

Reporte de caso

Sospecha temprana de displasia ectodérmica anhidrótica. Reporte de un caso clínico
Early suspicion of anhidrotic ectodermal dysplasia. Report of a clinical case

Elayne Esther Santana Hernández^{1*}. ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-0295-1390>
Isis Rodríguez Ceballos². ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-3906-5288>
Liliana Pavón Pérez². ORCID: <https://orcid.org/0009-0009-7785-8770>

¹Centro Provincial de Genética Médica de Holguín, Holguín, Cuba.

²Universidad de Ciencias Médicas de Holguín, Holguín, Cuba.

*Autor para la correspondencia: elsantana@infomed.sld.cu

RESUMEN

Fundamento: Las displasias ectodérmicas son un grupo heterogéneo de enfermedades genéticas de baja frecuencia, se estima que se afectan 7 de cada 10 000 nacimientos. Esta se caracteriza por alteración en el ectodermo lo que causa manifestaciones fenotípicas desde el nacimiento, con hipohidrosis, escasos vellos en todo el cuerpo, así como diferentes alteraciones odontológicas.

Objetivo: Reportar el caso de un paciente con sospecha de displasia ectodérmica desde el nacimiento, así como su diagnóstico precoz.

Reporte del caso clínico: Paciente masculino de 2 años que ha asistido periódicamente a la consulta de Genética por el diagnóstico clínico de displasia ectodérmica anhidrótica. Nació a las 38 semanas de parto eutócico, pesó 2980 g, su talla fue de 51 cm, Apgar 8-9. Se le observó desde el nacimiento ausencia de vellos en cejas, pestañas y cuero cabelludo, con hipohidrosis, piel seca y fina; se realizó interconsulta con especialista de Genética Clínica, este hizo el diagnóstico clínico oportuno.

Conclusiones: Se consideró de gran valor la sospecha clínica precoz para definir el diagnóstico temprano, con seguimiento multidisciplinario que facilitó elevar la calidad de vida del paciente y lograr una adecuada inserción escolar y social. Fue decisiva la intervención terapéutica de Ortodoncia, así como el cuidado de la piel con vigilancia permanente para evitar complicaciones. También se brindó asesoramiento genético el cual permitió mejor comprensión de la familia.

DeCS: DISPLASIA ECTODÉRMICA/genética; DISPLASIA ECTODERMAL ANHIDRÓTICA TIPO 1/genetics; ANODONCIA/genética.

Palabras clave: Displasia ectodérmica; displasia ectodermal anhidrótica tipo 1; síndrome Christ-Siemens-Touraine; anodoncia, hipodoncia; genética.

ABSTRACT

Background: Ectodermal dysplasias are a heterogeneous group of rare genetic disorders; it is estimated that 7 out of every 10,000 live births are affected. This is characterized by alterations in the ectoderm, resulting in phenotypic manifestations present from birth, including hypohidrosis, sparse body hair, and various dental abnormalities.

Objective: To report the case of a patient with suspected ectodermal dysplasia from birth, as well as the early diagnosis.

Clinical case report: A 2-year-old male patient who has been periodically attending at the Genetics clinic with a clinical diagnosis of anhidrotic ectodermal dysplasia. He was born at 38 weeks of gestation via vaginal delivery, weighing 2980 g, with a length of 51 cm and Apgar scores of 8 and 9. He was observed to have absent eyebrows, eyelashes, and scalp hair from birth, as well as hypohidrosis and dry, thin skin, a consultation with a Clinical Genetics specialist was conducted, and a timely clinical diagnosis was established.

Conclusions: It was considered that early clinical suspicion is of great value for the establishment of a timely diagnosis, with multidisciplinary follow-up that facilitated improving the quality of life of the patient and achieving adequate school and social integration. The therapeutic intervention of Orthodontics was decisive, as well as the skin care with permanent monitoring to avoid complications. Genetic counseling was also provided, which allowed for a better understanding of the family.

MeSH: ECTODERMAL DYSPLASIA/genetics; ECTODERMAL DYSPLASIA 1 ANHIDROTIC/genetics; ANODONTIA/genetics.

Keywords: Ectodermal dysplasia; ectodermal dysplasia 1 anhidrotic; christ-siemens-touraine syndrome; anodontia, hypodontia; genetics.

