

Revista de la Asociación Dental Mexicana

Volumen **59**
Volume

Número **2**
Number

Marzo-Abril **2002**
March-April

Artículo:

Displasia ectodérmica hereditaria. Relato de 3 casos en una familia y revisión de la literatura

Derechos reservados, Copyright © 2002:
Asociación Dental Mexicana, AC

Otras secciones de este sitio:

-  **Índice de este número**
-  **Más revistas**
-  **Búsqueda**

Others sections in this web site:

-  ***Contents of this number***
-  ***More journals***
-  ***Search***



Medigraphic.com



Displasia ectodérmica hereditaria. Relato de 3 casos en una familia y revisión de la literatura

Rivadávio Fernandes Batista de Amorim,* Manuel Antonio Gordón Núñez,* Marcelo Augusto Oliveira de Sales,** Patrícia Álvarez Ruiz,*** Ana Miryam Costa de Medeiros,**** Roseana de Almeida Freitas*****

* Alumno de Maestría en Patología Oral, Departamento de Odontología (DOD), Universidad Federal de Rio Grande do Norte (UFRN).

** Especialista en Radiología por la Facultad de Odontología de Pernambuco (UPE).

*** Alumna de Maestría en Clínicas Odontológicas, Departamento de Odontología (DOD), Universidad Federal del Rio Grande do Norte (UFRN).

**** Profesora Adjunta IV de la Disciplina de Diagnóstico Oral, Departamento de Odontología (DOD), Universidad Federal del Rio Grande do Norte (UFRN).

***** Prof. Doctora del Programa de Posgrado en Patología Oral, Vicecoordinadora del Programa de Posgrado en Patología Oral, Departamento de Odontología (DOD), Universidad Federal del Rio Grande do Norte (UFRN).

Resumen

La displasia ectodérmica hereditaria (DEH), representa un grupo de trastornos caracterizados por aplasia o displasia de estructuras y tejidos derivados del ectoderma. Las estructuras generalmente afectadas incluyen el cabello, piel, uñas, dientes y diversas glándulas. Esta condición representa un trastorno raro y se estima su frecuencia de un caso a cada 10,000 ó 100,000 nacimientos, teniendo el dentista un papel importante en su diagnóstico debido a las alteraciones dentales que ocurren. Los autores relatan 3 casos de DEH diagnosticados en una misma familia, además se realiza una breve revisión de la literatura sobre esta condición.

Palabras clave: Displasia ectodérmica hereditaria, hipohidrosis, hipodontia.

Abstract

Hereditary ectodermal dysplasia represents a group of disorders characterized by aplasia or dysplasia of ectodermal structures and tissues. Common manifestations mainly involve the hair, skin, nails, teeth and a glands. This pathology is a rare condition and is thought to diverse occur in approximately one case in 10,000 to 100,000 live births. The dentist has special importance in the diagnosis due to teeth abnormalities. The authors report 3 cases of hereditary ectodermal dysplasia in the same family, and also present a review of the literature.

Key words: Hereditary ectodermal dysplasia, hypohidrosis, hypodontia.

Introducción

De acuerdo con Ithagarum y King la displasia ectodérmica hereditaria (DEH), representa un grupo de alteraciones involucrando dientes, piel y otras estructuras tales como uñas y glándulas.¹

Neville, Damm y Allen, citan la existencia de más de 100 subtipos diferentes de DEH, difiriendo entre sí de acuerdo con las anomalías encontradas, el grado de severidad de los trastornos, además de la forma de herencia de los patrones genéticos de la condición. La DEH

de tipo hipohidrótica o también conocido como anidrótica es la DEH hidrótica, son las más frecuentemente observadas.²

Debido a la diversidad de subtipos de la DEH, constituye una tarea de crucial importancia el conocimiento de las manifestaciones generales de esta condición por los profesionales de la odontología. El reconocimiento precoz de las anomalías y consecuente diagnóstico y tratamiento adecuados, pueden contribuir con una considerable mejora en la calidad de vida de los pacientes afectados por DEH.^{3,4}

