



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE  
MÉXICO

---

---



**FACULTAD DE ODONTOLOGÍA**

DISPLASIA ECTODÉRMICA HIPOHIDRÓTICA, A  
PROPÓSITO DE UN CASO CLÍNICO.

**T E S I N A**

QUE PARA OBTENER EL TÍTULO DE

**C I R U J A N A   D E N T I S T A**

P R E S E N T A:

JESSICA AMAYA FIGUEROA

TUTOR: Mtro. ISRAEL MORALES SÁNCHEZ

ASESORA: Esp. LUZ DEL CARMEN GONZÁLEZ GARCÍA



Universidad Nacional  
Autónoma de México



**UNAM – Dirección General de Bibliotecas**  
**Tesis Digitales**  
**Restricciones de uso**

**DERECHOS RESERVADOS ©**  
**PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL**

Todo el material contenido en esta tesis esta protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.

A mis padres:

**Gloria Figueroa López y Marco Antonio Salas Becerril**, gracias por el apoyo incondicional y la confianza depositada en mí, para lograr un propósito muy importante en mi vida, como es la culminación de mi carrera profesional, sus consejos han sido de gran importancia para mí.

A mis hermanos **Juan Diego Amaya Figueroa y Jesús Eugenio Amaya Figueroa** por siempre estar, por su amor y apoyo.

Al **Dr. Jorge González Trejo**, al **Dr. Víctor Segura** y a la **Dra. Gisela Fuentes** que me han brindado su amistad y apoyo, además de enseñarme las cosas de una manera más práctica.

A **Osvanni García Moreno** por tu cariño, comprensión y por hacer mis días más alegres.

A mi tutor y asesora **Mtro. Israel Morales Sánchez** y la **Esp. Luz del Carmen González García**, gracias por su tiempo y dedicación para la realización de esta tesina.

A la **Universidad Nacional Autónoma de México** y a la **Facultad de Odontología** gracias por haberme dado la oportunidad de formar parte de esta magnífica institución, siempre llevaré con orgullo el nombre de la UNAM.

“POR MI RAZA HABLARÁ EL ESPÍRITU”

Ciudad Universitaria, mayo 2017.

# ÍNDICE

<b>INTRODUCCIÓN.....</b>	<b>5</b>
<b>OBJETIVO GENERAL.....</b>	<b>6</b>
<b>OBJETIVOS PARTICULARES.....</b>	<b>6</b>
<b>PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA.....</b>	<b>7</b>
<b>JUSTIFICACIÓN.....</b>	<b>7</b>
<b>1 CAPÍTULO I DISPLASIA ECTODÉRMICA HIPOHIDRÓTICA.....</b>	<b>8</b>
1.1 Antecedentes .....	9
1.2 Embriología y Genética.....	11
1.3 Prevalencia e incidencia.....	13
1.4 Asesoramiento genético.....	13
1.5 Diagnóstico diferencial.....	16
<b>2 CAPÍTULO II MANIFESTACIONES SISTÉMICAS DE LA DISPLASIA ECTODÉRMICA HIPOHIDRÓTICA.....</b>	<b>17</b>
2.1 Manifestaciones tegumentarias.....	17
2.2 Manifestaciones capilares.....	18
2.3 Manifestaciones inguinales.....	19
2.4 Manifestaciones faciales.....	20
2.5 Manifestaciones sistémicas .....	21
2.6 Manifestaciones orales.....	21

<b>3</b>	<b>DIAGNÓSTICO</b> .....	<b>24</b>
<b>4</b>	<b>TRATAMIENTO</b> .....	<b>26</b>
<b>5</b>	<b>RESULTADOS</b> .....	<b>27</b>
	5.1 Anamnesis.....	27
	5.2 Características físicas y bucales.....	30
	5.3 Análisis facial.....	34
	5.4 Estudios radiográficos.....	35
	5.5 Consentimiento informado.....	38
<b>6</b>	<b>DIAGNÓSTICO</b> .....	<b>39</b>
<b>7</b>	<b>TRATAMIENTO DENTAL</b> .....	<b>40</b>
<b>8</b>	<b>MANTENIMIENTO BUCAL</b> .....	<b>46</b>
<b>9</b>	<b>DISCUSIÓN</b> .....	<b>47</b>
	<b>CONCLUSIONES</b> .....	<b>49</b>
	<b>REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS</b> .....	<b>50</b>

## INTRODUCCIÓN

La displasia ectodérmica hipohidrótica (DEH) es un trastorno genético que se caracteriza por hipohidrosis, hipotricosis e hipodoncia. Comúnmente afecta a varones con una herencia recesiva ligada al X, aunque existen otras formas con herencia autosómica dominante y recesiva.

Los pacientes que padecen esta enfermedad presentan oligodoncia, incluso anodoncia, lo cual implica repercusiones morfológicas, funcionales, estéticas y psicológicas las cuales deben de solucionarse de manera temprana.

Aunque el tratamiento es multidisciplinario el odontólogo tiene un papel de suma importancia en la rehabilitación bucal, incluyendo tratamientos de prevención, operatoria, prótesis y ortodoncia.

En el presente trabajo mediante un caso clínico, se mostrarán las características y manifestaciones físicas y bucales de un niño de 14 años de edad con Displasia Ectodérmica Hipohidrótica (DEH), como son escaso vello, alteraciones dentarias y escasa sudoración. Se comentará su evolución y manejo clínico, junto a aspectos embriológicos, genéticos, diagnósticos y el consejo genético de esta enfermedad, así como la importancia en el oportuno diagnóstico y tratamiento a fin de brindar una mejor calidad de vida.

## **OBJETIVO GENERAL**

Presentar el caso de un paciente con displasia ectodérmica hipohidrótica, sus características físicas y orales y el tratamiento que se propuso para mejorar su función bucal y su estética.

## **OBJETIVOS PARTICULARES**

Conocer e identificar las características de los pacientes con displasia ectodérmica hipohidrótica.

Realizar un diagnóstico y un tratamiento integral oportuno de acuerdo a sus necesidades.

Devolver la función bucal y la estética, por consecuente la autoestima, y así mejorar la calidad de vida del paciente.

## **PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA**

La Displasia Ectodérmica Hipohidrótica es una enfermedad que afecta drásticamente tanto aspectos físicos como psicológicos del paciente, en odontología es de suma importancia conocer las manifestaciones físicas y bucales, ya que a pesar de que el manejo debe ser multidisciplinaria involucrando a dermatólogos, otorrinolaringólogos y pediatras, el odontólogo juega un papel trascendental en la prevención de la salud bucal y su rehabilitación.

## **JUSTIFICACIÓN**

El presente trabajo pretende identificar las características clínicas de la DEH con el fin de realizar un diagnóstico temprano para disminuir complicaciones, ofrecer un tratamiento oportuno basado en proporcionarle funcionalidad y estética al paciente y brindarle una mejor calidad de vida, que permita la mejor inserción en la sociedad, así como una mejora en la autoestima.

