



Displasia ectodérmica hipohidrótica: un caso clínico

Hypohydrotic Ectodermal Dysplasia: A Clinical Case

Mercado Silvia¹, Caciva Ricardo¹

¹Universidad Nacional de Córdoba, Facultad de Odontología, Departamento de Patología Bucal

Abstract

Ectodermal dysplasia is a rare inherited disorder distinguished by the not normal development of certain structures of ectodermal origin. The hypohydrotic ectodermal dysplasia has an autosomal recessive or X-linked inheritance, the latter being the most frequent. Patients with ectodermal dysplasia are patients who require a multidisciplinary approach to their treatment. It is of great importance that the patient is treated at an early age so that their self-esteem and their integration into society are not affected. Due to the oral characteristics of the DEH, the most common treatment is the elaboration of total prostheses, although the clinician may face various difficulties such as the poor development of alveolar processes and dry mouth, resulting from the poor or no salivary secretion.

KEY WORDS: dentistry, hypohydrotic ectodermal dysplasia, patient management

Resumen

La displasia ectodérmica es un raro desorden hereditario distinguido por un desarrollo anormal de ciertas estructuras de origen ectodérmico. La displasia ectodérmica hipohidrótica presenta una herencia autosómica recesiva o ligada al cromosoma X, siendo esta última la más frecuente. Los pacientes con displasia ectodérmica son pacientes que requieren un enfoque multidisciplinario en su tratamiento. Es de gran importancia que el paciente sea atendido a una edad temprana para que no se vea afectada su autoestima y su integración a la sociedad. Debido a las características bucales de la DEH el tratamiento más concurrido es la elaboración de prótesis totales, aunque el clínico puede enfrentar a diversas dificultades como el pobre desarrollo de los procesos alveolares y a la resequedad bucal, consecuente de la pobre o nula secreción salival.

PALABRAS CLAVE: odontología, displasia ectodérmica hipohidrótica, manejo paciente

Introducción

La displasia ectodérmica es un raro desorden hereditario distinguido por un desarrollo anormal de ciertas estructuras de origen ectodérmico¹⁻⁷. La displasia ectodérmica hipohidrótica presenta una herencia autosómica recesiva o ligada al cromosoma X, siendo esta última la más frecuente.²

La displasia ectodérmica está presente en todas las razas, se estima que 7 de cada 10,000 nacimientos presenta algún tipo de displasia ectodérmica y que 1 de cada 100,000 nacimientos varones presentan la variante anhidrótica.¹⁻⁹

Los portadores femeninos de esta displasia pueden tener un grado variable de implicaciones clínicas, que pueden ir desde signos no detectables a manifestar signos. Los varones afectados tienen ausencia dental extensa, entre otras características como lo son: la frente prominente, puente nasal deprimido, los labios son protuberantes y el borde del bermellón es indefinido.¹⁻¹²

La manifestación oral más común es la hipodoncia o la anodoncia reflejando la completa supresión del ectodermo dental. Algunos dientes pueden estar presentes con erupción retardada y suelen ser dientes mal formados o cónicos; es común encontrar una mucosa oral reseca debido a la disminución o ausencia de glándulas salivales. Así mismo, por la ausencia de dientes en el reborde residual, éste no se desarrolla de manera adecuada, en ocasiones parece ausente, consecuentemente puede existir una disminución de la dimensión vertical facial.

En estos pacientes la apariencia de sus dientes es extremadamente importante, ya que puede afectar su autoestima. Es necesaria la atención odontológica a edad temprana por razones fisiológicas y psicosociales. Así como de revisiones periódicas para el mantenimiento y seguimiento del estado de salud bucal.

El tratamiento protésico más frecuente es la elaboración de prótesis totales, aunque también pueden utilizarse prótesis fijas o prótesis sobre implantes. La elaboración de prótesis favorece la relación esquelética tanto sagital como vertical durante el crecimiento y desarrollo, ya que provee mejoras en la estética, el habla y la eficacia masticatoria^{10,11}.

