

## Síndrome EEC. Informe de un caso en un paciente odontopediátrico

*Sáenz de la Fuente, I.; Mendoza Mendoza, A.; De Luque González, F.; Martínez Garrido, R.*

### Resumen

El síndrome EEC es una forma poco frecuente de displasia ectodérmica. Las displasias ectodérmicas son un grupo de enfermedades genéticas con alteraciones en las distintas estructuras derivadas del ectodermo. Se han identificado 150 formas diferentes. El desconocimiento de estas enfermedades dificulta el diagnóstico y tratamiento de estos pacientes.

**Palabras Clave:** Displasia ectodérmica; síndrome EEC.

### EEC syndrome. Report on one case in a pedodontist patient

#### Summary

The EEC syndrome (ectrodactyly-ectodermal dysplasia clefting syndrome) is a rare form of ectodermal dysplasia. The ectodermal dysplasias are a group of genetic diseases with alterations in the different structures derived from the ectoderm. 150 different forms have been identified. The lack of knowledge about these diseases makes it difficult to diagnosis and treat these patients.

**Key Words:** Ectodermal dysplasia; EEC syndrome.

### INTRODUCCIÓN

Presentamos el caso de una paciente de 7 años de edad con síndrome EEC (ectrodactyly, ectodermal dysplasia and clefting), forma poco frecuente de displasia ectodérmica<sup>(1-3)</sup>. Las displasias ectodérmicas son un conjunto de enfermedades genéticas<sup>(4)</sup> caracterizadas por la ausencia o mala función de al menos dos derivados del ectodermo (dientes, pelo, uñas, glándulas,...) Se han identificado 150 formas diferentes de displasias ectodérmicas, siendo Charles Darwin quien identificó el primer caso en 1860.

La forma más común<sup>(4)</sup> es la displasia ectodérmica hipohidrótica o síndrome de Christ-Siemen-Touraine caracterizada por episodios de fiebre recurrente en la infancia, como rasgo clínico más importante.

Para nosotros, la forma más conocida es la displasia ectodérmica anhidrótica, caracterizada clínicamente por anodoncia, anhidrosis e hipotricosis, como resul-

tado del desarrollo defectuoso de las estructuras de origen ectodérmico<sup>(2,5)</sup>.

Los pacientes afectados por displasia ectodérmica deben presentar al menos dos de los siguientes síntomas:

- 1) Ausencia de glándulas sudoríparas y/o sebáceas.
- 2) Malformación de dedos y/o uñas.
- 3) Anodoncia o hipodoncia.
- 4) Alteraciones de piel y pelo (hipocromías, hipotricosis, ...).

Además de estos síntomas cardinales pueden aparecer también hendidura labiopalatina, déficit de saliva y lagrimas, infecciones respiratorias recurrentes, alteraciones del sistema inmune, alteraciones oftalmológicas, alteraciones en mucosas,...

El número de pacientes afectados de displasia ectodérmica no se conoce con exactitud, la NFED (National Foundation for Ectodermal Dysplasias) fundada en

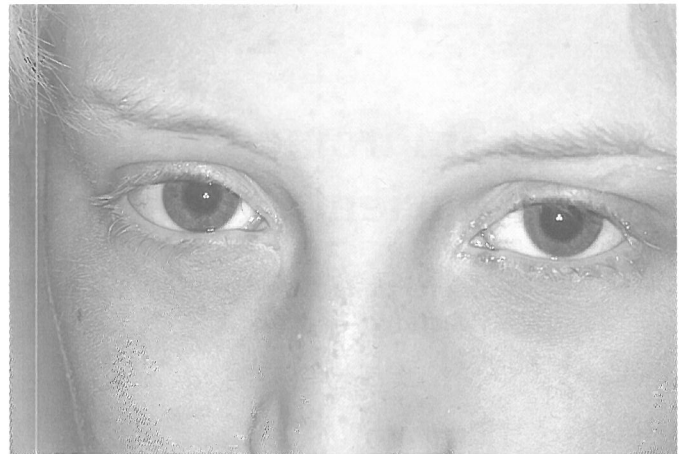


**Figura 1.** Morfología externa característica de paciente con displasia ectodérmica.

Illinois en 1981, señala la existencia de 2.000 individuos en la actualidad con esta enfermedad repartidos en 37 países.

