

Displasia ectodérmica hipohidrótica

Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia

Adrian Isacc Nieto Jiménez^{1*} <http://orcid.org/0000-0002-1925-6407>

¹Hospital Pediátrico Universitario José Luis Miranda. Villa Clara, Cuba.

*Autor para la correspondencia: adrianisacnj@gmail.com

RESUMEN

El síndrome de Christ-Siemens-Touraine o displasia ectodérmica hipohidrótica es un síndrome congénito heredo familiar raro, que afecta en el 90 % de los casos a los varones. Se presentó el caso de un paciente masculino de 44 años de edad, trabajador por cuenta propia, atendido en marzo del 2019 en el servicio de Dermatología de la provincia de Villa Clara, Cuba, por mostrar piel seca, disminución del bello corporal y escaso sudor incluso cuando realizaba ejercicios físicos intensos. Estos síntomas fueron referidos desde los 10 años de edad aproximadamente. Se plantea diagnóstico de una displasia ectodérmica hipohidrótica, que se confirmó por biopsia cutánea. Lo interesante del caso radica en la importancia de conocer las características clínicas de esta entidad, para lograr un diagnóstico de certeza desde la edad pediátrica y evitar complicaciones e inadecuadas terapéuticas en el adulto.

Palabras clave: displasia ectodérmica hipohidrótica; síndrome heredofamiliar; xerosis cutis.

ABSTRACT

Christ-Siemens-Touraine syndrome or hypohidrotic ectodermal dysplasia is a rare familial inherited congenital syndrome, which affects males in 90% of cases. The case of a 44-year-old male patient was reported. He is self-employed, treated in March 2019 at the Dermatology service of Villa Clara province, Cuba, for showing dry skin, decreased body hair and scant sweating, even when intense physical exercising. These symptoms were reported from approximately 10 years of age. A diagnosis of hypohidrotic ectodermal dysplasia was proposed, which was confirmed by skin biopsy. The interesting fact of this case lies in the importance of knowing the clinical characteristics of this entity, in order to achieve a firm diagnosis from the pediatric age to avoid complications and inadequate therapeutics in adults.

Keywords: hypohidrotic ectodermal dysplasia; hereditary familial syndrome; xerosis cutis.

Recibido: 11/10//2021

Aprobado: 05/11/2021

Introducción

Las displasias ectodérmicas representan un trastorno genético caracterizado por comprometer el desarrollo de dos o más tejidos derivados del ectodermo. La displasia ectodérmica hipohidrótica (DEH) o síndrome de Christ-Siemens-Touraine es la forma más frecuente de esta dermatosis. Otras terminologías usadas antiguamente fueron: síndrome de Fischer Jacobsen-Clouston, distrofia familiar de los cabellos y uñas, anhidrosis

asociada con anodoncia, distrofia ectodérmica hereditaria y defecto ectodérmico hereditario.⁽¹⁾

Aunque desde 1848 se han encontrado en la literatura reportes de displasia ectodérmica y más adelante, en 1875 de Charles Darwin, fue en 1929 cuando se hizo la primera descripción y clasificación de las displasias en dos grupos: hidrótica e hipohidrótica. Luego se divide la displasia ectodérmica en tres tipos, según su etiología y compromiso de cabello, uñas y dientes. En 1994 se clasificaron las displasias ectodérmicas en 154 síndromes y 11 subgrupos según la afectación clínica. Se estimó su frecuencia en alrededor de 7 casos por cada 100 000 recién nacidos, sin predominio de raza. Actualmente se describen cerca de 192 variantes clínicas de DEH.^(1,2)

En cuanto a los aspectos de malignidad, se pueden clasificar en tres grupos: no malignas, premalignas y malignas. Según esta clasificación, las displasias no malignas constituyen la gran mayoría de ellas, desde las más simples hasta las más complejas como los síndromes de displasias y malformaciones. La DEH presenta una tasa de mortalidad infantil entre el 2 % y el 20 %, en dependencia de la precocidad del diagnóstico y de los protocolos de tratamiento en cada institución de salud.⁽³⁾

