

# La displasia ectodérmica en odontopediatría: a propósito de un caso clínico

LAURA SÁNDEZ-NOVOA<sup>1</sup>, PATRICIA PLASENCIA-RODRÍGUEZ<sup>1</sup>, PAU CAHUANA-BARTRA<sup>2,3</sup>,  
JAUME MIRANDA-RIUS<sup>2-4</sup>, LLUÍS BRUNET-LLOBET<sup>2,4</sup>

<sup>1</sup>Máster en Odontopediatría. Hospital Sant Joan de Déu. Universitat de Barcelona. Barcelona. <sup>2</sup>Servicio Odontología. Sección de Odontopediatría. Hospital Sant Joan de Déu. Universitat de Barcelona. Barcelona. <sup>3</sup>Departamento de Odontología. Facultad de Medicina y Ciencias de la Salud. Universitat de Barcelona. Barcelona. <sup>4</sup>Grupo de Investigación: Odontología Hospitalaria, Ortodoncia Clínica y Medicina Periodontal. Institut de Recerca Sant Joan de Déu (IRSJD). Barcelona

## RESUMEN

**Introducción:** la displasia ectodérmica define a un grupo heterogéneo de enfermedades hereditarias que se caracteriza por defectos del desarrollo de dos o más derivados ectodérmicos.

**Caso clínico:** niño de 2 años diagnosticado de displasia ectodérmica hipohidrotica que presenta únicamente cuatro dientes temporales en correcta oclusión y rebordes alveolares atróficos. Ante la temprana edad del paciente, se plantean diferentes alternativas terapéuticas. La buena colaboración del paciente facilitó la colocación de una prótesis fija tipo Groper superior e inferior. Se describe el manejo clínico, la adaptación y el seguimiento a lo largo de 12 meses.

**PALABRAS CLAVE:** Displasia ectodérmica hipohidrotica. Hipodontia. Posibilidades de tratamiento.

## INTRODUCCIÓN

La displasia ectodérmica (DE) constituye un grupo heterogéneo de enfermedades hereditarias de la piel y sus anejos que se caracteriza por defectos en el desarrollo de dos o más estructuras ectodérmicas, tales como el cabello, las uñas, los dientes y/o las glándulas sudoríparas (1). Esta patología se produce por una mutación genética que puede ser heredada o *de novo* durante el proceso de la fecundación. En el caso de ser heredada, puede ser autosómica dominante o recesiva, pero siempre va a estar ligada al cromosoma X. En el 90 % de los casos son 4 genes identificados como responsables: *EDA1*,

## ABSTRACT

**Introduction:** ectodermal dysplasia is a heterogeneous group of hereditary diseases characterized by developmental defects of two or more ectodermal structures.

**Case report:** 2-year-old male patient, diagnosed with hypohidrotic ectodermal dysplasia, with only four primary teeth in correct occlusion and atrophic alveolar ridges. Due to the patient's young age, different therapeutic alternatives were proposed. The cooperation of the patient enabled the placement of upper and lower Groper-type prostheses. The clinical management, his adaptation and the follow-up over 12 months are described.

**KEYWORDS:** Hypohidrotic ectodermal dysplasia. Hypodontia. Treatment possibilities.

*EDAR, EDARAAD y WNT10A.* Estos genes codifican diferentes proteínas, como la ectodisplasina A, que actúan durante el desarrollo embrionario en la estrecha interacción celular entre el ectodermo y el mesodermo, esencial para la formación de las estructuras que surgen a partir del ectodermo (2,3).

Recibido: 29/05/2020 • Aceptado: 02/06/2020

Sández-Novoa L, Plasencia-Rodríguez P, Cahuana-Bartra P, Miranda-Rius J, Brunet-Llobet L. La displasia ectodérmica en odontopediatría: a propósito de un caso clínico. *Odontol Pediatr* 2020;28(2):109-118

Se diferencian dos subtipos de displasia ectodérmica: 1) la DE hidrótica, también conocida como síndrome de Clouston, en la que las glándulas sudoríparas se encuentran preservadas y se ven afectados dientes, cabello y uñas; y 2) la DE hipohidrótica, también conocida como síndrome de Christ-Siemens Turaine. Esta es la más frecuente y exhibe la triada clásica: hipotricosis, hipohidrosis e hipodoncia (3-6).

La prevalencia de la displasia ectodérmica hipohidrótica en nuestro entorno es de 1/5000-10000 recién nacidos y afecta mayoritariamente a varones. Las mujeres, en cambio, suelen ser portadoras o presentan defectos menores (7).

Respecto al diagnóstico de certeza, es complicado realizarlo en un recién nacido, ya que al principio las características son poco evidentes. La alopecia suele ser el primer signo clínico, pero raramente es total. Las alteraciones dentales pueden empezar a manifestarse durante la lactancia, y puede observarse una marcada hipoplasia de las crestas alveolares. Habitualmente, a edades tempranas suele diagnosticarse por diversos episodios de hipertermia de origen desconocido y por la ausencia completa o parcial de las glándulas sudoríparas. Siempre va a ser necesario llevar a cabo un estudio genético para obtener un diagnóstico de certeza (8).

Las manifestaciones clínicas más comunes van a ser la densidad reducida de cabello, las cejas despobladas, frentes prominentes, orejas de implantación baja, piel seca y brillante y arrugas periorbitales que les confieren ese aspecto de vejez. A nivel oral encontramos manifestaciones como hipodoncia o anodoncia, lo que lleva a una insuficiencia masticatoria, por lo que el crecimiento de los maxilares es anormal. Se caracteriza por un subdesarrollo de las estructuras óseas. Así, muestra falta de desarrollo de la cresta alveolar y una reducción de la dimensión vertical, lo que provoca una protrusión y eversión de los labios, que se presentan engrosados (5,7,9).

