

# Displasia Ectodérmica Anhidrótica

<sup>1</sup>L. D. Ortiz | <sup>2</sup>V. R. Fernández | <sup>3</sup>E. S. Ortiz Barreto | <sup>4</sup>J. R. Du Bois Goitia

## Resumen

El presente trabajo tiene por finalidad difundir el caso clínico de una displasia ectodérmica anhidrótica con importantes manifestaciones bucales. Esta enfermedad se caracteriza por la ausencia o la disminución del pelo, dientes, uñas, glándulas sudoríparas y sebáceas, anomalías de la nariz, pabellones auriculares, labios y sistema dentario, signos que acompañan a trastornos del sistema nervioso central.

La displasia ectodérmica anhidrótica, se trata de un síndrome heredo familiar, transmitido como un rasgo recesivo ligado al cromosoma X, que afecta en el 90% de los casos a los varones. El resto corresponde a mujeres portadoras que presentan sintomatología escasa.

El reconocimiento de las manifestaciones clínicas generales y bucales nos permitirá instituir una conducta terapéutica adecuada.

## Palabras clave

Displasia anhidrótica - signos - diagnóstico - caso clínico

## Abstract

The present work is presented for describe a clinical case of ectodermic dysplasia anhydrotic with important manifestations in the mouth. This disease is characterized by the absence or the decrease of the hair, teeth fingernails and sudoripars glands and sebaceous, with anomalies of the nose, pavilions headphones and lips that accompany of dysfunctions of the central nervous system. The ectodermics dysplasias anhydrotic is a syndrome inherit to family, transmitted as a bound recessive feature to X that affects in 90% from the cases to male sex. The other is refers to women that takes the ill, but present few syntoms.

The knowledge of the bucal and general manifestations let us institute an appropriate treatment.

## Keywords

Dysplasia anhydrotic - signs - diagnosis - clinical case

<sup>1</sup>Profesor Adjunto Cátedra de Clínica Estomatológica de la FOUNNE.

<sup>2</sup>Jefe de Trabajos Prácticos Cátedra de Cirugía Bucomáxilofacial I de la FOUNNE.

Jefe de Trabajos Prácticos Cátedra de Clínica Estomatológica de la FOUNNE.

<sup>3</sup>Auxiliar Docente de Primera Categoría Cátedra de Clínica Estomatológica de la FOUNNE.

<sup>4</sup>Auxiliar Docente de Primera Categoría Cátedra de Clínica Estomatológica de la FOUNNE.

## Introducción

La displasia ectodérmica anhidrótica es considerada un síndrome heredo familiar, transmitido como un rasgo genético autosómico dominante. Se considera sinónimos de este síndrome los que se transcriben a continuación: Síndrome de Christ-Siemens, Síndrome de Christ-Siemens-Touraine, Defecto Ectodérmico Congénito tipo Anhidrótico o Mayor.

## Método

El método escogido para esta comunicación es la descripción de las manifestaciones clínicas observadas en el paciente que se presentó a la consulta por lo que consideramos oportuno primero transcribir las características comunes de las manifestaciones clínicas identificadas por diferentes autores.

Una de las alteraciones que distingue a esta patología es el desarrollo incompleto o defectuoso glandular, detalla David Grinspan I llamada hipoplasia. Como consecuencia de esta se pueden producir las siguientes alteraciones: conjuntivitis, estomatitis, disfagia, alteraciones del gusto y del olfato, rinitis atrófica y ozena, faringitis, ronquera, gran susceptibilidad a las infecciones respiratorias y en ocasiones diarrea. Eversole 5. A nivel ocular se destacan opacidades corneales y cataratas. En este amplio cuadro de hipoplasia glandular también se ven afectadas las glándulas sudoríparas produciendo una anhidrosis o una hipohidrosis, que pueden determinar una intolerancia al calor, con trastornos de la termorregulación y accesos febriles después de realizar ejercicios físicos mínimos o ingerir alimentos muy calientes así lo afirma David Grinspan I. 2. Otra manifestación clínica es la hipotricosis señalada por Shafer 3 que es muy llamativa en cuero cabelludo; incluyendo además las cejas, barba, axilas y pubis, el pelo es escaso, corto, fino y seco según Laskaris 4, pero las pestañas tienen aspecto de normalidad. Estos pacientes presentan rasgos faciales que les son característicos, entre las que se destacan frente y mentón prominente, nariz en silla de montar, región geniana con escaso desarrollo, labios evertidos y orejas grandes aseveran Regezi y Sciubba 6. La piel es blanquecina, lisa, seca y arrugada alrededor de los ojos, dando un aspecto de envejecimiento prematuro. También se ven alteradas las piezas dentarias en cuanto a su número y forma; pueden presentar anodontia e hi-

podontia en incisivos y caninos. Así lo aseguran Mc Carthy, PY Shklar, G 7.