INTRODUCCIÓN

La displasia ectodérmica anhidrótica o síndrome de Christ-Siemens-Touraine, enfermedad genética poco frecuente; ⁽¹⁾ está presente cuando se producen alteraciones como mutaciones simples, que pueden ser puntuales, deleciones, incluso aberraciones cromosómicas, como la translocación 46, X, t(X;9). ⁽²⁻⁴⁾

Las manifestaciones fenotípicas son evidentes desde el nacimiento ya que la capa embrionaria más afectada es ectodermo, de ahí desde el nacimiento la hipohidrosis con piel de aspecto seco, delgado y fino acompañado de hipotricosis con escaso o ausencia total de cabello en cuero cabelludo, en pestañas, cejas y en resto del cuerpo; no existiendo folículos pilosos ni glándulas sudoríparas. ^(5,6) Esto explica la mala tolerancia al calor, consiguiendo padecimiento de crisis de libre con posibles deshidrataciones y encefalopatías. ⁽⁷⁾

La proteína mayormente afectada la ectrodisplasia A, expresándose en los queratinocitos, las glándulas sudoríparas y los folículos pilosebáceos. Esta proteína regula la morfogénesis de los anejos, en la forma de transmisión recesiva ligada al cromosoma X; cuya localización se estableció en el brazo largo del cromosoma X (locus Xq12-13.1), teniendo el 90 % expresión en varones, las mujeres son portadoras con poca expresividad de la enfermedad; la cual muestra varios patrones de herencia, pero todas comparten las mismas manifestaciones clínicas. ⁽⁸⁾

Esta enfermedad tiene implicaciones en el aspecto externo de los afectados y en su desarrollo integral, escolar, laboral y social; por lo que se hace imprescindible realizar un diagnóstico precoz. Asimismo brindar toda la información a través de un adecuado asesoramiento genético que ayude al conocimiento del cuidado de la piel.

Se presenta este artículo con objetivo de reportar el caso de un paciente con sospecha de displasia ectodérmica desde el nacimiento, así como su diagnóstico precoz y seguimiento por consulta especializada y multidisciplinaria, para elevar la calidad de vida de los afectados.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente masculino de 2 años que asiste periódicamente a la consulta multidisciplinaria de Genodermatosis, con diagnóstico clínico de displasia ectodérmica desde el mes de nacido. No se recogen antecedentes familiares de la enfermedad, ni tampoco antecedentes prenatales de interés; nació a las 38 semanas parto eutócico, con peso 2980 g, talla 51 cm, Apgar 8-9. Por la facie sin cejas ni pestañas, ausencia de vello por todo el cuerpo, piel seca y fina; se interconsultó al mes con especialista de Genética Clínica quien realizó diagnóstico clínico y se citó para seguimiento en consulta de Genodermatosis. En esta se le informó a la familia de todas las medidas del cuidado de la piel, la hidratación constante para evitar la hipertermia, así como las modificaciones de ortodoncia que dificultan la alimentación. Se valoró en consulta la provincial de Genodermatosis por especialistas de Pediatría, Dermatología, Nutrición, Ortodoncia, Genética Clínica, Psicología y Trabajador Social para ofrecer todo el apoyo profesional y gubernamental que se brinda a estos enfermos.

En el examen físico se observó pelo despigmentado, escaso en cuero cabelludo, cejas despigmentadas y finas; así como las pestañas escasas, labios gruesos prominentes, orejas grandes y despegadas. (Figura 1)



Figura 1. Características de la facies de este afectado.

Al examen de Ortodoncia mostró solo dos incisivos laterales cónicos superiores y se confirma hipodontia a través de la radiografía en la que se observó la ausencia de los demás incisivos y molares. (Figura 2)



Figura 2. Incisivos laterales superiores cónicos del afectado.

La piel se muestra delgada, de aspecto seco y muy fina que permite apreciar la circulación capilar en regiones como la cabeza, la cara y los miembros; es despigmentada pero alrededor de las órbitas y de la boca aumenta el pigmento, la nariz es bulbosa, de puente nasal ancho, con alas nasales amplias. (Figura 3)



Figura 3. Características de la piel del paciente.

Su desarrollo sicomotor y pondoestatural está acorde con la edad, con buena ganancia de peso, la familia introdujo la ablactación como lo indicó el pediatra, en forma de papilla para su deglución. A pesar de tener dificultades para la masticación y en la fonación de algunos sonidos; debe mejorar con el tratamiento de Ortodoncia con la prótesis.

Con todos estos hallazgos clínicos se interconsulta al mes de nacido con Genética Clínica, que al examen físico exhaustivo dismorfológico permitió delinear el fenotipo y se llegó al diagnóstico clínico que el paciente presenta una displasia ectodérmica anhidrótica. Se mantiene en seguimiento periódico en consulta provincial de Genodermatosis por equipo multidisciplinario.