Las agencias más frecuentes en la dentición permanente en este tipo de patología suelen ser: incisivo lateral en maxilar superior y centrales y laterales en el inferior; segundos premolares y 2.º-3.º molares. Por otro lado, los dientes permanentes con menor tasa de agenesia son: primer molar, incisivo central superior y canino. Sin embargo, en la dentición temporal existe una gran variabilidad en los dientes ausentes entre los casos revisados (4,5,10).

Es frecuente observar taurodontismo de grado moderado o severo en los casos que presentan 2.º molares temporales. En ambas denticiones pueden presentar alteraciones en la cronología de erupción, amplio diastema entre incisivos centrales superiores, oclusión dental pobre y anomalías estructurales, tales como coronas cónicas o hipoplasias del esmalte. Los incisivos centrales superiores y caninos son los dientes más frecuentemente afectados (4,5,10).

## CASO CLÍNICO

Paciente pediátrico de sexo masculino y de 2 años de edad, que fue derivado al Servicio de Odontología del Hospital Universitario Sant Joan de Déu - UB por el dermatólogo para valorar las ausencias dentales. En ese momento el paciente

estaba pendiente del diagnóstico de certeza del tipo de DE, que se confirmó posteriormente como subtipo de DE hipohidrótica (Fig. 1).



Figura 1. Fotografías extraorales al inicio del tratamiento.

El motivo de la interconsulta fue que tanto los padres como el logopeda solicitaban valorar la restitución de los dientes ausentes mediante una prótesis dental.

En una primera exploración intraoral se observó la ausencia de dentición temporal completa y una atrofia severa de los rebordes alveolares. Se realizó una radiografía periapical de la zona anterior para corroborar la ausencia de estas piezas. A continuación, se comunicó a los padres que todavía era prematuro plantear un tratamiento protésico y que debíamos esperar a la posible erupción de molares (Fig. 2).

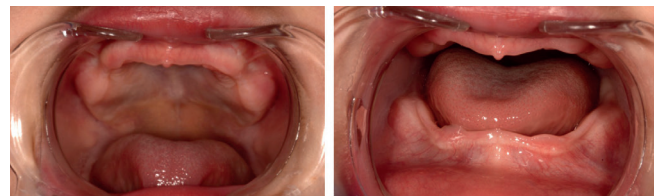


Figura 2. Fotografías intraorales a los 2 años: ausencia total de dientes con aumento de volumen en la zona de segundos molares temporales.

A los 3 años de edad se observa que empiezan a erupcionar los segundos molares temporales (5.5, 6.5, 7.5 y 8.5) bien posicionados, con una anatomía anómala y cúspides cónicas, y que presentan una correcta oclusión. Es en este momento cuando se decide valorar la posibilidad de tratamiento protésico (Fig. 3).

En pacientes de edad tan temprana no suelen realizarse tratamientos protésicos debido a la falta de colaboración. Sin embargo, en este caso la demanda familiar y del logopeda por problemas de fonación hicieron que valorásemos distintas alternativas terapéuticas. Inicialmente en estos casos el tratamiento de elección sería la prótesis removible, pero siempre comporta mayor incomodidad para el paciente y, además, que pronto dejaría de utilizarla. Por todo ello, se decidió colocar un aparato fijo tipo Groper que proporcionaría retención, estabilidad y soporte adecuado, lo que nos permitiría incorporar los dientes ausentes.

El paciente fue citado para la toma de impresiones. Consensuamos con los padres empezar por la arcada superior



Figura 3. Fotografías intraorales a los 3 años: Erupcionados el 5.5, 6.5, 7.5 y 8.5.

para ver la adaptación del niño al aparato fijo y, si se habituaba correctamente, proseguir con la arcada inferior.

En la arcada superior se confeccionó una prótesis tipo Groper de 5.3 a 6.3, con bandas en 5.5 y 6.5. El acrílico de la zona vestibular lo solicitamos festoneado para una mejor higiene oral y una estética más favorable (Fig. 4).

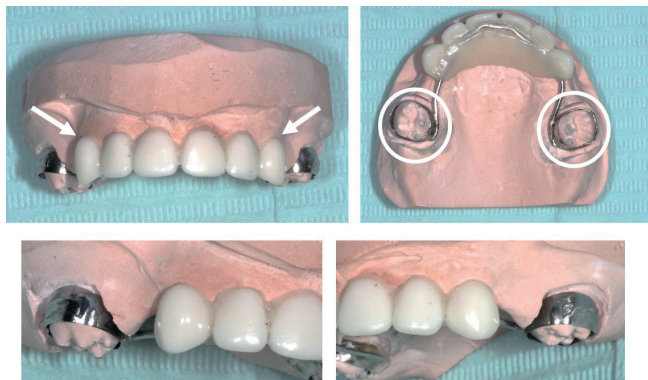


Figura 4. Confección de prótesis superior con bandas metálicas en los molares temporales 5.5 y 6.5. Las flechas muestran el festoneado de la estructura protésica de resina y su perfecta adaptación al contorno gingival, que simula el perfil de emergencia natural de los dientes.

Se cementó la prótesis, bien ajustada, con el adhesivo de 3M Unitek™ Multi-Cure Glass Ionomer Orthodontic Band Cement. Se explicó a los padres la importancia de controlar la zona del frenillo labial superior para evitar ulceraciones y se facilitaron instrucciones de higiene oral (Fig. 5).



Figura 5. Groper superior cementado: se observa una correcta adaptación del aparato.

