

EXPRESION DE LA DISPLASIA ECTODERMICA ANHIDROTICA LIGADA AL CROMOSOMA X. PRESENTACION DE UN CASO

HOSPITAL PEDIATRICO DOCENTE "CENTRO HABANA"

Dr. Vicente Martínez Cárdenas* y Dra. Sonia Oliver López**

Se presenta un paciente con displasia ectodérmica anhidrótica ligada al cromosoma X y su madre, los cuales fueron estudiados, y se les determinó la forma de expresión de la enfermedad en ambos y las alteraciones clínicas presentes en el niño. La hipohidrosis e hipotricosis, piel seca, escasa salivación, ronquera e hipoplasia de los pezones fueron los signos propios de la enfermedad detectados en el paciente. Infección respiratoria alta fue la afección asociada en nuestro caso. La madre presenta ausencia de todos los dientes permanentes. La sudación fue escasa en el paciente estudiado y más o menos normal en la madre. La biopsia de piel demostró ausencia de glándulas sudoríparas y sus conductos.

INTRODUCCION

Las displasias ectodérmicas son un amplio y heterogéneo grupo de alteraciones. La más común de todas, es la llamada displasia ectodérmica anhidrótica ligada al cromosoma C (DEA lig. X) o síndrome de Christ-Siemens-Touraine.^{1,2} Es una anomalía hereditaria del desarrollo, caracterizada por aplasia o hipoplasia de las glándulas sudoríparas acrinas, sebáceas y mucosas, de las estructuras pilosas y los elementos dentarios. Sus principales rasgos distintivos son hipohidrosis, hipotricosis, anodontia o hipodontia y las características fisonómicas. En nuestro país se ha reportado pocos casos menores de 6 meses.³⁻⁵

-
- * Residente de 2do año en Pediatría. Hospital Pediátrico Docente "Centro Habana". Instructor de Pediatría de la Facultad General "Calixto García".
- ** Especialista de II Grado en Pediatría. Asistente de Pediatría del Instituto Superior de Ciencias Médicas de La Habana de la Facultad General "Calixto García".

Solamente los varones muestran serios problemas clínicos^{6,7} y las hembras sólo presentan algunos signos de grado variable. Para el paciente masculino, el daño principal en la infancia es el deterioro cerebral y la muerte, a causa de la hipertermia. Los rasgos clínicos distintivos son típicos en la infancia, pero el diagnóstico puede errar fácilmente en el periodo neonatal.^{8,10}

El objetivo de este informe es llamar la atención en los servicios de Pediatría sobre las causas de síndrome febril prolongado en el recién nacido y lactante y reconocer las manifestaciones clínicas de la DEA lig. X y su expresión en un paciente y su madre.

MATERIAL Y METODO

Se estudió un paciente de 3 meses de edad que presentaba la mayoría de las manifestaciones clínicas propuestas por Freire-Maia y Pinheiro, 1980, Gorlin y Pendborg, 1964 (anexo), asociada al cromosoma X y su madre, que exhibía manifestaciones heterocigóticas. El paciente fue ingresado y estudiado y sus padres fueron examinados clínicamente y les fueron realizados diversos exámenes de diagnóstico. Entre éstos, cultivos de secreciones salivares y nasofaríngeas, hemocultivos en medio agar chocolate, electrólitos en sudor y biopsia de piel.

Se les realizó el patrón genético familiar. Posteriormente se efectuó la revisión bibliográfica.

PRESENTACION DEL CASO

Paciente I.G.F., de 3 meses de edad, sexo masculino, de la raza blanca. Ingresó con el diagnóstico de síndrome febril prolongado.

Historia de la enfermedad actual. Paciente que desde los 16 días de edad comenzó a presentar fiebre de 38 °C por las tardes, sin causa aparente y sin acompañarse de otros síntomas. Recibió diferentes tratamientos con antibióticos, pero el cuadro febril permaneció sin variaciones.

En el momento del ingreso se constata temperatura de 38,5 °C y manifestaciones respiratorias altas.