## **CAPÍTULO I DISPLASIA ECTODÉRMICA HIPOHIDRÓTICA**

La Displasia DEH también conocida como Síndrome de Christ Siemens Touraine es una enfermedad genética que se caracteriza por presentar alteraciones en las estructuras derivadas del ectodermo, la capa de tejido más externa del embrión, y por la triada: hipotricosis (escasez de vello corporal), hipohidrosis (capacidad de sudoración disminuida) e hipodoncia (ausencia de dientes).

Puede acompañarse de hiperqueratosis palmo-plantar, distrofia ungueal, rugas periorcarias, piel seca y delgada, frente abombada, pabellones auriculares en forma de sátiro y boca sumida.

La etiología de este síndrome puede ser por tanto por mutación como por tres patrones de herencia, implica 3 genes, autosómico dominante EDA (2q11-q13), autosómico recesivo EDAR (1q42-q43) y ligado al cromosoma X EDARADD siendo este último el más común. Las formas de displasia ectodérmica que se presentan con mayor frecuencia son las hidróticas o síndrome de Clouston y las hipohidróticas o anhidróticas, ya que existen más de 170 tipos.<sup>26</sup>

Se estima una incidencia de 1/10,000 a 1/100,000 recién nacidos afectando comúnmente a varones con una prevalencia 7/1. Las pruebas de diagnóstico son la de biopsia de piel y los estudios de ADN.

## 1.1 Antecedentes

La Displasia Ectodérmica Hipohidrótica (DEH) fue descrita por primera vez en 1848 por Thurman como una entidad independiente cuyo diagnóstico se basó en rasgos clínicos determinados, reportó tres casos de DEH en pacientes relacionados, incluyendo a dos primos varones y la descripción de la abuela materna como portadora de un síndrome hereditario caracterizado por escaso cabello, ausencia de dientes y piel seca.<sup>13</sup>

Más adelante, en 1875 Darwin (figura 1)<sup>9</sup> junto con Thandani refirieron un caso de DEH denominado “hombres sin dientes de Sind”, se trataba de una

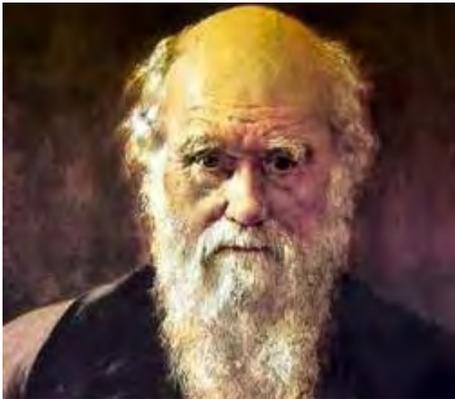


Fig.1 Darwin

familia hindú la cual a lo largo de cuatro generaciones, diez hombres presentaban sólo 4 dientes incisivos y ocho molares posteriores. También describió que estos hombres afectados tenían poco vello corporal y se volvían calvos a temprana edad, así como de sufrir resequeidad extrema en la piel durante períodos de calor. Las hijas de la familia mencionada no

eran afectadas, pero si transmitían la característica a sus hijos y no se reportó ningún caso de transmisión padre-hijo.<sup>21,13</sup>

Weech en 1929 hace la primera clasificación de displasia en dos grupos: hidrótica e hipohidrótica, en el mismo año Clouston describió la forma hidrótica, por herencia autosómica dominante (DEH-AD) con deficiencia de conexina 30 (proteínas que se encargan de conectar una célula con sus vecinas, forman canales intercelulares que atraviesan dos membranas plasmáticas y comunican directamente los citoplasmas de las células adyacentes); en donde a diferencia de la hipohidrótica, no se presentan anomalías dentales ni de

sudoración, pero si alopecia total, distrofia ungueal e hiperpigmentación cutánea.<sup>11</sup>

En 1963 Graves describió un grupo del sur de Mississippi afectado por esta alteración, estos individuos tenían glándulas sudoríparas subnormales, y en días calurosos debían estar cerca de un lugar donde pudieran sumergirse, tenían pocos dientes dos o tres en la arcada superior y muy pocos en la arcada inferior, eran finos y puntiagudos, el cabello fino corto y escaso; estas características sólo eran heredadas a varones, mientras que las mujeres no eran afectadas.<sup>26</sup>

Años más tarde, en 1994 las displasias ectodérmicas se clasificaron en 170 fenotipos por Phiheiro y Freire-Maia; Hassan y Cols, en 1995 proponen 11 subgrupos con el fin de facilitar el diagnóstico, pero esta clasificación era bastante compleja y sólo se tomaron en cuenta los síntomas clínicos sin considerar la patogénesis y las alteraciones moleculares.

Por lo tanto en el 2001 Priolo y Lagana clasificaron este síndrome en dos grupos, incluyendo datos genéticos y hallazgos clínicos: Grupo 1 Displasias Ectodérmicas (DE) con defectos que alteran el desarrollo de las interacciones epitelio-mesénquima y el grupo 2 Displasia Ectodérmica (DE) en donde un defecto en una proteína se asocia a defectos celulares. Las presentaciones más comunes de DE son la Displasia Ectodérmica anhidrótica/hipohidrótica (DEH) o Síndrome de Christ-Siemens-Touraine y Displasia Ectodérmica hidrótica también denominada como Síndrome de Clouston.<sup>17,26</sup>

## 1.1 Embriología y genética

Las Displasias Ectodérmicas son hereditarias, por tanto, causadas por mutaciones genéticas, que pueden ser heredadas o menos frecuentemente “de novo”, originadas en el momento de la concepción. La probabilidad de tener un hijo con displasia ectodérmica va a depender del tipo que exista en la familia y de su patrón específico de herencia, que puede ser variable. En la mayoría de los casos, sobre todo en el caso de la DEH, la herencia va a estar ligada al cromosoma X pero también puede ser autosómica dominante o recesiva.

Para entender las Displasias Ectodérmicas es importante revisar las características del ectodermo, que es la capa superficial de los tres componentes primordiales del embrión. El ectodermo, alrededor de la tercera semana de desarrollo, experimenta una subdivisión en neuroectodermo (que da origen al sistema nervioso) y el ectodermo restante, que recubrirá toda la superficie del embrión y formará la epidermis (capa superficial de la piel), sus anexos (pelo, uñas, glándulas sudoríparas) y el esmalte dental.

