica-hendidura (EEC). Revisión de la literatura. Reporte de un caso

Roberto Cervantes-Paz, Marisol Campuzano-Argüello

RESUMEN

El síndrome EEC es una condición que se caracteriza por la presencia de la triada: ectrodactilia - displasia ectodérmica - hendidura, asociada con alteraciones de la vía lagrimal. El presente trabajo refiere el caso clínico de una paciente de 5 meses de edad con este síndrome y revisa las características clínicas principales reportadas en la literatura.

Palabras clave: Ectrodactilia, obstrucción de la vía lagrimal.

SUMMARY

The EEC syndrome is a condition characterized by the presence of a triad: Ectrodactyly-Ectodermal dysplasia-Fissure, associated with alterations of the lacrimal conduct. The present work is the presentation of a clinical case of a 5 months old female patient with this syndrome. A literature review of the principal clinical characteristics is presented.

INTRODUCCIÓN

Es a partir de 1970 cuando Rüdiger y colaboradores aprecian que algunos de los pacientes con ectrodactilia (manos y pies en pinza de langosta) y labio hendido tenían de manifiesto dicha asociación como un patrón sindromático, en conjunción con displasia ectodérmica, designándole a este desorden como "síndrome de EEC" (ectrodactilia - displasia ectodérmica-hendidura) (1).

Antecedentes

Cocayne, en 1936, describió dos generaciones familiares con labio y paladar hendido, ectrodactilia de manos y pies y dacriocistitis, y planteó que debería ser más que una coincidencia que todos los miembros de una familia tuvieran deformidad de tipo pinza de langosta en las manos y labio y paladar hendido. Posteriormente, Bixler describe casos con hendidura uni o bilateral del paladar primario o secundario, asociado con manos y pies en pinza de langosta con mal funcionamiento del sistema lagrimal (2). Mc. Kusic (1969) observó a una madre

y a su hijo con ectrodactilia, anodoncia y obstrucción parcial del ducto lagrimal. Rudiger y asociados, en 1970 sugieren que la triada de ectrodactilia, displasia ectodérmica-hendidura labio/palatina debería de tratarse de un síndrome raro con defectos congénitos, sugiriendo el nombre abreviado de EEC (del inglés: ectrodactyly, ectodermal dysplasia and cleft) (1).

Etiología

El síndrome se hereda de forma autosómico dominante con penetración incompleta y expresividad variable; inclusive, hay casos de etiología heterogénea o probable autosómica recesiva.

La patogénesis de este defecto aún no está completamente clara, pero se cree que se debe a una translocación entre los cromosomas 7 y 9, siendo los puntos críticos a nivel de 7q11.2-q21 según el reporte de Qumsihay (1992), la cual se heredaría de forma dominante y/o explicaría el alto porcentaje de casos esporádicos en las familias, designadas hasta ahora como neomutaciones. (3, 4).

Epidemiología

- Relación por sexo: Similar en hombres y mujeres.
- Riesgo de ocurrencia: se desconoce, es muy bajo.
- Prevalencia: rara.
- Frecuencia: rara.

Criterios mínimos de diagnóstico

La ectrodactilia es la manifestación clínica más frecuente seguida de obstrucción del conducto lagrimal y labio y paladar hendidos en este orden, a lo cual se suma cualquier grado de displasia cutánea-ungueal-dental y/o de cabello. La hendidura puede ser sólo labial, la obstrucción de vía lagrimal puede ser uni o bilateral, parcial o completa y la displasia puede ser sólo discromía de cabello, cejas o pestañas (5, 6).

Hallazgos clínicos

Las anomalías son facultativas y no obligatorias por lo que el fenotipo puede variar de un paciente a otro. Se enumeran los hallazgos que pueden tener estos niños, que son alteraciones derivadas del ectodermo:

