

Displasia ectodérmica hipohidrótica: Reporte de casos¹

Hypohydrotic ectodermal dysplasia: Report of cases

Marín Botero ML*, Espinal Botero G**, Arroyo Fuentes TM***, Posso Zapata MV***, David Pérez M***, Castañeda Peláez DA****, Sierra Pérez JI*****

RESUMEN

La Displasia Ectodérmica Hipohidrótica (DEH) es una genodermatosis que se caracteriza por presentar alteraciones en las estructuras derivadas del ectodermo y frecuentemente se da la triada: hipohidrosis, hipotricosis e hipodoncia. El síndrome puede manifestarse como herencia autosómica dominante o recesiva y también como herencia ligada al sexo. El objetivo de este artículo es presentar 6 casos clínicos atendidos en la clínica del Niño de la Facultad de odontología de la Universidad de Antioquia, entre 1998 y 2011. Se muestran las características faciales y dentales de una familia con displasia ectodérmica hipohidrótica con herencia ligada al cromosoma X. Para el tratamiento de este síndrome se propone un protocolo de manejo en forma integral y multidisciplinario.

Palabras clave: Displasia ectodérmica hipohidrótica, hipotricosis, hipodoncia.

SUMMARY

Ectodermal Hypohidrotic Dysplasia (EHD) is a genodermatosis characterized by the presence of the ectoderm-derived structures alterations and often the triad is given: Hypohidrosis, Hypotrichosis and hypodontia. The purpose of this article is to present 6 clinic cases attended in the Clinic of the Children Dental Care of the Faculty of dentistry of the University of Antioquia between 1998 and 2011. It's document the oral and facial characteristics in this pathology in a family with inheritance associated with the X chromosome. For the treatment of this syndrome a protocol of management in multidisciplinary and integral form is proposed.

Key words: Ectodermal dysplasia, hypohidrotic, hypotrichosis, hypodontia.

Fecha de recepción: 15 de noviembre de 2011.

Aceptado para publicación: 13 de diciembre de 2011.

Marín Botero ML, Espinal Botero G, Arroyo Fuentes TM, Posso Zapata MV, David Pérez M, Castañeda Peláez DA, Sierra Pérez JI. Displasia ectodérmica hipohidrótica: Reporte de casos. *Av. Odontoestomatol* 2013; 29 (1): 11-23.

* Bióloga. Odontóloga especialista en Estomatología y Cirugía Oral. Facultad de Odontología. Profesora titular.

** Odontólogo. Especialista en Odontología Integral del Niño. Profesor titular.

*** Estudiante de pregrado de Odontología.

**** Odontólogo. Estudiante de maestría en Ciencias Básicas Biomédicas con énfasis en Inmunología.

***** Docente de cátedra en el área de Prótesis Total. Jubilado. Facultad de Odontología.

UNIVERSIDAD DE ANTIOQUIA. MEDELLÍN. COLOMBIA.

¹ Investigación financiada con recursos propios de los docentes de la clínica y de los pacientes mismos, con fines académicos para acceder a la investigación a estudiantes de pregrado, como requisito para optar el título de odontólogos.

INTRODUCCIÓN

La Displasia Ectodérmica (DE) es un síndrome constituido por un grupo heterogéneo de enfermedades que resultan como consecuencia de defectos variables en dos o más tejidos derivados del ectodermo embrionario, incluyendo la piel, glándulas sudoríparas, cabello, uñas y dientes (1, 2). Igualmente se han reportado anomalías en otros órganos y sistemas (3).

Se han descrito más de 150 diferentes fenotipos de este síndrome, los cuales fueron clasificados originalmente por Pinheiro y Freire-Maia en 1994 (4) y por Hassan y cols. (1995) (5) en 11 subgrupos, con el fin de facilitar su abordaje clínico y diagnóstico. No obstante, estas clasificaciones tienen un alto nivel de complejidad y sólo tienen en cuenta los signos y síntomas clínicos, sin considerar la patogénesis y las alteraciones moleculares propias; por lo tanto, Priolo & Lagana en el 2001 (2), reclasificaron este síndrome y sus diferentes presentaciones integrando datos genético-moleculares y hallazgos clínicos en dos grupos principales: el grupo 1 que incluye las DE con defectos que alteran el desarrollo de las interacciones epitelio-mesénquima y el grupo 2 que reúne las DE en los cuales un defecto en una proteína se asocia o se infiere asociada a características clínicas específicas. Las presentaciones más comunes de DE incluyen la displasia anhidrótica/hipohidrótica (DEH) y la forma hidrótica denominada Síndrome de Clouston (6, 7) o displasia ectodérmica hidrótica autosómica dominante (DEH-AD) por deficiencia de conexina 30 (OMIM # 129500).

Actualmente se reconocen tres patrones de segregación de la DEH: Uno recesivo ligado al cromosoma X (8, 9) (MIM # 300451) que además incluye una variante con compromiso inmunológico denominada DEH-ID (10) (MIM # 300291), y las variantes autosómicas recesivas (MIM # 224900) y dominante (MIM # 129490) (11, 12). Es de resaltar que variantes autosómicas de la DEH son indistinguibles clínicamente de las formas ligadas al cromosoma X (con excepción de la DEH-ID por la inmunodeficiencia) (13), probablemente porque en todas está alterada una vía única de señalización (14), por lo cual el diagnóstico diferencial de estos individuos, afectados y portadores, suele realizarse mediante análisis genético con pruebas específicas.

En años recientes la Facultad de Odontología de la Universidad de Antioquia ha venido identificando individuos con diagnóstico de DEH pertenecientes a grupos familiares definidos, para los cuales se han podido realizar y reportar análisis detallados de las características dentales, cefalométricas y antropométricas (15, 16).

Este artículo tiene como finalidad reportar las características clínicas de una familia con siete individuos afectados, captada dentro de la Clínica Integral del Niño en la Facultad de Odontología de la Universidad de Antioquia, quienes demuestran poseer una herencia ligada al cromosoma X. A su vez se pretende instaurar un nuevo protocolo de atención integral de tratamiento odontológico, con el fin de mejorar la función, crecimiento craneofacial y estética de los afectados por este síndrome, así como prepararlos para un mejor desempeño en el entorno social.