El ectodermo también es responsable de la formación de las glándulas mamarias y de las glándulas salivares y sebáceas. Así, las alteraciones en el desarrollo del ectodermo pueden dar lugar a la detención en la maduración de alguno de estos derivados ectodérmicos, sobre todo en el tercer y cuarto mes de gestación, y con ello, generar la afectación de diversas estructuras y tejidos de origen ectodérmico, es decir, el cabello, piel, uñas, dientes y diversas glándulas.<sup>26</sup>

Desde 1996 se han identificado las primeras mutaciones en pacientes con DEH; en la forma clásica recesiva ligada al X se identificaron mutaciones en el gen EDA-A1 (Xq12.2) que codifica la isoforma A1 de una proteína llamada ectodisplasina. Posteriormente, se detectaron mutaciones en el gen EDAR (2q12.3), que codifica para el receptor de la ectodisplasina-A1, éstas se han reportado en pacientes con la forma autosómica dominante y en algunos casos con herencia autosómica recesiva. Finalmente, se ha encontrado en pacientes con herencia autosómica recesiva, mutaciones en el gen de la proteína EDARADD (1q42), que actúa como moduladora intracitoplasmática del receptor EDAR.<sup>18,23</sup>

Estas proteínas son estructuralmente similares a otros componentes de la vía del factor de necrosis tumoral (TNF), y se expresan principalmente en la piel fetal, así como en el mesénquima subyacente. Se ha establecido que participan en la vía de señalización del factor de transcripción nuclear kappa B (NF- $\kappa$ B) como eje central, que dirige la transcripción de genes necesarios para la formación de las estructuras epidérmicas. Estas mutaciones alteran la activación de NF- $\kappa$ B gatillada por EDAR, durante un período crítico en el desarrollo del ectodermo y sus apéndices, desencadenando la displasia (figura 2).<sup>32</sup>

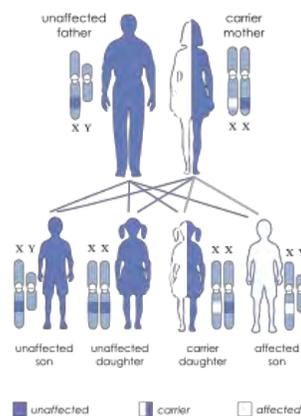


Fig. 2 El gen de la XIHED (Displasia Ectodérmica Hipohidrótica X) se transmite de padres a hijos por el cromosoma X.

### 1.3 Prevalencia e incidencia

Se estima que 1/10, 000-100, 000 recién nacidos vivos pueden estar afectados por DEH; aunque esta cifra puede estar subestimada por la dificultad de su diagnóstico en la etapa más precoz de la infancia. Además por cada mujer que presenta DEH 7 varones la padecen.<sup>25</sup>

### 1.4 Asesoramiento genético

La DEH puede seguir tres patrones de herencia distinta: autosómica dominante, autosómica recesiva y recesiva ligada a X. En la forma autosómica dominante, el individuo afectado tiene un riesgo del 50% de transmitir la enfermedad a su descendencia, independientemente del sexo (figura 3).<sup>34</sup>

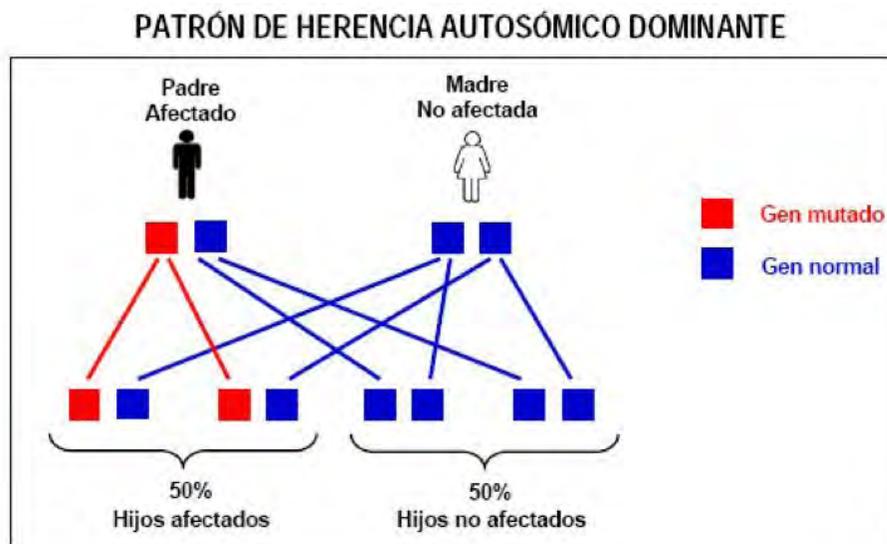


Fig. 3 Patrón de herencia autosómico dominante.

En cada individuo diagnosticado es importante el examen clínico de los padres y su estudio genético, en caso de haber identificado el defecto molecular en el niño, para distinguir entre un caso heredado o de novo y proporcionar adecuado asesoramiento a la pareja.<sup>31</sup>

En la forma autosómica recesiva, los padres del individuo afectado tendrán un 25% de riesgo de tener un nuevo hijo afectado. El estudio genético será indispensable para identificar otros portadores en la familia (figura 4).<sup>32</sup>

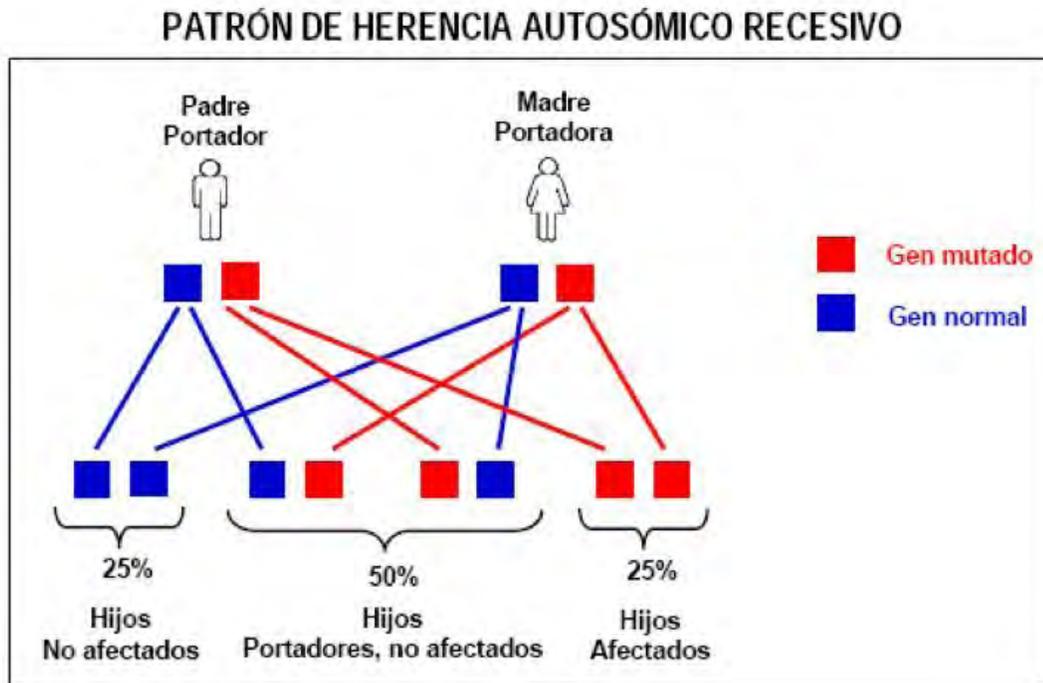


Fig. 4 Patrón de herencia autosómico recesivo.