Los pacientes que presentan este síndrome pueden presentar hipodoncia, anodoncia u oligodoncia;¹³

falta en el desarrollo del reborde alveolar, pérdida de la dimensión vertical, maxilares estrechos y cortos, paladar profundo, mucosas secas, labios prominentes y labio y paladar fisurado. Los dientes presentes suelen tener anomalías, mal posiciones, rotaciones, retrusiones, coronas cónicas, espaciamiento, malformaciones y raíces típicamente cortas¹⁰.

Con relación a las características faciales, estos pacientes presentan una fisonomía envejecida debida a la protrusión frontal evidente, puente nasal deprimido, orejas puntudas y alargadas, arrugas en la frente, boca estrecha, labios y mentón prominentes, reducción del espesor de la base del cráneo, disminución de la profundidad del tercio medio facial y del arco maxilar, altura facial mayor que la longitud de la cabeza y bordes supraorbitarios largos; resultando en una apariencia poco armónica.¹⁴

Así mismo, pueden presentar hiperqueratosis, piel seca, escamosa y fácilmente irritable;¹² escasas de pelo en la cabeza, cejas, pestañas y otras partes del cuerpo; uñas defectuosas;¹⁴ flujo salivar reducido, secreción lacrimal, catarata congénita e infecciones respiratorias y gastrointestinales.¹¹

Durante la infancia puede existir irritabilidad e hipertermia inexplicada por la intolerancia al calor. El diagnóstico se suele realizar tras el retraso de la erupción dentaria, la ausencia de piezas dentarias y la forma cónica de los dientes.

Por tanto, clínicamente se puede diagnosticar en la mayoría de afectados tras la infancia por estos tres *signos cardinales*:

- Hipotricosis:** pelo escaso, poco pigmentado y fino.
- Hipohidrosis:** sudoración disminuida que provoca hipertermia en respuesta al calor.
- Hipodoncia:** aparecen tardíamente de 5 a 7 dientes, generalmente los caninos y primeros molares. Son más pequeños de lo habitual y de forma cónica.

Presentación del caso clínico

Paciente masculino de 4 años de edad, nacido en Villa María, Departamento General San Martín, provincia de Córdoba, grupo sanguíneo B (Rh+), que concurre a la Cátedra de Semiología con su

madre. No posee dificultadas intelectuales ni cognitivas.

Motivo de consulta: dolor de lengua y problemas al “tragar”, hacer aproximadamente 2 años que presenta alteraciones en la mucosa bucal, con lesiones erosivas, escamas en labios y sensación de ahogo al ingerir alimentos sólidos y dificultad al tragar, su mamá lo adjudica a la “poca cantidad de saliva” dando mucho líquido en los momentos de alimentación y a la falta de dientes, impidiendo una correcta trituración de los alimentos sólidos.

Metodología odontoestomatológica (MOE): se realizó la correcta MOE como inicio del acto médico odontoestomatológico (AMOE), a la presencia se observó su edad aparente (>4 años), talla 115 cm y peso aparente 18 kg, armonía en sus distintos segmentos corporales (normolíneo), actitud temerosa, distante y muy dependiente de su madre, hiperquinético, su facies presenta frente prominente, raíz de nariz deprimida, labios gruesos y secos, disminución de la dimensión vertical, con aspecto de vejez, cabellos muy escasos y ralos (Figura 1), como así también en cejas y pestañas (hipotricosis), presentas angioma plano en ojo derecho, sus manos con uñas con trastornos tróficos, piel lisa y brillante, sus ojos y boca presentan sequedad produciendo deficiencias funcionales. Al realizar la inspección bucal la particularidad en la boca es la anodoncia total por ausencia de los gérmenes dentarios (Figura 2) corroborado por ortopantomografía (Figura 3).



Figura 1. Características externas del paciente.