Anoftalmía; cabellos escasos, hipotriquia o atriquia; **cejas escasas, ausentes o finas;** fisura facial, labial o palatina; fisura labial bilateral, lateral o completa; glándula mamaria aplásica; hipopigmentación de distribución irregular; macrostomía o boca grande; **microftalmía;** anomalía en oído medio; oligodactilia de dedos de la mano; **pestañas ausentes o escasas;** anomalías en piel, atrófica o fina; mano hendida, pie hendido; **retinosquisis, coloboma de retina;** sindactilia de dedos del pie; talla pequeña o enanismo, uñas ausentes, pequeñas o displásicas de manos o pies; anodoncia u oligodoncia; anomalías de la dentición; **anomalías de las vías lagrimales;** **blefarofimosis;** cabello despigmentado, albinismo o cabellos finos; caries dentales múltiples; convulsiones, epilepsia; agenesia de cuerpo calloso o septum pellucidum; retraso en la edad ósea; anomalías del esmalte; hiperqueratosis de la piel; hipoglucemia; anomalía funcional de hipotálamo-hipófisis; luxación de cadera; microdoncia total o parcial; pie plano, varo o valgo; piel seca o descamación; polidactilia preaxial de miembros inferiores; retrognatia o micrognatia; sindactilia de dedos de la mano; **telecanto;** trago anormal; anomalías de ureter, cálices o pelvículas bifidas; **anomalías de visión;** anomalías de audición; anotia, microtia; clinodactilia del 5º dedo; megaureter, hidronefrosis; mejillas planas, hipoplasia malar; agenesia o hipoplasia de riñón; testículo ectópico o criptorquidia; **disminución del número de orificios de las glándulas de Meibomio** (7).

Complicaciones

Derivadas:

La ausencia u obstrucción del conducto lagrimal se asocia con lagrimeo constante, blefaritis crónica, dacriocistitis, queratoconjuntivitis crónica y fotofobia (8, 9).

Además hay el dismorfismo buco-dental y los trastornos del lenguaje que suelen derivarse de los diferentes tipos de hendiduras.

Asociadas:

Xerostomía, lengua fisurada y predisposición a sufrir de candidiasis y caries.

En casos raros, se asocia con retardo mental, sordera, microcefalia, malformaciones renales e hipohidrosis, insuficiencia de la pituitaria-hipotálamo y defectos del septum ventricular.

Tratamiento

De acuerdo con la sintomatología específica de cada paciente, en general:

- Asesoramiento genético.
- De acuerdo con la severidad de las alteraciones de vía lagrimal: sondeos de vía lagrimal, dacriointubación o conjuntivodacriocistorrinotomía.
- Estimulación del crecimiento maxilar con placas ortopédicas así como cirugía de labio y paladar hendidos.
- Cirugías plásticas de manos y pies.
- Tratamientos odontológicos integrales, terapias de lenguaje.

Pronóstico

Bueno para la vida, en la mayoría de los casos existe un nivel de inteligencia normal; las funciones varían según la severidad de los defectos.

REPORTE DE UN CASO CLÍNICO

Femenina de 5 meses de edad que es enviada al servicio de oftalmología por presentar lagrimeo constante bilateral desde el nacimiento, abundante secreción amarillenta y presencia de “absceso” en canto interno de ojo derecho.

Antecedentes perinatales: producto de la gesta I, de madre aparentemente sana de 18 años; de 37 sdg, obtenida por cesárea por pre eclampsia severa; 3.200 kg peso al nacimiento.

Exploración física

Sistémica: Labio y paladar hendido unilateral completo derecho, displasia ungueal, cabello escaso, sindactilia con ectrodactilia de manos y pies (pinza de langosta) (figs. 1-3).

Oftálmica: Fijación y seguimiento con ambos ojos, ortoposición, ducciones y versiones normales. Aumento del menisco lagrimal bilateral, abundante secreción amarillenta con aglutinación de pestañas; en región de saco lagrimal derecho presencia de absceso fistulizado. Medios transparentes. Bruckner negativo.

Diagnósticos

Dacriostenosis congénita bilateral, dacriocistitis secundaria derecha asociadas a síndrome EEC.

Manejo

Se inició manejo médico con tobramicina gotas y dicloxacilina sistémica y se programó sondeo de vía lagrimal conjuntamente con el servicio de cirugía maxilofacial que realizó cirugía de labio y paladar hendido (queiloplastia). En el momento de la cirugía se observó que había agenesia de puntos lagrimales en ambos ojos al intentar canalizar los puntos con dilatador sin tener éxito, por lo que se decidió continuar manejando a



Fig. 1. Ectrodactilia (manos en pinza de langosta).