En la forma recesiva ligada a X, todas las hijas de un varón afectado serán portadoras y todos sus hijos serán sanos. El riesgo de una mujer portadora de transmitir la enfermedad a su descendencia será de un 50%, siendo éste el riesgo de que sus hijos varones estén afectados y de que sus hijas sean portadoras (figura 5).<sup>27</sup>

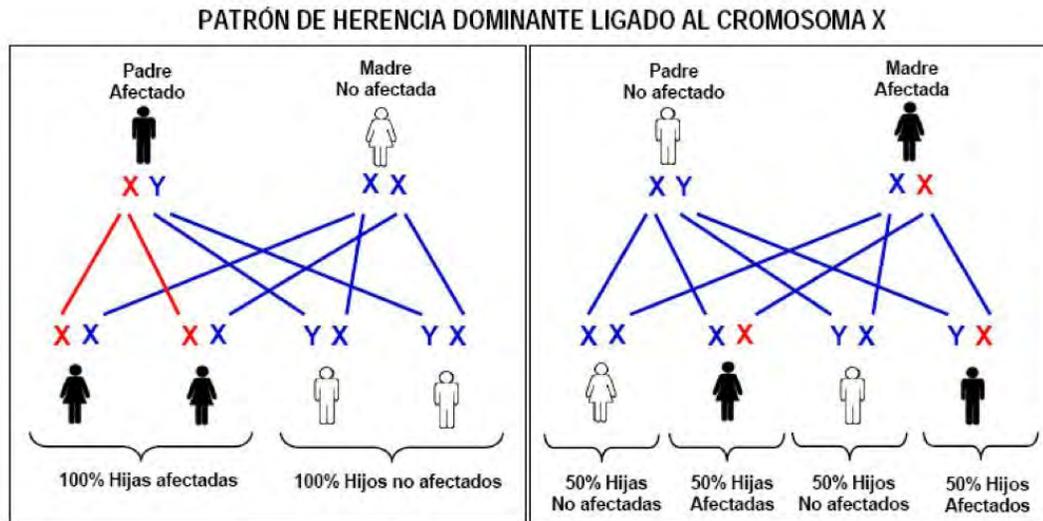


Fig.5 Patrón de herencia ligado cromosoma X.

La identificación de portadoras por métodos clínicos suele ser a veces impreciso y se prefiere el estudio genético siempre que sea posible.<sup>25</sup>

## 1.5 Diagnóstico diferencial

Freire-Maia y Pinherio han proporcionado un análisis del diagnóstico diferencial aunque en la Displasia Ectodérmica Hipohidrótica es distintivo, ya que varios rasgos son parecidos a los de otros trastornos. La deformidad nasal puede sugerir sífilis congénita.

La oligodoncia en dientes permanentes se puede heredar como un rasgo autosómico recesivo así como dientes cónicos pueden verse en el síndrome de Ellis-van Creveld o Hay-Wells.

El síndrome de Rieger y el síndrome diente uña Witkop, presenta dientes cónicos y alteraciones de las uñas, sin embargo estas anomalías deben servir para distinguir estos trastornos.

El síndrome de Trichodental es un trastorno autosómico dominante, los pacientes tienen el cuero cabelludo normal pero el cabello crece lentamente, y cejas escasas. Varios dientes son congénitamente ausentes, aunque no tantos como en la displasia ectodérmica hipohidrótica, las uñas son normales y no hay anomalías en la sudoración.<sup>23,28</sup>

## CAPÍTULO II MANIFESTACIONES SISTÉMICAS DE LA DISPLASIA ECTODÉRMICA HIPOHIDRÓTICA

Los pacientes con DEH presentan determinadas características físicas y bucales.

### 2.1 Manifestaciones tegumentarias

La piel es delicada, delgada y lisa. Pueden apreciarse los vasos sanguíneos en la superficie, es seca por la falta o poco desarrollo de las glándulas sudoríparas y sebáceas, es escamosa y se irrita con facilidad (figura 6).<sup>36</sup>

En las palmas de las manos y plantas de los pies se puede presentar hiperqueratosis. Se pueden apreciar áreas hiperpigmentadas a nivel periorcular y peribucal, así como en los codos, palma de las manos y planta de los pies.<sup>2,5</sup>

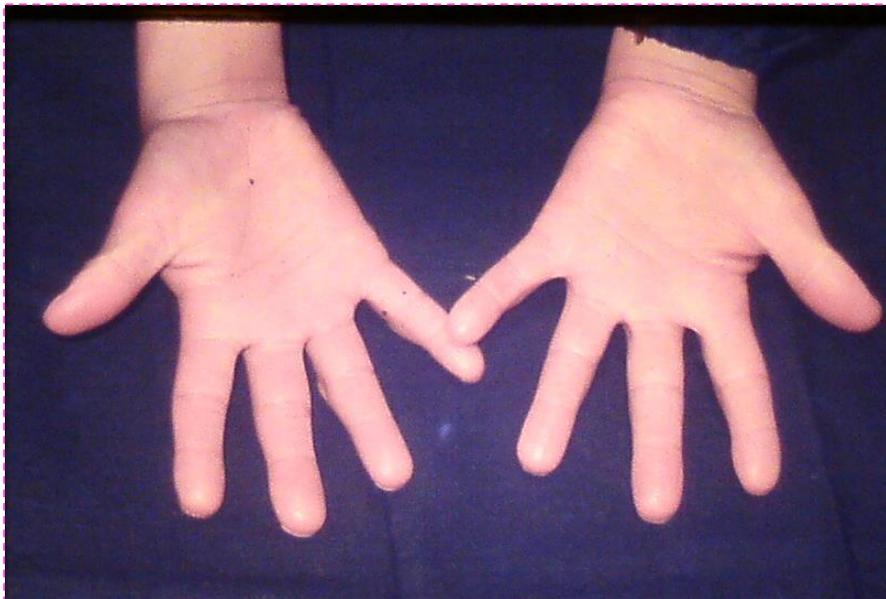


Fig. 6 Hiperqueratosis en paciente con DEH

## 2.2 Manifestaciones capilares

Los pacientes presentan atricosis o hipotricosis, el cabello puede estar ausente, ser fino, escaso, quebradizo, con poca pigmentación y de textura anormal. También puede ser seco por la falta de glándulas sebáceas. Suele tener un crecimiento lento y se suele caer prematuramente (figura 7).<sup>34</sup>

El pelo de otras partes del cuerpo como las cejas y pestañas puede ser escaso o estar ausente, pero la barba y el vello púbico crece normalmente.<sup>1,7</sup>



Fig. 7 Hipotricosis en paciente con DEH

### 2.3 Manifestaciones ungueales

Las uñas son láminas córneas queratinizadas e induras que recubren la parte distal de los dedos, son consideradas como una unidad funcional y dinámica que está relacionada con el resto del cuerpo y del medio ambiente que los rodea. Las funciones principales de las uñas son: prensión de pequeños y finos objetos y protección de la sensibilidad del pulpejo de los dedos.

