

F. González Rivera, C. Sierra Córcoles,
M. Marín Patón, A. Cabeza Ramírez,
Y. Bonal Alguacil

An Esp Pediatr 1998;48:173-174.

Introducción

La displasia ectodérmica anhidrótica es una enfermedad que afecta a diversos tejidos, todos ellos derivados del ectodermo. Dada la rareza de presentación, comunicamos dos casos en hermanos gemelos diagnosticados en el período neonatal, enfatizando el diagnóstico precoz con el fin de evitar las consecuencias a las que se puede llegar cuando se retrasa el mismo.

Observación clínica

Se trata de una gestación gemelar. En los antecedentes familiares destacan dos hermanos varones, de la madre, diagnosticados de displasia ectodérmica anhidrótica y ambos ADVP. Una primera gestación con feto nacido prematuramente con 700 g y exitus en las primeras horas de vida. La madre tiene 27 años y dice padecer tuberculosis laríngea sin tratamiento actualmente. El parto es por cesárea a las 36 semanas de gestación. Placenta monocorial biamniótica.

Primer gemelo

Varón. Apgar 7-10. Peso al nacer: 2.460 g; talla: 46 cm; PC: 33 cm. A la exploración presenta buen estado general, color rosado, piel muy fina, seca y descamada, escaso cabello, cejas y pestañas poco pobladas, nariz puntiaguda, orejas de implantación baja, ligera micrognatia con labio superior grueso (Fig. 1). No hay otras alteraciones visibles; ni en uñas, ojos ni gónadas. Soplo sistólico 2/6 en meso. Pulsos normales.

De los exámenes complementarios, el rutinario de sangre es normal, score antiinfeccioso negativo. Mantoux negativo; en el aspirado gástrico no se observan bacilos ácido-alcohol resistentes y no hay crecimiento de micobacterias. ELISA frente a VIH-1 y VIH-2 negativos. Serología frente a TORCHS negativas. Rx tórax: aumento moderado VD. EEC hipertrofia VD. Ecocardiografía: estenosis valvular pulmonar con gradiente de 55 mmHg (pico), VD 12 mm. En la radiografía maxilar no se observan gérmenes dentarios. Biopsia de piel obtenida de palma de la mano: hiperqueratosis ortoqueratósica y ausencia de folículos pilosos, así como de glándulas sudoríparas y sebáceas, compatible con displasia ectodérmica anhidrótica.

Displasia ectodérmica anhidrótica. A propósito de dos casos en gemelos



Figura 1. Facies típica del primer gemelo. Observar el escaso pelo y la piel eccematosa.

Segundo gemelo

Varón. Apgar 6-10. Peso al nacer: 2.000 g; talla: 45 cm; PC: 33 cm. A la exploración presenta un fenotipo muy similar al del hermano (Fig. 2). No soplos ni signos de insuficiencia cardiopulmonar. Resto normal.

De los exámenes complementarios, el score antiinfeccioso, estudio tuberculoso y serología TORCHS y VIH son negativos. No se aprecian gérmenes dentarios en la radiografía de maxilar y la biopsia de piel es similar a la del hermano y por ello compatible con displasia ectodérmica anhidrótica.

Discusión

Las displasias ectodérmicas engloban una serie de enfermedades o síndromes en los que están afectados diversos tejidos y órganos, todos ellos derivados del ectodermo. Según Freire-Maia⁽¹⁾, en ellas puede haber afectación pilosa (hipotricosis), dentaria (hipo/microdoncia), ungueal (displasia de las uñas) e hidrótica (hipo/hiperhidrosis). De todos los síndromes que cursan con displasia ectodérmica, son los dishidróticos los más frecuentes, y en los hipoanhidróticos (displasia ectodérmica anhidrótica), existen las cuatro manifestaciones clínicas referidas por Freire-Maia.

La prevalencia de la displasia ectodérmica anhidrótica se estima en 1 por cada 100.000 RN vivos, siendo la herencia recesiva ligada al cromosoma X, estando el gen responsable en el área proximal del brazo largo del cromosoma X, en la posición

Servicio de Pediatría. Hospital General de Especialidades del S.A.S. Jaén.
Correspondencia: Felipe González Rivera. Avda. Granada 59, 7º B. 23001 Jaén.
Recibido: Mayo 1997
Aceptado: Septiembre 1997



Figura 2. Facies del segundo gemelo.

q13⁽²⁾. No obstante, se han descrito casos en mujeres debido a una traslocación (X;1) (q13).1; p36.3)⁽³⁾. Nuestros dos casos orientan al primer tipo de herencia, dado que los niños, al igual que los antecedentes familiares, son varones. Por motivos socio-familiares no se ha podido hacer un árbol genealógico.

