



Localizador: 16008

Síndrome EEC (ectrodactilia, displasia ectodérmica, labio/paladar hendido)

EEC syndrome (ectrodactyly-ectodermal dysplasia-cleft lip/palate)

Erick A Bravo,* Héctor W Cáceres Ríos,‡ Rosalía Ballona Chambergó,‡
 Rosario Torres Iberico,‡ Edith Paz Carrillo‡

Palabras clave:

Ectrodactilia,
 displasia ectodérmica,
 labio hendido.

Key words:

Ectrodactyly,
 ectodermal dysplasia,
 cleft lip.

RESUMEN

El síndrome EEC (ectrodactilia, displasia ectodérmica y labio/paladar hendido) es una genodermatosis causada por la mutación del Gen P63. Se describe el caso clínico de un paciente de tres años con signos clínicos e histopatológicos del síndrome.

ABSTRACT

The EEC syndrome (ectrodactyly, ectodermal dysplasia, cleft lip/palate) is a rare genodermatosis caused by the mutation of P63 gen. We describe the case of a three year old child with clinical and histopathological signs of the syndrome.

INTRODUCCIÓN

El síndrome EEC (ectrodactilia, displasia ectodérmica y labio/paladar hendido) es un desorden genético heterogéneo descrito por Rudiger en 1970.^{1,2}

Presenta transmisión autosómica dominante con expresividad variable y penetrancia incompleta.³ También se han descrito formas de aparición esporádica⁴ como el caso que se describe a continuación.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente varón de tres años dos meses, natural y procedente de Lima, es admitido a hospitalización por absceso periapical dentario. El paciente es el menor de tres hermanos (6 y 11 años de edad, respectivamente, sin estigmas de enfermedad). Los padres, procedentes de Apurímac, no presentan antecedentes de importancia. El paciente fue producto de embarazo a término, peso al nacer de 2,850 g, y llanto inmediato. La madre (33 años) no reveló anomalías en los controles prenatales.

Cabello delgado y claro, madarosis (ausencia de pestañas) y pérdida de tercio distal bilateral de cejas, orejas de implantación baja (Figura 1), remanente atrófico por ausencia de ambos pezones, xerosis cutis

y parches de hipopigmentación que siguen líneas de Blaschko en tronco y extremidades, mancha color café con leche en tórax anterior (Figura 2), cicatriz de orientación derecha de corrección de labio hendido en la hospitalización postnacimiento, dentadura cónica e hipoplásica, con presencia de diastemas (Figura 3). En miembro inferior derecho presenta fusión de dedos índice y medio, así como del tercer y cuarto dedo, conformando ectrodactilia, además de displasia ungueal en pies (Figura 4) y manos (Figura 5).

La histopatología mostró epidermis adelgazada con ausencia de crestas y anexos escasos rudimentarios, compatible con displasia ectodérmica hipohidrótica (Figura 6).

DISCUSIÓN

El síndrome EEC es una genodermatosis rara (alrededor de 200 casos reportados)^{1,5,6} causada por la ausencia del factor de transcripción p63, codificado en el cromosoma 7q11.⁷ Altas concentraciones de esta proteína se hallan en el desarrollo embrionario de extremidades, epitelios y región craneofacial.^{8,9}

La displasia ectodérmica se manifiesta por alteración de dos o más estructuras ectodermales: alteraciones ungueales, dentarias, glándulas sudoríparas, cabello ralo y escaso.^{3,10}

* Instituto de Investigaciones Clínicas-Universidad Nacional Mayor de San Marcos, Lima, Perú.

‡ Instituto Nacional de Salud del Niño, Lima, Perú.

Conflicto de intereses: Ninguno.

Recibido:
 15/Febrero/2016.
 Aceptado:
 01/Agosto/2016.



Debido a su variabilidad fenotípica, los casos familiares pueden presentarse de forma incompleta o con alguna de las características, como por ejemplo,



Figura 1. Hipotriquia y madarosis.



Figura 2. Atelia bilateral.



Figura 3. Labio hendido corregido e hipoplasia dentaria.



Figura 4. Ectrodactilia en pie derecho e hipohidrosis.



Figura 5. Displasia ungueal.