REVISIÓN DE LITERATURA

Características clínicas asociadas a DEH

La DEH altera la apariencia física normal de los pacientes que la padecen, lo cual conlleva a un deterioro del desarrollo psicológico y social (17). Entre las anomalías que se presentan en todas las formas de segregación de la DEH, existen tres características cardinales: anomalías dentales usualmente hipodoncias, además hipohidrosis e hipotricosis (4). La displasia autosómica dominante, cuando se presenta con deficiencia de conexina 30 se produce distrofia en uñas, característica que no se observa en los pacientes con la DEH clásica (18). Segurado *et al.* (2002) (19) describieron los signos confirmatorios de DEH que se enuncian a continuación:

- a. *Alteraciones del cabello:* Hipotricosis en cuero cabelludo, cejas, pestañas, región púbica y axilar; el cabello es de color claro, corto y quebradizo con posible pérdida o alteración estructural del tallo del pelo que causa una deformación denominada tricorrexia fisurada.
- b. *Anomalías dentales de número, forma y tamaño:* Pueden presentarse tanto en la dentición primaria como permanente. Entre las manifestaciones dentarias más comunes se encuentran los dientes cónicos o en clavija y la microdoncia pasando por la hipodoncia u oligodoncia, hasta casos más seve-

ros con anodoncia, lo cual desencadena un desarrollo deficiente del hueso alveolar, dando apariencia facial de un paciente adulto edentado.

- c. *Hipohidrosis/anhidrosis*: Compromiso mayor de las glándulas de tipo ecrino, seguidas por las apocrinas y las sebáceas, lo cual genera hiperpiroxia con una marcada intolerancia al calor, y convulsiones esporádicas (20, 21). Otras consecuencias de la disminución o ausencia de glándulas son la laringitis crónica, las infecciones pulmonares recurrentes, xeroftalmía, piel seca y dificultad para la masticación y la deglución por disminución de la cantidad de saliva fluida (22).

Sumado a las características cardinales, los pacientes con DEH pueden presentar rasgos faciales dismórficos típicos como: frente abultada, orejas puntiagudas de baja implantación, nariz en silla de montar, labios gruesos y evertidos (14).

Existe otra variedad de DEH que se relaciona con una vía de señalización alterna a la clásica, WNT/ β -catenina, en la cual hay presencia de los signos cardinales atenuados, sin fascies dismórficas (14). Adicionalmente los niños con diagnóstico de DEH suelen presentar deficiencias de peso y altura para la edad (23).

En la tabla 1 se recopilan la mayor cantidad de características clínicas reportadas en pacientes con DEH, algunas de las cuales han sido manifestaciones puntuales de casos únicos.

En una investigación realizada por Cluzeau *et al.* (2011) (14), encontró que la XDEH y la DEH-AR (displasia ectodérmica autosómica recidiva) presentan características físicas similares mientras la DEH-AD (displasia ectodérmica autosómica dominante) tiene manifestaciones clínicas atenuadas especialmente de las manifestaciones en piel.

PRESENTACIÓN DE CASOS

Captación de los pacientes

El objetivo de la Clínica Integral del Niño de la Facultad de Odontología de la Universidad de Antioquia es atender niños de 3 a 14 años con el fin de elaborar un tratamiento preventivo-correctivo de las ma-

locclusiones dentales y guiar el crecimiento maxilofacial. Dado el volumen de pacientes captados por esta clínica, se reconoció que algunos de ellos presentaban condiciones sindrómicas como la displasia ectodérmica hipohidrótica, lo que permitió que pacientes con esta enfermedad encontraran un lugar de atención para su condición. Paulatinamente se ha conformado un grupo de trabajo de diferentes especialidades en odontología para la construcción y ejecución de un plan de tratamiento más integral.

Desde 1998 se decidió hacer un manejo multidisciplinario a los pacientes con Displasia Ectodérmica, e incorporar a varios miembros afectados del grupo familiar. Inicialmente se les realizó la respectiva historia clínica, con las siguientes ayudas diagnósticas: radiografías panorámicas y cefálicas laterales incluyendo el trazado cefalométrico, toma de modelos y recientemente se realizaron los familiogramas. Cada paciente o su acudiente firmaron voluntariamente el consentimiento informado para participar en el tratamiento y para publicar sus imágenes, con base en la declaración de Helsinki de la Asociación Médica Mundial de 1964 y las normas científico-técnicas y administrativas para la investigación en salud, resolución 008430 de 1993 del Ministerio de Salud, título II capítulo I.

En una población de 17 pacientes con DEH se seleccionó una familia con 7 miembros afectados donde claramente se expresaba una herencia ligada al cromosoma X, en la genealogía con 63 personas correspondientes a tres familias descendientes del sujeto I1 afectado. Obsérvese que sufren la XDEH dos varones de cada núcleo familiar (ver figura 1).

Diagnóstico dental

En la tabla 2 se registra cada una de las agenesias presentes en 6 miembros afectados. No hay datos sobre el individuo I1 porque cuando se inició el estudio el paciente era un adulto mayor desdentado total. En dicha tabla se aprecia la gran cantidad de agenesias y el requerimiento prioritario de los pacientes en ser rehabilitados inicialmente con prótesis removibles. Aunque todos descienden de un mismo tronco familiar, la expresión genética varía entre hermanos pero hay mayor diferencia entre una familia y otra, ejemplo en los casos 3-4 (hermanos) presentan