El diagnóstico precoz, en los primeros días de vida, se llevó a cabo merced a los antecedentes familiares de dos tíos maternos que habían padecido la enfermedad y que habían fallecido por problemas de drogadicción, a la que habían llegado por la afectación psicológica que acarrea su fenotipo.

En este sentido, queremos hacer gran hincapié y recordar que se puede recurrir a la National Foundation for Ectodermal Dysplasias para procurar todo tipo de ayuda y orientación⁽⁴⁾.

La clínica de la displasia ectodérmica anhidrótica es muy típica en el niño ya mayorcito, teniendo todos un parecido extraordinario, sobre todo las facies⁽⁵⁾. La recordaremos sucintamente. La piel es fina y muy seca, con tendencia a presentar arrugas, especialmente en los párpados. Los cabellos son muy finos, escasos, ralos y rubios. Las cejas y pestañas poco pobladas. Los dientes son muy escasos y en forma cónica. La nariz es de base ancha en forma de silla de montar.

Generalmente, los primeros síntomas que conducen a la consulta del pediatra son los derivados de la ausencia o escasez de glándulas sudoríparas, lo que origina episodios de hipertermia sin foco infeccioso aparente. Muchas veces se van a achacar a

procesos virales o bacterianos de vías respiratorias altas que, efectivamente, van a existir motivados por la afectación de las glándulas mucosas y déficit de cilios en el árbol respiratorio⁽⁶⁾.

Otro de los síntomas por el que más frecuentemente se consulta en las primeras semanas de vida es la piel seca, por la disminución de las glándulas sebáceas, y con tendencia a presentar eccemas.

En el período neonatal el diagnóstico es más difícil. En nuestros dos gemelos existían los antecedentes familiares, lo que facilitó su orientación. Podemos observar la piel seca, descamada y la casi ausencia de cabello. Durante su estancia hospitalaria tuvimos especial atención a la temperatura de las incubadoras para evitar las crisis de hipertermia y deshidratación, y cuando procedimos a su alta aleccionamos a los padres acerca de los peligros del calor, recomendando ambiente fresco y húmedo, así como un cuidado dermatológico adecuado y atención a los procesos infecciosos respiratorios. Más adelante se iniciarán los tratamientos protésicos dentales y el apoyo psicológico pertinente.

En conclusión, recomendar que ante un lactante pequeño que presente alteraciones eccematosas con piel seca, pelo ralo y escaso y episodios de hipertermia, se le practique una radiografía de maxilares⁽⁶⁾ para ver la presencia de gérmenes dentarios, y en caso de ausencia orientar el diagnóstico hacia una displasia ectodérmica anhidrótica.

Bibliografía

- 1 Freire-Maia N. Ectodermal dysplasias. *Hum Hered* 1971; **21**:309-312.
- 2 Szpiro Tapia S, Kaplan J, Pelet A y cols. Un exemple de diagnostic d'heterozygotes et de diagnostic antenatal dans quatre familles de dysplasie ectodermique anhidrotique. *Ann Pediatr Paris* 1990; **37**:13-19.
- 3 Srivastava AK, Montonen O, Saarialho Kere U y cols. Fine mapping of the EDA gener: a translocation breakpoint is associated with a CpG island that is transcribed. *Am J Hum Genet* 1996; **58**:126-132.
- 4 Delgado A. Displasia ectodérmica hipohidrótica. *Pediatría Clínica* 1996; **7**:71-81.
- 5 Clarke A, Phillips DIM, Brown R y cols. Clinical aspects of x-linked hypohidrotic ectodermal dysplasia. *Arch Dis Child* 1987; **62**:989-996.
- 6 Russell J, Balstner. Hereditary ectodermal dysplasia. *J Pediatr* 1968; **73**:445-447.
- 7 Swischuk LC. Radiología del recién nacido y del lactante. Barcelona: Salvat Ed., S.A. 1996; 195.