En el control de una semana tras su colocación, la familia expresaba satisfacción porque el niño se había acostumbrado muy bien, no presentó aftas y se observaba una correcta higiene oral. De hecho, ya empezaba a utilizar los incisivos para el corte de alimentos blandos. Tras constatar el éxito y la buena adaptación al Groper superior, decidimos realizar impresiones para confeccionar el inferior. En este caso, al probar la prótesis inferior observamos que el faldón de acrílico estaba sobreextendido y que se clavaba en el fondo de vestíbulo, por lo que solicitamos una mejor adaptación de la resina acrílica (Fig. 6). En la siguiente visita se comprobó que el Groper inferior tenía buen ajuste y correcta oclusión, por lo que se procedió al cementado (Fig. 7).



Figura 6. Groper inferior con faldón vestibular sobreextendido.



Figura 7. Se observa una correcta adaptación de ambas prótesis y una correcta oclusión con las mismas.

Llevamos a cabo reinstrucciones de higiene oral y subrayamos la importancia del cepillado dental. Se tomaron fotografías clínicas para analizar el aumento de la dimensión vertical del tercio facial inferior, con lo que mejoró la armonía facial del paciente (Fig. 8). Transcurrida una semana de la cementación del aparato inferior, la familia explicó que el niño ya comenzaba a cortar alimentos con ambas prótesis.

Actualmente siguen realizándose controles multidisciplinarios y el logopeda destaca la favorable progresión del niño con el lenguaje. Los padres también remarcan que el tratamiento ha repercutido muy positivamente en su autoestima. Transcurridos nueve meses de su colocación, el Groper seguía presentando una muy correcta adaptación.

A los 4 años de edad, se realizó una ortopantomografía para valorar la dentición permanente y se observó la presencia de los dientes permanentes: 1.6, 2.6, 3.6, 4.6 y 2.3 (Fig. 9).



Figura 8. Fotografías extraorales al finalizar el tratamiento protésico.

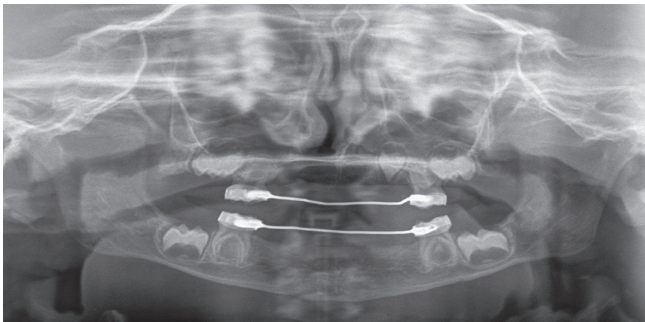


Figura 9. Ortopantomografía para valorar posibilidades de tratamiento a largo plazo.

## DISCUSIÓN

La rehabilitación oral en niños con DE tiene como objetivo mejorar la calidad de vida de estos pacientes. El paciente infantil necesita desde temprana edad poder realizar correctamente los mecanismos funcionales de masticación, deglución y fonación (11-14). Se recomienda realizar un tratamiento de rehabilitación protésica para proporcionar una armonía facial y evitar posibles problemas emocionales y psicológicos, que también pueden dificultar su integración social (5,10,13). Generalmente este tipo de tratamiento se indica a partir de los 2-3 años, coincidiendo con el momento previo al inicio de la escolarización, siempre teniendo en cuenta la colaboración del niño (3,10,12,13,15).

En estos pacientes es necesario tanto el establecimiento de una dimensión vertical adecuada como la reconducción del patrón de crecimiento para iniciar la fase protésica (4,10). El tratamiento protésico en un paciente pediátrico tiene mayor dificultad para su ejecución, ya que requiere tener en cuenta el crecimiento del niño. Por otra parte, la adaptación de estos pacientes a las prótesis es mucho más fácil que en los adultos. A pesar de ello, sigue considerándose muy necesaria la intervención temprana, ya que esto favorece la preservación del hueso alveolar para tratamientos posteriores (9,12,13).

La rehabilitación oral en pacientes con DE ha evolucionado históricamente desde prótesis removibles parciales o completas hasta los implantes dentales osteointegrados (9). El tratamiento más habitual en caso de pacientes de temprana

edad suelen ser las prótesis removibles. Este tipo de prótesis suele requerir un periodo más largo de adaptación tanto para el niño como para los padres, que, en definitiva, serán responsables de su uso y mantenimiento (10). Las prótesis removibles suelen generar dificultades del lenguaje a los pacientes pediátricos, sobre todo en los casos tempranos como el que presentamos, ya que el niño aún no había consolidado la función del lenguaje. Además, para su colocación precisan un mayor número de dientes en boca para que la prótesis sea estable (13).

Las prótesis fijas en estos pacientes son menos frecuentes debido a que la ausencia de numerosas piezas dentales dificulta su soporte y estabilidad, y todavía son demasiado jóvenes para el tratamiento con implantes (13,15). A nuestro paciente le ofrecimos una alternativa de tratamiento muy empleada en odontopediatría indicada para casos de pérdida prematura de dientes anteriores, como es la prótesis fija tipo Groper.

Jasmin y Groper en 1984 describieron varios tipos de aparatología fija con frente estético. Años más tarde, Waggoner describió una prótesis de este tipo a la que denominó *aparato de Groper*. Este aparato es una prótesis parecida al dispositivo de Nance, donde el frente estético está soldado a una barra palatina que se une a bandas o coronas metálicas, las cuales se cementan en molares temporales. Los dientes de resina de esta prótesis pueden colocarse sobre una base de acrílico o directamente en el espacio edéntulo (16).

