

# Displasia ectodérmica: Un reporte de caso

## *Ectodermal dysplasia: A case report*

*Mayra Ramírez<sup>1,a</sup>, Leidy Jaimes<sup>1,a</sup>, Jose F. Pieruccini<sup>1,a</sup>, Martha J. Rodríguez<sup>1,b</sup>*

## RESUMEN

La displasia ectodérmica (DE) es un trastorno genético que se caracteriza por alteraciones que afectan las estructuras derivadas del ectodermo; usualmente el síndrome presenta hipohidrosis, hipotricosis e hipodoncia, siendo esta última una manifestación importante para los profesionales en odontología. Se presenta el caso de un paciente que acude a consulta odontológica y en el que se identificaron defectos del ectodermo como cabello fino, escaso y alteraciones en la calidad del esmalte dental que sugieren la presencia de DE; además, se realizó una comparación con los tipos de DE más comunes.

**PALABRAS CLAVE:** Displasia ectodérmica, hipohidrosis, hipotricosis.

## SUMMARY

Ectodermal Dysplasia (ED) is a genetic disorder characterized by alterations affecting the derived ectoderm structures; the syndrome usually presents hypohidrosis, hypotrichosis and hypodontia, the latter being a fairly significant event for dentists. This case report aimed to show a patient who went to a dentistry appointment and where ectodermal defects such as poor thin hair and enamel quality alterations suggested an ED case; also a comparison of ED types was done.

**KEY WORDS:** *Ectodermal dysplasia, hypohidrosis, hypotrichosis.*

---

<sup>1</sup> Universidad San Tomas. Bucaramanga, Colombia.

<sup>2</sup> Universidad Industrial de Santander. Bucaramanga, Colombia.

<sup>a</sup> Odontólogo

<sup>b</sup> Docente líder del grupo de Investigación Salud Integral Bucal (SIB)

## INTRODUCCIÓN

La Displasia Ectodérmica (DE) es un desorden hereditario complejo que afecta algunas estructuras derivadas del ectodermo. Se define como el grupo de condiciones en las que se presenta un desarrollo anormal de la piel, pelo, uñas, dientes o glándulas sudoríparas (1).

Los primeros casos registrados de DE se reportaron en 1792, desde ese momento se han identificado diversos signos característicos relacionados con la displasia. En la mayoría de los casos, las manifestaciones clínicas ocasionan problemas sociales que pueden generar un impacto en la calidad de vida del individuo (1,2).

Entre los aspectos más sobresalientes identificados en personas con esta entidad se encuentran: hipotricosis, hipohidrosis, oncodisplasia, dentición irregular y algunas anomalías craneales tales como prominencia frontal y maxilar superior subdesarrollado; generalmente, estas personas son susceptibles a alergias y dermatitis al registrar en los antecedentes médicos problemas de rinitis crónica y manifestaciones cutáneas (3,4).

Se estima que existen diferentes tipos de DE y entre los más comunes se encuentra la Displasia Ectodérmica Hipohidrotica (DEH) o conocida también como Síndrome de Christ-Siemens Touraine, ligada al cromosoma X y la Displasia Anhidrotica según el grado de sudoración del individuo siendo más común la primera debido a que es poco probable que se presente ausencia total de glándulas sudoríparas (5,6).

La DEH se caracteriza principalmente porque los pacientes presentan piel seca y escamosa producto del subdesarrollo de las glándulas sudoríparas y glándulas sebáceas, gran parte del cabello puede estar ausente y poco pigmentado (6).

En cuanto a las características orofaciales, los pacientes pueden presentar anodoncia parcial o total, dientes cónicos, defectos de desarrollo del esmalte y los labios pueden estar gruesos y protruidos al igual que las orejas que suelen tener una implantación baja, las cejas y pestañas pueden ser escasas o inexistentes (6-8). Generalmente, el esquema de tratamiento de estas displasias comprende un conjunto de acciones interdisciplinarias en las cuales las personas más cercanas y los profesionales desempeñan un papel fundamental puesto que la articulación de cada aspecto

garantiza un entorno más favorable. Es recomendable brindar una protección visual apropiada junto con una irrigación constante de las mucosas nasales con el fin de evitar rinitis. En el ámbito odontológico suele ser necesaria la intervención en los casos que requieran modificaciones de tipo funcional y estético para lograr un resultado positivo en el contexto psicosocial (9-11). El objetivo de este reporte de caso es presentar algunas manifestaciones clínicas en un paciente con un posible diagnóstico de displasia ectodérmica.