Clínicamente se caracteriza por la tríada: hipohidrosis, oligodoncia e hipotricosis, las cuales predominan en un elevado porcentaje dentro de las manifestaciones cutáneas la xerosis cutis. También pueden presentarse afectaciones visuales, otorrinolaringológicas, desórdenes alérgicos e infecciones respiratorias. El diagnóstico positivo se realiza por el conjunto de manifestaciones fenotípicas presentes desde la infancia y se confirma por estudios genéticos personales y familiares.^(4,5)

En ocasiones es necesario realizar biopsia cutánea para su diagnóstico definitivo, sobre todo, en el adulto con sospecha de esta entidad.⁽⁶⁾

El diagnóstico diferencial se debe realizar con diversas dermatosis que cursan con fenotipos similares, principalmente con la aplasia cutis congénita.^(5,7)

El manejo de la DEH es multidisciplinario por el amplio espectro clínico que presenta. En la actualidad no hay un tratamiento curativo, por lo que cada paciente es tratado en dependencia de la afectación clínica y posibles complicaciones, e implica a diferentes especialidades dentro de las cuales la Dermatología juega un papel fundamental.⁽⁸⁾ En Cuba se reportan solo 22 casos en edad pediátrica en la literatura médica y 4 pacientes adultos. En Villa Clara no existen registros de pacientes con DEH.⁽⁹⁾

El objetivo de presentar este caso fue lograr un diagnóstico de certeza desde la edad pediátrica y evitar complicaciones e inadecuadas terapéuticas en el adulto.

Presentación del caso

Se presenta un paciente masculino, de 44 años de edad, trabajador por cuenta propia, natural de Cifuentes, Villa Clara, Cuba, con antecedentes patológicos personales (APP) de hipertensión arterial, que tiene tratamiento con enalapril (tableta 20 mg) 1 tableta cada 12 h vía oral y antecedentes patológicos familiares (APF) de ambos padres fallecidos por complicaciones de la diabetes *mellitus*. Fue valorado en marzo de 2019 por el servicio de Dermatología Provincial, con historial clínico que desde niño su piel se tornaba seca, empeoraba con el frío, y aunque realiza ejercicios físicos ocasionales su sudor es escaso. Además, su vello facial y corporal es muy escaso y fino, al igual que el cuero cabelludo. Refiere que se corta el cabello cada 6 meses porque apenas le crece, motivo por el cual había sido valorado

anteriormente por la consulta de Dermatología, cuando se le realizó una biopsia cutánea sin diagnóstico preciso.

Al examen físico cutáneo se observó estado poiquilodérmico de la piel con predominio en el tronco y extremidades superiores, con un moteado de áreas hipopigmentadas, con atrofia discreta y escamas finas a nivel de la zona dorso lumbar y abdomen (figs. 1 y 2).



Fig. 1 - Lesiones hipopigmentadas, xerosis cutis marcada y parches moteados con algunas escamas finas en región dorso lumbar.



Fig. 2 - Marcada xerosis cutánea en el abdomen.

Se constata, además, hipohidrosis e hipotricosis de las cejas, pestañas y cuero cabelludo, este último además quebradizo y deslustrado (fig. 3).



Fig. 3 - Hipotricosis de las cejas, y cuero cabelludo.

Se constató distrofia ungueal de las uñas de los dedos de ambos pies. En cavidad oral se apreció oligodoncia y malformaciones dentales. Al examen otorrinolaringológico presentó disminución de la capacidad auditiva en oído izquierdo, y al examen oftalmológico marcada xeroftalmía.

Se discutió el caso en colectivo y se planteó como diagnóstico probable una displasia ectodérmica hipohidrótica, el cual se confirmó en la biopsia cutánea realizada.