Este tipo de aparato es una buena opción para el tratamiento, sobre todo cuando el paciente presenta dientes en sectores posteriores donde cementar la prótesis. Durante el seguimiento de nuestro paciente hemos visto que es exitoso; de hecho, otros casos revisados así lo demuestran (13). Para nuestro paciente la adaptación fue muy sencilla, lo incorporó de forma natural y, además, le permitió mejorar la fonación. En la literatura revisada hemos encontrado publicados casos con prótesis fijas similares, con mayor tiempo de evolución y, ocasionalmente, algunas incidencias como la fractura de la estructura por fatiga de los materiales. Varios autores indican que transcurridos los 3 años desde su colocación, y debido al crecimiento de los maxilares, será necesario recambiarla por una prótesis removible (13).

En pacientes pediátricos de edades más avanzadas se han reportado casos de utilización de prótesis removibles con tornillo de expansión para dirigir el desarrollo maxilofacial (10,17). En nuestro caso prevemos que la prótesis fija tipo Groper que hemos realizado pueda mantenerse en uso hasta aproximadamente los 5-6 años de edad. Sería en este momento cuando valoraríamos la colocación de esta prótesis removible en las arcadas superior e inferior. En cualquier caso, llevaremos a cabo un seguimiento del crecimiento del niño y se indicaría el cambio de prótesis si antes de esa edad se detectase una disminución de la dimensión vertical y una postura anormal debido al crecimiento (15). La mayoría de los autores sugiere el cambio de prótesis en función del desarrollo cráneo-facial y coincide en que debería realizarse aproximadamente cada 4-6 años. En algunas ocasiones es necesario el rebase de la prótesis a los 2-4 años (12,13).

En la actualidad, otra posibilidad de tratamiento con gran cantidad de estudios ya publicados son los implantes osteointegrados. Estos se consideran una posibilidad de tratamiento a partir de los 12 años de edad y deben planificarse teniendo en cuenta el futuro crecimiento del paciente. De hecho, los implantes se colocan más frecuentemente en la mandíbula en la zona anteroinferior, ya que el crecimiento en esta zona se considera que se consolida a los 3 años de edad y, por tanto, es más predecible su posición a largo plazo (18).

En 2013, durante un taller internacional de expertos sobre la rehabilitación oral en niños con displasia ectodérmica, se elaboró un consenso en el que se acordó que para el tratamiento con implantes debemos esperar hasta los 7 años si se trata de la mandíbula y hasta los 8 años si se trata del maxilar. En cualquier caso, el momento de la colocación de implantes en los pacientes pediátricos con DE también depende del desarrollo maxilofacial, del crecimiento óseo alveolar local y de la maduración de la dentición (19).

Actualmente está en auge la colocación de miniimplantes en la zona mandibular y posterior rehabilitación protésica mediante una sobredentadura. Ciertamente, a corto y medio plazo, según varios estudios publicados, los miniimplantes son de gran utilidad antes de los 12 años para la preservación del hueso alveolar (20,21). En nuestro paciente, podrían valorarse estas opciones de tratamiento como una alternativa subsiguiente a la utilización de la prótesis removible.

Algunos trabajos recientes apuntan a que la terapia sustitutiva con ectodisplasia-A puede ser útil para el tratamiento precoz en estos pacientes. Esta proteína se administraría en los primeros días de vida para conseguir una estimulación del desarrollo dental, de glándulas sudoríparas y cabello (22). Incluso algunos investigadores están estudiando la inyección intraamniótica de esta misma proteína durante el embarazo con el objetivo de corregir el fenotipo de la enfermedad. Schneider y cols. (2018) reportaron resultados exitosos en varios casos administrando esta proteína sintética en las semanas 26 y 31 del embarazo. Estos autores observaron en estos niños un mejor desarrollo tanto de las glándulas sudoríparas y salivales como en la dentición (23).

Desde el punto de vista odontopediátrico existen diferentes opciones de rehabilitación oral del paciente infantil que sufre displasia ectodérmica. En nuestro caso, haber formado parte de un equipo multidisciplinar con otros facultativos dentro del ámbito hospitalario fue clave para conseguir unos resultados tan favorables (3,10,11).

## CONCLUSIÓN

La rehabilitación oral mediante prótesis debe realizarse lo antes posible teniendo en cuenta tanto el grado de colaboración del paciente como el de la familia. Este tratamiento individualizado mejora la calidad de vida de los niños afectados de displasia ectodérmica, ayudándoles a incrementar su autoestima además de la armonía facial, la fonación y la masticación.

## AGRADECIMIENTOS

Los autores agradecen a la Sociedad Española de Odontopediatria (SEOP) haber podido presentar este caso clínico, en la 19ª Reunión anual de Jóvenes Odontopediatras 2020 -Hospital Universitario Sant Joan de Déu de Barcelona-, durante el VIII curso de Odontopediatria Hospitalaria y que fuera seleccionado como primer premio a la mejor comunicación.

## CONSENTIMIENTO

Los padres firmaron un consentimiento para la cesión de imágenes clínicas con finalidades docentes, investigadoras y para su publicación.