Revisión de la literatura

Como su nombre sugiere, la DEH es una alteración, donde son encontradas anomalías de las estructuras de origen ectodérmico.⁵ Al inicio de la segunda década de vida intrauterina, el embrión posee el formato de un disco oval, constituido por dos capas de células: ectoderma y endoderma. El ectoderma es responsable por la formación del sistema nervioso periférico, epitelio sensorial del oído, nariz, ojos, cabellos, uñas y esmalte dental, además de las glándulas mamarias, pituitaria, salivares, sebáceas y sudoríparas.^{1,6}

De esta forma, los individuos afectados por DEH pueden presentar alteraciones como displasia o aplasia de diversas estructuras y tejidos de origen ectodérmico.⁷ Además de esto, tejidos derivados de otros estratos embrionarios también pueden presentar alteraciones. Se estima la frecuencia de un caso de DEH a cada 10,000 ó 100,000 nacimientos.²

Los primeros relatos de esta condición fueron realizados hace más de 2 siglos, de acuerdo con Correa, Ulson, Rodríguez et al.,⁴ Dan describió por primera vez la DEH en 1792. Otro relato fue realizado por Charles Darwin en 1838, el cual la identificó en una familia.⁸

Desde la descripción inicial, varias terminologías fueron utilizadas para denominar la DEH, tales como: síndrome de Christ-Siemens-Touraine, síndrome de Fischer-Jacobsen-Clouston, distrofia familiar de los cabellos y uñas, anhidrosis asociada con anodoncia, distrofia ectodérmica hereditaria y defecto ectodérmico hereditario, sin embargo, la denominación más adecuada es la de displasia ectodérmica hereditaria.⁹

A pesar de existir más de 100 subtipos diferentes de DEH, dos formas ocurren con más frecuencia, la hidrótica y la hipohidrótica. La DEH de tipo hipohidrótica, conocida también como anidrótica, es la forma más común entre los varios subtipos, y se caracteriza por la clásica tríada de hipotricosis, hipohidrosis e hipodoncia. Posiblemente la hipohidrosis es la característica más común de la DEH de tipo hipohidrótica, siendo definida como transpiración deficiente. Debido a la cantidad reducida de glándulas sudoríparas y consecuentemente la incapacidad de transpirar y liberar el calor corporal de forma adecuada, los pacientes relatan intolerancia al calor, pudiendo variar desde un leve incómodo, hasta una severa hiperpirexia.¹⁰ La reducida cantidad de glándulas sudoríparas y sebáceas resulta en una piel fina, delicada y reseca. Otras características incluyen hiperqueratosis de las palmas de las manos y plantas de los pies, arrugas finas lineares y hiperpigmentación, ocurriendo esta última generalmente a nivel periocular y peribucal.¹

La hipotricosis representa la presencia de cabellos finos distribuidos por todo el cuerpo, pestañas y cejas es-

casas. La ausencia de dientes (hipodoncia), constituye otro elemento de la tríada y ha sido bastante relatada. Existe la posibilidad de ocurrir ausencia total de la dentición temporaria y permanente, sin embargo, esto no es observado con mucha frecuencia.¹¹⁻¹³

Además de la reducida cantidad de dientes, los pocos existentes pueden presentar alteraciones tales como coronas cónicas o puntiagudas, hipoplasia del esmalte y alteraciones en la cronología de erupción.⁴

El uso del término "anidrótica", ha sido usado a lo largo de los años como sinónimo de hipohidrótica. Etimológicamente, anhidrosis se refiere a la ausencia total de sudor, lo que es evidente en la DEH por la ausencia de formación de las glándulas sudoríparas y mucosas. Realmente, en la mayoría de los casos ocurre una reducción parcial de la transpiración, por lo tanto, la denominación de DEH hipohidrótica es más adecuada que la de "anidrótica".¹

Generalmente, la forma hipohidrótica de la DEH muestra un patrón de herencia recesivo asociado al cromosoma X; este dato justifica la predominancia en pacientes del género masculino. La proporción entre individuos afectados del género masculino y femenino ha sido relatada en torno de 5:1. Con relación a las mujeres portadoras de esta condición, son observados diferentes grados de severidad, variando de acuerdo con la expresión del gen anormal, los dientes, por ejemplo, pueden estar numéricamente reducidos o presentar alteraciones estructurales leves.^{2,11}

La segunda forma más frecuente de DEH, es el tipo hidrótico, en el cual la transpiración y las diversas glándulas se encuentran normales, por lo tanto la diferencia primordial entre ésta y el tipo hipohidrótica está en las alteraciones de las glándulas sudoríparas, mucosas y sebáceas y en la incapacidad de transpiración o no de los pacientes.¹⁴