La desinformación acerca de esta enfermedad dificulta el diagnóstico y el tratamiento de estos pacientes<sup>(4)</sup>.

La mayoría de los niños nacidos con displasia ectodérmica, sea cual sea el subtipo, presenta agenesia total o parcial de dientes temporales y permanentes, sin seguir un patrón predeterminado. La falta de dientes exige un tratamiento temprano por parte del odontostomatólogo, para proporcionar a estos niños una adecuada función masticatoria y una buena estética. Un niño sin dientes aun siendo pequeño, se siente diferente, siendo deseable, por tanto, la colocación de prótesis en edades tempranas para reducir posibles problemas psicológicos.



**Figura 2.** Secreciones purulentas y aumento de vascularización corneal por dacriocistitis crónica.



**Figura 3.** Distrofia ungueal.

### CASO CLÍNICO

Paciente de 7 años de edad que acude a la consulta por dolor a la masticación y sensibilidad dentaria. Diagnosticada de síndrome polimalformativo con talasemia menor, hernia umbilical, sindactilia, ausencia de lacrimales, fisura palatina y ureterohidronefrosis derecha por estenosis pieloureteral funcional resuelta espontáneamente (Fig. 1).

En la exploración extraoral encontramos: rasgos dismórficos, hipocromía de piel y pelo, dacriocistitis crónica con secreciones purulentas de repetición, epífora y aumento de la vascularización corneal (Fig. 2), distrofia ungueal (Fig. 3) y sindactilia en ambos pies (unión de 3<sup>er</sup>-4<sup>o</sup> dedos en el pie derecho y de 2<sup>o</sup>-3<sup>er</sup>-4<sup>o</sup> dedos en el pie izquierdo) (Fig. 4)

En la exploración intraoral la mucosa aparece normal,



**Figura 4.** Sindactilia de los dedos de ambos pies.



**Figura 5.** Microdontismo.



**Figura 6.** Amelogénesis imperfecta de tipo hipoplásico, con destrucciones coronales en molares temporales y permanentes.



**Figura 7.** Oligodoncia en dentición permanente. Taurodontismo en molares permanentes. Pérdida de esmalte en molares temporales y permanentes.

existe una fisura palatina reparada (20 meses de vida), microdoncia generalizada (microdontismo), espacios interdentarios o diastemas en la zona anterior, alteración del esmalte de dientes temporales y permanentes (compatible con amelogénesis imperfecta de tipo hipoplásico), coexisten zonas de esmalte duro y rugoso de color amarillo pardo con zonas de ausencia total de esmalte y formación de dentina esclerótica (Figs. 5 y 6).

La pérdida de esmalte en los molares ocasionó la destrucción de la corona de los mismos, siendo responsable del dolor a la masticación por sensibilidad y de la gingivitis marginal que presentaba.

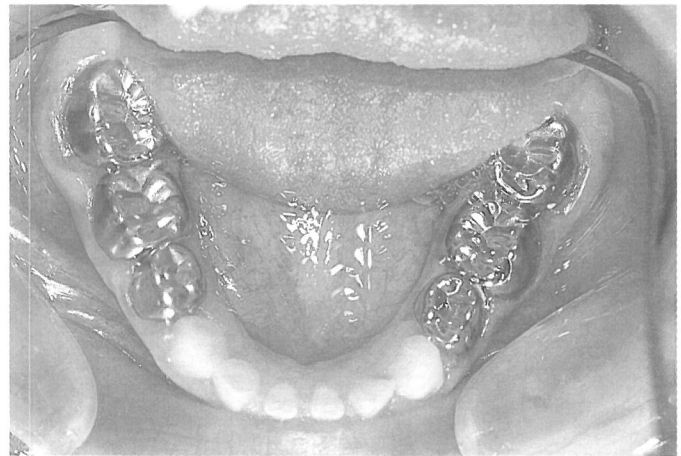
El estudio Rx revela amplias zonas de pérdida de esmalte con dentina y cámara pulpar normal en molares temporales y taurodontismo en molares permanentes. Constatamos la existencia de una oligodoncia

de la dentición permanente por agenesia de incisivos laterales, caninos, segundos premolares y segundos molares en la arcada superior, y de incisivos centrales, incisivos laterales, segundos premolares y un segundo molar en arcada inferior (Fig. 7).