Exámenes complementarios:

Hemograma completo: Hb 13,4 g/L, Leucocitos $9,2/10^9$

Coagulograma: Plaquetas 350 000, Glicemia: 4,0 mmol/L, Eritrosedimentación: 12, VIH, VDRL y antígeno de superficie para hepatitis B y C: negativos, LDH: 180 UI, Perfil hepático y renal: normales. TSH, T3 y T4 normales.

Se concluyó el caso como una displasia ectodérmica hipohidrótica, y se inició tratamiento con emolientes dos veces al día, fotoprotección y

vitaminoterapia. Fue referido a las consultas de Genética Clínica, Otorrinolaringología, Oftalmología y Odontología para su manejo multidisciplinario.

Discusión

La DEH es un síndrome de carácter congénito, heredo familiar que no presenta un curso progresivo. El gen responsable de la DEH se sitúa en el locus q12-q13 del cromosoma X, que consta de 12 axones, de los cuales ocho son los encargados de codificar una proteína transmembrana (EDA-A) involucrada en el desarrollo ectodérmico, cuyas mutaciones originan la patología que caracteriza dicha enfermedad. Es transmitido como un rasgo recesivo ligado a X, que afecta en un 90 % de los casos a los varones. El resto corresponde a mujeres portadoras.⁽¹⁰⁾

Existen alrededor de 200 casos en la literatura mundial. El mayor porcentaje reportado se encuentra en EE. UU., Brasil y México.⁽³⁾

Entre los rasgos físicos característicos se puede encontrar la piel seca, hipopigmentada y con gran tendencia a los eccemas. Además, la sudoración en estos pacientes está afectada, por lo que se describe la hipertermia secundaria a la incapacidad de termorregulación, así como xeroftalmía y conjuntivitis secundarias a la escasa producción de lágrimas. Existe un aumento de la frecuencia de infecciones de las vías respiratorias superiores (rinitis y otitis) e inflamación.⁽⁴⁾ Es característico el cabello fino y seco, incluso, alopecia. Además, se afectan las cejas y las pestañas, y todo el vello corporal puede estar disminuido. En relación con los dientes, se aprecia subdesarrollo maxilar y prognatismo mandibular, lo que genera mala oclusión dental y facies envejecida.^(4,5)

Los dientes malformados o con forma de estaca son característicos de esta enfermedad. A temprana edad, se presenta una disminución importante de la densidad ósea de los maxilares. La xerostomía, debida a la escasa producción de saliva, implica en muchas ocasiones un aumento del riesgo de desarrollar caries y otras infecciones dentales. Es importante destacar los problemas asociados a una pobre ingestión nutricional, la cual puede desencadenar anemia por déficit de hierro y otras alteraciones carenciales.⁽⁷⁾

El diagnóstico se basa fundamentalmente en la sintomatología y en el estudio genético, siendo clave la disminución o falta de sudoración cuando la temperatura corporal se eleva. También se puede realizar el diagnóstico prenatal de forma invasiva (biopsia de piel fetal o estudio genético de vellosidades coriónicas) o, no invasiva, mediante ultrasonografía tridimensional que permite identificar las características faciales a partir de la semana 30 de gestación.^(6,7) Durante las primeras semanas de vida es complicado reconocer la presencia de DEH en el recién nacido, y es importante pensar en ella en los casos que presenten fiebre de origen desconocido o hiperpirexia como diagnóstico diferencial frente a la sepsis neonatal, con los beneficios que esto conlleva en cuanto a la realización de medidas diagnósticas y terapéuticas.