### Presentación del caso

Paciente de sexo masculino de 10 años y 3 meses de edad, que se presentó a las Clínicas Odontológicas de la Universidad Santo Tomás, su motivo de consulta fue “me duele un diente”. El niño era hijo único de padres sanos, consanguíneos (primos), sin antecedentes familiares relacionados con DE. Al indagar sobre el motivo de consulta, la madre mencionó que el niño había presentado dolor espontáneo en un diente ubicado en la región maxilar inferior derecha.

Durante la anamnesis, la madre reportó que su embarazo fue a término, sin complicaciones ni alteraciones fetoplacentarias, ni exposición conocida a teratógenos. El parto fue vaginal, el menor pesó al nacer 3750 g y su talla fue 53 cm. El niño no presentaba antecedentes médicos de importancia. La mamá comentó que su desarrollo psicomotor y rendimiento escolar era bueno.

En el examen facial se observaron rasgos característicos de tipo euriprosopo, simetría facial con proporción de tercios, perfil convexo y adecuada posición de labios. Además, se encontró hipotricosis, cabello fino y escaso que recubría todo el cuero cabelludo, cejas escasas y frente prominente. Las palmas y uñas de las manos estaban normales, al igual que el color de la piel sin aparente presencia de hipohidrosis (no se realizó test de sudor de minor) (Figuras 1 y 2).

Al realizar el examen intraoral se encontró que el paladar, lengua y mucosa bucal eran normales, el niño presentó ligera inflamación gingival y sangrado durante el cepillado. Se encontraba en dentición mixta con pérdida prematura del segundo molar superior derecho, se evidenciaron manifestaciones clínicas de interés en cuanto a la calidad del esmalte, opacidades difusas, lineales siguiendo un patrón de espejo que se localizaron en las caras vestibulares de los incisivos



**Figura 1.** Imagen de frente.



**Figura 2.** Imagen de perfil.



**Figura 3.** Imagen de oclusión frontal



**Figura 6.** Oclusión del lado derecho



**Figura 4.** Arcada superior.



**Figura 7.** Oclusión del lado izquierdo



**Figura 5.** Arcada inferior.



**Figura 8.** Radiografía periapical de la región mandibular derecha.

y primeros molares superiores e inferiores (Figura 3). Adicionalmente, se identificaron opacidades color blanco cremoso, con una distribución variable en las superficies vestibulares y oclusales de los dientes posteriores deciduos y permanentes (Figuras 4, 5, 6 y 7).

Respecto a los hallazgos oclusales se observó una falta de acople anterior, desviación de la línea media, disto-rotación de los incisivos laterales superiores, arco superior asimétrico, relación borde a borde, ligero apiñamiento anteroinferior, diastema entre 11 y 21, maloclusión clase II de Angle derecha e izquierda y clase canina I derecha y III izquierda.

También, se encontró una lesión cariosa cavitacional activa oclusodistal en el primer molar inferior derecho deciduo (84) y una obturación en amalgama en mal estado en el segundo molar inferior derecho deciduo (85) (Figura 5).

En el análisis radiográfico del 84, se observó una zona radiolúcida coronal con retracción del cuerno pulpar distal, ensanchamiento del espacio del ligamento periodontal y zona radiolúcida en furca que también abarcó la raíz distal. En el 85, se encontró radiolucidez interproximal mesial y radioopacidad oclusal (Figura 8).

Así fue como se diagnosticó gingivitis asociada a placa bacteriana, periodontitis periapical crónica no supurativa en el 84, caries secundaria en el 85, defectos de desarrollo del esmalte de tipo cualitativo en incisivos y en dientes posteriores por incompleta mineralización del esmalte dental, posiblemente debida a la alteración sistémica del paciente.

Inicialmente, se realizó la fase de urgencia con la exodoncia del 84. La fase higiénica incluyó control de placa bacteriana, enseñanza de cepillado, profilaxis y aplicación tópica de flúor. En la fase correctiva se obturó el 85 con resina de fotocurado. Adicionalmente, se dieron las indicaciones a la madre para remitir el niño a consulta de odontopediatría y ortodoncia preventiva.

## DISCUSIÓN

La displasia ectodérmica es un raro desorden genético que requiere de un tratamiento multidisciplinario en el que participan varios profesionales, el psicólogo

debe brindar asesoría a los padres y motivación al paciente ya que por sus características generalmente, se presenta baja autoestima; el fonoaudiólogo si ocurren problemas de lenguaje y cognitivos, y el médico especialista con el fin de mejorar la funcionalidad y la calidad de vida del paciente. Se ha informado que la DE presenta diversas variaciones bucales, por lo cual el odontólogo necesita estar entrenado y conocer las manifestaciones que son de su competencia. Entre ellas tal vez las más mencionadas son las alteraciones dentales de número, forma y calidad de los tejidos mineralizados (12-14).