El tratamiento realizado fue de tipo preventivo (enseñanza de higiene oral y enjuagues con clorhexidina) y conservador. Colocamos coronas de ion-CrNi en molares permanentes y temporales para restablecer la dimensión vertical y restaurar las coronas destruidas, en los caninos e incisivos, las restauraciones se realizaron con material compuesto (Figs. 8 y 9). Decidimos efectuar un seguimiento, junto con el ortodoncista para solventar los problemas que nos planteará la oligodoncia y la existencia de diastemas en el sector anterior a medida que la niña siga creciendo.



**Figura 8.** Restauración con coronas metálicas en la arcada superior. Observamos la fisura palatina.



**Figura 9.** Restauración con coronas metálicas en la arcada inferior.

## CONCLUSIONES

La combinación de ectrodactilia, displasia ectodérmica y fisura palatina, han sido descritos como síndrome EEC, pudiendo aparecer además de esto síntomas cardinales, alteraciones del tracto lacrimal y alteraciones urogenitales, aunque con mucha menos frecuencia<sup>(6-8)</sup>. Es un síndrome de herencia autosómica dominante. Existen doscientos casos publicados en el mundo. Creemos interesante la publicación de nuestro caso ya que presenta la patología más y menos frecuente del síndrome EEC, además de tener todas las alteraciones dentarias (oligodoncia, amelogénesis imperfecta, microdontismo, taurodoncia) que pueden aparecer en los distintos tipos de displasia ectodérmica<sup>(9)</sup>.

## BIBLIOGRAFÍA

1. KASMANN B, RUPRECHT KW. Ocular manifestations in a father and son with EEC syndrome. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol* 1997; 35:512-516.
2. BUSS PW, HUGHES HE, CLARKE A. Twenty-four cases of the EEC syndrome: clinical presentation and management. *J Med Genet* 1995 Sep;32:716-723.
3. OSTORHARICS-HORVATH G, LAZAR I. Ectrodactyly, ectodermal dysplasia, cleft lip and palate syndrome. *Orv Hetil* 1989; 130:2211-2212.
4. PINHEIRO M, FREIRE-MAIA N. ectodermal dysplasias: a general view. *Rev Assoc Med Bras* 1992; 38: 221-4.
5. SHAW RM. Prosthetic management of hypohydrotic ectodermal dysplasia with anodontia. Case report. *Aust Dent J* 1990; 35:113-116.
6. PSAUME J, GRAY F, COUSTEAU C, TRIGO G. Ectrodactyly syndrome, ectodermic dysplasia, facial cleft, and EEC syndrome: report on 12 cases. *Rev Stomatol Chir Maxillofac* 1981; 82: 226-229.
7. ROELFSEMA NM, COBBEN JM. The EEC syndrome: a literature study. *Clin Dysmorphol* 1996; 5:115-127.
8. MCNAB AA, POTTS MJ, WELHAM RA. The EEC syndrome and its ocular manifestations. *Br J Ophthalmol* 1989; 73:261-264.
9. BARBERÍA LEACHE. *Odontopediatria*. Barcelona: Masson; 1995.

*Sáenz de la Fuente, I.*: Prof. del Máster de Odontopediatria de la Facultad de Odontología de Sevilla. *Mendoza Mendoza, A.*: Prof. Titular de Odontopediatria de la Facultad de Odontología de Sevilla. *De Luque González, F.*: Prof. Colaborador de Odontopediatria de la Facultad de Odontología de Sevilla. *Martínez Garrido, R.*: Médico Adjunto del Servicio de O.R.L. del Hospital Universitario Virgen del Rocío de Sevilla.

**Correspondencia:** Isabel Sáenz de la Fuente. Canalejas, 6, 6ºB. 41001 Sevilla. E-mail: rafaelma@arrakis.es