## Descripción del caso clínico

Se trata de un niño de seis años de edad, cuyos padres y dos hermanos son aparentemente sanos. Un tío materno presenta las mismas alteraciones por las cuales consultan el niño y la madre.

Las primeras manifestaciones clínicas se remontan al primer año de vida, donde se presentaban cuadros febriles a repetición y la falta de piezas dentarias acorde con la dentición normal.

A los cuatro años de edad concurre a la consulta estomatológica para que le realizarán los estudios correspondientes a fin de determinar las razones de la falta de piezas dentarias temporarias y por la forma que tenían las escasas piezas erupcionadas, en esta oportunidad se efectuó un estudio radiográfico corroborando la ausencia de gérmenes dentarios.

También relata la madre que el niño luego de jugar, o de realizar una actividad física necesita mojar-se porque siente excesivo calor, además refiere que en muchas oportunidades se niega a comer debido a la dificultad generada por el dolor que presenta en la garganta al deglutir, manifiesta también que a partir de los dos años de edad el niño comenzó a sufrir la pérdida del cabello, haciéndose más evidente con el paso del tiempo.

Actualmente se observa una facies con la frente prominente, depresión nasal, orejas grandes, labio superior engrosado (foto N° 1), hipotricosis que se manifiesta en la cola de las cejas y en el cabello que es escaso y fino (foto N° 2). La piel es hipohidrótica, de aspecto fino y seco. El pabellón auricular izquierdo presenta costras hemáticas (foto N° 2) originadas por el rascado producto del prurito que le causa la hipohidrosis, idénticos signos se observan en los huecos poplíteos (foto N° 3).

Al examen intraoral se evidencia la hipodontia en el maxilar superior presentando solo los incisivos centrales y caninos (foto N° 4), estos son conoides y frágiles. El maxilar inferior presenta anodontia (foto N° 5). Se observa clínicamente el poco desarrollo de los maxilares, principalmente en el reborde por la falta de las piezas dentarias. Esto genera además

de la pérdida de la dimensión vertical una maceración en comisuras. La mucosa bucal presenta una marcada xerostomía con dificultad en la deglución.

Evaluados los antecedentes y las manifestaciones clínicas y radiográficas observadas se concluyó que se trata de una **displasia ectodérmica anhidrótica**.

### Tratamiento

El tratamiento consistió en la instalación de prótesis de acrílico removibles para lograr con esto restablecimiento de la función masticatoria para que actúe como estímulo de desarrollo de los huesos maxilares; se indicó además buena higiene bucal y controles periódicos. Continuamos con el seguimiento del caso para evaluar los resultados.





---

## Bibliografía

1- GRINSPAN, D. "Enfermedades de la Boca". Tomo III. Mundi. Bs. As. 1976: p.p.2063-2066.

2- GRINSPAN, D. "Enfermedades de la Boca". Tomo VI. Mundi. Bs. As. 1991: p.4635.

3- SHAFER, W.G. LEVY, B. M. "Tratado de Patología Bucal". Interamericana. México. 1998: p.p.839-841.

4- LASKARIS, G. "Patologías de la Cavidad Bucal en Niños y Adolescentes". Actualidades Medico – Odontológicas Latinoamérica. Caracas, Venezuela. 2001. p.p. 5. 13. 138-140.

5- EVERSOLE. "Patología Bucal" Diagnóstico y Tratamiento. Panamericana. Bs. As. 1983: p.p.270-271.

6- REGEZI, J y SCIUBBA, J. "Patología Bucal". Interamericana - Mc Graw Hill. México. 1995: pp. 521-522.

7- MC CARTHY, P y SHKLAR, G. "Enfermedades de la Mucosa Bucal". El Ateneo. Bs. As. 1985: p 63.