

# Ectodermal dysplasia (DE) and its main characteristics. Case study

## La displasia ectodérmica (DE) y sus características principales. Estudio de caso

Carlos Alberto Pérez Padilla<sup>1</sup> , Diego Francisco Pérez Villaroel<sup>1</sup> , Domenica Fernanda Chuqui Guisha<sup>1</sup> , María de los Ángeles Albán Ángulo<sup>1</sup> 

<sup>1</sup>Universidad Regional Autónoma de Los Andes. Matriz Ambato, Ecuador.

Submitted: 23-09-2023

Revised: 22-01-2024

Accepted: 24-03-2024

Published: 25-03-2024

How to Cite: Pérez Padilla CA, Pérez Villaroel DF, Chuqui Guisha DF, Albán Ángulo MA. Ectodermal dysplasia (DE) and its main characteristics. Case study. Interamerican Journal of Health Sciences. 2024; 4:69. <https://doi.org/10.59471/ijhsc202469>

### ABSTRACT

Ectodermal dysplasia (ED) is a rare genetic disorder that affects the development of ectodermal tissues and includes organs of the body such as: skin, hair, nails, teeth, and sweat glands. Therefore, this condition can be seen from birth and has different levels of severity. In addition, it is known that there is one case for every 10 000 to 100 000 children born, making it essential to diagnose the dentist for alteration problems in any of the identified areas. The method to be included is a case study in a 5-month-old male patient, after DNA diagnosis and prenatal type to the second semester with skin biopsy, ED characteristics were identified. The results identified a 5-month-old male, born at 39 weeks and 3 days, with 3150 grams, height 49 centimeters, scaly lesions are observed on the skin throughout the body, marbled skin, mild pyelocalyceal ectasia, in addition to the absence of hair, eyebrows and eyelashes, after the DNA test with prior informed consent, the existence of ED was confirmed. Finally, it is concluded that ED is a genetic disorder, as presented in the case study, and that the most common is dyshidrotic ectodermal dysplasia.

### KEYWORDS

Ectodermal Dysplasia (ED), Disorder, Tissues, Case Study.

### RESUMEN

La displasia ectodérmica (DE) es un trastorno de tipo genético raro, que afecta al desarrollo de los tejidos ectodérmicos y se incluye en órganos del cuerpo como: piel, cabello, uñas, dientes y glándulas sudoríparas. Por lo tanto, esta afección puede verse desde el nacimiento y dispone de distintos niveles de gravedad. Además, se conoce que, hay un caso por cada 10 000 a 100 000 niños nacidos, siendo indispensable el diagnóstico del dentista por problemas de alteración en alguna de las zonas identificadas. El método a incluir es un estudio de caso en un paciente varón de 5 meses de edad, luego de diagnosticó de ADN y de tipo prenatal al segundo semestre con biopsia de piel, se identificaron características de DE. Los resultados identificaron a un varón de 5 meses de edad, nacido de 39 semanas y 3 días, con 3150 gramos, talla de 49 centímetros, en la piel se observan lesiones descamativas en todo el cuerpo, piel marmoleada, ectasia pielocalicial leve, además ausencia de cabello, cejas y pestañas, luego de la prueba de ADN previo consentimiento informado se corroboró la existencia de DE. Finalmente se concluye que la DE es un trastorno genético, tal como se presentó en el estudio de caso, y que la más común es la displasia ectodérmica dishidrótica.

### PALABRAS CLAVE

Displasia Ectodérmica (DE), Trastorno, Tejidos, Estudio de Caso.

## INTRODUCCIÓN

De acuerdo a lo dicho por Martín et. al (2021) la displasia ectodérmica (DE) se la detalla como un trastorno genético raro que puede afectar sobre todo al desarrollo normal de tejidos ectodérmicos, donde se incluye: piel, cabello, uñas, dientes y glándulas sudoríparas. Dicha afección es notoria desde el nacimiento y podría implicar diversos síntomas, dependiendo del nivel de severidad, y del tipo de displasia ectodérmica.

Se afirma también que, la displasia ectodérmica es un trastorno congénito que se destaca por el desarrollo poco convencional de dos o más derivados del ectodermo como cabello, glándulas sudoríparas, uñas y dientes. Los principales tipos son la hipohidrótica y la hidrótica (Aparicio, Mondragón, & Venegas, 2021).