Las uñas pueden estar poco desarrolladas, ser gruesas o delgadas y frágiles, descoloridas o quebradizas con estrías. Presentan un crecimiento lento, cayéndose periódicamente y desarrollando manchas lineales o lunares (figura 8).<sup>31</sup>

En la Displasia Ectodérmica Hipohidrótica, el problema de uñas es que son frágiles, quebradizas, se desprenden y caen constantemente.<sup>29,30</sup>



Fig. 8 Uñas delgadas, quebradizas y con estrías en paciente con DEH

## 2.4 Manifestaciones faciales

Frente prominente, nariz en silla de montar, labios revertidos, hiperpigmentación periocular y peribucal, rugas periorcarias, hipertelorismo, orejas de baja implantación, pabellones auriculares en forma de sátiro, alteración de la dimensión vertical anterior, xeroftalmia que puede ocasionar cataratas, sensibilidad a la luz solar y conjuntivitis eventual.<sup>1,4,10</sup> (figura 9).<sup>36</sup>



Fig. 9 Paciente con Displasia Ectodérmica Hipohidrótica, presenta Frente prominente, dimensión vertical disminuida, hiperpigmentación periocular y peribucal.

## **2.5 Manifestaciones sistémicas**

Presentan deficiencia de peso y estatura, alteración en la nutrición y patrón anormal de la temperatura.

## **2.6 Manifestaciones orales**

Se pueden manifestar diferentes grados de afectación, disminución en el número de dientes (hipodoncia) incluso ausencia total (anodoncia, oligodoncia) involucrando ambas denticiones. La agenesia afecta principalmente a los segundos premolares, a los incisivos laterales superiores, a los incisivos centrales y laterales inferiores.<sup>2,6,9</sup> (figura 10).<sup>36</sup>

Es común que se encuentre un gran diastema entre los incisivos centrales superiores a consecuencia de la ausencia de dientes; el crecimiento de los maxilares no es normal hay hipoplasia, la agenesia dental junto con insuficiencia masticatoria determinan la atrofia de los procesos alveolares, y ésta a su vez lleva a la reducción de su dimensión vertical (figura 11).<sup>36</sup>

Los escasos dientes pueden presentar alteración de la cronología de su erupción y anomalías de tipo estructural tales como microdoncia, forma cónica o puntiaguda, hipoplasia del esmalte y oclusión pobre (figura 12).<sup>32</sup>

Las mujeres portadoras de Displasia Ectodérmica Hipohidrótica pueden tener los dientes anteriores más pequeños de lo habitual, así como xerostomía (decremento de la saliva) que causa dificultad deglutiva.<sup>28,31,33</sup>



Fig. 10 Hipodondia en paciente con DEH, en donde se observa falta de laterales superiores e inferiores, centrales inferiores y dientes posteriores inferiores.<sup>36</sup>



Fig. 11 Diastema entre los órganos dentarios centrales superiores.<sup>36</sup>

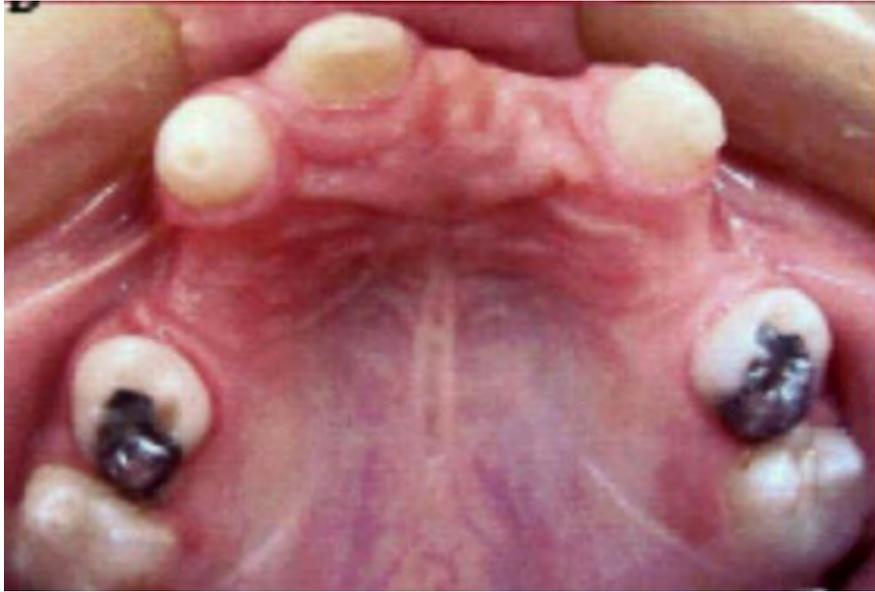


Fig. 12 Alteración de forma cónica del lateral superior derecho.<sup>32</sup>

### 3 DIAGNÓSTICO

El diagnóstico clínico se basara en las manifestaciones, en presencia cantidad y profundización de las mismas, cuando se presentan dos o más características (tabla 1)<sup>27</sup> se considera que se padece la enfermedad, existen otras pruebas de diagnóstico para confirmar si hay o no DEH.

Las pruebas determinantes son las de genes, estudios de ADN donde nos muestra en que gen se localiza la alteración, y aquellas sugerentes como la biopsia de piel, en donde se analizan las glándulas sudoríparas, glándulas sebáceas, lagrimales y los folículos pilosos, éstas tienen un resultado de bajo número y poco desarrollo.<sup>10</sup>

#### CARACTERÍSTICAS SISTEMICAS DE LA DEH

<b>Manifestaciones tegumentarias</b>	Piel delicada, delgada, seca y lisa. Pueden apreciarse los vasos sanguíneos en la superficie. En las palmas de las manos y plantas de los pies se puede presentar hiperqueratosis.
<b>Manifestaciones capilares</b>	Atricosis o hipotricosis, el cabello puede estar ausente, ser fino, escaso, quebradizo, con poca pigmentación y de textura anormal. También puede ser seco. Suele tener un crecimiento lento y se suele caer prematuramente.
<b>Manifestaciones ungueales</b>	Uñas delgadas y frágiles, descoloridas o quebradizas con estrías. Presentan un crecimiento lento, cayéndose periódicamente y desarrollando manchas lineales o lunares.