Se ha reportado anodoncia tanto en dentición decidua como en permanente. A pesar de que la ausencia congénita de dientes deciduos es relativamente rara, Bani y colaboradores evidenciaron casos de anodoncia total en ambas denticiones (15). Sin embargo, en este caso no hubo ausencia de piezas dentales, pero si una anomalía en la calcificación de los tejidos mineralizados, evidenciada en opacidades demarcadas. Varios autores han identificado este hallazgo en pacientes con DE, entre ellos Zheng y colaboradores quienes sugieren una fuerte expresión de la proteína ORAI1 durante la fase secretora de ameloblastos al final de la etapa de maduración, aspecto determinante si se tiene en cuenta que varios de los pacientes con DE presentan deficiencia de dicha proteína (12). DeHaven y colaboradores mencionan la importancia de la proteína ORAI1, describiéndola como formadora del poro en la liberación de calcio activado de los canales de calcio (16); además McCarl y colaboradores (establecen que la deficiencia de ORAI1 y la inadecuada entrada de calcio en dichos canales pueden generar alteraciones en el sistema inmune, miopatía y displasia ectodérmica (8). En esa misma investigación se identificaron pacientes con mutaciones en esta proteína, los cuales presentaban los hallazgos anteriormente mencionados junto con defectos en la calcificación del esmalte dental. Otros estudios como el realizado por Laugel-Haushalter y colaboradores han identificado expresiones de algunos genes como *Evc2* involucrado en alteraciones morfológicas en los pacientes con este síndrome debido a que interviene en la formación de la lámina dental; sin embargo, en este reporte de caso no se evidenciaron alteraciones de forma en las piezas dentales (17).

Las manos y uñas eran normales y no se realizó el test de sudoración de minor para descartar dishidrosis.

De esta manera, se podría concluir que la displasia ectodérmica que posiblemente presentaba el menor incluía alteraciones del ectodermo expresadas en su cabello fino y escaso (tricodisplasia) como también lo reporta el trabajo de Rakowska y colaboradores (18) y en la calidad del esmalte dental observado por La-cruz y Feske en 2015 (19).

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 (20).

Según los hallazgos observados, el paciente referido de este reporte se ubicaría en el subgrupo que presenta tricodisplasia junto con displasias dentales ('ED1' 'ED2'). Sin embargo, como no se realizó el test de sudoración de minor y sus manifestaciones a nivel de tejidos duros fueron únicamente de calidad y no de cantidad no se tuvo la certeza de que el niño realmente pudiera incluirse en este subgrupo (21).

En los pacientes con displasia ectodérmica, la rehabilitación bucal puede ser necesaria para mejorar la relación sagital y vertical durante el crecimiento y desarrollo craneofacial, también aporta beneficios en la eficiencia masticatoria, en la estética y proporciona cambios positivos en la fonación. Srivastava 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 (22).

Balci y colaboradores (23) 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 implantosoportadas después de los 12 años de edad (24,25).

En el presente caso no se realizaron tratamientos de rehabilitación debido a que no hubo ausencia generalizada de piezas dentales, pero la alteración en el color de los dientes que podría suponer una hipomineralización requiere de un tratamiento preventivo que incluya la aplicación de flúor en la consulta odontológica (26). Cabe señalar que en este caso no se realizó una prueba

genética pero al tener en cuenta la cantidad y calidad del pelo presente en cejas, pestañas y cabeza presuntivamente se diagnosticó DE con anomalías en la calidad de esmalte y tricodisplasia.

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 (27).

### **Agradecimientos:**

Los autores expresan su agradecimiento al profesor Ethman Ariel Torres Murillo por haber revisado este manuscrito y a Colciencias por la beca pasantía 'joven investigador' otorgada al tercer autor (Jose Pieruccini) la cual financió parte de esta investigación.

