

SÍNDROME ECTRODACTILIA-DISPLASIA ECTODÉRMICA Y LABIO-PALADAR HENDIDO (EEC), A PROPÓSITO DE UN CASO CLÍNICO

Ana Ortiz Núñez^{1,b} Patricia Villa Jadan^{1,b} Ana Zambrano Bello^{1,a}

RESUMEN

El Síndrome Ectrodactilia-displasia ectodérmica y labio leporino –paladar hendido o síndrome EEC, es un trastorno genético autosómico dominante caracterizado por la tríada de ectrodactilia, displasia ectodérmica, y fisuras faciales. El siguiente trabajo tiene como objetivo la presentación de un caso clínico de un recién nacido con hendidura facial tipo 4 Tessier con labio leporino fisura palatina asociada, coloboma palpebral, ectrodactilia de manos y pies. Por tal efecto se realizó un estudio genético, examen clínico, evaluación multidisciplinaria. Además presenta antecedente materno de características semejantes. Se pudo concluir que en base a las características genéticas y clínicas se trataba de un caso de síndrome EEC.

Palabras Claves: Ectrodactilia, displasia, ectodérmica

INTRODUCCIÓN

El Síndrome EEC es en una entidad poco común, con aproximadamente 200 casos descritos en la literatura mundial, Fue descrito por Rudiger en 1970 (!) y se ha estimado una frecuencia de 1 en 90.000 nacimientos².

Es un desorden genético de herencia Autosómica Dominante y penetrancia incompleta y expresividad variable. El origen genético de esta patología se debe a una traslocación entre los cromosomas 7 y 9. Otros niveles de alteración podrían ser en el cromosoma 10 (10 Q24), cromosoma 3 (3q27) con una mutación en una proteína específica TP63 (en más del 90%), cromosoma 2 (2q31)³⁻⁴⁻⁵.

El diagnóstico prenatal se basa en la ecografía durante el segundo trimestre del embarazo que puede revelar anomalías estructurales. El análisis molecular (biopsia corial, amniocentesis) permite confirmar el diagnóstico en aquellas familias en las que se ha identificado una mutación responsable de la enfermedad⁹.

SUMMARY

Ectrodactyly-syndrome and ectodermal dysplasia-cleft lip or cleft palate EEC syndrome is an autosomal dominant genetic disorder characterized by the triad of ectrodactyly, ectodermal dysplasia, and facial clefts. The present work is a clinical case of a newborn with facial cleft type 4 Tessier with cleft lip palate associated, coloboma, ectrodactyly of hands and feet. For this purpose a study was conducted genetic, clinical examination, multidisciplinary evaluation. Maternal history also presents similar characteristics. It was concluded that based on genetic and clinical characteristics was a case of EEC syndrome.

Keyword: Ectrodactyly, Ectodermal Dysplasia

El diagnóstico se basa en: examen clínico, radiografía de la mandíbula y de las extremidades, y, dependiendo de los rasgos asociados, ecografía renal, ecocardiograma, examen oftalmológico, y biopsia cutánea (carencia principal de glándulas sudoríparas). El análisis genético puede confirmar el diagnóstico. Debe ofrecerse consejo genético a las familias afectadas, informándoles del 50% de posibilidades que tiene una persona afectada de transmitir la mutación. Debido al mosaicismo germinal, los padres sanos con un hijo afectado tienen un 4% de riesgo de tener otro hijo afectado.

Es caracterizada por la tríada de Displasia Ectodérmica (distrofia ungueal, cabello delgado, escaso y claro, deficiencia de las glándulas sudoríparas y sebáceas, anomalías de la piel, dientes), Ectrodactilia (deformidad del eje mediano de manos/pies o "tenaza de langosta") y Labio leporino o Paladar Hendido⁸.

En estos pacientes pueden hallarse clínicamente anor-

malidades cutáneas: hipopigmentación cutánea irregular; piel seca o descamación; anomalías oftálmicas: anoftalmia, microftalmia, coloboma, reducción del número de glándulas de Meibomio, telecanto, cejas ausentes o finas; anomalías del sistema nervioso central: función anormal del eje hipotálamo-hipófisis, epilepsia, agenesia de cuerpo calloso; anomalías músculo-esqueléticas: talla baja, luxación de cadera; anomalías en la boca: macrostomia, retrognatia o micrognatia, anodoncia u oligodoncia; anomalías de vías urinarias: anomalías pielocaliciales, megauréter; hidronefrosis, testículo ectópico o criptorquidia y otras anomalías: glándula mamaria aplásica, anomalías del oído medio, microtia, hipoplasia malar⁶.

