

# SÍNDROME DE ECTRODACTILIA, DISPLASIA ECTODÉRMICA Y PALADAR HENDIDO (EEC) Y DERMATITIS: REPORTE DE UN CASO

*Ectrodactily, ectodermal dysplasia and clefting with dermatitis: Case report*

Florencio Cortez-Franco<sup>1</sup>, Sandra Garcia-Salas<sup>2</sup>, Juan Medina-Flores<sup>2</sup>

## RESUMEN

El síndrome de ectrodactilia, displasia ectodérmica y paladar hendido es una rara afección que fue identificada por primera vez en 1970. La mayoría de los casos reportados fueron autosómicos dominantes con variable expresión y penetrancia. Reportamos un paciente con síndrome de ectrodactilia, displasia ectodérmica y paladar hendido, con todas las características de la tríada básica: ectrodactilia de pies, displasia ectodérmica y labio leporino con paladar hendido, con dermatitis y sin presentar antecedentes familiares de cuadros semejantes.

**Palabras clave:** Síndrome de ectrodactilia, displasia ectodérmica y paladar hendido

*Dermatol Perú 2005;15:58-61*

## SUMMARY

The ectrodactily, ectodermal dysplasia and clefting syndrome, is an unusual syndrome that was identified for the first time in 1970. The majority of the reported cases were dominant autosomic, beside each one showed different expression and penetrance. We reported a case of a patient with ectrodactily, ectodermal dysplasia and Clefting palate syndrome, with all the features of the basic triad, with the three main features: feet ectrodactily, ectodermal dysplasia and clefting; also the patient presented dermatitis. However the patient didn't have similar cases in the family history.

**Key words:** Ectrodactily, Ectodermal dysplasia and Clefting syndrome

## INTRODUCCIÓN

Las displasias ectodérmicas forman un grupo heterogéneo de entidades caracterizadas por anomalías del desarrollo de estructuras ectodérmicas. Son varios los síndromes que presentan displasia ectodérmica y fisura/paladar hendido.

Los más frecuentemente descritos son el síndrome ectrodactilia, displasia ectodérmica y paladar hendido (EEC) (*ectrodactily - ectodermal dysplasia - Clefting*), el síndrome de Rapp-Hodgkin y el síndrome de Hay Wells o síndrome AEC<sup>(1)</sup>.

El síndrome EEC es un raro trastorno hereditario de carácter autosómico dominante con variable expresión y penetrancia. La manifestación clínica más común es la displasia ectodérmica (anomalías en el cabello, dientes, glándulas sudoríparas, uñas y del conducto nasolagrimal), ectrodactilia (deformidad del eje mediano de manos/pies o "tenaza de langosta"), labio leporino con o sin paladar hendido<sup>(2)</sup>.

La expresión clínica es muy variable con ausencia de algunos de los signos descritos, por tanto el examen de todos los miembros de la familia debe ser minucioso para determinar si el síndrome está presente<sup>(3)</sup>.

El siguiente reporte identifica a un infante que cumple con todas las características clínicas, pero sin antecedentes familiares del síndrome de EEC y además cursa con episodios recurrentes de dermatitis.

1. Médico Asistente del Servicio de Dermatología del Hospital Nacional Daniel Alcides Carrión.  
2. Médico Residente de Dermatología del Hospital Nacional Daniel Alcides Carrión.



Figura 1. Eczema retroauricular



Figura 3. Labio leporino, paladar hendido, epifora, hipodontia y microdontia

## REPORTE DE CASO

Paciente varón de 5 años de edad, natural y procedente del Callao. Nacido de embarazo a término sin complicaciones, no refiere ninguna exposición a drogas o agentes físicos durante su embarazo. Acude por presentar desde los primeros meses de edad, lesiones exudativas, intercurrentes, en región retroauricular con respuesta variable al tratamiento antibiótico (Figura 1).

Al examen es un niño inquieto, atento, colaborador, con funciones vitales estables; piel seca, tibia, con placas eczematosas en región retroauricular, periorifical (ocular, nasal y oral), descamación de cuero cabelludo y resto del cuerpo, alopecia universal, madarosis, epifora (Figura 2), labio

leporino y paladar hendido del lado derecho; hipodontia, microdontia (Figura 3) y ectrodactilia bilateral de pies, distrofia ungueal (Figura 4), con discromía a nivel de glúteos y miembros inferiores.

Antecedentes:

- Nacido con labio leporino y paladar hendido bilateral, siendo intervenido quirúrgicamente del lado izquierdo durante su primer año de vida.
- Cuadros de dermatitis a repetición.
- Episodio de conjuntivitis bacteriana a los 4 años de edad.
- No presentaba antecedentes familiares con cuadro clínico semejante.