Se solicitó a los padres, a través de consentimiento informado que firmaran previo a efectuarle examen físico y tomarles fotografías para ser publicadas en revistas científicas. La

investigación clínica se desarrolló según las normas éticas internacionales. Los autores garantizaron la confidencialidad de la información con la que trabajaron, según los requisitos éticos estipulados en la Declaración de Helsinki. ⁽⁹⁾

DISCUSIÓN

Las displasias ectodérmicas son un grupo de enfermedades genéticas que afectan las estructuras de origen ectodérmico. Los rasgos clínicos distintivos incluyen alteraciones en el pelo, los dientes y la sudoración. En el neonato las anomalías características son poco evidentes, por lo que el diagnóstico durante este periodo es difícil. Hasta el 70 % de los niños varones con DEH-X presenta descamación de la piel en el periodo neonatal, y ausencia total de cabello; como lo sucedido en este lactante que al mes fue posible realizar el diagnóstico. ^(1,2) Actualmente la clasificación más aceptada se basa en la correlación clínico-molecular incluyéndose los nuevos genes relacionados con la enfermedad. En 2009 se estableció una clasificación clínico-funcional, que fue ampliada posteriormente. ⁽¹⁾ Se propuso diferenciar dos grupos de trastornos en los mecanismos patogénicos de las displasias ectodérmicas. En el primer grupo se incluyen los que se le altera la interacción entre el ectodermo y el mesénquima, lo cual impide la correcta diferenciación de los derivados epidérmicos, que son hipoplásicos o aplásicos. ⁽³⁾ El segundo grupo; donde la interacción entre el ectodermo y el mesénquima es normal, y los derivados epidérmicos se diferencian con normalidad, donde la homeostasis tisular y el crecimiento están alterados, existiendo displasia de los derivados ectodérmicos. ^(1,4)

En esta enfermedad se describen varias formas de herencia; autosómicas recesivas, autosómicas dominantes y recesiva ligada al cromosoma X, esta última es la forma más frecuente. ⁽²⁾ Se caracteriza por la tríada de hipohidrosis, hipotricosis y anodoncia en pacientes varones, con un cuadro clínico completo. Está relacionado con el gen que codifica la proteína transmembrana ectodisplásina-1 (EDA1), identificándose más de 300 mutaciones en este gen, incluidas mutaciones puntuales, deleciones e inserciones. ^(1,4) Proteína que está implicada en la transducción de señales desde el ectodermo hasta el mesénquima, lo que conduce al desarrollo de estructuras derivadas del ectodermo en el feto, como el pelo, los dientes, la piel, las uñas y las glándulas sudoríparas exocrinas, tiene múltiples funciones en el órgano ectodérmico, regulando sus etapas de iniciación, morfogénesis y diferenciación. ^(5,6)

La forma de herencia recesiva ligada al cromosoma X, los hombres afectados muestran todas las características típicas de la enfermedad o gran parte de ellas, por su condición de ser heterocigotos para los cromosomas sexuales; mientras que las mujeres hemicigotas para el par sexual, son portadoras sanas; aunque pudieran mostrar manifestaciones parciales, si tuvieran una inactivación desfavorable del cromosoma X. Algunos estudios han tratado de efectuar la relación genotipo-fenotipo, resultando muy difícil por la amplia variabilidad clínica en el fenotipo de enfermos en una misma familia con la misma mutación, entre distintas familias como dentro del mismo grupo familiar. ^(7,8)

El caso presentado es el primero de una familia, sin antecedentes previos de enfermos y su mamá pudiera ser una posible portadora sin ningún signo clínico, por lo que se planteó como una nueva mutación lo ocurrido en este caso. En el interrogatorio se recogió el hallazgo por vía materna, de que ella no pudo amamantar a sus hijos y estudios plantean que mujeres afectadas con la enfermedad con frecuencia tienen dificultad para amamantar por deterioro del desarrollo mamario. ^(8,9)

La complicación más temida y riesgosa es la deshidratación con la hipertermia que puede ser grave cuando no se ha efectuado el diagnóstico y no se tienen en cuenta los cuidados de la piel y de sus anejos con deterioro progresivo. ⁽⁹⁾ La alopecia puede ser la primera característica llamativa, pero raramente es total, pero la mayoría de los pacientes presentan cabello escaso, fino y rubio durante la infancia, que tiende a oscurecerse y hacerse más grueso con la edad, como lo sucedido en este paciente.