La DEH hidrótica difiere de la hipohidrótica, también con relación al patrón de transmisión genético, ya que la forma hidrótica generalmente se transmite como un carácter autosómico dominante; por lo tanto, ambos géneros poseen el mismo potencial de ser afectados. Por otro lado, la forma de transmisión genética no constituye un criterio esencial para diferenciar los dos tipos principales de la enfermedad, pues esta puede ser heredada en cualquiera de los patrones genéticos.¹⁴

Es importante resaltar que, a pesar de la ausencia de dientes, el crecimiento de los huesos maxilares ocurre de forma normal en los individuos que padecen la DEH, sin embargo, el proceso alveolar no se desarrolla con la ausencia de dientes, llevando a reducción de su dimensión vertical y esto puede promover una protuberancia de los labios.^{5,9}

Otras características clínicas que pueden ser observadas en los pacientes con DEH son la presencia de nariz

con depresión del hueso nasal, protuberancia frontal y hipoplasia del tercio medio del rostro. En los pacientes del género femenino, generalmente las glándulas mamarias son aplásicas o hipoplásicas. También ha sido relatada una fuerte susceptibilidad de padecer enfermedades alérgicas como asma y eczema.^{12,15}

En términos generales, todos los grupos étnicos y raciales pueden ser afectados por la DEH. A pesar de no existir criterios para el diagnóstico universalmente establecidos, varias características son fuertemente sugestivas y deben ser consideradas para reconocer la DEH, entre ellas, la hipodondia e hipotricosis. Con relación a la forma hipohidrótica, la incapacidad de transpirar, constituye un elemento importante para el diagnóstico.¹⁴

La detección de la DEH en recién nacidos y en los primeros años de la infancia puede ser tarea difícil, debido a pocos cabellos y pelos, así como la ausencia de dientes, son características muy comunes durante esos periodos.⁷ Sin embargo, algunos autores resaltan el hecho de que constantes estados febriles sin causa aparente deben ser investigados por la posibilidad de que se trate de DEH, ya que la transpiración puede estar comprometida, provocando hipertermia. Después de los primeros años de vida el diagnóstico es realizado con mayor facilidad, basados en la historia clínica del paciente y el examen físico.²

Es importante resaltar que en muchas circunstancias la DEH puede presentar características semejantes o hasta estar asociada a otros síndromes, tales como a ectocracilia-displasia ectodérmica (EEC), síndrome trico-rino-falangial y enfermedad de Robinson.^{1,4} El síndrome de Rap-Hodgkin también puede estar asociado a la DEH y a pesar de ser extremadamente rara, merece atención especial de los cirujanos dentales debido a sus manifestaciones orofaciales, tales como cabello rígido y escaso, pestañas y cejas finas, fisura palatina, hipoplasia de esmalte dental y ausencia de la úvula.¹⁶

El tratamiento de la DEH es exitoso cuando se establece el diagnóstico en el periodo adecuado o sea en la infancia. Un control multidisciplinario, instituido en los primeros años de vida del paciente, puede minimizar las posibles complicaciones odontológicas y médicas. Pacientes adultos afectados por la DEH que no fueron objeto de control previo adecuado, generalmente necesitan procedimientos correctivos más invasivos, además de presentar una menor posibilidad de suceso terapéutico.¹⁷

Varios tratamientos protésicos son viables para la corrección de los defectos dentales. Prótesis totales, parciales removibles y fijas, sobredentaduras e implantes dentales, pueden ofrecer excelentes resultados.⁸ El empleo de resinas compuestas fotopolimerizables proporcionan buenos resultados estéticos en la restauración de los dientes cónicos.¹⁴

El uso de implantes dentales en pacientes con DEH ha sido relacionado a mayores índices de éxito, ofreciendo

ventajas tales como aumento de retención y estabilidad de las prótesis, lo que permite una mejor actividad funcional del sistema estomatognático. El uso de implantes durante la infancia y la adolescencia es controversial, algunos autores se muestran favorables y otros en total desacuerdo con esta opción terapéutica en niños.⁷