La presencia de Hendidura facial se define como un defecto tanto de tejidos blandos como de tejido óseo facial y son un grupo de raras anomalías, que Tessier las clasificó en 1976 en 15 tipos y que tienen como punto de referencia la órbita. La (Figura 12) esquematiza los diferentes tipos: los defectos faciales comprenden los números del 1 al 6 (de medial a lateral), y los craneales del 9 al 14. El 7 y el 8 son las alteraciones laterales al oído y a la órbita respectivamente. Nuestro paciente presenta la hendidura facial tipo 4 de Tessier.

Además el coloboma palpebral es un defecto del párpado que varía desde una pequeña indentación o muesca de su borde libre hasta un gran defecto que afecta casi todo el párpado. Si el defecto es extenso puede ocasionar xerosis, ulceración y opacidades corneales a causa de la exposición.

El seguimiento es multidisciplinario y exige una evaluación por parte de cirujanos ortopédicos, plásticos y dentales, oftalmólogos, dermatólogos y logopedas. La cirugía corrige las anomalías orofaciales y dentales y mejora la función y apariencia de las extremidades. Es necesario el cuidado oftalmológico (lágrimas artificiales en caso de sequedad ocular) para prevenir complicaciones como cataratas o una cicatrización corneal. En caso de hipohidrosis, (ausencia/reducción de glándulas sudoríparas) deben evitarse las altas temperaturas, exceso de ropa y el ejercicio. EL pronóstico es bueno con una esperanza de vida casi normal¹¹.

El siguiente reporte identifica a un recién nacido que cumple con todas las características clínicas, con el hallazgo materno del Síndrome de EEC.

CASO CLÍNICO

Recién nacido de sexo femenino que nace por cesárea a término pequeña para edad gestacional con circular

de cordón, producto de madre de 25 años primigesta con controles prenatales regulares sin exposición a teratogenos, matrimonio no consanguíneo, con control ultrasonografico prenatal que mostraba la presencia de labio leporino con paladar hendido unilateral, hipoplasia de hueso nasal, mas ectasia pielocalicial bilateral leve. (figura 1)

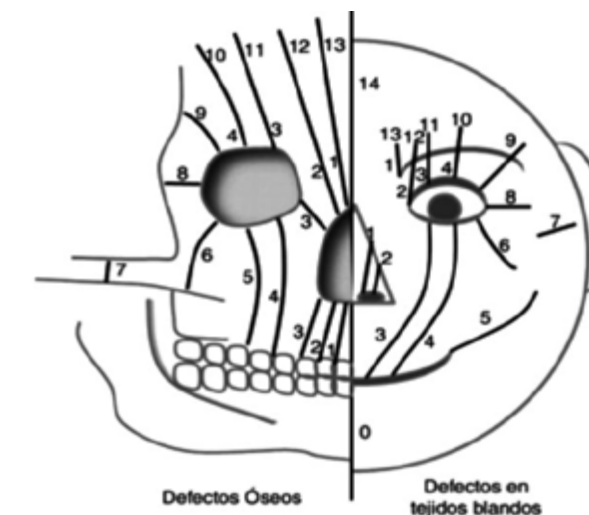


Figura 1 : Clasificación de hendiduras faciales propuesta por Tessier.

Al examen físico llama la atención la presencia de labio leporino con paladar hendido unilateral, coloboma palpebral izquierdo, cejas y cabello escaso, pabellón auricular mal delineado, ectrodactilia mano derecha, hipoplasia ungueal de manos, piel seca (figura 2,3,4,5) que corresponde a una hendidura facial tipo 4 de Tessier asociada a complejo sindromico de EEC.



Eco prenatal :Hipoplasia de hueso nasal, labio leporino con paladar hendido

I Hospital Del Seguro Social .Teodoro Maldonado Carbo
a Neonatóloga. Medico tratante del Área de UCIN
b Postgradista en la subespecialidad de Neonatología R2

Correspondencia
Dra. Ana Ortiz Núñez
Hospital Teodoro Maldonado Carbo IESS
Email: anaesthero2009@hotmail.com
Guayaquil - Ecuador



Figura 2 Y 3: Hendidura facial tipo 4 de Tessier con Labio leporino unilateral y paladar hendido + malformación del pabellón auricular



Figura 4: coloboma palpebral.