Figura 2. Imágenes fotográficas que muestran la ausencia de dientes.

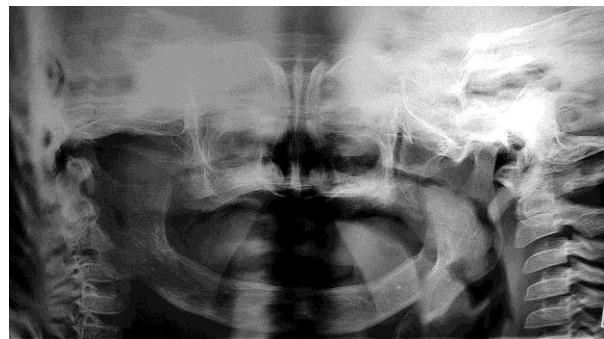


Figura 3. Ortopantomografía que demuestra la ausencia de gérmenes dentarios.

En conjunto presenta un aspecto clínico, que basta con realizar una correcta anamnesis para identificar dicha patología.

Antecedentes hereditarios

En la Figura 4 se muestra el árbol genealógico, con 5 generaciones, de la familia del paciente

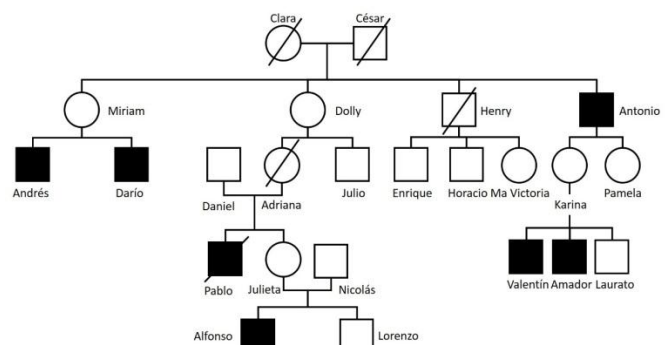


Figura 4. Pedigrí familiar

Se mencionan como antecedentes personales patológicos: astigmatismo, sequedad de piel y mucosas.

Antecedentes personales biológicos: parto por cesárea, edad gestacional adecuada, percentilo normal, edad biológica no concuerda con la cronológica, no posee dientes. Vacunación completa. Lactancia materna 6 meses, caminó a los 10 meses y habló a los 12 meses. Es tímido, poco sociable. Vive con su núcleo familiar (padres y hermanos). Alimentación procesada hasta el año, luego cortada en pequeñísimos trozos, el régimen alimentario debe ser bien desmenuzado. Consume golosinas (alfajores de maicena).

Resolución del caso

Se realizaron las siguientes acciones

- a. Se indican complejos vitamínicos (vitamina A) para sus lesiones en tejidos blandos y mucho líquido para favorecer su deglución y disminuir la sequedad bucal. Se aconseja la aplicación de cremas humectantes en codos, talones, rodillas, preferentemente sin perfume para pieles atópicas.
- b. Derivación a Odontopediatría para la realización de la prótesis que aconsejó frenectomía lingual previa, que el paciente rechaza aun después de tres motivaciones. Se prescribe corticoides en gotas para el prurito. Se deriva al oftalmólogo por problemas visuales (la madre relata que padece astigmatismo) y ftofobia.
- c. Control de la higiene bucal con agua mineral o solución fisiológica por hiposialia.

Discusión

El tratamiento odontológico de la displasia ectodérmica hipohidrótica es complejo, conlleva una atención especial, debido a que los pacientes empiezan a recibir tratamiento protésico a edades muy tempranas, por lo que se necesita un enfoque multidisciplinario. La restauración de la apariencia natural es importante en el desarrollo psicosocial y su futura integración a la sociedad de los pacientes. En cuanto al tratamiento protésico lo más comúnmente usado es la prostodoncia total, con las desventajas que implican el crecimiento y

desarrollo de los maxilares que ocasiona que existan desajustes, por ello, se requiere realizar cambios continuos de sus prótesis. Otra desventaja es la cooperación por parte del paciente, por lo que la ayuda de los padres es de vital importancia para la aceptación del tratamiento y el uso constante de las prótesis. La retención y la estabilidad protésica es algo complicado de obtener debido al pobre desarrollo de los maxilares. La resequedad de la mucosa oral es otra complicación debido a que dificulta la alimentación, el ajuste y la salud bucofaríngea, por lo que es recomendable el uso de saliva artificial que imite tanto en viscosidad como en pH a la saliva de un individuo sano.