Se afirma que, esta condición es una enfermedad rara y su frecuencia es de un caso por cada 10 000 o 100 000 nacimientos, donde se ha de tener un importante diagnóstico principalmente del dentista por las alteraciones que ocurren en dicho sentido (Fernandes, y otros, 2002).

También según Ramírez et. al (2016) la displasia ectodérmica (DE) constituye un trastorno genético que es el responsable de generar alteraciones en las estructuras del ectodermo, pues comúnmente el síndrome dispone de hipohidrosis, hipotricosis e hipodoncia, este aspecto último es importante analizar por el profesional de odontología.

Se conoce que, los registros iniciales de DE fueron en 1792, pues desde allí se han identificado signos característicos relacionados con este tipo de displasia, y en la mayor parte de casos, las manifestaciones clínicas generan problemas sociales que podrían representar un impacto negativo en la calidad de vida de las personas que la padecen (Jayantilal, Naveen, & Nandini, 2011).

Existen autores como García et. al (2012) quienes afirma que, existen más de 180 tipos distintos de displasia ectodérmica, y cada uno tiene sus características singulares propias. Los principales síntomas pueden incluir la ausencia de dientes (anodoncia o hipodoncia), cabello con escasez o ausente, uñas anormales, piel reseca o muy frágil, dificultad de regulación de la temperatura corporal y problemas de glándulas sudoríparas lo que podría causar problemas en la forma de sudor.

También se afirma que, hay características orofaciales, donde los pacientes presentan anodoncia parcial o total, dientes de tipo cónico, defectos en el desarrollo del esmalte, así como labios que pueden ser gruesos y protuidos, además las orejas suelen tener una implantación baja, cejas y pestañas escasas o inexistentes (Mokhtari, Mokhtari, & Lofti, 2012).

Se conoce también que, la displasia ectodérmica es causada por mutaciones en genes que se encargan del desarrollo y funcionamiento normal de los tejidos ectodérmicos. La manera en que se hereda ello cambia y puede transmitirse de forma autosómica dominante, autosómica recesiva o ligada al cromosoma x (Noriega, et. al, 2020). También pueden darse cambios físicos sustanciales, ya que hay personas con displasia ectodérmica que podrían tener problemas de audición, visión o respiración, además podrían tener dificultad para desarrollar ciertas estructuras faciales como son labios y fosas nasales.

El manejo de la displasia ectodérmica se basa en el tratamiento de los síntomas y la mejora de la calidad de vida de los afectados, pues puede implicar el uso de prótesis dental, el cuidado extra de la piel y cabello, así como una terapia de rehabilitación para problemas relacionados con audición o visión, y la asesoría genética para familias afectadas (Segurado, y otros, 2002 )

Si bien, la displasia ectodérmica es una afectación crónica, muchos individuos con dicho trastorno podrían llevar una calidad de vida plena y saludable con los cuidados necesarios. Además, el tratamiento y manejo multidisciplinario involucra la atención dental, médica y emocional, que son la clave para abordar las características individuales de cada persona que dispone de displasia ectodérmica.

## MÉTODO

Se trata de un estudio de caso en paciente varón de 5 meses de edad, con antecedentes genéticos de displasia ectodérmica hace dos generaciones anteriores.

Se tomó un consentimiento informado a padres y autorización de la institución clínica para la toma de datos de la ficha médica del menor y la toma de fotografías del mismo.

En cuanto a aspectos bioéticos se reserva los nombres del menor, de sus padres y del instituto clínico de donde se obtuvo el caso.

## RESULTADOS

Varón de 5 meses de edad de padres jóvenes y sanos, nacido de 39 semanas y 3 días, con peso 3150 gramos, talla de 49 centímetros y Apgar 9 a los 5 minutos. Presentó un correcto desarrollo psicomotor.

Datos clínicos: piel reseca, delgada, de tipo traslúcida, escamas finas y secas en la piel

Se observa además lesiones descamativas en todo el cuerpo, y su piel marmoleada, ectasia pielocalicial izquierda leve, en la región periocular se encuentra lesión descamativa, no presenta pestañas (madarosis), y cejas, ausencia de cabello.

En cuanto al sistema auditivo, dispone de aparente implantación baja de las orejas, retromicrognatia.

Boca: hipoplasia de alveolos dentales que le dan aspecto de boca senil.