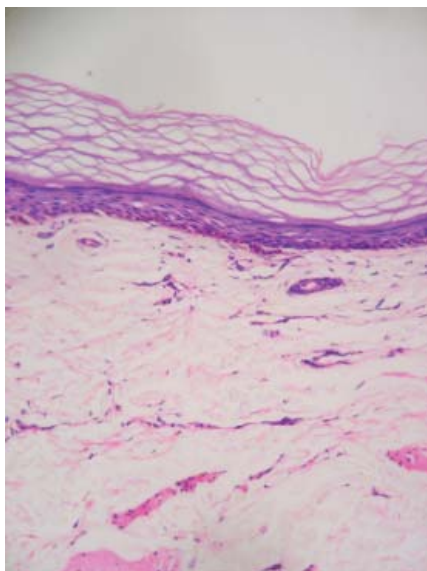


Figura 6. Biopsia de piel compatible con displasia ectodérmica hipohidrótica.

sólo paladar hendido.⁶ Los casos esporádicos⁴ se presentan de forma más severa y con mayor expresividad de signos clínicos como el caso de nuestro paciente.^{5,8} Otros hallazgos relacionados son anomalías en ductos lacrimales, microcefalia, retardo mental, sordera o defectos en audición y anomalías genitourinarias. Se ha descrito síndrome de EEC incompleto (sin ectrodactilia).¹⁰ Dada la complejidad del cuadro se requiere un manejo interdisciplinario. Es posible realizar un diagnóstico prenatal mediante citometría de flujo cromosomal.¹¹

Correspondencia:

Erick A Bravo

Av. Brasil Cdra 26,

Jesús María, Lima, Perú.

E-mail: erick70@hotmail.com

BIBLIOGRAFÍA

1. Qumsiyeh MB. EEC syndrome (ectrodactyly, ectodermal dysplasia and cleft lip/palate) is on 7p11.2-q21.3. *Clin Genet.* 1992; 42 (2): 101.
2. Van Straten C, Butow KW. Gene p63: In ectrodactyly-ectodermal dysplasia clefting, ankyloblepharon-ectodermal dysplasia, Rapp-Hodgkin syndrome. *Ann Maxillofac Surg.* 2013; 3 (1): 58-61.
3. Joseph R, Nath SG. Association of generalized aggressive periodontitis and ectrodactyly-ectodermal dysplasia-cleft syndrome. *Indian J Hum Genet.* 2012; 18 (2): 259-262.
4. Meza ELE, Isaza C, Pachajoa H. Ectrodactyly, ectodermal dysplasia and cleft lip/palate syndrome, report of a case with variable expressivity. *Arch Argent Pediatr.* 2012; 110 (5): e95-98.
5. Marwaha M, Nanda KD. Ectrodactyly, ectodermal dysplasia, cleft lip, and palate (EEC syndrome). *Contemp Clin Dent.* 2012; 3 (2): 205-208.
6. Trope BM, Salomão JN, Costa VD, Verde RB, Barros DS. Do you know this syndrome? Ectrodactyly-ectodermal dysplasia-cleft lip/palate (EEC) syndrome. *An Bras Dermatol.* 2010; 85 (4): 573-575.
7. Chiu YE, Drolet BA, Duffy KJ, Holland KE. A case of ankyloblepharon, ectodermal dysplasia, and cleft lip/palate syndrome with ectrodactyly: are the p63 syndromes distinct after all? *Pediatr Dermatol.* 2011; 28 (1): 15-19.
8. Sankhyan N, Kaushal RK, Sarin S. Ectodermal dysplasia, ectrodactyly, cleft lip/palate syndrome without ectrodactyly. *Dermatol Online J.* 2006; 12 (4): 5.
9. Glorio R, Haas R, Jaimovich L. Ectrodactyly, ectodermal dysplasia and clefting (EEC) syndrome. *J Eur Acad Dermatol Venereol.* 2003; 17 (3): 356-358.
10. Bigatà X, Bielsa I, Artigas M, Azón A, Ribera M, Ferrándiz C. The ectrodactyly-ectodermal dysplasia-clefting syndrome (EEC): report of five cases. *Pediatr Dermatol.* 2003; 20 (2): 113-118.
11. Tadini G, Santagada F, Brena M, Pezzani L, Nannini P. Ectodermal dysplasias: the p63 tail. *G Ital Dermatol Venereol.* 2013; 148 (1): 53-58.

www.medigraphic.org.mx