TABLA 1.- CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS DE DEH*

Características	XDEH
FACIALES Y ESQUELÉTICAS	<ul style="list-style-type: none"> • Frente prominente. • Nariz en silla de montar. • Labios evertidos. • Hiperpigmentaciones periorbitales. • Hipertelorismo. • Epicanto bilateral. • Orejas de baja implantación. • Alteración de la dimensión vertical anterior. • Hipoplasia maxilar. • Rotación anterior mandibular con relación molar CIII.
ORALES	<ul style="list-style-type: none"> • Anodoncia, oligodoncia o hipodoncia que causa dificultad masticatoria. • Microdoncia. • Alteraciones en la forma (Ej.: Dientes cónicos). • Decremento cuantitativo de la saliva fluida que causa dificultad deglutiva. • Bajo desarrollo de la zona crestal alveolar.
CABELLO	<ul style="list-style-type: none"> • Atricosis o hipotricosis en cuero cabelludo, cejas, pestañas, región púbica y axilar. • Pelo ralo, fino y quebradizo, usualmente de color rojizo o rubio claro. • Tricorrexis fisurada. • Disminución o ausencia de folículos pilosos. • Hipoplasia de folículos pilosos.
PIEL	<ul style="list-style-type: none"> • Dermatitis atópica de localización flexural. • Xerodermia. • Placas de liquenoides. • Piel fina y rala. • Hiperparaqueratosis palmoplantar. • Tendencia a presentar arrugas, especialmente en los párpados. • Eczema. • Hipohidrosis: disminución o ausencia de glándulas sudoríparas con alteración de las ecrinas seguidas por las apocrinas y sebáceas. • Hiperpirexia con posible daño neurosensorial o muerte. • Intolerancia al calor.
GLÁNDULAS MUCOSAS	<ul style="list-style-type: none"> • Ausencia o hipoplasia en el tracto aerodigestivo. • Funcionamiento anormal en: nariz, membranas sinusales paranasales, tubo de Eustaquio, naso-oro-hipo faringe, mucosa bucal, laringe y árbol traqueo-bronquial.
OÍDO	<ul style="list-style-type: none"> • Impactación de cerumen. • Otitis media recurrente. • Otitis media serosa crónica. • Pérdida de la audición neurosensorial por hiperpirexia. • Pabellones auriculares sobresalientes. • Estenosis del canal auditivo externo.
NARIZ	<ul style="list-style-type: none"> • Rinitis crónica. • Obstrucción nasal crónica. • Transporte mucociliar infeccioso. • Infección secundaria de las sinusoides paranasales y los pasajes nasales. • Epistaxis. • Costras de secreciones mucosas.
OJOS	<ul style="list-style-type: none"> • Xeroftalmía, que eventualmente puede ocasionar cataratas. • Conjuntivitis eventual.
SISTEMA RESPIRATORIO	<ul style="list-style-type: none"> • Faringitis y laringitis crónica. • Disfonía por inadecuada lubricación de cuerdas vocales. • Infecciones del tracto recurrentes.
SISTÉMICAS	<ul style="list-style-type: none"> • Deficiencias de peso y altura para la edad. • Perfusión vascular periférica alterada que ocasiona un patrón anormal de temperatura. • Alteración en la nutrición.

* Tomado y modificado de: Cluzeau et al. 2011 y González, et al. 2005.

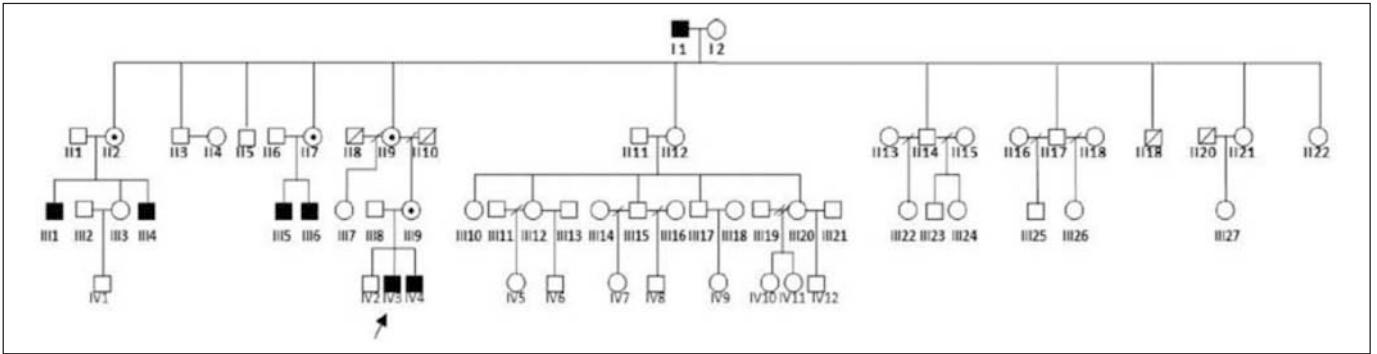


Fig. 1. Genealogía de la familia. Se presentan 4 generaciones. Todos los afectados son varones y las características clásicas de sus signos indican que se encuentra presente un patrón de herencia ligado al sexo.

agenesias de 8 y 9 dientes respectivamente, mientras que entre los casos 5 y 6 (también hermanos) faltan 21 y 22 dientes respectivamente.

dentales tanto en imágenes fotográficas como radiográficas y se hace una breve descripción de los hallazgos y los tratamientos realizados hasta el momento.

Pacientes

En la figura 2 se resumen los casos de seis de los siete pacientes con fotos clínicas de los rasgos faciales y

Tratamientos instaurados

En sus inicios el objetivo del plan de tratamiento de cada uno de ellos fue rehabilitar las alteraciones

TABLA 2.- TOTAL DE AGENESIAS PRESENTES EN FAMILIA CON HERENCIA LIGADA AL CROMOSOMA X

	FAMILIA												Total agenesias por paciente				
	Derecho				Izquierdo												
	Molares	Premolares	Caninos	Incisivos	Incisivos	Caninos	Premolares	Molares									
Maxilar	18	17	16	15	14	13	12	11	21	22	23	24	25	26	27	28	
Mandíbula	48	47	46	45	44	43	42	41	31	32	33	34	35	36	37	38	
<i>Paciente 1</i>	*			*			*		*			*	*			*	18
	*			*		*	*		*	*	*	*	*			*	
<i>Paciente 2</i>	*						*		*							*	10
	*						*	*	*	*						*	
<i>Paciente 3</i>				*			*		*			*					8
				*	*							*	*				
<i>Paciente 4</i>	*			*			*		*			*				*	9
	*						*	*	*	*						*	
<i>Paciente 5</i>	*			*	*	*	*		*	*	*	*		*	*	*	21
	*			*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	
<i>Paciente 6</i>	*	*		*	*		*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	22
	*			*	*		*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	

Fig. 2. Resumen de casos. a: PACIENTE; b: ASPECTO DENTAL/CLÍNICO; c: ASPECTO DENTAL/RADIOGRÁFICO.



