

PRESENTACION DE UN CASO DE DISPLASIA ECTODERMICA HIPOHIDROTICA

por el

Dr. JOSE M.^a CONDE VIDAL

Profesor Encargado

BARCELONA

Las modificaciones de la forma y número de dientes son numerosas. Para su clasificación será necesario conocer los resultados de los estudios filogeúéticos relativos al origen de ellas y de los concomitantes trastornos del desarrollo.

Nuestro caso queda enmarcado entre aquel grupo de trastornos de dentición y dentificación, acompañados por alteraciones displásicas de otros derivados ectodérmicos, con la característica común de una "oligodondia". Por la necesidad de proceder a realizar un tratamiento protético, estos enfermos son objeto de conocimiento por parte de estomatólogos y sin embargo son los pediatras quienes tienen la posibilidad de llegar en primer lugar al diagnóstico de la enfermedad, por la serie de alteraciones funcionales que comporta, así como la grave interferencia en el desarrollo somático que determina.

La Displasia Ectodérmica Hipohidrótica es una malformación generalizada politópica que ha sido descrita bajo distintas denominaciones: Síndrome de CHRIST-SIEMENS, Anhidrosis Hipotricótica, Displasia Ectodérmica Anhidrótica y Displasia Ectodérmica Hipohidrótica. Siendo esta última la más universalmente aceptada.

El proceso se hereda muy frecuentemente como un rasgo recesivo ligado al cromosoma (X). Estando caracterizado clínicamente por la presencia de una triada integrada por: Hipohidrosis, Oligodondia y otra característica esencial representada por una Hipotricosis, como signos

fundamentales de esta entidad. Entrando en más detalles sobre la morfología clínica de estos enfermos, habrá que admitir que pueden presentarse bajo dos formas:

a). Una forma "major", hereditaria, que cursa con la tríada característica de hipohidrosis, oligodoncia e hipotricosis, además de otros signos como hiperqueratosis folicular y palmo-platar junto a la presencia de "léntigo" de localización centro-facial.

b). Una forma "minor" en la que no se presentan alteraciones de la función sudorípara ni oligodoncia, de forma que sólo quedan como signos displásicos la hipoplasia de cabellos y uñas.

Período de estado de la enfermedad. —

Los niños afectos llaman enseguida, después de nacer, la atención por las crisis febriles de causa desconocida, que presentan como manifestación de su alteración termorreguladora; estas alteraciones pueden presentarse ya en el lactante o bien más tarde en una etapa posterior del desarrollo y como consecuencia de la realización de mínimos esfuerzos físicos. Sin embargo la perspiración insensible se halla conservada (PERALBO).

El desarrollo somático de estos enfermos se ve claramente mermado, su altura es inferior a la que correspondería por edad y peso; la piel está seca y adelgazada como si fuera de "satén", permitiendo fruncirla en pliegues a nivel del dorso de las manos y de la mejilla. La facies tiene a primera vista un aspecto de facies "progérica" recordando en alguna forma la sífilis congénita, por lo que se refiere a la frente olímpica, nariz en silla de montar y labios gruesos, pero además presenta una palidez centro-facial característica que contrasta en los casos en que aparece con las manchas pardas del léntigo de localización en puente nasal y piel que recubre el borde orbitario inferior.

Condicionada por la ausencia de glándulas sudoríparas, aparece una hipohidrosis por lo que la piel adquiere precozmente una notable sequedad con tendencia a la eczematización.

Por lo que se refiere a la hipotricosis, la ausencia de pilosidad es manifiesta a nivel del cuero cabelludo y las cejas así como en cualquier otra región de pilosidad terminal, como axila o pubis. Un hecho curioso es, que la pilosidad de tipo lanuginoso queda prácticamente respetada.

Además de estos signos podemos observar, aunque de forma no cons-



Fig. 1

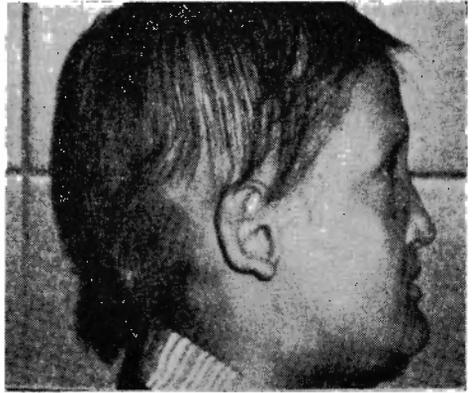


Fig. 2



Fig. 3



Fig. 4

tante, otras alteraciones propias de la forma "major" de anhidrosis hipotricótica; así' alteraciones oculares (configuración ocular mongoloide, nistagmo, coloboma, mácula corneal, catarata, etc.), alteraciones neurolabérricas, labilidad extraordinaria para las infecciones intestinales, episodios frecuentes de laringitis seca, además de ocena. En muchos de estos enfermos es dado observar también, láminas ungueales finas, quebradizas y con estriación longitudinal.

