

Displasia Ectodérmica Hipohidrótica (Anhidrótica)

RESUMEN

La más reciente clasificación clínica, distingue más de 150 tipos de displasias ectodérmicas. La displasia ectodérmica hipohidrótica (anhidrótica) es la mas común, usualmente es una enfermedad hereditaria recesiva ligada a x, con expresión total sólomente en el sexo masculino.

Las displasias ectodérmicas son un grupo de enfermedades hereditarias de la piel, caracterizadas por una triada de defectos: ausencia parcial o completa de las glándulas sudoríparas, dentición anómala e hipotricosis.

Palabras clave: Displasia ectodérmica, enfermedades hereditarias de la piel.

SUMMARY

The most recent clinical classification distinguished 150 types of ectodermal dysplasia. Hypohidrotic ectodermal dysplasia is the most common, usually is inherited as an x-linked recessive trait, with full expression only in males.

The ectodermal dysplasia is a disorder of morphogenesis characterized by a triad of defects: partial or complete absence of sweat glands, anomalous dentition and hypotrichosis.

Key words: Ectodermal dysplasia , Inherited skin disease.

Primer Autor: * Dr. José Luis García Galaviz

*Jefe de Asistencia Externa Hospital Militar de Tampico, Tamaulipas.
Profesor de Pediatría de la Universidad de Noreste Tampico, Tamaulipas.

Presidente de la Sociedad Mexicana de Médicos Militares Pediatras

Solicitud de sobretiros: Dr. José Luis García Galaviz

Clínica "Medica Universidad"

Privada Universidad # 102

Col. Hospital Regional

89109, Tampico, Tamaulipas.

Tel-Fax (12) 13.70.15.

Segundo Autor: ** Dr. Víctor Jesús Sánchez Michaca

Director General Hospital Torre Medica

Profesor de Pediatría Escuela Medico Militar

Coordinador de la Confederación Nacional de Pediatría en el D.F.

Solicitud de sobretiros: Dr. Víctor Jesús Sánchez Michaca Torre Medica

Ezequiel Montes # 18 Planta Alta

Col. Revolución

06030, México, D.F.

Tel. 5.5.92.20.61 Fax. 5.5.92.07.33

INTRODUCCIÓN

Las displasias ectodérmicas son un grupo heterogéneo de genodermatosis, caracterizadas por presentar defectos en dos o más estructuras del ectodermo. Charles Darwin identificó por primera vez esta patología en 1860. La incidencia real se desconoce, hay autores que señalan cifras de 7 / 10,000. (2,3,7,)

Se conocen muchos tipos de displasias ectodérmicas, la más reciente clasificación clínica, distingue 150 tipos o formas, las cuales se denominan de acuerdo a los defectos o anomalías encontrados en las estructuras derivadas del ectodermo (1,5,6,7,).

La displasia ectodérmica hipohidrótica (anhidrótica), es la más común, aproximadamente una tercera parte de las displasias ectodérmicas, corresponde a esta patología. Es una enfermedad hereditaria que se transmite con un patrón recesivo ligado a X y raramente con un patrón autosómico recesivo, con expresión total solamente en individuos del sexo masculino, y se caracteriza por presentar una triada de defectos: ausencia parcial o completa de glándulas sudoríparas, dentición anómala e hipotricosis.(1,3,8,9,)

El propósito de este trabajo es la comunicación de dos casos clínicos en niños escolares, que presentaron las manifestaciones clínicas características de la enfermedad, señalando la importancia de la realización del diagnóstico y tratamiento oportunos que modifica indudablemente la calidad y expectativa de vida de los niños con esta enfermedad.

CASOS CLÍNICOS

Caso Clínico I : Escolar masculino de 8 años de edad, ingresa al servicio de urgencias con hipertermia de 40.5, crisis convulsivas febriles y datos de infección de vías aéreas superiores.

En la exploración física presenta una facies anormal característica con crestas frontales prominentes (frente "olímpica"), piel seca, arrugas finas en cara, puente nasal deprimido, columna nasal oculta, labios gruesos y evertidos, cabello ralo, rebelde e hipopigmentado pestañas y cejas ausentes, piel periorbitaria hiperpigmentada, implantación baja de pabellones auriculares , hipodoncia con dientes cónicos y algunos en forma de gancho, glándulas mamarias hipoplásicas y atelia.

Los familiares refieren como antecedente una historia de hospitalizaciones frecuentes por infecciones respiratorias recurrentes e hipertermias hasta de 42 grados centígrados, así como de intolerancia a climas cálidos.