Figura 5 : Ectrodactilia de mano derecha

Durante su hospitalización se le realiza el estudio de cariotipo el cual es normal y screening neonatal completo que presenta el déficit de glucosa 6 fosfato, con reporte en eco renal que presenta ectasia pielica bilateral- rotación órgano axial del riñón izquierdo y eco transfontanelar y ecocardiograma normal. El paciente fue revisado por los siguientes servicios de oftalmología, genética, cirugía pediátrica y cirugía plástica. Se cuenta con el apoyo de fundación de EEC en Roma recurso obtenido vía internet donde se indica que el tratamiento será por etapas, primero el labio leporino y coloboma palpebral cuando alcance un peso superior a los 5 kilos, la palatoplastia entre el año y año y medio, las correcciones palpebrales secundarias y de las manos sobre los dos años. Llama la atención al interrogar a la madre, al examen físico similarmente afectada presenta Ectrodactilia y distrofia ungueal de mano izquierda (figura 6 y 7), cejas y cabello escaso, malformación del pabellón auricular (figura 10 y 11), pies con sindactilia y ectrodactilia (figura 9), se le realiza rx de los huesos de la mano que muestran las malformaciones óseas (figura 8).



Figura 6 y 7 : Ectrodactilia y distrofia ungueal de mano izquierda



Figura 8: Radiografía de manos con malformaciones óseas



Figura 9: Pies con sindactilia y ectrodactilia



Figura 10 y 11: Cabello y cejas escasas, microftalmia

Una vez establecido el diagnóstico, se realiza Asesoramiento Genético educacional, con base en una entidad de herencia autosómica dominante y un riesgo de recurrencia de 50%.

DISCUSIÓN

Se presenta el caso de un diagnóstico prenatal ultrasonográfico de EEC, basado en las anomalías morfológicas fetales en cara y extremidades y se compara con los hallazgos encontrados al nacer, con antecedente materno de malformaciones ectodérmicas como hallazgo al interrogatorio, corroborándose el síndrome de EEC. Se presenta este caso por lo infrecuente de la patología y la importancia del manejo multidisciplinario en una infancia temprana.

BIBLIOGRAFÍA

1. Rüdiger RA, Haase W, Passarge E. Association of ectrodactyly, ectodermal dysplasia, and cleft lip-palate:

The EEC syndrome. Am J Dis Child 1970; 120: 160-173.

2. Jobe MT. Congenital anomalies of the hand. In: Canale ST, Beaty JH. Campbell's operative orthopaedics. 11th edition. Volume IV. Philadelphia; Mosby Elsevier; 2008: 4391-4400.
3. Ray AK, Marazita ML, Pathak R, Beever CL, Cooper ME, Goldstein T, Shaw DF, Field LL. TP63 mutation and clefting modifier genes in an EEC syndrome family. Clin Genet 2004;66: 217-222.
4. Sharland M, Patton MA, Hill L. Ectrodactyly of hands and feet in a child with a complex translocation including 7q21.2. Am J Med Genet 1991; 39: 413-414.
5. Crackower MA, Scherer SW, Rommens JM, Hui CC, Poorkaj P, Soder S, Cobben JM et al. Characterization of the split hand/split foot malformation locus SHFM1 at 7q21.3-q22.1
6. Cervantes-Paz R, Campuzano-Argüello M. Síndrome de ectrodactilia - displasia ectodérmica - hendidura (EEC). Revisión de la literatura. Reporte de un caso. Rev Mex Olfalmol 2005; 79: 166-169.
7. Umerez C, Sosa RD, Simosa V. Síndrome de Ectrodactilia, Displasia Ectodérmica, Hendidura (EEC): Revisión de la Literatura. Reporte de un caso. Acta Odontol Venez. [online]. Jun. 2002, vol. 40, no. 2 [citado: 17 Septiembre 2009]. p. 172-6. Disponible en: http://www.scielo.org/ve/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S000163652002000200013&lng=es&nrm=iso ISSN 00016365.
8. Rodini, A., Nardi, M., Guión Almeida, A. And Richieri-Costa. (1992). Ectodermal dysplasia, ectrodactyly, clefting, anophthalmia/microphthalmia, and genitourinary anomalies: Nosology of Goltz-Gorlin syndrome versus EEC syndrome. Am. Med. Genet., 42:276-280.
9. Koifman A, Nevo O, Toi A, Chitayat T. Diagnostic approach to prenatally diagnosed limb abnormalities. Ultrasound Clin. 2008; 3: 595-608.
10. Cyriac MJ, Lashpa E. Lobster_Claw hand: A manifestation of EEC syndrome. Indian J Dermatol Venereol Leprol [online]. 2006;72:54_6. Available from: <http://www.ijdv.com/text?2006/72/1/54/19721>
11. Buss PW, Hughes HE, Clarke A. Twenty-four cases of the EEC syndrome: clinical presentation and management. J Med Genet 1995; 32: 716-723.