Dentro de los diagnósticos diferenciales, además de la aplasia cutis congénita, se pueden citar los síndromes progéricos como el síndrome de Werner, el de Rothmund-Thompson y el síndrome de Griselli. También se reporta la disqueratosis congénita y la fiebre de origen desconocido.^(7,8)

El tratamiento que se reconoce en la literatura es exclusivamente sintomático y preventivo e incluye evitar ejercicios físicos, mejorar las condiciones de vida del paciente entre estas, tratar de mantenerse en climas frescos, con protección visual, tomar medidas sintomáticas que mantengan la hidratación de piel y mucosas, así como apoyar los cuidados de la piel con

cremas hidratantes y protectores solares. El tratamiento debe ser individualizado en dependencia de la gravedad del caso y la edad.⁽⁸⁾

Conclusiones

Aunque la displasia ectodérmica hipohidrótica no es una dermatosis letal, es importante conocer sus características clínicas para lograr un diagnóstico de certeza desde la edad pediátrica y así evitar complicaciones e inadecuadas terapéuticas en el adulto.

Referencias bibliográficas

1. Segurado Rodríguez MA, Ortiz de Frutos FJ, Cornejo Navarro P, Rodríguez Peralto JL, Sánchez del Pozo J, Guerra Tapia A, *et al.* Historia de la Displasia ectodérmica hipohidrótica: una causa de fiebre de origen desconocido. An Esp Pediatr. 2002 [acceso 08/06/2021];56(3):253-7. Disponible en: <http://medes.com/publication/6081>
2. Pinheiro M, Freire-Maia N. Ectodermal dysplasias: A clinical classification and casual review. Am J Med Genet. 1994;53(2):153-62. DOI: <http://dx.doi.org/10.1002/ajmg.1320530207>
3. Vasconcelos M, Romero Souto J, Paiva F, Fonseca T, Nunes AC, Carvalho S, *et al.* Hypohidrotic and hidrotic ectodermal dysplasia: A report of two cases. Dermatol Online J. 2013 [acceso 08/06/2021];19(7):18985. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/24010518/>
4. Rodríguez N, Elliot D, García-Valenzuela E, Baker J. Bilateral panuveitis in a child with hypohidrotic ectodermal dysplasia. Am J Ophthalmol. 2002;134:443-5.

5. Kaissi AA, Ghachem MB, Necib MN, Chehida FB, Karoui H, Baraitser M. Hypohidrotic ectodermal dysplasia with tibial aplasia. Clin Dysmorphol. 2017;11(3):175-8. DOI: <http://dx.doi.org/10.1097/000196605-200207000-00004>.
6. Jones KB, Goodwin AF, Landan M, Seidel K, Tran DK, Hogue J, *et al.* Characterization of XL-HED hair and sweat gland phenotypes using phototrichogram analysis and live confocal imaging. Am J Med Genet. 2019:1585-93. DOI: <http://dx.doi.org/10.1002/ajmg.a.35959>
7. Cevallos L, Domínguez Pérez EJ, Saínez Padrón ME, Rodríguez Acosta Y. Displasia ectodérmica hipohidráulica autosómica dominante asociada a hipoparatiroidismo. Rev. Med. Electron. 2019 [acceso 08/06/2021];41(4):1035-41. Disponible en: https://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1684-18242019000401035&ing=es
8. Vargas GA, Fantino E, George-Nascimento C, Gargus JJ, Haigler HT. Reduced epidermal growth factor receptor expression in hypohidrotic ectodermal dysplasia and Tabby mice. J Clin Invest. 1996;97(11):2426-32. DOI: <http://dx.doi.org/10.1172/JCI118689>
9. Registro Estadístico de Salud Nacional. Enfermedades Genéticas y Displasias. La Habana. Cuba: MINSAP; 2020.
10. Guerrero-Fernández J, Guerrero Vázquez J, Guiote Domínguez MV. Hiperpirexia neonatal como signo guía para el diagnóstico precoz de la displasia ectodérmica hipohidráulica ligada al cromosoma X. Anales de Pediatría (Barc.). 2003;59(1):122-3. DOI: [http://dx.doi.org/10.1016/S1695-4033\(03\)78164-8](http://dx.doi.org/10.1016/S1695-4033(03)78164-8)

Conflicto de intereses

El autor señala que no existe conflicto de intereses.