Fig. 4. Agenesia de puntos lagrimales, dacriocistitis ojo derecho.

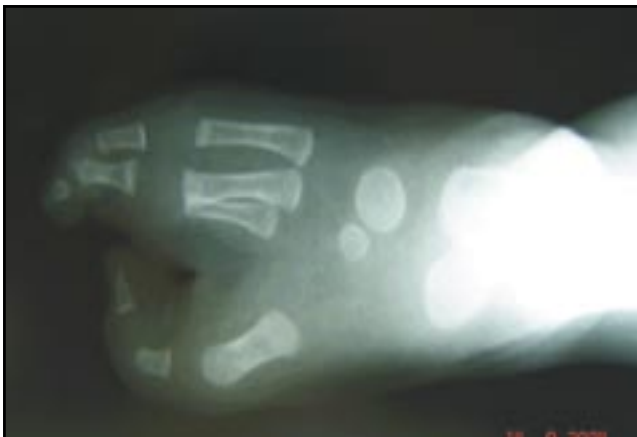


Fig. 2. Radiografía de miembro torácico con ectrodactilia.



Fig. 5. Paciente con síndrome EEC, con dacriostenosis congénita bilateral y dacriocistitis derecha, ya operada de queiloplastia.



Fig. 3. Ectrodactilia en miembros pélvicos.



Fig. 6. Paciente con síndrome EEC: ectrodactilia, displasia ectodérmica, labio hendido.

la paciente conservadoramente, para posteriormente realizar conjuntivodacriocistorrinotomía (figs. 4-6).

CONCLUSIONES

En la consulta del servicio de Oftalmología del Hospital para el Niño del IMIEM, la dacriostenosis congénita es un padecimiento muy frecuente, relativamente fácil de tratar y con buen pronóstico. Investigar otros signos y síntomas

asociados, ayudarán a integrar diagnósticos sistémicos en nuestros pacientes. El síndrome de EEC es una patología rara que involucra diferentes sistemas y requiere de la interacción multidisciplinaria.

El objetivo de este artículo es dar a conocer la existencia de patologías como ésta y la necesidad de un estudio profundo de cada paciente para lograr un tratamiento que le brinde mejor calidad de vida. El manejo de esta paciente tiene sus peculiaridades que lo hacen diferente a lo rutinario y que presenta para nosotros un reto para ofrecerle mejor calidad de salud: oftalmológica y sistémica.

REFERENCIAS

1. Rüdiger R, Haase W, Passarge E. Association of ectrodactyly, ectodermal dysplasia, and cleft lip palate. *Am J Dis Child* 1970; 120:160.
2. Bixler D, Spivack J, Christian J. The ectrodactyly-ectodermal dysplasia-clefting (EEC) syndrome: Report of two cases and review of the literature. *Clin Genet* 1971; 3:43.
3. Penxhaszadeh V, De Negrotti T. Ectrodactyly-ectodermal dysplasia-clefting (EEC) syndrome: dominant inheritance and variable expression. *J Med Genet*; 13:281-284.
4. Rodini ESO, Richieri-Costa A. EEC Syndrome: Report of new 20 patients. Clinical and genetic considerations. *Am J Med Genet* 1990; 37:42-53.
5. Robinson G, Wildervanck L, Chiang T. Ectrodactyly, ectodermal dysplasia, and cleft lip palate syndrome. *J Pediatr* 1973; 82:107.
6. Kaiser-Kupfer M. Ectrodactyly, ectodermal dysplasia and cleft syndrome. *Am J Ophthalmol* 1973; 76:992.
7. Umérez C, Dario S, Simosa V. Síndrome de Ectrodactilia-Displasia Ectodérmica-Hendidura. Revisión de literatura. Universidad Central de Venezuela-Facultad de Odontología.
8. Harley R. Ocular and associated dental changes in Pediatric Syndromes. En: Harley R (ed.). *Pediatric Ophthalmology*. Saunders Co. 967:968.

Cita histórica:

La adherencia del recto externo al oblicuo inferior fue decrita por primera vez por Johnson (*Johnson LV. Adherence syndrome (pseudoparalysis of lateral or superior rectus muscles). Arch Ophth* 44:870, 1950).