Este diagnóstico es sencillo si se tiene en cuenta el significado de las dos palabras, ectodermo y displasia. De esta forma, el desarrollo anormal de alguna estructura derivada del ectodermo (cabello, uñas y tejidos mineralizados, entre otros) puede catalogarse como una displasia ectodérmica.¹²

En los pacientes con displasia ectodérmica, la rehabilitación bucal puede ser necesaria para mejorar la relación sagital y vertical durante el crecimiento y desarrollo craneo facial, también aporta beneficios en la eficiencia masticatoria, en la estética y proporciona cambios positivos en la fonación. Srivastava¹³ sugiere que los pacientes con hiposalivación y xerostomía deben recibir análogos de saliva así tengan o no tratamiento de rehabilitación dado el alto riesgo de caries dental que puede llegar a sufrir un paciente con escasa salivación.

Balci y colaboradores¹⁴ hacen énfasis en planear un tratamiento adecuado en los pacientes con hipodoncia de acuerdo con su edad, hábitos y la complejidad del caso debido a que varios autores sugieren la colocación de implantes dentales y prótesis implanto soportadas después de los 12 años de edad^{15,16}.

Aunque los pacientes con displasia ectodérmica presentan importantes manifestaciones odontológicas que requieren de un tratamiento conjunto de odontopediatría, rehabilitación y ortodoncia, en el examen clínico odontológico no siempre se evidencian alteraciones dentales en número y forma^{16,17}.

Entre los puntos importantes en la consulta odontológica el profesional debe:

- a. identificar dichos pacientes y tener conocimiento de que ante la consulta por anodoncia parcial/total debe realizar una

minuciosa historia clínica y correcta derivación al odontopediatra para la realización del tratamiento (prótesis).

- b. La temperatura del consultorio debe ser templada (adecuada) porque estos pacientes tienen problemas de sudoración.
- c. Tener en cuenta que en el diálogo surge que presentan ageusia y anosmia.

Conclusiones

Los pacientes con displasia ectodérmica son pacientes que requieren un enfoque multidisciplinario en su tratamiento. Es de gran importancia que el paciente sea atendido a una edad temprana para que no se vea afectada su autoestima y su integración a la sociedad. Debido a las características bucales de la DEH el tratamiento más concurrido es la elaboración de prótesis totales, aunque el clínico puede enfrentar a diversas dificultades como el pobre desarrollo de los procesos alveolares y a la resequeidad bucal, consecuente de la pobre o nula secreción salival.

El uso de saliva artificial es un auxiliar tanto como en el uso de las prótesis totales como para la buena alimentación y el mantenimiento de la salud bucofaríngea.

El tratamiento de un paciente que sufre de Displasia Ectodérmica debe ser individualizado gracias a la amplia gama de cambios a nivel oral presentes para dicha anomalía.

La prótesis total debe ser reemplazada periódicamente de acuerdo con las fases de desarrollo y crecimiento óseo maxilar del paciente. Esto debe ser realizado hasta la edad en que el crecimiento óseo cese y sea posible realizar la instalación de implantes de osteointegrados. Las funciones de masticación, fonación y estética fueron restauradas trayendo, además, beneficios y mejoría a la inserción social.

Todos los autores declaran que no existen conflictos potenciales de interés con respecto a la autoría y / o publicación de este artículo.