Los efectos psicológicos y emocionales de los portadores de DEH deben ser considerados; debido a las alteraciones del aspecto facial y la ausencia de dientes, que provocan defectos estéticos y funcionales, la dificultad de relacionarse socialmente y baja autoestima, pueden constituir agravantes en el tratamiento de estos pacientes, muchas veces. El control psicológico es necesario, además de evaluación genética tanto para el paciente como para los familiares.¹¹

Relato de los casos

Caso 1: El paciente EMS, raza blanca, género masculino, 28 años de edad, acudió a la Clínica de Estomatología del Departamento de Odontología de la Universidad Federal de Rio Grande do Norte, Brasil, en compañía de sus dos hijos, con la queja principal de ausencia de dientes. En el examen clínico extra oral, se observó presencia de cabellos finos y escasos, piel reseca y aspecto senil (*Figura 1*). Fueron constatadas discretas manchas hipocrómicas esparcidas por el cuerpo, principalmente en la región dorsal, las cuales según información del paciente existían desde la infancia. El paciente fue cuestionado en relación al aspecto de sus uñas, relatando poseer las uñas de las manos y de los pies alteradas, lo cual fue evidente en el examen clínico, donde se observó que la uña del pie estaba prácticamente ausente y las otras eran de tamaño reducido, sugiriendo distrofia de las mismas (*Figura 2*).

Durante la anamnesis, el paciente relató incapacidad de transpirar y que después de ejecutar actividades físicas sentía la piel levemente grasosa, adicionalmente, refería sensación constante de boca reseca.

En el examen clínico intraoral, se observó presencia de 3 dientes temporarios, lo cual fue verificado en el examen radiográfico panorámico, además de ausencia de 14 dientes permanentes (*Figuras 3 y 4*). Es importante resaltar que el paciente refirió haber sido sometido a cuatro exodoncias, además de la ausencia de dientes, las piezas 33 y 43 eran de aspecto cónico. Se realizó ordeño de las glándulas salivares mayores y la actividad funcional se mostró normal.

Caso 2: Se prosiguió con el examen clínico de los hijos del paciente, iniciando por JAC, raza blanca, género masculino, 7 años de edad, el cual refería la misma queja principal del padre, el cabello era fino, a pesar de no ser escaso, sus cejas y pestañas eran escasas. Fueron obser-

vadas características faciales adicionales, tales como hiperpigmentación de la región periocular y protuberancia



Figura 1 Aspecto clínico extrabucal, mostrando cabellos y vellos escasos.



Figura 2. Uñas de los pies exhibiendo alteraciones distróficas.



Figura 3. Visión intrabucal mostrando presencia de dientes cónicos.



Figura 4. Imagen radiográfica panorámica confirmando ausencia de varios dientes.

labial (*Figura 5*). Al igual que el padre, este paciente poseía dificultad de transpirar, piel reseca y sensación de boca seca. No fueron observadas las alteraciones en las uñas de los pies ni las manchas hipocrómicas que el padre portaba.



Figura 5. Escasez de vellos, cejas y pestañas, además de hiperpigmentación periocular.



Figura 6. Ausencia de varios dientes temporarios y caninos cónicos.



Figura 7. Imagen radiográfica panorámica evidenciando anodoncia de varios gérmenes dentarios permanentes.

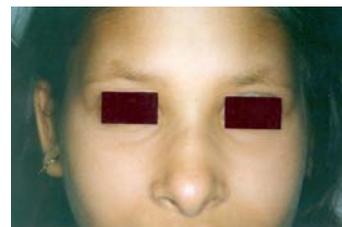


Figura 8. Cejas y pestañas escasas.



Figura 9. Dientes con aspecto cónico y ausencia de dientes.



Figura 10. Radiografía panorámica mostrando anodoncia.

En el examen clínico intraoral, la oligodontia fue una característica constatada, con ausencia de 10 dientes permanentes (*Figuras 6 y 7*). Los caninos temporarios superiores e inferiores eran de aspecto cónico, los incisivos centrales superiores con los bordes incisales inclinados para la región palatina y acentuado diastema (arco superior). Un dato importante es que no fueron observadas restauraciones ni lesiones de caries en ningún diente. Las glándulas salivares mayores exhibieron aspecto funcional de normalidad al ser ordeñadas.