### CORRESPONDENCIA:

Lluís Brunet-Llobet  
Servicio de Odontología  
Sección de Odontopediatria  
Hospital Sant Joan de Déu  
Passeig Sant Joan de Déu, 2  
08950 Esplugues de Llobregat  
Barcelona  
e-mail: lbrunet@sjdhospitalbarcelona.org

## BIBLIOGRAFÍA

- Gholman RR, Kassar WM, El Meligy OA. Dental Rehabilitation of a Child with Ectodermal Dysplasia: A Case Report. *Int J Clin Pediatr Dent* 2019;12:362-5.
- Han Y, Wang X, Zheng L, et al. Pathogenic EDA Mutations in Chinese Han Families With Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia and Genotype-Phenotype: A Correlation Analysis. *Front Genet* 2020;11:21.
- Schnabl D, Grunert I, Schmutz M, et al. Prosthetic rehabilitation of patients with hypohidrotic ectodermal dysplasia: A systematic review. *J Oral Rehabil* 2018;45:555-70.
- Alves, N, Oliveira RJ, Deana NF. Displasia ectodérmica hipohidrotica: un síndrome de interés para la odontología. *Int J Odontostomatol* 2012;6:45-50.
- Danelon M, Dalpasquale G, González García LS, et al. Displasia ectodérmica en odontopediatria. *ALOP* 2018;1:75-82.
- Vasconcelos M, Romero J, Paiva F. Hypohidrotic and hidrotic ectodermal dysplasia: a report of two cases. *Dermatol Online J* 2013;19:18985.
- Guillén-Navarro E, Ballesta-Martínez MJ, López-González V. Displasia ectodérmica hipohidrotica. *Protoc diagn ter pediatr* 2010;1:13-7.
- Ramesh K, Vinola D, John JB. Hypohidrotic ectodermal dysplasia: Diagnostic aids and a report of 5 cases. *J Indian Soc Pedod Prev Dent* 2010;28:47-54.
- Anuroopa A, Abdulla J, Lovely M. Oral rehabilitation of a young patient with hypohidrotic ectodermal dysplasia: A clinical report. *Contemp Clin Dent* 2012;3:S33-6.
- Marín-Botero ML, Espinal-Botero G, Arroyo-Fuentes TM, et al. Displasia ectodérmica hipohidrotica: Reporte de casos. *Av Odontostomatol* 2013;29:11-23.
- Urbina E, Santos A, Navarro E. Prosthodontic treatment of patients afflicted with hypohidrotic ectodermal dysplasia: Report of two cases. *Revista Odontológica Mexicana* 2017;1:49-53.
- Ou-Yang LW, Li TY, Tsai AI. Early prosthodontic intervention on two three-year-old twin girls with ectodermal dysplasia. *Eur J Paediatr Dent* 2019;20:139-42.
- AlNuaimi R, Mansoor M. Prosthetic rehabilitation with fixed prosthesis of a 5 year old child with Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia and Oligodontia: a case report. *J Med Case Rep* 2019;13:329.

14. Bani M, Tezkirecioglu AM, Akal N, et al. Ectodermal Dysplasia with Anodontia: A Report of Two Cases. *European Journal of Dentistry* 2010;4:215-22.
15. Hekmatfar S, Jafari K, Meshki R, et al. Dental management of ectodermal dysplasia: two clinical case reports. *J Dent Res Dent Clin Dent Prospects* 2012;6:108-12.
16. Leiva M, Palma C. Aparato de Groper en niños: revisión de casos clínicos. *Quintessence* 2011;10:551-7.
17. Avendaño AL, Martínez B, Santos MA, et al. Rehabilitación protésica en displasia ectodérmica hipohidrótica: Reporte de un caso. *Odontol Pediatr* 2012;1:49-56.
18. Artopoulou I, Martin JW, Suchko GD. Prosthodontic Rehabilitation of a 10-year-old Ectodermal Dysplasia Patient Using Provisional Implants. *Pediatr Dent* 2009;1:52-7.
19. Klineberg I, Cameron A, Hobkirk J, et al. Rehabilitation of children with ectodermal dysplasia. Part 2: an international consensus meeting. *Int J Oral Maxillofac Implants* 2013;28:1101-9.
20. Sfeir E, Nassif N, Moukarzel C. Use of mini dental implants in ectodermal dysplasia children: follow-up of three cases. *Eur J Paediatr Dent* 2014;15:207-12.
21. Mello BZ, Silva TC, Rios D, et al. Mini-implants: alternative for oral rehabilitation of a child with ectodermal dysplasia. *Braz Dent J* 2015;26:75-8.
22. Campuzano S, Santos-Juanes J, Medina A, et al. Displasia ectodérmica hipohidrótica. *An Pediatr* 2005;62:393-4.
23. Schneider H, Faschingbauer F, Schuepbach-Mallepell S, et al. Prenatal Correction of X-Linked Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia. *N Engl J Med* 2018;378:1604-10.

**Clinical Case**

## Ectodermal dysplasia in pediatric dentistry: a case report

LAURA SÁNDEZ-NOVOA<sup>1</sup>, PATRICIA PLASENCIA-RODRÍGUEZ<sup>1</sup>, PAU CAHUANA-BARTRA<sup>2,3</sup>,  
JAUME MIRANDA-RIUS<sup>2,4</sup>, LLUÍS BRUNET-LLOBET<sup>2,4</sup>

<sup>1</sup>Master's degree in Pediatric Dentistry. Hospital Sant Joan de Déu. Universitat de Barcelona. Barcelona. <sup>2</sup>Department of Dentistry. Pediatric Dentistry Section. Hospital Sant Joan de Déu. Universitat de Barcelona. Barcelona. <sup>3</sup>Departament of Odontostomatology. Faculty of Health Sciences. Universitat de Barcelona. Barcelona. <sup>4</sup>Research group: Hospital Dentistry. Clinical Orthodontics and Periodontal Medicine. Institut de Recerca Sant Joan de Déu (IRSJD). Barcelona

### ABSTRACT

**Introduction:** ectodermal dysplasia is a heterogeneous group of hereditary diseases characterized by developmental defects of two or more ectodermal structures.

**Case report:** 2-year-old male patient, diagnosed with hypohidrotic ectodermal dysplasia, with only four primary teeth in correct occlusion and atrophic alveolar ridges. Due to the patient's young age, different therapeutic alternatives were proposed. The cooperation of the patient enabled the placement of upper and lower Groper-type prostheses. The clinical management, his adaptation and the follow-up over 12 months are described.