Las anomalías dentales pueden manifestarse durante la lactancia como hipodontia con dientes cónicos e hipoplasia de las crestas alveolares. Existe una notable variación inter e intrafamiliar en el número de dientes ausentes o malformados, así como importantes diferencias entre ambos sexos, como los muestran similares trabajos.⁽¹⁰⁾

Por las características peculiares de la piel, el cabello y las variaciones de Ortodoncia, así como la incapacidad de sudar y regular temperatura, resulta importante realizar diagnóstico temprano para evitar complicaciones y efectuar intervención educativa en la familia y comenzar precozmente en consulta especializada para mejorar la calidad de vida de estos enfermos.

CONCLUSIONES

Se consideró de gran valor la sospecha clínica precoz para confirmar el diagnóstico temprano, con seguimiento multidisciplinario lo que facilita elevar la calidad de vida de este enfermo y puede lograr una adecuada inserción escolar y social. Fue decisiva la intervención terapéutica de Ortodoncia, así como el cuidado de la piel con vigilancia permanente para evitar complicaciones. También se ofreció asesoramiento genético que permitió mejor comprensión de la familia.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Teramae H, Ishii M, Kitajima J. Anhidrotic ectodermal dysplasia. Ryoikibetsu Shokogun Shirizu [Internet]. 2000 [cited 2025 Dec 4];(32):337-9. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/11212737/>
2. Cerezo-Cayuelas M, Pérez-Silva A, Serna-Muñoz C, Vicente A, Martínez-Beneyto Y, Cabello-Malagón I, et al. Orthodontic and dentofacial orthopedic treatments in patients with ectodermal dysplasia: a systematic review. Orphanet J Rare Dis [Internet]. 2022 [cited 2026 Jan 15];17(1):376. Disponible en: <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC9575248/>
3. Inazawa-Terada M, Namiki T, Omigawa C, Fujimoto T, Munetsugu T, Ugajin T, et al. An epidemiological survey of anhidrotic/hypohidrotic ectodermal dysplasia in Japan: High prevalence of allergic diseases. J Dermatol [Internet]. 2022 [cited 2026 Jan 15];49(4):422-31. Disponible en: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/1346-8138.16278>
4. Aizawa Y, Imai C, Saitoh A. Time Course of Conical Teeth in Anhidrotic Ectodermal Dysplasia with Immunodeficiency. J Clin Immunol [Internet]. 2022 [cited 2026 Jan 15];42(6):1168-70. Disponible en: <https://link.springer.com/article/10.1007/s10875-022-01300-x>
5. Mineroff J, Dowling JR, Golbari NM, Wechter T, Jagdeo J. Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia Milia Treatment With Fractional Carbon Dioxide Laser and Laser-Assisted Drug Delivery of Triamcinolone. J Drugs Dermatol [Internet]. 2023 [cited 2026 Jan 15];22(11):1130-32. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37943264>
6. Rencuzogullari E, Ezer BG. A new variant of the ectodysplasin A receptor death domain gene associated with anhidrotic ectodermal dysplasia in a Turkish family and its simple diagnosis by restriction fragment length polymorphism. Genes Genet Syst [Internet]. 2023 [cited 2026 Jan 15];98(4):171-8. Disponible en: https://www.jstage.jst.go.jp/article/ggs/98/4/98_22-00138/pdf/-char/en
7. Gupta P, Agrawal S, Grover C. Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia: Classical Clinical Features. Indian Pediatr [Internet]. 2024 [cited 2026 Jan 15];61(5):503. <https://www.indianpediatrics.net/may2024/503.pdf>
8. Graversen L, Sommerlund M, Kruse C, Gjørup H, Gregersen PA, Jensen UB, et al. Hypohidrotic ectodermal dysplasia caused by an intragenic duplication in EDAR. Eur J Med Genet [Internet]. 2024 [cited 2026 Jan 15];72. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/39476951/>
9. Xing Q, Zhou Q, Li H, Wang Z, Li S, Wu J, et al. Identification of six novel mutations in EDA from 20 hypohidrotic ectoderma dysplasia families. Oral Dis [Internet]. 2024 [cited 2026 Jan 15];30(7):4608-19. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/38129747/>
10. Zhou Y, Yin B, Shi B, Zheng LW, Jia ZL. Identified a novel splicing mutation at EDA gene in a hypohidrotic ectodermal dysplasia pedigree. Oral Dis [Internet]. 2023 [cited 2026 Jan 15];29(8):3164-67. Disponible en: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/epdf/10.1111/odi.14362>

Conflictos de intereses

Los autores declaran que no existen conflictos de intereses en esta investigación.

Recibido: 11/02/2026

Aprobado: 24/05/2026

Publicado: 30/05/2026