Caso 3: Finalmente, fue realizado el examen clínico del otro hijo JSC, raza blanca, género femenino, 9 años de edad, el cual mostraba un patrón de alteraciones semejantes a las de los otros pacientes, tales como presencia de vellos, cejas y pestañas escasas, piel reseca (*Figura 8*), sin embargo los cabellos eran de aspecto normal. Otra característica observada fue la presencia de manchas hipocrómicas en los brazos y la región dorsal del cuerpo, al igual que su padre y hermano, la paciente también refería problemas de transpiración.

El examen clínico intraoral mostró ausencia de 8 dientes permanentes, presencia de dientes cónicos e incisivos centrales superiores con el mismo aspecto de los de la hermana (*Figuras 9 y 10*). Todos los dientes estaban sanos, con excepción del 46 y las glándulas salivares mayores se mostraban funcionalmente normales.

Basados en los datos clínicos observados, fue establecido el diagnóstico de DEH del tipo hipohidrótica. Los pacientes están recibiendo tratamiento multidisciplinario que incluye intervención estomatológica, ortodoncia,

odontopediatría, prótesis, odontología preventiva y social, además de evaluación médica y genética.

Discusión y conclusión

La displasia ectodérmica hereditaria es una anomalía congénita rara caracterizada por alteraciones de algunas estructuras ectodérmicas.¹² En este relato el paciente afectado poseía dos hijos, los cuales también eran portadores de DEH hipohidrótica, siendo observadas las características clásicas: hipohidrosis, hipotricosis y hipodoncia. No fue posible realizar el árbol genealógico completo de la familia por el hecho de que el patriarca de la misma fue adoptado cuando pequeño, desconociendo el origen de sus familiares consanguíneos.

De acuerdo con los relatos de Toledo,¹⁸ la persistencia o retención de dientes temporales está asociada, principalmente, con tres factores: la anodoncia del sucesor permanente, atraso en el desarrollo de éste o a una anomalía de posicionamiento en el arco dental. En los casos aquí relatados, la detección de dientes temporales en el paciente adulto podría ser explicada de forma adecuada por el primer factor, o sea, ya que el paciente poseía los gérmenes dentales de los dientes permanentes sucesores, tal vez la exfoliación de los temporales fue comprometida, provocando permanencia de los temporales.

A través del análisis de la secuencia de erupción y exfoliación de la dentición temporaria relatada por Guedes-Pinto y Issao¹⁹ es pertinente inferir que existe una gran posibilidad de que nuestros pacientes infantiles con DEH hayan presentado ausencia de dientes también en esta dentición; además, la paciente de sexo femenino presentó alteración en la secuencia y cronología de erupción de los dientes permanentes, como ejemplo podemos citar la erupción de los dientes 37 y 47 a los nueve años de edad, antes de la erupción de los premolares. Si nos remontamos a los parámetros de normalidad citados por Toledo,¹⁸ tal hecho debería ocurrir entre los 11 y 12 años de edad, después de la erupción de los premolares.

Bilge, Dayi y Bocutoglu¹² relataron un caso de DEH con características no usuales en una paciente de 22 años de edad. En tal caso, además de las manifestaciones básicas tales como, hipodoncia, hipotricosis e hipohidrosis, fue detectado también que la paciente poseía 25 dientes permanentes impactados, necesitando de intervención quirúrgica para la remoción de los mismos; adicionalmente, se constató radiográficamente que los dientes maxilares se presentaban con raíces muy cortas, cámaras pulpares amplias y raíces con ápices abiertos, siendo tales alteraciones características de dientes con taurodontismo. En este relato, la impactación dental no fue observada por el momento y los dientes con cámaras pulpares amplias observadas en los pacientes infantiles re-

presentan características normales si consideramos la edad de los mismos.

La rehabilitación oral de los pacientes con DEH es a veces una tarea de difícil ejecución, principalmente cuando es diagnosticada a corta edad. Ciertamente, ninguna modalidad terapéutica podría solucionar por completo todas las alteraciones orofaciales, además, no todas son aplicables durante la infancia.¹⁰ Nuestros pacientes fueron referidos para tratamiento con odontopediatras y recibieron los cuidados necesarios para disminuir las consecuencias de sus disfunciones bucales.