**KEYWORDS:** Hypohidrotic ectodermal dysplasia. Hypodontia. Treatment possibilities.

### RESUMEN

**Introducción:** la displasia ectodérmica define a un grupo heterogéneo de enfermedades hereditarias que se caracteriza por defectos del desarrollo de dos o más derivados ectodérmicos.

**Caso clínico:** niño de 2 años diagnosticado de displasia ectodérmica hipohidrótica que presenta únicamente cuatro dientes temporales en correcta oclusión y rebordes alveolares atróficos. Ante la temprana edad del paciente, se plantean diferentes alternativas terapéuticas. La buena colaboración del paciente facilitó la colocación de una prótesis fija tipo Groper superior e inferior. Se describe el manejo clínico, la adaptación y el seguimiento a lo largo de 12 meses.

**PALABRAS CLAVE:** Displasia ectodérmica hipohidrótica. Hipodontia. Posibilidades de tratamiento.

## INTRODUCTION

Ectodermal dysplasia (ED) comprises a heterogeneous group of hereditary diseases of the skin and its appendages that is characterized by developmental defects of two or more ectodermal structures, such as hair, nails, teeth and/or sweat glands (1). This condition arises because of a genetic mutation that can be inherited or *de novo* during the fertilization process. If inherited, it may be autosomal dominant or recessive but it will always be linked to the X chromosome. In 90 % of cases, four genes have been identified as responsible: *EDA1*, *EDAR*, *EDARAAD*, and *WNT10A*. These genes code the different proteins such as ectodysplasin A, that act during the development of the embryo during the close cellular interaction between the ectoderm and the mesoderm, which are essential for the formation of structures that arise from the ectoderm (2,3).

Two types of subtypes of ectodermal dysplasia have been identified: 1) hidrotic ED, also known as Clouston Syndrome, in which the sweat glands are preserved but the teeth, hair and nails are affected; 2) hypohidrotic ED, also known as Christ-Siemens Touraine Syndrome which is the most common exhibiting the classic triad: hypotrichosis, hypohidrosis and hypodontia (3-6).

The prevalence of ectodermal hypohidrotic dysplasia in our environment is of 1/5.000-10.000 newborns affecting mostly males. Women, on the other hand tend to be carriers or have minor defects (7).

With regard to the definitive diagnosis, this is complicated to carry out in a newborn as at first the characteristics are not very obvious. Alopecia appears to be the first clinical sign, but rarely is this complete. Dental disturbances can start to manifest during breastfeeding, and noticeable hypoplasia of the alveolar crests may be observed. Usually the diagnosis is at a young age following various episodes of hyperthermia of unknown origin and by the total or partial absence of sweat glands. A genetic study will always be necessary in order to obtain a firm diagnosis (8).

The most common clinical manifestations are a reduced thickness of hair, sparse eyebrows, prominent forehead, low set ears, dry shiny skin, periocular wrinkles that give the appearance of being elderly. With regard to the oral manifestations we will encounter hypodontia or anodontia, which leads to chewing limitations, and for this reason the growth of the jaws is abnormal. It is characterized by an underdevelopment of bone structures, and for this reason there is a lack of alveolar development and a reduction in the vertical dimension leading to protruding and everted lips that appear thicker (5,7,9).

The most common agenesis in the permanent dentition in this type of pathology tends to be: lateral incisor in the upper jaw and central and lateral in the lower jaw. Second premolars and second and third molars. The permanent teeth with the lowest ratio of agenesis are: first molar, upper central incisor and canine. However, in the primary dentition there is a large variety of missing teeth among the cases reviewed (4,5,10).

Moderate or severe taurodontism is observed in cases with primary second molars. In both dentitions there may be disturbances in the chronology of eruption, large diastemas between

the upper central incisors, poor dental occlusion and structural anomalies such as conical crowns or enamel hypoplasia, with the upper central incisors and canines being the most commonly affected teeth (4,5,10).

## CASE REPORT

Pediatric patient of the male sex aged two years, was referred to the Department of Dentistry at Sant Joan de Déu University Hospital - UB by the dermatologist for an assessment of missing teeth. At the time the patient was waiting for the firm diagnosis regarding his ED type, which was later confirmed as the hypohidrotic ED subtype (Fig. 1).



Figure 1. Extraoral photographs at the start of the treatment.

The reason for the interdepartment consultation was that both the parents and speech therapist had requested an assessment for replacing the missing teeth with a dental prosthesis.

During the first intraoral examination, the absence of the whole of the primary dentition was observed together with severe atrophy of the alveolar ridges. A periapical radiograph of the anterior region was performed in order to corroborate the absence of these teeth. Next, the parents were informed that it was premature to start prosthetic treatment as the eruption of the molars was still possible (Fig. 2).

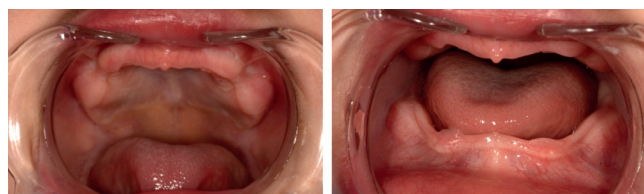


Figure 2. Intraoral photographs at 2 years: total absence of teeth and an increase in volume of the area of the primary second molars.

At the age of 3 years the second primary molars started to erupt (5.5, 6.5, 7.5, 8.5). These were correctly positioned with anomalous anatomy and conic cusps, but the occlusion was correct. At this point prosthetic treatment was assessed (Fig. 3).