Se le inicia tratamiento con antibióticos, inhaloterapia, control térmico por medios físicos y químicos, se descarta neuroinfección y se realiza estudios de laboratorio y gabinete, los cuales muestran únicamente una anemia microcítica hipocrómica, química sanguínea normal, examen general de orina normal, la radiografía de tórax muestra un aumento de la trama broncovascular pulmonar, que nos indica infecciones recurrentes de las vías aéreas. Se determina que el paciente es portador de una displasia ectodérmica y se realiza una biopsia de piel palmar en la región tenar, el estudio histopatológico reveló el diagnóstico de Displasia ectodérmica anhidrótica, se documentó la reducción severa de la sudoración por una iontoforesis con pilocarpina. (fig. 1)

Caso clínico II : Es un paciente preescolar masculino, de 5 años de edad, hermano del paciente anterior que presenta las mismas características clínicas, pero sin una historia clínica de cuadros severos de hipertermia. Se le realiza biopsia de piel palmar en región tenar con el diagnóstico histopatológico de displasia ectodérmica hipohidrótica, se les inicia a ambos un tratamiento integral multidisciplinario, requiriendo la intervención del pediatra, dermatólogo, odontopediatra, cirujano pediatra, psicólogo y nutriólogo, cambiando las condiciones del medio ambiente y mejorando la calidad de vida. (fig 2)

Ambos tienen antecedentes heredofamiliares positivos para su enfermedad, una tía materna procreó tres hijos, dos de ellos masculinos con la enfermedad, uno de ellos falleció a la edad de 2 años por presentar un cuadro febril severo, que se hospitalizó y no se llegó a un diagnóstico preciso de la causa.

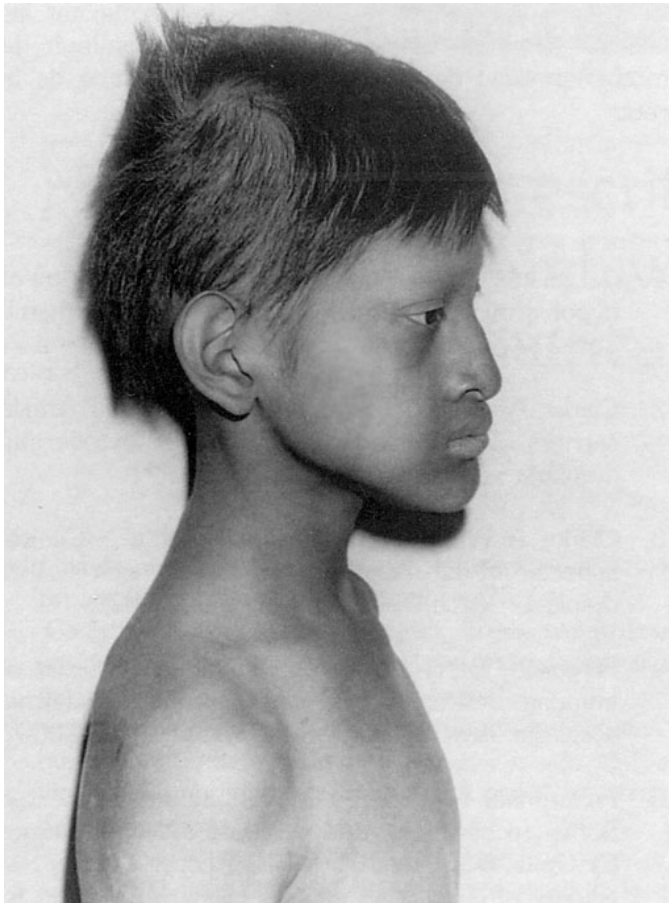
DISCUSIÓN

Las Displasias Ectodérmicas son un grupo de alteraciones complejas hereditarias que presentan anomalías de dos o más estructuras del ectodermo, son enfermedades recesivas ligadas a X, el gen de la enfermedad se encuentra localizado en el cromosoma x-ql2.2-13, aún no ha sido detectada la naturaleza, ni la patogénesis molecular del gen (1,6,8,10,)

Esta enfermedad tiene expresión total en el sexo masculino, pero también pueden ser transmitidas en forma autosómica recesiva y mujeres heterocigotas pueden presentar la enfermedad (2,3,4,8). Las displasias ectodérmicas presentan alteración del sistema glandular derivado del ectodermo:

Glándulas exocrinas:

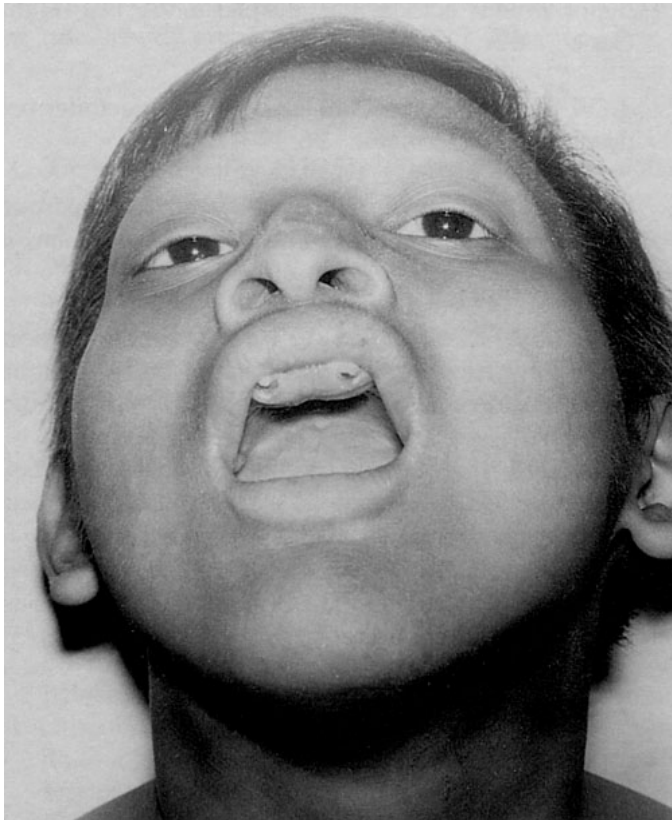
disminución o ausencia de la sudoración



CASO 1



CASO 2



CASO 3

Glándulas lagrimales:

disminución o ausencia de la lagrimación.

Glándulas mucosas:

enfermedades respiratorias recurrentes.

Glándulas sebáceas:

manifestaciones variadas de patología de la piel.

Hay algunas enfermedades que afectan únicamente una sola estructura del ectodermo y no llenan los requisitos para ser denominadas displasias ectodérmicas, cada combinación de alteraciones de dos o más estructuras del ectodermo representa un tipo de displasia ectodérmica y se le da un nombre específico.(2,7,)

La disminución o ausencia de la sudoración es un problema común, las glándulas exocrinas están ausentes, disminuidas en número o no funcionan adecuadamente, la reducción de la sudoración condiciona fiebre alta, ya que las glándulas sudoríparas regulan la temperatura corporal, esta elevación de la temperatura puede causar alteraciones metabólicas y neurológicas severas.(2,3,9,)

Las alteraciones oculares son diversas, puede haber cataratas, ausencia de conducto lacrimonasal, microftalmos, entropión, telecantho, ausencia de glándulas de Meibomio, ausencia parcial o completa de pestañas y cejas, lagrimación deficiente, queratoconjuntivitis, siccafaritis, displasia corneal y estenosis lacrimal.(1,6,9,)

La mortalidad de estos pacientes es alta, un 30 % de los niños afectados fallecen antes de cumplir los primeros dos años de edad, por infecciones respiratorias recurrentes y complicaciones de los cuadros de hipertermia severa.(3,5,2,).

El diagnóstico de esta enfermedad debe ser temprano para evitar en primer lugar la mortalidad y posteriormente disminuir la morbilidad, debe ser multidisciplinario e integral, deben intervenir el pediatra, el cirujano pediatra, odontólogo, oftalmólogo, dermatólogo, genetista y psicólogo.(3,5,9,7,)

El tratamiento debe incluir la protección en el hogar a la exposición de temperaturas ambientales altas, evaluación temprana, odontológica por razones cosméticas y nutricionales, requiriendo el uso de prótesis dentales además de la utilización de lágrimas artificiales para prevenir daño corneal, la presencia de alopecia puede requerir el uso de pelucas para mejorar la apariencia física. (3,6,9,).

El objetivo del tratamiento tiene el fin de mejorar la calidad de vida de los pacientes y disminuir la morbimortalidad de esta enfermedad hereditaria de la piel.

REFERENCIAS

1. Cambiaghi, S: Clinical Findings, in mosaic carriers of hypohidrotic ectodermal dysplasia. Arch Dermatol. 136:217- 326. 2000.
2. Clarke A, Burn : Sweat testing to identify female carriers of x linked hypohidrotic ectodermal dysplasia. J Med Genet. 28: 330, 1991.
3. Clarke A Phillips Dim, Brown R, et al : Clinical aspects of x linked hypohidrotic ectodermal dysplasia. Arch Dis Child. 62: 989,1987.
4. Ferguson, Betsy M: a novel x-linked disorder of immune deficiency and hypohidrotic ectodermal dysplasia. Am J Hum Genet. 67:1555-1562.2000.
5. Freire-Maia N, Pinheiro M: Ectodermal dysplasias. Some recollections and a classification : Salinas CF,Opitz JM, Paul NW (eds) : Recent advances in ectodermal dysplasias, vol 24. New York, Alan R. Liss, 1988,P3
6. Ho. Lingling: A gene for autosomal dominant hypohidrotic ectodermal dysplasia. Am J Hum Genet. 62: 1102-1106. 1998
7. J. W Parik: A case of hypohidrotic ectodermal dysplasia. J Dermatol. 26:44-47. 1999
8. K. Kosaki: female patient showing hypohidrotic ectodermal dysplasia and immunodeficiency. Am J Hum Genet. 69:664-666.2001
9. Rodini Eso, Ricieri-Costa A : EEC syndrome: Report on 20 new patients,clinical and genetic considerations. Am J Med Genet. 37: 42, 1990.
10. Zonana J : Hypohidrotic (anhidrotic) ectodermal dysplasia: Molecular genetic research and its clinical application. Semin Dermatol. 12: 241,1993.