A continuación, se presentan las imágenes del menor:



**Figura 1.** Se presencia con claridad las lesiones descamativas alrededor de la parte superior del ojo derecho, en la imagen de la izquierda se observa con mayor claridad la piel marmoleada, ectasia pielocalicial izquierda leve



**Figura 2.** Se observa la hipoplasia de alveolos dentales con mayor énfasis que da apariencia senil



**Figura 3.** Se verifica la falta de cabello, de pestañas y cejas

Previamente se le tomó consentimiento informado a los padres y autorización de la institución de salud, y se obtuvo una muestra de sangre periférica del paciente y de la madre, para extraer el ADN, el diagnóstico prenatal incluido identificó que hay antecedentes de la familia paterna de familiares de dos generaciones anteriores con antecedentes de displasia ectodérmica, también se verificó por medio de pruebas genéticas que podría darse la mutación del gen EDA.

Incluso desde el segundo semestre de embarazo se le realizó a la madre una ultrasonografía tridimensional y se identificaron características faciales, se le practicó la biopsia de piel fetal y se hizo el estudio de vellosidad coriónica como prueba de diagnóstico, con resultado compatible con displasia ectodérmica.

## DISCUSIÓN

Si bien, se considera a la displasia ectodérmica como una enfermedad rara, además incluye diversos síndromes o enfermedades que afectan a distintos tejidos y órganos que se derivan del ectodermo. Es así que, de acuerdo a lo dicho por García et. al (2012) en la piel se puede observar afectaciones pilosas o hipotricosis, dentarias (hipodoncia o microdoncia), ungueal (displasia de uñas) e hidrótica (hipo o hiperhidrosis). Y es que de todos los síndromes

existentes por displasia ectodérmica los de tipo dishidróticos son los más comunes. El caso en mención, se trata de una displasia ectodérmica dishidrótica pues se perciben cerca de los ojos y párpados una especie de granos salpicados en cara, que al caer producen descamación.

Según lo dicho por Aparicio et. al (2021), el diagnóstico debe evaluarse de forma prenatal cuando hayan antecedentes de familia con displasia ectodérmica por medio del análisis de ligamento basado en ADN. En el caso presente justamente se le realizó el examen de ligamentos basado en ADN por antecedentes de hace dos generaciones atrás, también ya se conocía de su estado mediante la ultrasonografía tridimensional y estudio de vellocidades, los cuales también son recomendados por Noriega et. al (2020).

En lo que respecta al aspecto odontológico, al ser el niño de solo 5 meses de edad, no se le puede realizar algún diagnóstico certero, haciendo énfasis a lo dicho por quien afirma que “los tratamientos odontológicos van a depender de la edad del niño o niña, el desarrollo dental y la gravedad del caso, ya que las ausencias dentales disponen de consecuencias como al hipoplasia maxilar y colapso del tercio inferior de la cara” (Danelon, y otros, 2018), se le tendrá que llevar en lo posterior a chequeos en Odontopediatría.

## CONCLUSIONES

La displasia ectodérmica (DE) es un trastorno genético de tipo raro que podría influir en el normal funcionamiento de los tejidos ectodérmicos, en los cuales se incluye: piel, cabello, uñas, glándulas sudoríparas. Es importante entonces verificar antecedentes genéticos, que son los principales factores de riesgo para su padecimiento, también se conoce que, los síntomas van a depender de la severidad y el tipo de displasia ectodérmica del que se trate.

Se define que, entre los principales tipos de displasia ectodérmica (DE) están la hipohidrótica y la hidrótica, y es una enfermedad rara que tiene incidencia de un caso por cada 10 000 a 100 000 nacimientos en el mundo, también es importante el diagnóstico del dentista o del odontopediatra para definir posibles alteraciones.