### **Correspondencia:**

Jose Fernando Pieruccini Arias  
Correo electrónico:  
josepieruccini@ustabuca.edu.co

### **REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS**

1. Jayantilal RS, Naveen Y, Nandini P. Treatment considerations for a patient with ectodermal dysplasia: A case report. *J Int Oral Health*. 2011;2(4):73-78.
2. Baskan Z, Yavuz I, Ulku R, et al. Evaluation of ectodermal dysplasia. *Kaohsiung J Med Sci*. 2006; 22(4):171-176.
3. Tuna GY, Bozdogan E, Aktoren O. Assessment of dental features in 16 children with hypohidrotic ectodermal dysplasia. *Pediatr Dent J*. 2009; 19(1):106-111.
4. Adiguzel KS, Yavuz I, Atakul F. Oral findings of ectodermal dysplasia and literature review. *Int Dental & Med Disorders*. 2008; 1(1):43-49.
5. Varghese SP. Hypohidrotic ectodermal dysplasia - a case study. *Oral & Maxillofac Pat J*. 2011; 2(1):123-126.
6. Mokhtari S, Mokhtari S, Lotfi A. Christ-siemens-touraine syndrome: a case report and review of the literature. *Case Rep Dent*. 2012;2012:586418.
7. Rao RN, Krishnakumar R, Sugumaran D, Pallavi P, Pari A. Hypohidrotic ectodermal dysplasia - a case report. *Ann & Ess of Dent*. 2011;2(2):31-35.
8. McCarl C, Picard C, Khalil S, et al. ORAI1 deficiency and lack of store-operated Ca<sup>2+</sup> entry cause immuno-

- deficiency, myopathy, and ectodermal dysplasia. *J Allergy Clin Immunol*. 2009;124(6):1311-1318.
9. Ramesh D HP. Ectodermal dysplasia: Report of a rare case. *Ann & Ess of Dent*. 2010; 2(4):78-80.
  10. Ramesh K, Vinola D, John JB. Hypohidrotic ectodermal dysplasia - diagnostic aids and a report of 5 cases. *J Indian Soc Pedod Prev Dent* 2010; 28(1): 47-54.
  11. Torres EA. Displasia ectodérmica asociada con retraso en la exfoliación. *Rev Academia Colombiana de Odonto Ped*. 1997;1(1):53-54.
  12. Zheng L, Zinn V, Lefkelidou A, et al. *Orai1* expression pattern in tooth and craniofacial ectodermal tissues and potential functions during ameloblast differentiation. *Developmental Dynamics*. 2015;244(10):1249-1258.
  13. Liu HC. Anhidrotic ectodermal dysplasia: A case series in a medical center in southern Taiwan. *Derma Sinica*. 2012;30(1):38-42.
  14. Yavuz I, Baskan Z, Ulku R, et al. Ectodermal dysplasia: Retrospective study of fifteen cases. *Arch Med Res*. 2006;37(3):403-409.
  15. Bani M, Tezkirecioglu AM, Akal N, Tuzuner T. Ectodermal dysplasia with anodontia: a report of two cases. *Eur J Dent* 2010;4(2):215-222.
  16. DeHaven WI, Smyth JT, Boyles RR, Putney JW. Calcium inhibition and calcium potentiation of *Orai1*, *Orai2*, and *Orai3* calcium release-activated calcium channels. *J Biol Chem*. 2007; 282(24):17548-17556.
  17. Laugel-Haushalter V, Langer A, Marrie J, et al. From the transcription of genes involved in ectodermal dysplasias to the understanding of associated dental anomalies. *Mol Syndromol* 2012; 3(4):158-168.
  18. Rakowska A, Górska R, Rudnicka L, Zadurska M. Trichoscopic hair evaluation in patients with ectodermal dysplasia. *J Pediatr*. 2015;167(1):193-195.
  19. Lacruz RS, Feske S. Diseases caused by mutations in *ORAI1* and *STIM1*. *Ann N Y Acad Sci*. 2015;1356(1):45-79.
  20. Jorgenson RJ. Perspective on the classification of ectodermal dysplasia. *Am J Med Genet A*. 2009; 149A(9):2057-2061.
  21. Ngan V. Ectodermal dysplasia. New Zealand: New Zealand Dermatological Society; 2015;(Citado setiembre 2016) Disponible en: <http://www.dermnetnz.org/hair-nails-sweat/ectodermal-dysplasia.html>. Consultado: 06/7, 2015.
  22. Srivastava V. Ectodermal dysplasia: A case report. *Int J Clin Pediatr Dent*. 2011;4(3):269-270.
  23. 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.
  24. 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.
  25. Itthagarun A, King NM. Ectodermal dysplasia: A review and case report. *Quintessence Int*. 1997;28(9):595-602.
  26. Sapir S, Shapira J. Clinical solutions for developmental defects of enamel and dentin in children. *Pediatr Dent*. 2007; 29(4): 330-336.
  27. Botero M, Arroyo F, Posso Z, Pérez D, Castañeda P, Sierra P. Displasia ectodérmica hipohidrotica: Reporte de casos. *Av Odontoestomatol*. 2013;29(1):11-23.

<p>Recibido : 20/01/2016                  Aceptado: 15/03/2016</p>
--