<p><b>Manifestaciones faciales</b></p>	<p>Frente prominente, nariz en silla de montar, labios revertidos, hiperpigmentación periocular y peribucal, rugas periorcarias, hipertelorismo, orejas de baja implantación, pabellones auriculares en forma de sátiro, alteración de la dimensión vertical anterior, xeroftalmia que puede ocasionar cataratas, sensibilidad a la luz solar y conjuntivitis eventual.</p>
<p><b>Manifestaciones sistémicas</b></p>	<p>Deficiencia de peso y estatura, alteración en la nutrición y patrón anormal de la temperatura.</p>
<p><b>Manifestaciones orales</b></p>	<p>Hipopdoncia, incluso anodoncia, involucrando ambas denticiones. Es común que se encuentre un gran diastema entre los incisivos centrales superiores. Hipoplasia en los maxilares, atrofia de los procesos alveolares y reducción de su dimensión vertical. Alteración de la cronología de erupción y anomalías de tipo estructural tales como microdoncia, forma cónica o puntiaguda, hipoplasia del esmalte y oclusión pobre.</p>

Tabla 1 manifestaciones sistémicas de la DEH.<sup>27</sup>

## 4 TRATAMIENTO

El manejo es multidisciplinario, por lo que debe ser tratado con el dermatólogo, pediatra, otorrinolaringólogo, psicólogo, oftalmólogo y odontólogo dependiendo la necesidad de cada paciente con DEH.

El tratamiento odontológico se basa en proporcionar funcionalidad y estética, pero dependerá de cada caso en base a su riesgo a caries, puede iniciar como prevención con profilaxis y colocación de flúor, técnica de cepillado, colocación de selladores de fosetas y fisuras, técnica de cepillado y suplementos de saliva.

La rehabilitación depende de la condición dental en las que se encuentre el paciente y la edad, pueden realizarse tratamientos como restauraciones con resinas, coronas para dar forma a los dientes cónicos, colocación de prótesis, tratamiento ortodóntico, y colocación de implantes (figura 13).<sup>36</sup>



Fig.13 Restauración con coronas de celuloide en los órganos dentales centrales superiores.

## 5 RESULTADOS

### CASO CLÍNICO

Se trata de un paciente masculino que acude a la Clínica Periférica de Milpa Alta UNAM para revisión. Cabe mencionar que nunca le habían diagnosticado DEH, hasta que acudió a la Clínica Periférica y fue ahí donde le proveímos el diagnóstico de este síndrome.

#### 5.1 Anamnesis

Información general

- ☞ Nombre del paciente: José Julian Gris López
- ☞ Sexo: Masculino
- ☞ Edad: 14 años
- ☞ Peso actual: 30 kg
- ☞ Talla actual: 1.49 cm
- ☞ Fecha de nacimiento: 16.2.2003
- ☞ Lugar de nacimiento: Chiapas Huhuetan
- ☞ Domicilio: Alfredo Carrasco mza. 38 Lote 254 calle 8 Santa Cecilia
- ☞ Número de hermanos: 1 (6 años)
- ☞ Lugar que ocupa : mayor



Fig. 14 Paciente con DEH.<sup>36</sup>

## MOTIVO DE LA CONSULTA

“No le han salido todos sus dientes”

## ANAMNESIS

- ☞ Nacimiento: por cesárea
- ☞ Embarazo: normal
- ☞ Etapa neonatal: a término
- ☞ Peso al nacer: 2,900 kg
- ☞ Ha presentado: epilepsia al 1 año 9 meses hasta los 4 años
- ☞ Tratamiento médico: Complejo B
- ☞ Problemas de aprendizaje: No refiere
- ☞ Intervenciones quirúrgicas: No refiere
- ☞ Antecedentes heredofamiliares: No refiere

## ANTECEDENTES PERSONALES

- ☞ Alimentación: Seno materno hasta los 8 meses, biberón hasta los 2 años
- ☞ Higiene: 1 vez al día, no utiliza hilo dental ni enjuague

## EXPLORACIÓN BUCAL

Se realizó la exploración bucal y se observó lo siguiente.

☞ Tejidos blandos:

- Labios superior e inferior: resecos
- Lengua: saburral
- Mucosa alveolar y encía: Melanosis
- Faringe:amígdalas palatinas: Hipertróficas
- Paladar duro: sin alteración
- Paladar blando: sin alteración



Fig. 15 Paciente con melanosis.<sup>36</sup>

## 5.2 Características clínicas físicas y bucales

### CARACTERÍSTICAS FÍSICAS



Fig. 16 Paciente con hipotricosis.<sup>36</sup>



Fig. 17 Paciente con DEH, peso y estatura baja.<sup>36</sup>



Fig. 18 Paciente con DEH, rugas periorculares.<sup>36</sup>



Fig.19 Paciente con DEH, labios resecaos y carnosos.<sup>36</sup>



Fig. 20 Paciente con DEH, queratosis palmar, uñas frágiles.<sup>36</sup>

## CARACTERÍSTICAS BUCALES



Fig. 21 Paciente con DEH.<sup>36</sup>

## OCLUSIÓN

- ☞ Línea media: no registrable
- ☞ Clase de Angle:
  - Derecho: Clase 1
  - Izquierdo: Clase 1
- ☞ Diastema: 8 mm
- ☞ Sobre mordida: 5 mm



Fig. 22 Clase Angle: 1.<sup>36</sup>



fig.23 Clase Angle: 1 .<sup>36</sup>



Fig.24 Sobre mordida 5 milímetros.<sup>36</sup>



Fig.25 Diastema entre centrales Superiores.<sup>36</sup>



Fig.26  
Dientes en forma cónica en O.D. 22,32.<sup>36</sup>



Fig.27  
Pérdida del proceso alveolar.<sup>36</sup>

### 5.3 ANÁLISIS FACIAL

Al realizar un análisis facial, el paciente presentó el tercio superior disminuido y un perfil convexo.