Datos positivos al examen físico. Se encontró: piel seca, cabello muy escaso y ausencia de cejas y pestañas, ausencia de sudación, pelo ralo, hiperpigmentación alrededor de los ojos, micrognatia con doble mentón, surco simiano en mano izquierda, hélix sobreenrolada, orejas despegadas, escroto hinchado y obstrucción nasal con secreción verdosa (figuras 1 y 2).

Antecedentes familiares. Se recogen como antecedentes que la madre y la abuela materna presentan poco desarrollo del pelo, pérdida de la cola de las cejas, pestañas muy cortas y escasas, pobre sudación y ausencia de elementos dentarios (figura 3).

Lo obtenido en el examen físico y en los antecedentes del paciente nos orientaron a investigar si el niño padecía de una DEA, por lo cual se le realizaron diferentes estudios orientados a este diagnóstico. Se encontró



FIGURA 1. Se aprecia la pobreza del cabello, así como las pestañas y cejas, con implantación baja de pabellones auriculares y labios pulposos.

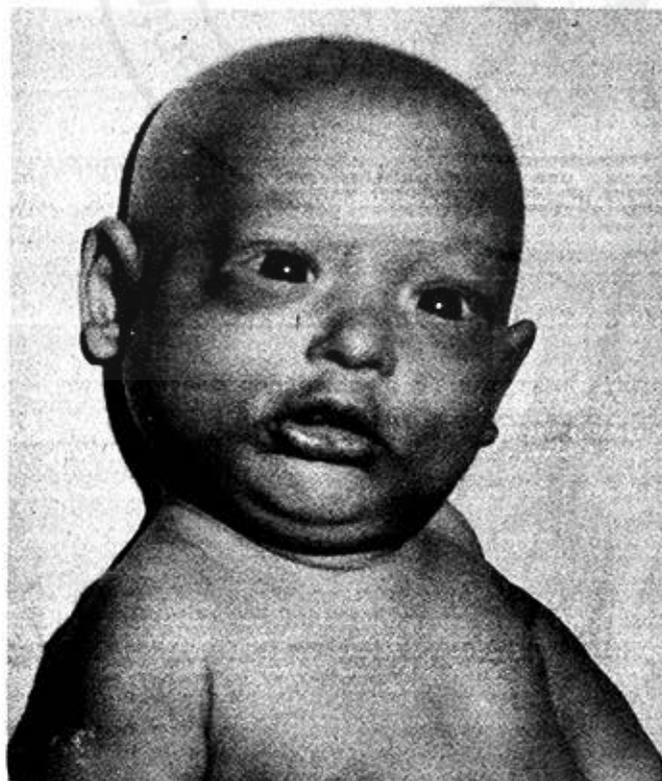


FIGURA 2. Se observa la hiperpigmentación alrededor de los ojos, micrognatia con doble mentón, y las orejas despegadas.



FIGURA 3. Se destaca la pérdida de la cola de las cejas y la ausencia de dientes.

una anemia normocítica hipocrómica, una disminución marcada de la IgA, ausencia de sudación para el estudio de electrolitos; en el estudio radiográfico del maxilar se halló la ausencia de génesis dentarios y en la biopsia de piel ausencia de glándulas sudoríparas y sebáceas, el resto de los exámenes complementarios fueron negativos.

En la evolución de este paciente predominó el cuadro febril y las manifestaciones respiratorias altas; mostraba un buen estado general, estado nutricional conservado y desarrollo psicomotor adecuado.

DISCUSION

Las manifestaciones comunes de las DE son el resultado de las anomalías de los tejidos de origen ectodérmico, originados por el desarrollo inadecuado en los estadios embriológicos.