Figura 2. Descamación de cuero cabelludo, lesiones eczematosas periorificiales, alopecia, madarosis, y labio leporino.



Figura 4. Ectrodactilia bilateral de pies.



## DISCUSIÓN

El nombre de síndrome de EEC fue primero usado por Rudiger y col., en 1970, cuando describió a una niña con ectrodactilia, displasia ectodérmica y labio/paladar hendido bilateral<sup>(2,3)</sup>. Este síndrome se ha considerado como una entidad compleja e infrecuente. Más de 180 casos de EEC han sido reportados en la literatura desde 1970<sup>(2)</sup>. Tiene una herencia autosómica dominante, aunque se han descrito casos esporádicos<sup>(2,3)</sup>; en una reciente revisión de todos los casos publicados, Roelfsema y Cobben<sup>(4)</sup> encontraron 116 familias de los cuales 114 fueron casos esporádicos, como es el que presentamos.

Los tres puntos cardinales del síndrome EEC son ectrodactilia, displasia ectodérmica y labio/paladar hendido, aunque otras anomalías a menudo reportadas comprometen el conducto nasolagrimal y el sistema genitourinario<sup>(3,5)</sup>. Todas estas anomalías tienen una variable expresión; en el estudio de Roelfsema y Cobben<sup>(4)</sup> ectrodactilia ocurre en 84% de pacientes; displasia ectodérmica, en 77%; labio/paladar hendido, en 68%; anomalías del tracto lagrimal, en 59% y anomalías urogenitales, en 23%.

La displasia ectodérmica se describe como un grupo heterogéneo de anomalías hereditarias de dos o más estructuras ectodérmicas. Freire-Maia desarrollaron una tabla de clasificación en base a la presencia de cuatro anomalías ectodérmicas mayores: tricodisplasia, odontodisplasia, onicodisplasia y dishidrosis. Más de 120 diferentes condiciones pueden estar incluidas en el espectro de displasia ectodérmica. Existe una clasificación de displasia ectodérmica a través de anomalías del cabello, uñas, dientes y sudoración<sup>(3)</sup>. El cabello es escaso, seco, delgado, de color claro, como fue visto en nuestro paciente.

La odontodisplasia consiste en una anodoncia parcial e hipoplasia del esmalte<sup>(6)</sup>. Nosotros encontramos hipodoncia parcial con caries dental. Las uñas pueden mostrar displasia leve, con crecimiento lento, estrías transversas, *pitting* y grado variable de concavidad. La hipohidrosis, a pesar que se refiere que no es clínicamente significativa<sup>(3)</sup>, estuvo presente en nuestro paciente.

La ectrodactilia, también llamada en 'tenaza de langosta', por deformidad del eje mediano de manos y pies, se caracteriza por desarrollo aberrante del eje digital central con ausencia de dedos, una hendidura mediana profunda y fusión de los dedos restantes. La ectrodactilia ocurre como anomalía aislada o en combinación con otras anomalías (síndrome ectrodactilia), nuestro paciente presentó ectrodactilia bilateral de pies.

El labio/paladar hendido puede ser uni o bilateral, en nuestro paciente se presentó en forma bilateral, siendo intervenido quirúrgicamente del lado izquierdo.

Cuando se compromete el sistema lagrimal, se produce principalmente atresia del conducto lagrimal y aplasia de las glándulas de Meibomio, con defectos en la película lagrimal, usualmente bilaterales causando epifora, infecciones recurrentes, cicatriz corneal y deterioro visual secundario<sup>(7)</sup>.

La dermatitis de cuero cabelludo es un signo importante que se ha descrito en otros síndromes relacionados con la displasia ectodérmica, como el síndrome de Haywells, el síndrome de Rapp Hodgkin y también en el síndrome de Bowen Armstrong. Su presencia es más sugestiva en el síndrome de Hay Wells o AEC<sup>(1,8)</sup>; sin embargo, son pocos los casos descritos; Trueb RM y col.<sup>(9)</sup>, en 1993, mediante correspondencia exponen que la dermatitis del cuero cabelludo en pacientes con displasia ectodérmica y labio/paladar hendido no es exclusiva de los síndromes antes mencionados, sino que también puede presentarse en el síndrome EEC, tal es así, que, en 1995, Trueb RM y col.<sup>(10)</sup> hacen el primer reporte de una niña de dos años con características clínicas de síndrome de EEC, dermatitis de cuero cabelludo y atopia. En nuestro caso, el paciente presentaba dermatitis de cuero cabelludo, retroauricular y periorificial, pero con manifestaciones clínicas del síndrome EEC, muy poco descrito en la literatura.

Además, se ha descrito criptorquidia, hipospadias, reflujo vesicoureteral e hidronefrosis, sordera, anomalías faciales y auriculares, retardo mental y otros<sup>(7)</sup>.