Prosthetic treatment is not usually carried out in patients at such a young age due to the lack of cooperation. However, in this case the demands of the family and speech therapist due to problems with phonation led to the assessment of different therapeutic alternatives. Initially for these cases, the

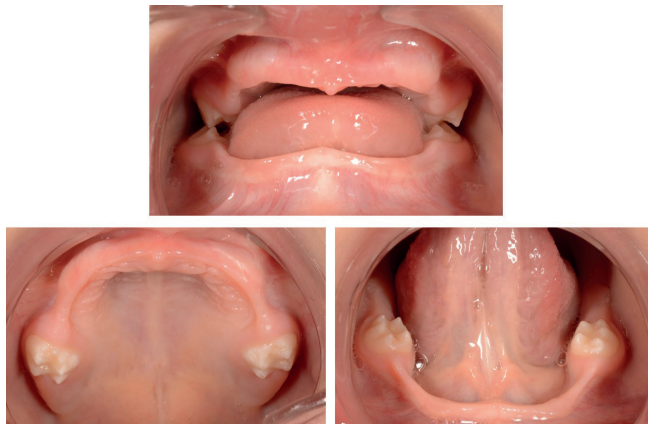


Figure 3. Intraoral photographs at 3 years: teeth 5.5, 6.5, 7.5 and 8.5 are erupted.

treatment of choice would be a removable prosthesis, but this is always more uncomfortable for the patient and they soon stop using them. Given this, a decision was made to place a Groper-type fixed appliance to provide retention, stability and suitable support, which would also allow the incorporation of the missing teeth.

The patient was called for taking impressions. We agreed with the parents to start with the upper arch in order to observe how the boy adapted to the fixed device, and if this was correct the lower arch would then be fitted.

For the upper arch, a Groper-type prosthesis was made to fit 5.3 to 6.3, with bands on 5.5 and 6.5. The acrylic in the buccal region was festooned for improved oral hygiene and a better esthetic appearance (Fig. 4).

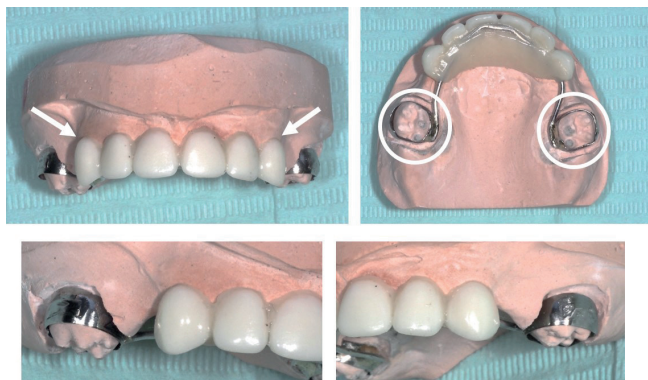


Figure 4. Upper prosthesis is made with metal bands for primary molars 5.5 and 6.5. The arrows show the festooning of the resin prosthetic structure and how it adapts perfectly to the gingival contour that simulates the natural emerging profile of the teeth.

The prosthesis was properly adjusted and cemented with the 3M “Unitek™ Multi-Cure Glass Ionomer Orthodontic Band Cement. The parents were told of the importance of controlling the area of the upper lip frenulum in order to avoid ulcers and also oral hygiene instructions were given (Fig. 5).

During the monitoring visit one week after placement, the family expressed their satisfaction as the boy had adjusted very well to the appliance, he had no aphthae and correct oral



Figure 5. Cemented upper Groper appliance: the appliance adapted correctly.

hygiene could be observed. He had in fact started to use the incisors for cutting soft food. Following the success of the upper Groper appliance and its proper adaptation, impressions were taken for fabrication of the lower one. On trying the lower prosthesis we observed that in this case the acrylic base was too long and it was cutting into the bottom of the vestibule. We requested better adjustment of the acrylic resin (Fig. 6).



Figure 6. Lower Groper with over extension of base into the vestibule.

During the next visit it was established that the lower Groper appliance fitted properly, there was correct occlusion, and it was then cemented (Fig. 7).



Figure 7. Note a correct adaptation and occlusion of both prostheses.

The instructions on oral hygiene were repeated and the importance of brushing was stressed. Clinical photographs were taken in order to analyze the increase in the vertical dimension of the lower third of the face, and the facial harmony of the patient was improved (Fig. 8). A week after the lower appliance had been cemented, the family reported that the boy had started to cut into food with both prostheses.

Multidisciplinary controls are currently being performed and the speech therapist has highlighted the progress of the child. The parents also mentioned the very positive repercussions of the treatment on his self-esteem. Nine months after placement, the Groper appliance still fitted correctly. At the





Figure 8. Extraoral photographs at the end of prosthetic treatment.

age of 4 years, an orthopantomography was performed in order to assess the permanent dentition, which revealed the presence of permanent teeth: 1.6, 2.6, 3.6, 4.6 and 2.3 (Fig. 9).

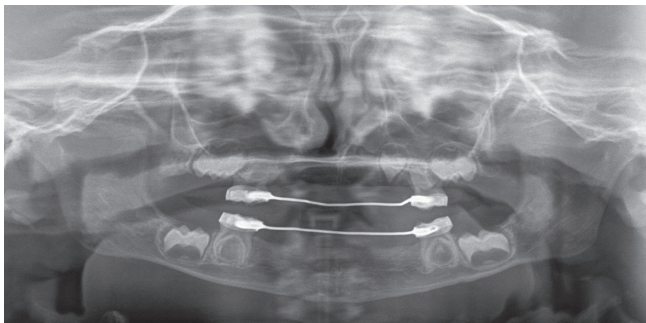


Figure 9. Orthopantomography in order to assess the long-term treatment possibilities.