Fig.28  
Tercio superior disminuido.<sup>36</sup>



Fig.29  
Perfil convexo.<sup>36</sup>

#### 5.4 ESTUDIOS RADIOGRÁFICOS

Sirven para descartar otras anomalías dentales como anquilosis, anodoncia, oligodoncia, microdancia entre otras, los estudios radiográficos se deben tomar lo más temprano posible (figura 30).<sup>36</sup>

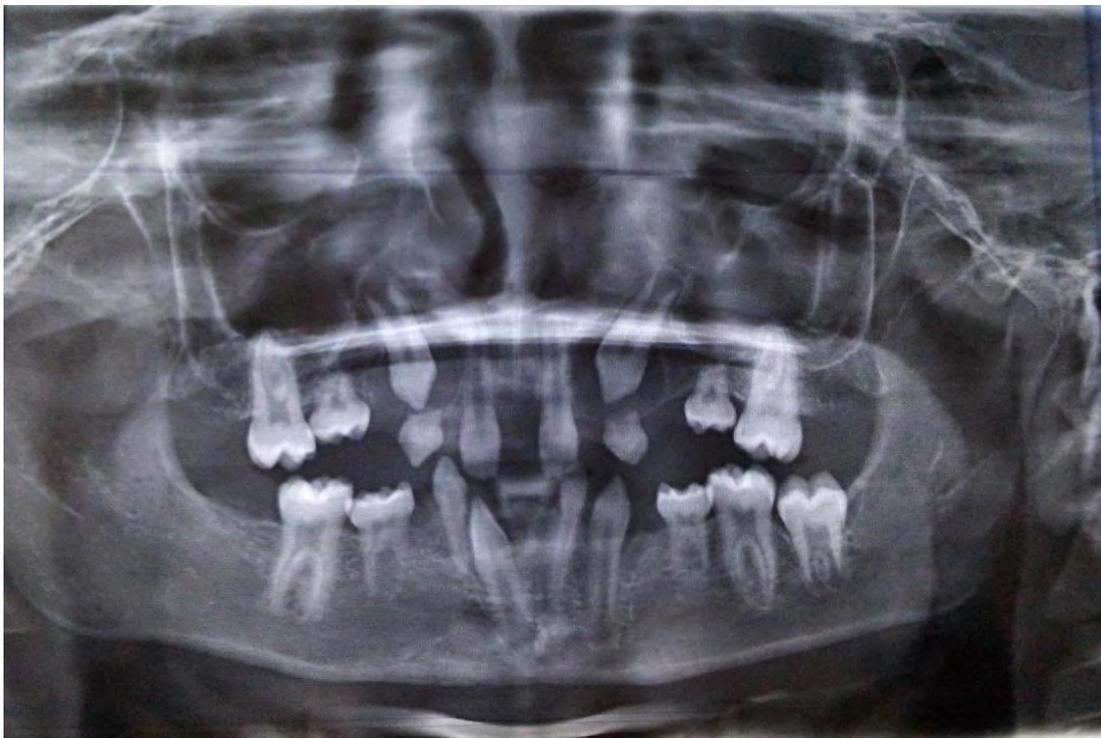


Fig.30 Ortopantomografía



Fig.31 Radiografía lateral de cráneo.<sup>36</sup>

## MODELOS DE ESTUDIO



Fig. 32 modelos de estudio.<sup>36</sup>



Fig.33 modelos de estudio.<sup>36</sup>

## 5.5 Consentimiento válidamente informado

Yo Magdalena Gris López, doy mi consentimiento por escrito para que la alumna Jessica Amaya Figueroa de la Facultad de Odontología UNAM, lleve a cabo los procedimientos que considere necesarios para realizar los tratamientos a los que se someterá mi hijo José Julián Gris López, así como para que se tomen fotografías y videos sobre su caso clínico, y el uso de éste para la elaboración de este trabajo.

Acepto

---

Nombre y firma del padre o tutor

## **6 DIAGNÓSTICO**

El paciente no posee un diagnóstico clínico definitivo al momento de ingreso de la clínica periférica de Milpa Alta, sin embargo al tener hipodoncia, hipotricosis, hipohidrosis, hiperpigmentación y rugas periorcarias, así como queratosis plantar y alteración de forma en algunos órganos dentarios, se considera como posible paciente con DEH.

A nivel oral presenta un diastema entre los incisivos superiores de 8.5 mm, sobre mordida vertical de 5 mm, dientes cónicos y ausencia de 15 órganos dentarios permanentes.

## 7 TRATAMIENTO DENTAL

El plan de tratamiento consistió en realizar profilaxis, aplicación tópica de flúor y colocación de selladores de fosetas y fisuras como prevención.

Se colocaron botones y cadena elástica en los órganos dentarios 11 y 21 para cerrar el diastema.

Debido a que el paciente dejó de acudir a la consulta, se volvió a formar el diastema, al retomar el tratamiento se le colocaron brackets metálicos para cerrar los espacios.

Se colocó una corona de celuloide en el órgano dentario 32 para darle forma de lateral, ya que su forma era cónica.

Se colocaron unas guardas de acetato calibre 60, para mantener los dientes en su lugar después de quitar los brackets.

El paciente dejó de acudir a consulta y perdió las guardas de acetato, motivo por el cual el diastema se formó otra vez.

Se colocó una prótesis removible provisional y un loop en los órganos dentarios 11 y 21, para volver a cerrar el diastema y poder colocar la prótesis removible definitiva.



Fig.34 Colocación de botones y cadena elástica.<sup>36</sup>



Fig. 35 Colocación de botones y cadena elástica.<sup>36</sup>



Fig.36 Colocación de botones y cadena elástica.<sup>36</sup>



Fig.36 Colocación de botones y cadena elástica.<sup>36</sup>



Fig.37 Colocación de brackets metálicos, arco y cadena elástica.<sup>36</sup>

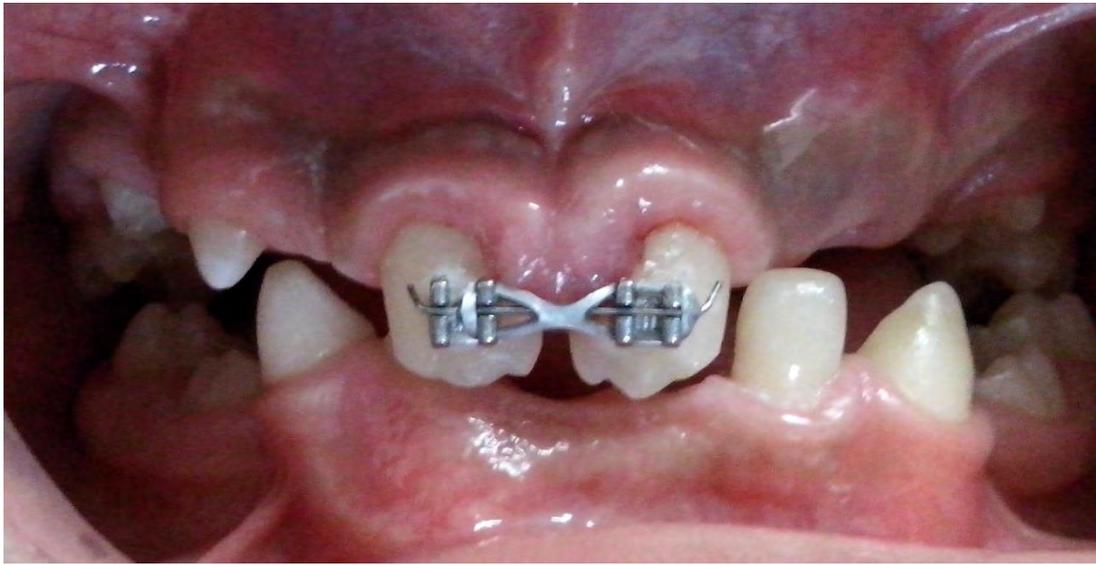


Fig.38 Restauración con corona de celuloide en O.D 32.<sup>36</sup>



Fig.39 Cierre de diastema entre los O.D. 11 y 21.<sup>36</sup>



Fig.40 El paciente no acudió a consulta y no utilizó los retenedores, el diastema se volvió a formar.<sup>36</sup>