Con relación a la xerostomía relatada por los pacientes, como fue descrito anteriormente, se realizó ordeña de las glándulas salivares mayores y por medio de esta manobra relativamente simple, verificamos que la actividad funcional de estas glándulas estaba dentro de los parámetros clínicos normales. Sin embargo, serán realizados exámenes más específicos para analizar cualitativa y cuantitativamente la función salivar de los pacientes.

Bibliografía

1. Itthagarun A, King NG. Ectodermal dysplasia: a review and case report. *Quintessence Int* 1997; 28: 595-602.
2. Neville BW, Damm DD, Allen CM et al. *Patología Oral e Maxilofacial*. Rio de Janeiro, Guanabara Koogan 1998: 528-529.
3. Ellis R, Donly KJ, Wild TW. Indirect composite resin crows as an esthetic to treating ectodermal dysplasia: a case report. *Quintessence Int* 1992; 23: 27-729.
4. Correa MSNP, Ulson RCB, Rodríguez CRM et al. Displasia ectodérmica hereditária: revista de literatura com relato de um caso clínico. *Rev Paul Odontol* 1997; 1: 30-34.
5. Ortega KL, Almeida CEAL, Natalino NRS et al. Displasia ectodérmica anidrótica hereditaria. *Rev Assoc Paul Cir Dent* 1995; 49: 473-475.
6. Katchburian E, Arana V. *Histologia e Embriologia Oral – Texto–Atlas–Correlações Clínicas*. São Paulo, Panamericana 1999: 3-19.
7. Kearns G, Sharma A, Perrott D et al. Placement of endosseous implants in children and adolescents with hereditary ectodermal dysplasia. *Oral Surg, Oral Med, Oral Pathol, Oral Radiol Endod* 1999; 88: 5-10.
8. Bonilla ED, Guerra L, Luna O. Overdenture prosthesis for oral rehabilitation of hypohidrotic ectodermal dysplasia: a case report. *Quintessence Int* 1997; 28: 657-665.
9. Shaffer WG, Hine MK, Levy BM. *Tratado de patologia bucal*. 4 ed, Rio de Janeiro, Guanabara Koogan 1987: 746-748.
10. Dhanrajani PJ, Jiffry AO. Management of ectodermal dysplasia: a literature review. *Dent Update* 1998; 25: 73-75.
11. Belanger GK. Early treatment considerations for oligodontia in ectodermal dysplasia: a case report. *Quintessence Int* 1994; 25: 705-711.
12. Bilge OM, Dayi E, Bocutoglu O. Ectodermal dysplasia. A case with impacted permanent teeth. *Austr Dent J* 1995; 40: 229-232.
13. Smith RA, Kearns G, Bosch C et al. Placement of an endosseous implant in a growing child with ectodermal dysplasia. *Oral Surg, Oral Med, Oral Pathol* 1993; 75: 669-673.
14. Cavalcanti AL, Santos AM, Altavista OM. Displasia ectodérmica hereditária: etiologia diagnóstico e tratamento. *Rev Paul Odontol* 1998; 06: 35-37.
15. Bakri H, Rapp R, Hadeed G. Clinical management of ectodermal dysplasia. *Pediatr Dent* 1995; 19: 167-171.
16. Crawford PJM, Aldred MJ, Clarke A et al. Rapp-Hodgkin syndrome: an ectodermal dysplasia involving teeth, hair, nails and palate – report of a case and review of the literature. *Oral Surg, Oral Med, Oral Pathol* 1989; 67: 50-62.
17. Bishop K, Wragg P. Ectodermal dysplasia in adulthood: the restorative difficulties and management. *Dent Update* 1997; 24: 235-240.
18. Toledo AO. *Odontopediatria – Fundamentos para a Prática Clínica*. São Paulo, Editorial Premier 1996: 17-40.
19. Guedes-Pinto AC, Issao M. *Manual de odontopediatria*. 2ed, São Paulo, Pancast Editora 1994: 61-71.

Reimpresos:

Rivadávio Fernandes Batista de Amorim
Departamento de Odontologia,
Universidade Federal do Rio Grande
do Norte-UFRN, Programa de
Pós-Graduação em Patologia Oral,
Av. Senador Salgado Filho, 1787,
Lagoa Nova, Natal/RN. Brasil.
CEP 59056-000. Fone: (0xx84)215-4138
E-mail: patologiaoral@patologiaoral.com.br