CASO 1.- a: Paciente con características faciales típicas de la XDEH que presenta frente prominente, cabello escaso, pliegues palpebrales, manchas cutáneas color marrón, orejas de implantación baja, labios prominentes. b y c: Intraoralmente agenesias múltiples en ambos maxilares, reborde inferior delgado.

Tratamientos realizados: Prótesis parcial removible superior e inferior.



CASO 2.- a: Clínicamente presenta frente prominente aunque no tiene tanto compromiso con el cabello, cejas anguladas, pliegues palpebrales, labios gruesos, implantación baja de orejas. b: Arco superior con transposición 13-14 (imagen de espejo). La flecha muestra el canino entre los dos bicúspides. c: Aunque faltan 5 dientes en cada arco, el compromiso dentario es menor, ya que 3 de esas agenesias son terceros molares. En arco inferior se aprecian caninos cónicos.

Tratamientos realizados: Exodoncias de molares deciduos para acelerar la erupción de bicúspides y caninos, aparatología fija ortodóntica en arco superior, placa de hawley como retenedor postortodoncia con ganchos de entrega para 11 y 21 para cerrar diastemas y prótesis removible de arco inferior. Debido a la transposición entre 13 y 14, al bicúspide se le dio forma de canino en superficie vestibular.

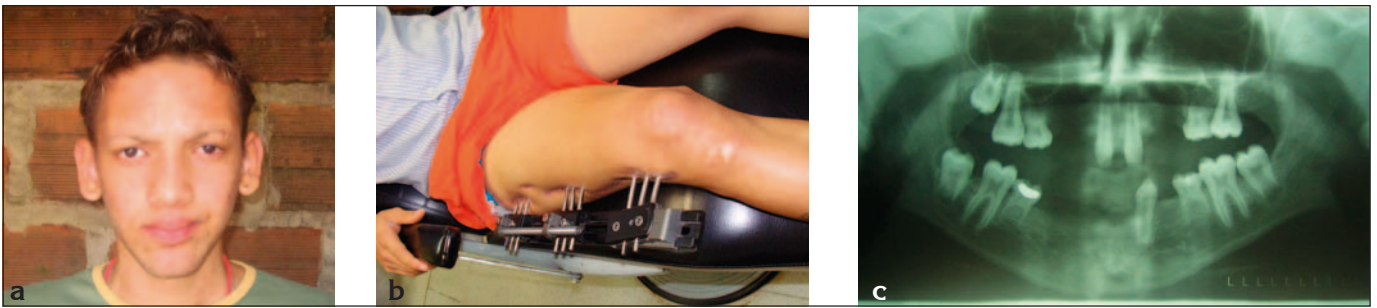


CASO 3.- a: Paciente de 16 años. Presenta frente prominente, cabello en cráneo escaso, cejas anguladas, ojos oblicuos, pliegue palpebral, pigmentaciones marrones en cara, orejas puntiagudas y de implantación baja, labios gruesos y evertidos. b: Intraoralmente agenesias, hipoplasias de esmalte, malposiciones dentarias, paciente clase III esquelética. c: Agenesia de premolares inferiores.

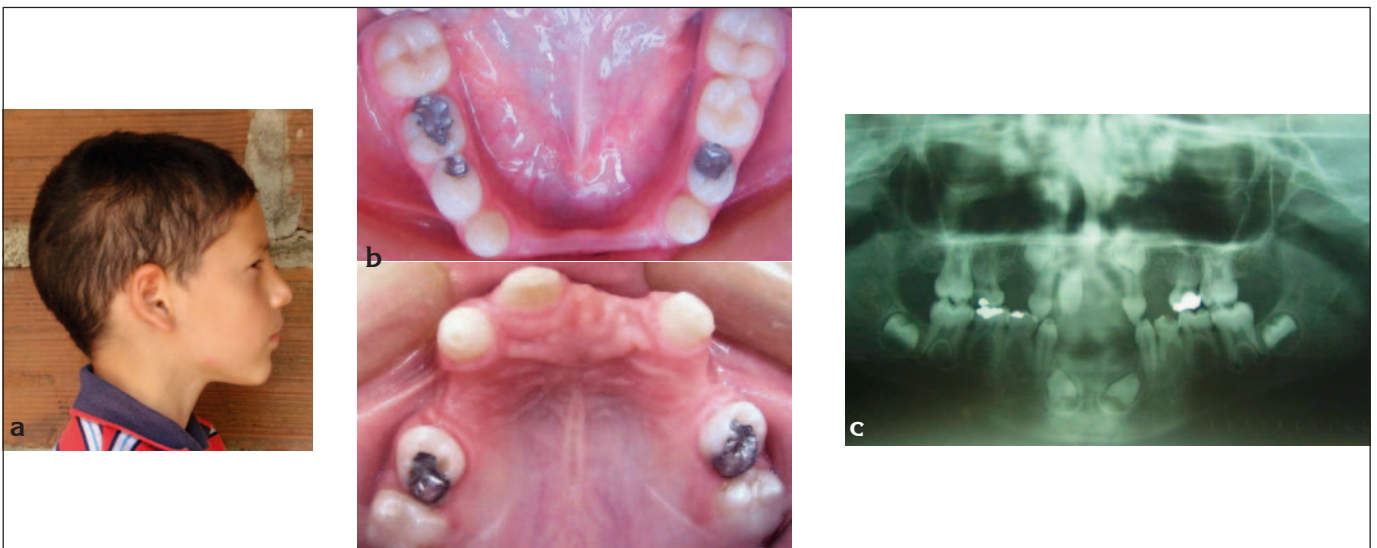
Tratamientos realizados: Periodoncia, mentonera, tracción quirúrgica de 13, 23 para posicionarlos. Paciente clase III esquelética debida a la reducción del diámetro del arco por las agenesias dentales y arco mandibular rotado. Se encuentra en proceso de rehabilitación mediante cirugía ortognática, injertos óseos y posterior colocación de implantes.



CASO 4.- a: Paciente de 10 años que presenta características faciales atenuadas de la XDEH, cabello fino y escaso, en cuero cabelludo, cejas y pestañas. b y c: Agenesias en ambos maxilares, mal posiciones dentarias y formas atípicas como caninos superiores e inferiores en forma cónica, fluorosis leve generalizada. *Tratamientos realizados:* Operatoria, periodoncia y endodoncia, placa de hawley con funciones de prótesis parcial removable inferior, frenectomía labial superior y ortodoncia superior para cerrar diastemas y posicionar dientes.



