

Rincón de la imagen

José M^a Carnero Elias. Podólogo
carneroelias@wanadoo.es

Ectrodactilia

Introducción

No es sino a partir de 1970 cuando Rüdiger y asociados aprecian que algunos de los pacientes con ectrodactilia y labio hendido tenían de manifiesto dicha asociación como un patrón sindromático en conjunción con displasia ectodérmica, designándole a este desorden el nombre de "Síndrome EEC" (Ectrodactilia-Displasia Ectodérmica-Hendidura). Esta asociación muchas veces es confundida con otro tipo de identidades quedando así erróneamente diagnosticado el paciente, por lo tanto se deben plantear los diagnósticos diferenciales del mismo.

Revisión de la literatura

Cocayne en 1936 describió dos generaciones familiares con labio y paladar hendido, ectrodactilia de manos y pies y dacriocistitis, planteo que debería ser más que una coincidencia que todos los miembros de una familia tuvieran deformidad tipo pinza de langosta en las manos y labio-paladar hendido, existiendo 3 de 5 individuos afectados de esta manera. Posteriormente Clodios describe casos con hendidura uní ó bilateral completa del paladar primario ó secundario, asociado con manos y pies en pinza de langosta con mal función del sistema lagrimal Mc Kusick (1969) observó a una madre y a su hijo con ectrodactilia, anodoncia y obstrucción parcial del ducto lagrimal, anormalidades similares fueron reportadas por Levy (1967), lo cual designaba que la relación etiológica de estos defectos existía pero no pudieron ser precisadas para este momento Rüdiger y asociados en 1970 sugieren que la tríada de ectrodactilia-displasia ectodérmica-hendidura labio-palatina debería tratarse de un síndrome raro con defectos congénitos, sugiriendo el nombre abreviado de EEC. Bixler y asociados en un recuento de la literatura, encontraron 5 probables ejemplos del Síndrome EEC, dos de los cuales ocurrieron en familias afectadas, lo que designaría su carácter autosómico dominante, y tres de los cuales fueron esporádicos 2 pudiendo representar estos últimos neomutaciones.

Pries (1974) reporta un posible patrón hereditario autosómico recesivo.

Criterios mínimos de diagnóstico

Las anormalidades son facultativas y no obligatorias por lo que el fenotipo puede variar de un paciente a otro. La ectrodactilia es la más frecuente manifestación clínica seguida de obstrucción del ducto lagrimal y labio-paladar hendido en este orden, a lo cual se suma cualquier grado de displasia cutánea-ungeal-dental y/o de cabello. La hendidura puede ser solo labial y la displasia puede ser solo discromía de cabello, cejas o pestañas.

Hallazgos clínicos

Los autores incluyen ectrodactilia de manos y pies; obstrucción de ductos lagrimales; fotofobia; hendidura labio-palatina; cabello ralo y escaso, cejas y pestañas con carencia parcial y/o total. Otros autores incluyen cierto grado de sindactilia de tejido blando, alteraciones albinicas de la piel y cabello; uñas hipoplásicas; ausencia de glándulas sebáceas pudiendo inexistir sudoración; numerosos nevus pigmentados; microcefalia; retardo mental; sordera; hernia inguinal; ausencia de un riñón; hidroureter; criptorquidismo; anodoncia; oligodoncia; hipoplasia del esmalte; microdoncia; caries múltiples; disminución del número de orificios Meibomianos; telecantus primario.

Complicaciones

Derivadas:

La ausencia u obstrucción del ducto lagrimal está asociada con lagrimeo constante, blefaritis, dacriocistitis, queratoconjuntivitis y fotofobia. Además hay el dimorfismo buco-dental y los trastornos del lenguaje que suelen derivarse de los diferentes tipos de hendiduras.

Asociadas:

Xerostomía, lengua fisurada y predisposición a sufrir de candidiasis y caries.

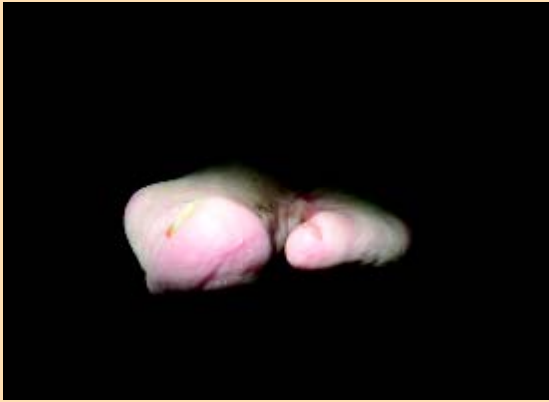


Figura 1. Ectrodactilia



Figura 2. Ectrodactilia

En raros casos se asocia retardo mental, sordera tipo 3 microcefalia, malformaciones renales e hipohidrosis, insuficiencia de la pituitaria-hipotálamo y a defectos del septum ventricular.

Etiología

El síndrome se hereda de forma autosómico dominante con penetración incompleta y expresividad variable, inclusive hay casos de etiología heterogénea o probable autosómica recesiva. La patogénesis de este defecto aún no está completamente clara, pero se cree que se debe a una translocación entre los cromosomas 7 y 9, siendo los puntos críticos a nivel del 7q11.2-q21 según reporte de Qumsiyeh (1992), la cual se heredaría en forma dominante y/o explicaría el alto porcentaje de casos esporádicos en las familias, supuestamente designadas hasta ahora como "neomutaciones". Según Celli J, *et al.* (1999) encontraron en sus pa-



Figura 3. Ectrodactilia

cientes con síndrome de EEC una mutación de carácter dominante en el cromosoma P63 y en su homólogo P53 (Figuras 1, 2 y 3).

Fotos cedidas por nuestro compañero Joan Freixas.