## DISCUSSION

The oral rehabilitation of children with ED is aimed at improving the quality of life of these patients. A child patient needs from a young age to correctly perform the functional mechanisms of chewing, swallowing and speech (11-14). Prosthetic rehabilitation treatment is recommended in order to provide facial harmony and avoid possible emotional and psychological problems which may also affect social integration (5,10,13). Generally, this type of treatment is indicated from the age of 2-3 years, just before the start of a child's schooling, and it should always take into account the cooperation of the child (3,10,12,13,15).

In these patients establishing the right vertical dimension as well as redirecting the growth pattern is necessary before starting the prosthetic phase (4,10). The prosthetic treatment in a pediatric patient is harder to execute, as it requires taking into consideration the growth of the child. However, these patients adapt to the prosthesis more easily than adults. Despite this, early intervention continues to be considered very necessary as this favors the preservation of the alveolar bone for successive treatment (9,12,13).

The oral rehabilitation of patients with ED has evolved over the years from removable partial or complete prostheses to osseointegrated dental implants (9). The most common rehabilitation performed in young patients tends to be removable prostheses. This type of prosthesis tends to require a

longer period of adaptation both for the child and the parents, who will be in effect responsible for the use and maintenance of the appliance (10). A removable prosthesis tends to generate speech difficulties for pediatric patients, especially in early cases such as the case presented, as the boy had still to undergo speech consolidation. In addition, a larger number of teeth are required in the mouth for the prosthesis to be stable (13).

Fixed prostheses in these patients are less common used because of the absence of numerous teeth makes difficult to achieve support and stability, and they are still too young for dental implant treatment (13,15). An alternative of treatment commonly used in pediatric dentistry for cases of premature loss of anterior teeth such as the fixed Groper type prosthesis was offered to our patient.

In 1984 Jasmin and Groper described various types of fixed devices with esthetic facing. Years later Waggoner described a prosthesis of this type which he called a Groper appliance. This appliance was a prosthesis similar to the Nance device, in which the esthetic facing is soldered to a palatal bar that is joined to metal bands or crowns, which are cemented on primary molars. The resin teeth of this prosthesis can be placed on an acrylic base or directly in the space of the tooth (16).

This type of appliance is a good treatment option, especially when the patient has teeth in the posterior sectors and the prosthesis can be cemented. During the monitoring of our patient we reviewed other cases that were also successful (13). For our patient the adaptation was very simple and natural, and in addition it permitted the improvement of his speech. In the literature reviewed we found cases published with similar fixed prostheses, where more time had passed and occasionally there were some incidences such as fracture of the structure due to material fatigue. Various authors indicate that three years after placement and due to the growth of the jaws, the appliance should be changed for a fixed one (13).

In older pediatric patients have been reported some cases on the use of removable prostheses with an expansion screw in order to direct maxillofacial development (10,17). In our case we expect the fixed Groper type appliance that we made to be used until the age of 5-6 years. At this point we expect to assess the placement of a removable prosthesis in the upper and lower arch. In any event, we will continue monitoring the growth of the child and a change of prostheses would be indicated if there was a reduction in the vertical dimension or if there was observed an abnormal posture due to growth (15). Most of the author suggest a changing the prosthesis according to cranio-facial development, and they agree that this should be performed every 4-6 years, with the prosthesis requiring on occasions a new base after 2-4 years (12,13).

Currently, another treatment possibility, supported by a large number of published studies, is osseointegrated implants. These are considered a treatment option after the age of 12 years and should be planned taking into account the future growth of the patient. In fact, implants are placed more commonly in the anterior section of the lower jaw, as growth in this region is thought to consolidate at the age of 3 years. For this reason the long term position is believed to be more predictable (18).

In 2013 during an international workshop of experts on oral rehabilitation in children with ectodermal dysplasia, a consensus was drawn up in which it was agreed that treatment with implants should be delayed until the age of 7 years in the lower jaw, and until the age of 8 years in the upper jaw. In any event, the moment for placing implants in pediatric patients with ED also depends on maxillofacial development, local alveolar bone growth and maturity of the dentition (19).

Currently, the placement of mini implants in the area of the lower jaw is increasing. Prosthetic rehabilitation is then carried out using overdentures. According to various studies, in the short and medium term mini-implants are very useful before the age of 12 years for the preservation of alveolar bone (20,21). In our patient, these treatment options could be assessed as an alternative after the use of a removable prosthesis.

Some recent studies indicate that replacement therapy with ectodysplasin A could be useful for the early treatment of these patients. The protein is administered in the first days of life in order to stimulate dental development, sweat glands and hair (22). Some researchers are studying an intraamniotic injection of this same protein during pregnancy, in order to correct the phenotype of the disease. Schneider et al. (2018) reported successful results in various cases after administering the synthetic protein in weeks 26 and 31 of pregnancy. These last authors observed a better development of both the sweat and salivary glands of these children in addition to their dentition (23).

From the point of view of pediatric dentistry, there exists different oral rehabilitation options for child patients with

ectodermal dysplasia. In our case, taking part of a multidisciplinary team with other doctors within the hospital was the key to achieve such a favorable results (3,10,11).

## CONCLUSION

Oral rehabilitation by means of a prosthesis should be performed as early as possible taking into account the degree of cooperation of both the patient and the family. This individual treatment improves the quality of life of the children affected by ectodermal dysplasia, helping to increase their self-esteem in addition to facial harmony, speech and chewing.

## ACKNOWLEDGMENTS

The authors would like to thank the Spanish Society of Pediatric Dentistry for allowing them to present this clinical case during the 19<sup>th</sup> Meeting of Young Pediatric Dentists 2020 -Hospital Universitario Sant Joan de Déu in Barcelona-, during the 8th course on Hospital Pediatric Dentistry and for it being chosen as first prize for the best communication.

## CONSENT

The parents gave their signed consent for ceding the clinical images for teaching and research purposes and for publication.