CASO 5.- a: Paciente de 17 años y clínicamente muestra frente prominente, piel clara con manchas, cabello delgado y escasas cejas y pestañas, orejas de implantación baja paciente con XDEH típico. b: Ha mostrado compromiso inmunológico desde niño. En la infancia presentó cuadro respiratorio y en la edad adulta sufre osteomielitis en rodilla derecha de difícil manejo. La imagen muestra distractor osteogénico como manejo ortopédico del proceso infeccioso óseo. c: Agenesias múltiples en ambos maxilares. Ausencia de 6 dientes en maxilar superior y 9 en maxilar inferior. *Tratamientos realizados:* Periodoncia, operatoria, aparato ortopédico porter, frenillectomía labial superior. Ortodoncia, blanqueamiento de 11 y 21, prótesis parcial removable superior e inferior.



CASO 6.- a: Extraoralmente solo presenta cabello escaso pero, en las figuras b y c, se aprecia el marcado número de agenesias de dientes permanentes: 22 dientes en total. *Tratamientos realizados:* Restauraciones dentales y hasta el presente solamente prótesis parcial removable.

dentales tanto de forma como de número, y redirigir el crecimiento maxilofacial. En edades tempranas el manejo consistió en realizar operatoria dental y manejo preventivo, prótesis parciales removibles para reemplazar dientes temporales, mantener la dimensión vertical y mejorar la función y estética; prótesis que se modificaron mediante la instauración de un tornillo de expansión con el fin de permitir el crecimiento de los maxilares en el niño. De igual forma se procuró que el aditamento protésico-ortopédico tuviera una durabilidad no mayor de 2 años, al cabo de los cuales se elaboraba una nueva estructura de acuerdo al desarrollo cefalométrico del paciente y de los dientes que erupcionaban. A medida que alcanzaron la adolescencia se inició fase de manejo ortodóntico para posicionar adecuadamente los dientes presentes en boca y facilitar la rehabilitación protésica de los mismos. En los casos de dentición mixta tardía se instauró la ortodoncia interceptiva como estrategia correctiva inicial, y al finalizar la erupción de dientes permanentes y el desarrollo craneofacial del paciente se procedió con la ortodoncia correctiva. Debido a que los pacientes ingresaron muy jóvenes al tratamiento, ninguno ha sido rehabilitado totalmente. Los mayores se encuentran en fase de preparación para colocación de implantes; algunos de ellos requieren injertos óseos para mejorar rebordes, y otros están en preparación para cirugía ortognática y su rehabilitación protésica definitiva.

DISCUSIÓN

La primera etapa de un tratamiento integral consiste en informar al paciente de los signos cardinales de esta enfermedad: alteraciones dentales, alteraciones en piel y sus efectos sistémicos y alteraciones en el cabello y los cuidados o terapia de soporte que se deben tener con cada uno de estos problemas (19, 24, 25). La escasa cantidad de glándulas sudoríparas ecrinas y apocrinas merecen medidas preventivas tales como mantener una adecuada hidratación a través del consumo frecuente de líquidos, humidificar la mucosa nasal y lubricar la mucosa oral, hidratar la piel con productos emolientes e hidratantes y protegerla del sol con el uso de protectores solares, usar ropa fresca, evitar actividades físicas vigorosas y temperaturas calurosas

en aquellos pacientes que se evidencie una amplia intolerancia al calor.

En los casos en los que se encuentren comprometidas las glándulas lacrimales, se debe informar al paciente sobre el uso de lágrimas artificiales para prevenir daños en la córnea, así como el uso de solución salina para proteger la mucosa nasal mediante su humidificación (22). Los antibióticos se usan solamente cuando hay certeza de la presencia de infecciones, puesto que puede haber confusiones con los casos de hiperpirexia (26). En todo caso, en aquellos pacientes en los que se tiene un compromiso inmunológico comprobado o infecciones a repetición, se deben realizar antibiogramas con la posterior terapia antibiótica. A veces esos compromisos son severos como el caso del paciente n° 5 que presentó problemas respiratorios en la infancia como indicio de un compromiso inmune, y de adulto presentó una osteomielitis en rodilla derecha para lo cual fue necesario realizar una osteotomía y luego una distracción osteogénica.

El odontólogo debe asumir un compromiso en la rehabilitación de la anatomía que restaure la función y mejore la estética, ya que ésta juega un papel preponderante en la autoestima y en su comportamiento psicológico (26, 27).

Para ello, varios autores han establecido criterios y objetivos de tratamiento odontológico en pacientes con DEH, por ejemplo Kearns en 1999 (26), determinó que los objetivos fundamentales eran restaurar los dientes para establecer una dimensión vertical normal y proveer soporte a los tejidos blandos faciales; asimismo Suri *et al.* (2004) (28) determinaron que los objetivos básicos de tratamiento eran modificar el patrón de desarrollo dentofacial y de alineación dental; redirigir y modificar el crecimiento maxilar, crear un punto de inicio favorable para la fase protésica, y mejorar la eficiencia masticatoria, la fonética y la estética.

Los anteriores objetivos deben ser logrados preferiblemente antes de que el niño ingrese a la escuela, debido a que una rehabilitación adecuada colaborará con el habla, apariencia facial, autoestima y nutrición pertinente de éste. Otros problemas originados en la DEH como la deficiencia salival pueden reque-

rir de beber agua durante las comidas, saliva artificial y gomas a base de sorbitol.

PROPUESTA PARA UNAS CONSIDERACIONES TERAPÉUTICAS ODONTOLÓGICAS

Las diferentes manifestaciones presentes en los pacientes con DEH merecen cuidados, recomendaciones y acciones terapéuticas que varían según la severidad y complejidad de cada caso, y que requieren de una intervención multidisciplinaria con el fin de lograr una adecuada rehabilitación bucal y social de cada individuo; el grupo de trabajo que interviene en los pacientes con DEH y sus grupos familiares debería estar conformado por las áreas de genética, pediatría, dermatología, otorrinolaringología, odontopediatría, rehabilitación dental, ortodoncia, cirugía oral y maxilofacial, terapia del habla, psicología y trabajo social (24), con lo que se asegura una visión holística del paciente. Las necesidades de los pacientes varían según el grado de severidad de las manifestaciones clínicas y la personalidad del paciente para afrontar el entorno social.