Freire-Meia^{5,6} clasificó las DE y las condiciones clínicas de las mismas hasta 100 (Pineiro et al., 1983). Aunque la disminución de la sudación es uno de los signos constantes en muchas de estas alteraciones, hay que dife-

renciar la DEA por otros aspectos. La incidencia de DEA ligada al cromosoma X en 1/100 000.¹⁰ Airena, 1981, reportó 11 varones de familias con DEA lig. X. Han sido reportados desde Escandinavia por Samuelson, 1970, Hervald, 1955,¹¹ desde muchos países europeos y desde EE.UU., desde Japón Nakata et al., 1980¹² y desde Suramérica Pinheiro y Freire-Maia, 1979; Pinheiro, 1981; Freire-Maia y Pinheiro, 1980.

El problema en el diagnóstico diferencial se encuentra en la distinción de la forma autosómica recesiva de la DEA de la forma ligada al cromosoma X. La primera es consideradamente menos frecuente que la forma ligada al cromosoma X.¹³

Los hallazgos clínicos son muy similares en ambas condiciones, pero se diferencian en el modo de interacción, la DEA autosómica recesiva afecta tanto a hembras como a varones y los elementos heterocigóticos no muestran manifestaciones clínicas. El patrón genético familiar es entonces sumamente importante para reconocer las DEA lig. X y clínicamente por el examen de la distinción de los heterocigóticos y de la secreción del sudor.¹⁴

Los signos y síntomas presentes en el niño de nuestro estudio se corresponden perfectamente con la mayoría de los casos reportados. Entre los principales y más comunes se encuentra el síndrome febril prolongado y las infecciones respiratorias que mostraba nuestro paciente.

La madre de nuestro estudio exhibió ausencia total de dentición permanente, lo cual es raro en la población general pero reportado en el 60 % de los enfermos heterocigóticos con DEA lig. X.^{1,2,5}

La ausencia de sudación de nuestro caso y la pobre sudación de la madre ayudan a corroborar el diagnóstico. Varios estudios muestran que la secreción pobre de sudor puede variar en diferentes regiones de la piel.¹⁰ En la ortodoncia el proceso de desarrollo del maxilar superior y la mandíbula se encuentra afectado. Consecuentemente esto dificulta el desarrollo adecuado de la dentición.

Estos pacientes necesitan protección dental en cada caso y la mayoría de las veces no resuelven producto del crecimiento. Nuestro paciente presentaba salivación muy escasa, motivo por el cual la flora en la mucosa oral y faringe se encontraba alterada al aislar Streptococo y hemolítico del grupo A. La electroforesis de proteínas mostraba descenso sobre todo de IgA, considerada importante por la protección de la mucosa. Los resultados del calcio sérico fosfato y el total de proteínas fueron normales, así como la fosfatasa alcalina.

Estos resultados suelen verse relacionados con el síndrome y suelen asociarse con la reducción de la concentración de hormona paratiroidea, la que se invoca al involucrar al mecanismo patogénico.

El estudio de los cromosomas en el paciente y su madre fue normal. En la muestra HGM de Peter Cook, citado por Alsoderholm¹⁵ se reportó una niña con X/g translocación y DEA lig. X por Peter Coma; él sugirió que la alteración se encuentra al nivel del locus Xq12 (Gerald y Broun, 1974).⁴ No obstante, esto no ha sido confirmado.¹⁶

SIGNOS CLINICOS EN LOS PACIENTES

A) Principales signos:

- Hipohidrosis.
- Pelo ralo.
- Pelos de las cejas y pestañas escaso o ausente.
- No vello en el cuerpo.
- Anomalías dentales.
- Alteraciones de la fisonomía:
 - . frente prominente.
 - . anomalías de occipucio.
 - . labios pulposos, etcétera.

B) Otros:

- Piel seca.
- Infecciones respiratorias repetidas.
- Reducción de secreción salival.
- Pigmentación alrededor de los ojos.
- Reducción de lágrimas.
- Alergia.
- Disfagia.

SUMMARY

This paper deals with the study of a case of anhidrotic ectodermal dysplasia linked to chromosome X presents in a child and his mother. Form of disease expression was determined in both, as well as clinical alterations occurring in the child. Hypohidrosis and hypotrichosis, dry skin, scanty salivation, hoarseness and hypoplasia of the nipples were the signs of disease detected. Upper respiratory infection was the associated affection in our case. The mother present absence of all permanent teeth. Sweat was scanty in the child and more or less normal in the mother. The skin biopsy demonstrated absence of sweat glands and their ducts.