El caso de estudio es en un paciente varón de cinco meses de edad que nació a las 39 semanas y 3 días, con peso normal, talla de 49 centímetros, con un desarrollo psicomotor normal, entre las alteraciones se encuentran la piel reseca, delgada, traslúcida, con escamas muy finas y secas, un aspecto importante que se observó fue que además de la descamación del cuerpo, dispone de ectasia pielocalicial y no tiene pestañas, cejas y cabello. Con el diagnóstico de ADN se determinó positivo para displasia ectodérmica dishidrótica, teniendo claro que también había antecedentes de dos generaciones atrás de este padecimiento.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Aparicio, J., Mondragón, T., & Venegas, R. (2021). Rehabilitación protésica en paciente pediátrico con displasia ectodérmica. Casos clínicos, <https://www.medigraphic.com/pdfs/alop/rol-2021/rol212n.pdf> DOI: 10.47990/alop.v11i2.248.
2. Danelon, Dalpasquale, González, L., Goncalves, N., Báez, L., & Botazzo, A. (2018). Displasia ectodérmica en odontopediatría. *Revista Odontopediatría*, <https://revistaodontopediatria.org/index.php/alop/article/view/146>.
3. Fernandes, R., Amorim, M., Gordón, M., Sales, A. d., Álvarez, P., Costa, M., & Almeida, R. (2002). Displasia ectodérmica hereditaria. Relato de 3 casos en una familia y revisión de literatura. *Revista de la Asociación Dental Mexicana*, [medigraphic.com/pdfs/adm/od-2002/od022f.pdf](https://www.medigraphic.com/pdfs/adm/od-2002/od022f.pdf).
4. García, P., Hernández, A., & Torrelo, A. (2012). Displasias ectodérmicas: revisión clínica y molecular. *Actas Dermosifiliográficas*, 104 (6): 451-470.
5. Jayantilal, R., Naveen, Y., & Nandini, P. (2011). Treatment considerations for a patients with ectodermal dysplasia. A case report. *J Int Oral Health*, 2 (4): 73-78.
6. Martín, S. C., Santos, J., Medina, A., & Sánchez, J. (2021). Displasia ectodérmica hipohidrótica. *Anales de pediatria*, DOI: 10.1157/13073261.
7. Mokhtari, S., Mokhtari, S., & Lofti, A. (2012). Christ siemens touraine syndrome: a case report and review of the literature. *Case Rep Dent*, [http://www.scielo.org.pe/scielo.php?script=sci\\_nlinks&ref=864250&pid=S1019-4355201600030000700006&lng=es](http://www.scielo.org.pe/scielo.php?script=sci_nlinks&ref=864250&pid=S1019-4355201600030000700006&lng=es).
8. Noriega, M., Constanza, Villaseñor, A., Mena, C., Toledo, M., Valencia, A., . . . Monroy, N. (2020). Displasia ectodérmica hipohidrótica ligada al cromosoma X de novo por variante recurrente en un paciente mexicano.

Boletín Médico de Hospital Infantil de México, <https://www.scielo.org.mx/pdf/bmim/v77n4/1665-1146-bmhim-77-4-212.pdf>.

9. Ramírez, M., Jaimes, L., Pieruccini, J., & Rodríguez, M. (2016). Displasia ectodérmica: Un reporte de caso. Revista Estomatológica Herediana, <http://dx.doi.org/10.20453/reh.v26i3.2960>.

10. Segurado, M., Ortiz, F., Cornejo, P., Guerra, A., Iglesias, L., Rodríguez, J., & Sánchez, J. (2002 ). Displasia ectodérmica hipohidrótica: una causa de fiebre de origen desconocido. Anales de Pediatría Volumen 56 Pág. 253-257

## FINANCIACIÓN

Ninguna.

## CONFLICTO DE INTERÉS

Ninguno.

## CONTRIBUCIÓN DE AUTORÍA

*Conceptualización:* Carlos Alberto Pérez Padilla, Diego Francisco Pérez Villaroel, Domenica Fernanda Chuqui Guisha, María de los Ángeles Albán Ángulo.

*Curación de datos:* Carlos Alberto Pérez Padilla, Diego Francisco Pérez Villaroel, Domenica Fernanda Chuqui Guisha, María de los Ángeles Albán Ángulo.

*Investigación:* Carlos Alberto Pérez Padilla, Diego Francisco Pérez Villaroel, Domenica Fernanda Chuqui Guisha, María de los Ángeles Albán Ángulo.

*Administración del proyecto:* Carlos Alberto Pérez Padilla, Diego Francisco Pérez Villaroel, Domenica Fernanda Chuqui Guisha, María de los Ángeles Albán Ángulo.

*Recursos:* Carlos Alberto Pérez Padilla, Diego Francisco Pérez Villaroel, Domenica Fernanda Chuqui Guisha, María de los Ángeles Albán Ángulo.

*Supervisión:* Carlos Alberto Pérez Padilla, Diego Francisco Pérez Villaroel, Domenica Fernanda Chuqui Guisha, María de los Ángeles Albán Ángulo.

*Redacción – borrador original:* Carlos Alberto Pérez Padilla, Diego Francisco Pérez Villaroel, Domenica Fernanda Chuqui Guisha, María de los Ángeles Albán Ángulo.