La Academia Americana de Pediatría Dental (AAPD) (29, 30), establece que los pacientes que requieren un manejo especial de sus necesidades de salud para lograr un desarrollo físico, mental, sensorial, cognitivo o emocional y de comportamiento debido a que presentan discapacidad o limitación en alguna condición, requieren un manejo médico o intervención en los cuidados de la salud mediante programas y servicios especializados (31). Estos pacientes son más vulnerables a sufrir enfermedades bucales porque algunos de ellos presentan compromiso inmunológico que los hace susceptibles a infecciones.

Uno de principales objetivos del tratamiento maxilofacial para estos pacientes es el de obtener un abordaje integral que cubra todas las falencias a nivel sistémico y proporcione el máximo grado de desarrollo como ser humano tanto a nivel físico como psicológico y social. Desde esta perspectiva, los logros a alcanzar abarcan condiciones como: proveer una actividad masticatoria adecuada mediante una rehabilitación multidisciplinaria, promover el desarrollo maxilofacial adecuado, evitar la atrofia alveolar

o restaurar el reborde de los maxilares, mantener la dimensión vertical apropiada, integrar la estética dentofacial para lograr una autoestima y auto aceptación que le permitan mejorar las relaciones interpersonales en su entorno social.

Conciencia de autocuidado

La primera atención implica suministrar información al paciente y la familia sobre la enfermedad y a recibir consejería genética. Se debe lograr un compromiso tanto del paciente como de los organismos prestadores de salud, para rehabilitar a corto y largo plazo las estructuras y funciones alteradas, como un proceso permanente que requiere alcanzar objetivos y mantener los resultados en el tiempo para evitar problemas futuros. Idealmente el paciente debe iniciar su atención odontológica con el odontopediatra y conocer los métodos de cuidado de su higiene oral para prevenir enfermedades dentales o bucales.

Historia clínica

Una historia clínica exacta, completa y reciente es necesaria para el diagnóstico correcto y planificación efectiva de tratamiento.

- *Anamnesis*: Considerar la necesidad sentida del paciente, el estatus de su salud oral, antecedentes médicos, medicamentos que ingiere, cirugías y hospitalizaciones previas, alergias, y esquemas de vacunación, experiencia con anestésicos, y antecedentes familiares con displasia y otros compromisos, posible tipo de herencia genética (32).
- *Examen clínico maxilofacial*: Debe ser exhaustivo para determinar cuáles son las características físicas más relevantes descritas (piel seca, implantación de las orejas, pelo delgado y quebradizo, nariz en silla de montar, ausencia o disminución de la sudoración, labios gruesos entre otros, agenesias, malposiciones dentarias, otras anomalías dentales, alteraciones en el habla y la deglución, estado de rebordes maxilares, calidad y cantidad de saliva).
- *Ayudas diagnósticas*:
 - *Rx panorámica*: Lo más temprana posible para descartar otras anomalías dentales: anquilosis, microdoncias entre otras.

- *Recuento de fluido salivar*: Cuantitativo/cualitativo para determinar la cantidad y calidad de la saliva lo que evidenciará el número normal o disminuido de las glándulas salivares, si la prueba no arroja resultados exactos se lleva a cabo una tomografía computarizada de glándulas para observar si los conductos se encuentran hipoplásicos o están ausentes, producción de las glándulas sudoríparas (evaluación por dermatología quien define si es necesario biopsia de piel).
 - *Evaluación genética*: Mediante el estudio de los genes y receptores de: EDA, EDAR, entre otros.
 - *Familiograma*: sirve para determinar la prevalencia por generaciones dentro de una misma familia y diagnosticar el tipo de displasia que se está presentando: de Novo, ligada al X, autosómica dominante y autosómica recesiva. Tomar como referente las medidas cefalométricas y de allí poder evaluar el progreso del tratamiento.
- *Consentimiento informado*: Todo paciente o su acudiente deben firmar y conocer el consentimiento informado previo a cualquier tratamiento.

Plan de tratamiento

1. *Tratamiento preventivo*: Como fase previa al tratamiento se debe instruir al paciente en los métodos de higiene oral para mantener un equilibrio bucal compatible con salud y propiciar un ambiente sano que no interfiera con los posteriores procedimientos y aparatología; para estos propósitos se acude a realizar topicaciones con flúor y suplementos de saliva debido a que sus componentes como: el calcio, fosfato y fluoruro que ayudan a la remineralización dental, asimismo se restablece en gran medida los mecanismos de defensa frente a los microorganismos orales patogénicos, ayuda a la síntesis de enzimas que disuelven moléculas necesarias para la percepción del gusto y humedece la mucosa bucal para protegerla de factores irritantes mecánicos, químicos e infecciosos (33).
2. *Fase inicial en deciduos*: Comienza en dentición decidua con mantener la integridad de los dientes, libre de caries y luego con la colocación de prótesis ortopédicas removibles que favorecen la estética, la función y el adecuado crecimiento maxilar entre los 3 a 5 años de edad. Este procedimiento conlleva a una disminución del *overbite*, aumento en la dimensión vertical anterior, retrusión del mentón provocando aumento del *overjet*, perfil más convexo y retruido. A estas prótesis se les añade un aditamento o tornillo que propicie el acomodamiento de la placa al crecimiento de los maxilares del paciente sin impedir el desarrollo craneofacial. En un periodo menor a los 2 años se cambia, para promover el desarrollo de la dimensión transversal. Tanto el paciente como la madre o el responsable deberán recibir información sobre la higiene del aparato (33).
3. *En dentición mixta*: Se realiza la restauración de dientes permanentes presentes en boca, con resina, para la reparación de microdoncias. Los dientes dismórficos producen retención limitada de las prótesis, lo que exige modificar el contorno de las coronas clínicas con técnica directa o indirecta mediante uso de resinas y favorecer así el anclaje de la prótesis. Cuando ya están rehabilitados los dientes naturales se procede a realizar una nueva prótesis removible que se acomode al tamaño real de los dientes permanentes y que no haga compresión a las zonas de erupciones dentales, lo que contribuye al buen posicionamiento de los labios, la lengua y la adecuada dimensión vertical además beneficia la función masticatoria y el aspecto psicosocial (33, 34).
4. *En dentición permanente*: Se realiza una ortodoncia interceptiva para el cierre de diastemas y el reposicionamiento de las piezas dentales, una vez erupcionados todos los dientes se coloca la ortodoncia correctiva para terminar el tratamiento ortodóntico y darle paso a la fase quirúrgica, esta consta de reconstrucción ósea guiada antes de los implantes, ofreciendo un restablecimiento del tejido óseo mandibular y maxilar de las zonas afectadas con injertos o biomateriales que crean un grosor adecuado para la colocación de los implantes ya que estos pacientes se caracterizan por presentar corticales delgadas y rebordes alveolares delgados en forma de cuchilla y con alturas disminuidas para favorecer la rehabilitación, usualmente falta tejido blando de recubrimiento en las zonas edéntulas.