RESUME

Il s'agit d'un patient porteur d'une dysplasie ectodermique anhidrotique liée au chromosome X. Le malade et sa mère ont été étudiés et on a déterminé la forme d'expression de la maladie chez les deux et les altérations cliniques chez l'enfant. L'hypohidrose et l'hypotrichose, la sécheresse de la peau, une pauvre salivation, l'enrouement et l'hypoplasie des mamelons ont été les signes propres de la maladie observés chez le patient. L'infection respiratoire haute a été l'affection associée dans ce cas. La mère présente une absence de toutes les dents permanentes. La sudation a été pauvre chez le malade étudié et à peu près normale chez la mère. La biopsie de la peau a montré l'absence de glandes sudoripares et de leurs conduits.

REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

1. AIRONNE, B.: -X-linker hypohidrotis ectodermal dysplasia in Finland. A clinical, radiographic and genetic study. Pro Finn Dent Sec 77, No. 6, 1981.
2. RENHEIRO, N.H.: Freire-Maia-Christ-Siemens Touraine syndrome. A clinical and genetic analysis of a large Brazilian kindred. S. affected females. II affected males. III Carrier detection. Am J Med Genet 4, 113-134, 1979.
3. BORBOLLA, L.: Displasia Ectodérmica Anhidrótica hereditaria. Rev Cubana Pediatr 35: 129-134, mar.-dic., 1963.
4. ACOSTA TELLES, N.: Displasia Ectodérmica Anhidrótica familiar. Informe de 3 casos. Rev Cubana Pediatr 43: 559-565, nov.-dic., 1971.
5. BLANCO RABASA, E.: Displasia ectodérmica. Informe de 3 casos. Rev Cubana Pediatr 48: 215-222, mar.-abr., 1976.
6. FREIRE-MAIA, N.: Ectodermal Dysplasias revisited. Acta Genet Med 26: 121-131, 1977.
7. -----: Heterogeneity among ectodermal dysplasias. J Med Genet 14: 234, 1977.
8. FREIRE-MAIA, N.; G.M. PINHEIRO: So-called "Anhidrotic ectodermal dysplasia". Int J Dermatol 19, 455-456, 1980.
9. GORLIN, R.G.; J.J. PENDBORG: Adrenes of the Head and Neck. New York, Mc Graw Hill, 1964, pp. 379-385.
10. KERR, C.B.; R.S. WELLS; M.B. COOPER: Gene affect in carriers of anhidrotic ectodermal dysplasia. J Med Genet 3: 169-176, 1966.
11. HARVALD, P.: Ectodermal dysplasia of anodriti Nov. tanalaigenforen tid, 65: 141-148, 1956.
12. NA KATA N.N. ET AL.: Genetic. Study of anodontia en X - linked hypohidrotic ectodermal dysplasia. Am J Bum Genetic 32: 908-519, 1980.
13. PASSARGE, E.; C.T. NUSUA; W.H. SEHBERT: Anhidrotic extodermal dysplasia as autosoniol recessive tract in an imbred kindred. Humangenetic 3: 181-185, 1966.
14. GERAL, P.A.; J.A. BROWN: Report of the committee in the genetic constitutive of the X chromosome, Cytogenet, Colle, Genet 13 (1); 1974.
15. Expression of X linked hypohidrotic ectodermal dysplasia in six males and in their mothers. Clin Gen 28: 136-144, 1985.
16. MILLER, O.J.: P.600d fellow. Report of the Committee on the genetic constitution of the X and Y chromosomes. Human Genet. Mapping Cytogenetic Cell Genet: 37: 176-204, 1984.

Recibido: 2 de septiembre de 1988. Aprobado: 7 de octubre de 1988.

Dr. Vicente Martínez Cárdenas. Hospital Pediátrico Docente "Centro Habana".
Calle Benjumeda y Morales, municipio Centro Habana, Cuba.