Anatomía patológica. —

Muestra como característica fundamental la ausencia de glándulas sudoríparas y una notable reducción en el número de glándulas mucosas en las paredes de las vías aéreas altas. Con respecto a las glándulas sebáceas, no se observa su presencia a nivel del tronco y extremidades.

Alteraciones en el aparato dentario. —

Comprenden alteraciones en orden al número de dientes en las arcadas dentarias y a la forma de aquellos. El número de dientes se ve notablemente disminuido en la forma "major", aunque en algunos casos la dentadura temporal se ha presentado completa. Los dientes suelen tener una forma cónica con base cervical. Así pues podemos hablar de una verdadera oligodoncia (disminución del número de dientes, reducción del tamaño de los mismos y forma irregular de sus coronas).

Según HENKEL, tanto en la hipodoncia como en la oligodoncia, faltan con mayor frecuencia los segundos premolares superiores e inferiores, incisivos laterales superiores e incisivos centrales inferiores; sin embargo, hay variaciones significativas, en ocasiones ausencia de un gran número de piezas dentarias.

Etiología. —

Se trata de una enfermedad hereditaria de carácter recesivo ligado al cromosoma (X); es decir, que los varones afectados poseen la expresión completa de este síndrome, en tanto que el heterocigoto femenino presenta hipohidrosis y ligera oligodoncia o hipodoncia. Sin embargo se han descrito en la literatura por lo menos treinta casos completamente desarrollados en hembras cuyos dos progenitores habían sido normales.



Fig. 5



Fig. 6

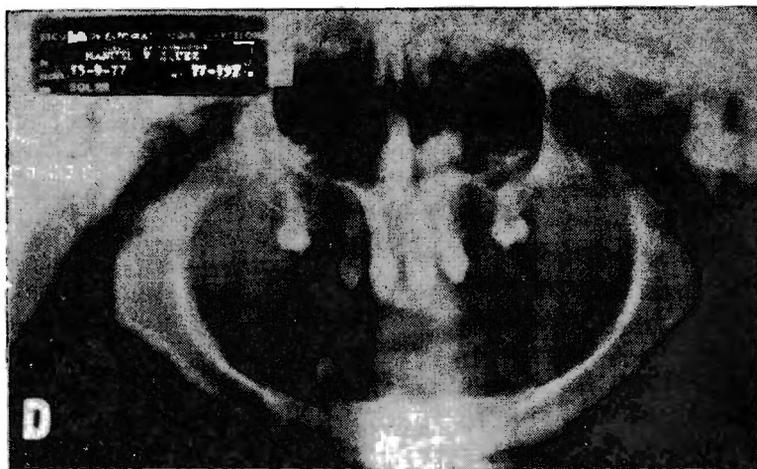


Fig. 7

y existen varios casos en los que se ha podido demostrar un factor de consanguinidad entre los progenitores.

Diagnóstico diferencial. —

El primer diagnóstico diferencial que se nos presenta ante un enfermo con "Displasia Ectodérmica Hipohidrótica" es con respecto al eczema endógeno. En la Displasia Ectodérmica Hipohidrótica podemos hallar, aunque de forma inconstante, lesiones papulosas constituídas por folículos rudimentarios con proliferación epitelial sólida. También merece ser objeto de diagnóstico diferencial con la Lúes congénita.

CASO CLINICO

El interés en la presentación de este caso clínico radica en la ostensibilidad y riqueza con que se presentan cada uno de los signos que caracterizan el síndrome que nos ocupa, desde aquellos que forman parte de la triada elemental, hasta algunos que dan significación a un proceso más florido.

Paciente: R. N. S., varón que cuenta con quince años de edad en el momento en que se realizan las fotografías.

El nivel intelectual se halla en cierto grado disminuido, su altura no supera los 1'50 metros. La facies del enfermo presenta una característica de vejez prematura con una palidez que se manifiesta de manera evidente en el límite cutáneo-mucoso de los labios, palidez que se ve truncada por una discreta pigmentación parda difusa, más acusada en la piel que cubre las depresiones orbitarias inferiores. El puente nasal se halla ostensiblemente deprimido y los pabellones auriculares están ampliamente separados del perímetro craneal. Su mentón es prominente y agudizado.

En la fotografía del perfil facial se nota la hipotricosis del cuero cabelludo, así como el aspecto ralo del cabello (fotos n.º 1 y n.º 2).

La piel seca y papirácea, permitiendo el plegamiento a nivel del dorso de las manos, cuyos dedos muestran unas uñas planas, fisuradas y exfoliadas (foto n.º 3).

El examen de la cavidad oral, pone de manifiesto una mucosa de características en apariencia normales, de igual modo que la encía, que no presenta signo alguno de lesión. De destacar es la marcada oligodoncia, limitándose el número de piezas dentarias a una para el maxilar inferior



Fig. 8



Fig. 9



Fig. 10