5. *Fase quirúrgica:* En pacientes no sindrómicos los implantes se proyectan alrededor de los 18 años que ha culminado el crecimiento maxilar, sin embargo, en pacientes con este síndrome y totalmente edéntulos se ha iniciado la colocación de los implantes de cada pieza dental a la edad en la que ese diente estaría en boca, es decir, a partir de los 6 años de edad para primeros molares y así sucesivamente como lo reporta Candell *et al* 2011 (35). Como efectos adversos de los implantes a edades tan tempranas se han reportado anquilosis y cambios de la posición y de la angulación de los mismos, con el crecimiento de los maxilares, por lo que se ha sugerido posponer esta forma de rehabilitación hasta los 12 años edad. El rehabilitador establecerá la forma ideal para lograr el soporte estratégico de la prótesis dependiendo de los recursos del paciente y la disponibilidad de soporte óseo remanente (35). Algunos pacientes requieren cirugía ortognática, o alguna otra variedad de cirugía ósea, como cirugías segmentarias y/o distracción osteogénica, para posicionar adecuadamente los maxilares y lograr un acople oclusal ideal.
6. *Fase de mantenimiento:* Se busca mantener los resultados en el tiempo y la garantía de los procedimientos por lo que se recurre a las citas periódicas para evaluar higiene oral de la boca y de las prótesis acrílicas haciendo énfasis en la desinfección de estas con diluciones de hipoclorito o peróxido durante aproximadamente quince minutos una vez por semana y evitar desequilibrios microbiológicos. Se recomienda retirar la prótesis de la boca unas 6-8 horas al día para el adecuado descanso y oxigenación de las mucosas, además en las citas se evalúa el soporte de la prótesis, zonas dolorosas, altas o inestables y complicaciones que hayan surgido posteriormente como infecciones generales en la cavidad oral o del tejido adyacente a los implantes, entre otros (36).

La displasia ectodérmica es un síndrome que compromete la función y la estética del paciente en boca y la salud general. Sus múltiples formas de presentación afectan otros órganos y sistemas que conduce a establecer la necesidad de instaurar como protocolo un tratamiento integral multidisciplinario.

Las necesidades terapéuticas principales se relacionan con la hipodoncia, ya que afecta el creci-

miento maxilofacial, la estética y su desarrollo emocional.

Un tratamiento adecuado estimula el desarrollo de los maxilares y le proporciona resultados funcionales y estéticos armoniosos y por ende una vida social agradable.

AGRADECIMIENTOS

Al Dr. Steven Orozco Arcila, estudiante de Doctorado en Salud Pública, por sus valiosos aportes como asesor metodológico en la escritura del texto y en la estructura del proyecto.

A Felipe García Restrepo, estudiante de pregrado de Odontología de la Facultad de Odontología, Universidad de Antioquia, por la recolección de datos presentes en tabla 2.

BIBLIOGRAFÍA

1. Mortier K, Wackens G. Ectodermal Dysplasia (generic term). Orphanet Encyclopedia 2004; September: 1-7.
2. Priolo M, Lagana C. Ectodermal dysplasias: a new clinical-genetic classification. *J Med Genet* 2001; 38:579-85.
3. Dhanrajani PJ, Jiffry AO. 1998. Management of ectodermal dysplasia: a literature review. *Dent Update* 25:7-5.
4. Pinheiro M, Freire-Maia N. Ectodermal dysplasias: A clinical classification and casual review *Am J Med Genet* 1994;53:153-62.
5. Hassan B, Robert R, Georfe H. Clinical management of ectodermal dysplasia. *J Clin Pediat Dent* 1995;19:167-72.
6. Clouston HR. A hereditary ectodermal dystrophy. *Can Med Assoc J* 1929;21:18-31.
7. Lowry RB, Robinson GC, Miller JR. Hereditary ectodermal dysplasia: symptoms, inheritance