La mayoría de los casos es hereditaria de carácter autosómico dominante; sin embargo, se han reportado casos esporádicos. Hasegawa y col., en 1991, reportaron una translocación entre 7q11.21 y 9p12 en tres generaciones de una familia con síndrome de EEC, con la conclusión que el locus del gen responsable para estos casos estaba localizado en el 7q11.21 o en el 9p12<sup>(11)</sup>.

O'Quinn y col., en 1998, localizaron un gen causante del síndrome de EEC en un locus del cromosoma 19 en una familia numerosa con este síndrome. Recientemente, Celi y col.<sup>(12)</sup> mapearon el defecto en nueve familias con el síndrome de EEC en una región del 3q27.

La mutación causante de la enfermedad fue posteriormente identificado en la proteína p63, un homólogo del p53 (gen supresor de tumor)<sup>(12)</sup>. El gen p63 produce una proteína que es esencial para el desarrollo ectodérmico<sup>(13)</sup>. Se piensa que la mutación afecta a la cadena del p63 resultando anormal desarrollo ectodérmico<sup>(12-14)</sup>.

El manejo requiere un enfoque multidisciplinario. La corrección quirúrgica de todos los defectos que ocasionan deterioro funcional es mandatorio. Es necesario la prevención de infecciones oftalmológicas recurrentes y el uso de



lágrimas artificiales. El examen odontológico periódico ayuda a prevenir la mala oclusión dental y caries, el uso de emolientes ayuda a tratar la piel seca<sup>(2)</sup>.

En conclusión, el diagnóstico del síndrome de EEC es básicamente clínico; los casos esporádicos sin carácter hereditario se vienen dando con relativa frecuencia; la dermatitis puede darse en este síndrome, a pesar de no estar bien descrita.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Castro R, Chávez M, Catacora J, Ballona R, Cáceres H. ¿Qué síndrome es? *Dermatol Pediatr Lat* 2005;3:62-5.
2. Steven E, Johnson S, Tatum L, Thompson PR. Sequence in a patient with ectrodactyly-ectodermal dysplasia-clefting syndrome: a case report and review of the literature. *Inter J Ped Otorhinolaryngol* 2002;66:309-13.
3. Bigata X, Bielsa I, et al. The ectrodactyly-ectodermal dysplasia-clefting syndrome (EEC): report of five cases. *Pediatr Dermatol* 2003; 20:113-8.
4. Roelfsema NM, Cobben JM. The EEC syndrome: a literature study. *Clin Dysmorphol* 1996; 5:115-27.
5. Rodini ES, Richieri-Costa A. EEC syndrome: report on 20 new patients, clinical and genetic considerations. *Am J Med Genet* 1990; 37:42-53.
6. King NM, Tong MCK, Ling JYK. The ectrodactyly-ectodermal dysplasia-clefting syndrome: a literature review and case report. *Quintessence Int* 1994;25:731-6.
7. Kasmann B, Rupprecht KW. Ocular manifestations in a father and son with EEC syndrome. *Arch Clin Exp Ophthalmol* 1997;235:512-16.
8. Fosko SW, Stenn K, Bologna J. Ectodermal dysplasias associated with clefting: significance of scalp dermatitis. *J Am Acad Dermatol* 1992; 27:249-56.
9. Trueb RM, Tuderman B, Burg G. Ectrodactyly-ectodermal dysplasia-clefting syndrome with scalp dermatitis. *J Am Acad Dermatol* 1993; 29:3:505
10. Trueb RM, Bruckner TL, Wyss M, et al. Scalp dermatitis, distinctive hair anomalies and atopic disease in ectrodactyly-ectodermal dysplasia-clefting syndrome. *Br J Dermatol* 1995; 132:621-5
11. Hasegawa T, Hasegawa Y, Asamura S, Nagai T, Tsuchiya Y, Ninomiya M, et al. EEC syndrome (ectrodactyly, ectodermal dysplasia and cleft lip/palate) with a balanced reciprocal translocation between 7q11.21 and 9p12 in three generations. *Clin Genet* 1991;40:202-6.
12. Celli J, Duijff P, Kramer B, Smits A, et al. Heterozygous germline mutations in the p53 homolog p63 are the cause of EEC syndrome. *Cell* 1999; 99:143-53.
13. Levrero M, de Lautrenzi V, Costanzo A, Sabatini S, Gong J, et al. The p53/p63/p73 family of transcription overlapping and distinct functions. *J Cell Sci* 2000;113:1661-70.
14. Fernandez B, Ruas E, Machado A, Figueredo A. The ectrodactyly-ectodermal dysplasia-clefting syndrome (EEC): report of five cases. *Pediatr Dermatol* 2002;19:330-32.