All authors declare no potential conflicts of interest with respect to the authorship and/or publication of this article

Referencias

1. Açıköz A, Kademoglu O, Elekdag-Türk S, Karagöz F. Hypohidrotic ectodermal dysplasia with true anodontia of the primary dentition. *Quintessence Int.* 2007; 38: 853-858.
2. Vieira KA, Teixeira MS, Guirado CG, Gaviao MB. Prosthodontic treatment of hypohidrotic ectodermal dysplasia with complete anodontia: case report. *Quintessence Int.* 2007; 38: 75-80.
3. Hekmatfar S, Jafari K, Meshki R, Badakhsh S. Dental management of ectodermal dysplasia: two clinical case reports. *J Dent Res Dent Clin Dent Prospects.* 2012; 6 (3): 108-112.
4. Itthagarun A, King N. Ectodermal dysplasia: a review and case report. *Quintessence Int.* 1997; 28: 595-602.
5. Pae A, Kim K, Kim HS, Kwon KR. Overdenture restoration in a growing patient with hypohidrotic ectodermal dysplasia: a clinical report. *Quintessence Int.* 2011; 42: 235-238.
6. Yap A, Klineberg I. Dental implants in patients with ectodermal dysplasia and tooth agenesis: a critical review of the literature. *Int J Prosthodont.* 2009; 22: 268-276.
7. Pipa A, López E, González M, Martínez M, Blanco F. Treatment with removable prosthesis in hypohidrotic ectodermal dysplasia. A clinical case. *Med Oral Patol Oral Cir Bucal.* 2008; 13 (2): 119-123.
8. Kaul S, Reddy R. Prosthetic rehabilitation of an adolescent with hypohidrotic ectodermal dysplasia with partial anodontia: case report. *J Indian Soc Pedod Prevent Dent.* 2008; 26 (4): 177-181.
9. Bergendal B. The role of prosthodontists in habilitation and rehabilitation in rare disorders: the ectodermal dysplasia experience. *Int J Prosthodont.* 2001; 14: 466-470.
10. Crawford P, Aldred MJ, Clarke A. Clinical and radiographic dental findings in X linked hypohidrotic ectodermal dysplasia. *Journal of medical genetics.* 1991; 28(3):181-85.
11. Neves FS, Ladeira DBS, Nery LR, Neves EG, de Almeida SM. Displasia ectodérmica: relato de dois casos clínicos ectodermal dysplasia: report of two clinical cases. *Caros leitores,* 2011.
12. Jorgenson RJ. Perspective on the classification of ectodermal dysplasia. *Am J Med Genet A.* 2009; 149A(9):2057-2061.
13. Srivastava V. Ectodermal dysplasia: A case report. *Int J Clin Pediatr Dent.* 2011; 4(3):269-270.
14. Balci G, Baskin SZ, Akdeniz S. Ectodermal dysplasia: Report of four cases and review of literature. *Int Dental & Med Disorders.* 2008; 1(1):56-59.
15. Prasad P, Al-Kheraif A, Kathuria N, Madhav V, Ramakrishnaiah S. Ectodermal dysplasia: Dental

- management and complete denture therapy. W Applied Sci J. 2012; 20(3):423-428.
16. Itthagarun A, King NM. Ectodermal dysplasia: A review and case report. Quintessence Int. 1997;28(9):595-602.
 17. Gupta AA, Gotmare SS, Jain M, Pereira T, Khare P. Hypohydrotic Ectodermal Dysplasia in an Indian Family. J Coll Physicians Surg Pak. 2019 Apr;29(4):381-383. doi: 10.29271/jcpsp.2019.04.381.

Corresponding to/Correspondencia a:

Dra Silvia Mercado

Universidad Nacional de Córdoba

Facultad de Odontología,

Departamento de Patología Bucal

Haya de la Torre s/n Ciudad Universitaria, Córdoba Argentina

E-mail/Correo electrónico:silvia.mercado@unc.edu.ar