- patterns differential diagnosis, management. *Clin Pediatr* 1966;5:395-402.
8. Bayés M, Hartung S, Ezer S, Pispa J, Thesleff I, Srivastava AK, et al The anhidrotic ectodermal dysplasia gene (EDA) undergoes alternative splicing and encodes ectodysplasin-A with deletion mutations in collagenous repeats. *Hum Mol Genet* 1998;7:1661-9.
 9. Kere J, Srivastava AK, Montonen O, Zonana J, Thomas N, Ferguson B, et al X-linked anhidrotic (hypohidrotic) ectodermal displasia is caused by mutation in a novel transmembrane protein. *Nat Genet* 1996;13:409-16.
 10. Courtois G, Smahi A, Reichenbach J, Doffinger R, Cancrini C, Bonnet M, et al A hipermorphik kappa Balpha mutation is associated with autosomal dominant anhidrotic ectodermal dysplasia and T cell immunodeficiency. *J Clin Invest* 2003;112:1108-15.
 11. Monreal AW, Zonana J, Ferguson B. Identification of a new splice form of the EDA1 gene permits detection of nearly all X-linked hypohidrotic ectodermal dysplasia mutations. *Am J Hum Genet* 1999;63:380-9.
 12. Headon DJ, Emmal SA, Ferguson BM, Tucker AS, Justice MJ, Sharpe PT, et al Gene defect in ectodermal dysplasia implicates a death domain adapter in development. *Nature* 2001;414(6866):913-6.
 13. Munoz F, Lestringant G, Sybert V, Frydman M, Alswaini A, Frossard PM, et al Definitive evidence for an autosomal recessive form of hypohidrotic ectodermal dysplasia clinically indistinguishable from the more common X-linked disorder. *Am J Hun Genet* 1997;61:94-100.
 14. Cluzeau C, Hadj-Rabia S, Jambou M, Mansour S, Guigue P, Masmoudi S, et al Only four genes (EDA1, EDAR, EDARADD, and WNT10A) account for 90% of hypohidrotic/anhidrotic ectodermal dysplasia cases. *Hum Mutat.* 2011 Jan;32(1):70-2.
 15. Espinal GE, Ramírez LP, Sierra JI. Características dentales, cefalométricas y antropométricas en pacientes con displasia ectodérmica hipohidrótica. *Rev Fac Odontol Univ Antioq* 2010;22(1):50-62.
 16. Álvarez E, Ruiz A, Espinal G, Tibacan D, Linares E, Sáez. M. Displasia ectodérmica hipohidrótica: características dentales en 11 casos. *Arch Odonto Estomatol* 2004;20(7):455-61.
 17. Pigno MA, Blackman RB, Cronin JR, Cavazos E. Prosthodontic management of ectodermal dysplasia: A review of the literature. *J Prosthet Dent* 1996;76:541-5.
 18. Kibar Z, Dube MP, Powell J, McCuaig C, Hayflick SJ, Zonana J, et al Clouston hidrotic ectodermal dysplasia (HED): genetic homogeneity, presence of a founder effect in the French Canadian population and fine genetic mapping. *Europ J Hum Genet* 2000;8:372-80.
 19. Segurado MA, Ortiz FJ, Cornejo NP, Rodríguez PJJ, Sánchez PJ, Guerra TA, et al Displasia ectodérmica hipohidrótica: una causa de fiebre de origen desconocido. *An Esp Pediatr* 2002;56:253-57.
 20. Guerrero-Fernández J, Guerrero VJ, Guiote MVD. Hiperpirexia neonatal como signo guía para el diagnóstico precoz de la displasia ectodérmica hipohidrótica ligada al cromosoma X. *An Pediatr (Barc)* 2003;59(1):122-25.
 21. Araújo BF, Nora AB, Marcon MZ, Madeiros DB, Araújo ES, Fachinello FZ. Anhidrotic Ectodermal Dysplasia Syndrome in the Neonatal Period: Report of a Case. *J Pediatr* 2001;77(1):55-8.
 22. Daniel E, McCurdy EA, Shashi V, McGuirt WF Jr. Ectodermal dysplasia: Otolaryngologic Manifestations and Management. *Laryngoscope* 2002;112:962-67.
 23. Motil KJ, Fete TJ, Kennard JF, Schultz RJ, Foy TM, Ochs U and Sybert VP. Growth characteristics of children with ectodermal dysplasia syndromes. *Pediatrics* 2005;116(2):e229-e234.
 24. Bakri H, Rapp R, Hadeed G. Clinical management of ectodermal dysplasia. *J Clinic Pediat Dent* 1995;19(3):167-72.

25. González JG, Galera HR, Muñoz FB. Manifestaciones ORL de la displasia ectodérmica hipohidrótica. *Acta Otorrinolaringol Esp* 2005;55:176-78.
26. Kearns G, Sharna A, Perrott D, Schimidt B, Kaban L, Vargervik K. Colocación de implantes endo-óseos en niños y adolescentes con displasia ectodérmica hereditaria. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol* 1999;1(3):239-44.
27. Bergendal T, Eckerdal O, Hallonsten AL, Koch G, Kurol J, Kvint S. Osseointegrated implants of a boy with ectodermal dysplasia: a case report. *Int Dent J* 1991;41:149-56.
28. Suri S, Carmichael RP, Tompson BD. Simultaneous functional and fixed appliance therapy for growth modification and dental alignment prior to prosthetic habilitation in hypohidrotic ectodermal dysplasia: A clinical report. *J Prosthet Dent* 2004;92:428-33.
29. American Academy of Pediatric Dentistry. Reference Manual Overview: Definition and scope of pediatric dentistry. *Pediatr Dent* 2008;30(suppl):1.
30. American Academy of Pediatric Dentistry (AAPD). Guideline on Management of Dental Patients with Special Health Care Needs *Pediatr Dent* 2008;6(33):11-12.
31. Nordgarden H, Johannessen S, Storhaug K, Jensen JL. Salivary gland involvement in hypohidrotic ectodermal displasia. *Oral Dis* 1998 Jun;4(2):152-4.
32. Asociación Española de Pediatría. Guillén Navarro E, Ballesta Martínez MJ, López González V. Displasia ectodérmica hipohidrótica. Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia (España) Protoc diagn ter pediátr [protocolo de pediatría en línea] 2010[fecha de acceso 20 de septiembre 2011]; 1-17. URL disponible en: www.aeped.es/protocolos/.
33. Shah A, Latoo S, Lone N, Khan M, Bhagat R K, Hassan S, et al. Anhidrotic Ectodermal Dysplasia: report Of Two Casesand Review Of Literature. *IJDS* 2011; 3(2): 29-35.
34. Derbanne MA, Sitbon MC, Landru MM, Naveau A. Case report: Early prosthetic treatment in children with ectodermal dysplasia. *Eur Arch Paediatr Dent* 2010 Dec; 11(6):301-5.
35. Candel-Martí ME, Ata-Ali J, Peñarrocha-Oltra D, Peñarrocha-Diago M, Bagán JV. Dental implants in patients with oral mucosal alterations: An update. *Med Oral Patol Oral Cir Bucal* 2011 Sep 1;16(6):787-93.
36. Basallote M, Cabezas J, Torres D, Gutierrez JL. Displasia Ectodérmica Anhidrótica. Rehabilitación protésica de tres casos clínicos. [Revista SECIB On Line] 2007[fecha de acceso: septiembre 20 de 2011];3:5-15. Disponible en: http://www.secibonline.com/web/pdf/vol3_2007_atlas.pdf.

CORRESPONDENCIA

Martha Lucía Marín Botero.
Facultad de Odontología
Calle 64, N° 52-59
Medellín. Colombia

E-mail: marthaluciamarin@gmail.com