Fig.41 Se colocó un loop en los O.D. 11 y 21 para cerrar el diastema.<sup>36</sup>



Fig.42 Se colocó un loop en los O.D. 11 y 21 para cerrar el diastema.<sup>36</sup>

## **8 MANTENIMIENTO BUCAL**

El paciente deberá recibir información sobre la higiene bucal y la prótesis o aparato que se le haya colocado, se recurre a citas periódicas de revisión para evaluar el estado de la higiene oral y de las prótesis haciendo hincapié en la desinfección de éstas con diluciones de hipoclorito durante quince minutos una vez por semana y evitar así desequilibrios microbiológicos.

Se recomienda quitar la prótesis de 6 a 8 horas al día para el descanso y oxigenación de las mucosas. También en las citas se evalúa el soporte de las prótesis, si existen zonas de dolor, altas o inestables y cualquier complicación de que pudiera presentarse.<sup>4,6</sup>

## 9 DISCUSIÓN

Como ya se mencionó la DEH es una enfermedad caracterizada por un desarrollo anormal del tejido embrionario que forma el cabello, los dientes, la piel, uñas y glándulas sudoríparas y se puede asociar a malformaciones de otros órganos y sistemas, incluyendo retraso mental lo cual no estaba presente en nuestro paciente.<sup>5,21,8</sup>

En el presente trabajo se expuso el caso clínico de un paciente de 14 años de edad con Displasia Ectodérmica Hipohidrótica (DEH), de acuerdo a la literatura el paciente presentó varias manifestaciones características de este síndrome.

Las manifestaciones tegumentarias que se mostraron, fueron la piel delgada y con hiperpigmentación a nivel periocular.

Presentó hipotricosis, ya que el cabello era fino, escaso, quebradizo, y con poca pigmentación. Las cejas eran escasas.

En cuanto las manifestaciones faciales, presentó nariz en silla de montar, labios revertidos, hiperpigmentación periocular y peribucal, rugas periorcarias y alteración de la dimensión vertical anterior.

Sistémicamente presentó deficiencia de peso, estatura y nutrición, Así como a nivel glandular disminución de sudoración y salivación.

A nivel oral, se presentó hipodoncia, afectando 15 órganos dentarios permanentes, también existe malformación dentaria (dientes cónicos), un

diastema entre los incisivos superiores de 8 mm y atrofia de los procesos alveolares junto con sobre mordida vertical de 5 mm.

El plan de tratamiento consistió en realizar profilaxis, aplicación tópica de flúor y colocación de selladores de fosetas y fisuras como prevención.

Para la rehabilitación se tomó una ortopantomografía, una radiografía lateral de cráneo, modelos de estudio, se decidió inicialmente colocar botones en los dientes centrales superiores y elásticos para cerrar el diastema que presentaba, pero al no tener arco, los órganos dentarios se giraron hacia mesial al mismo tiempo que se cerraba el espacio.

Debido a que el paciente dejó de asistir a sus citas y se cayeron los botones el diastema se volvió a formar, por lo que se le colocaron brackets metálicos en los dientes centrales superiores con arco metálico para que tuvieran una guía de la posición y no se giraran, posteriormente se colocaron brackets en el resto de los dientes para dejar los espacios adecuados y colocar una futura prótesis removible.

Una vez que se cerró el diastema, se retiraron los brackets y se colocaron unos guardas de acetato como retenedores.

El paciente perdió los retenedores y dejó de acudir a consulta, motivo por el cual nuevamente se formó el diastema.

Se colocó una prótesis removible provisional superior e inferior, y un loop en los O.D. 11 y 21 con fin de cerrar el diastema y colocar un prótesis definitiva.

## CONCLUSIONES

La Displasia Ectodérmica Hipohidrótica (DEH) es un síndrome en donde hay una alteración del ectodermo, es de origen genético y las características propias de la enfermedad son hipotricosis, hipohidrosis e hipodoncia.

La Displasia Ectodérmica puede seguir tres patrones de herencia distinta: autosómica dominante, autosómica recesiva y recesiva ligada a X, siendo esta última la más frecuente.

El tratamiento es multidisciplinario pero el odontólogo tiene un papel de suma importancia en la rehabilitación bucal, ya que esta enfermedad a nivel oral implica repercusiones morfológicas, funcionales, estéticas y psicológicas las cuales deben de solucionarse de manera temprana.

Es importante conocer e identificar las características que presentan los pacientes con Displasia Ectodérmica Hipohidrótica para poder realizar un diagnóstico y un tratamiento integral oportuno de acuerdo a sus necesidades.

Nuestro paciente posee signos y síntomas característicos de la DEH.

A la fecha el paciente acude a consulta para revisión.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Del Castillo V, Uranga R, Zafra G., *Genética clínica*. México Ed. El Manual Moderno. 2012 pp 534
2. McPhee SJ., Papadakis MA., *Diagnóstico Clínico y Tratamiento*. 52° edición. México. Ed McGraw-Hill Interamericana.2007 pp1944
3. [acceso 3 de febrero del 2017]  
[http://www.pgdcm.com/enf\\_hereditarias.html](http://www.pgdcm.com/enf_hereditarias.html)
4. Solari A J, *Genética Humana:fundamentos y aplicaciones en medicina*.4° edición. Buenos Aires. Ed. Médica Panamericana. 2011. pp 556
5. Oliva R, Vidal J M., *Genoma Humano: Nuevos avances en investigación, diagnóstico y tratamiento*. España. Ed. Universidad de Barcelona.2006. pp 220
6. Strachan T, Read A, *Genética Humana*. 3a edición.México.Ed.MMcGraw\_hill.2006.pp 676
7. [acceso 3 de febrero del 2017]  
<http://www.gacetadental.com/2013/11/displasia-ectodermica-hipohidrotica-posibilidades-de-rehabilitacion-oral-en-el-paciente-infantil-46380/>
8. [acceso 3 de febrero del 2017]  
<http://www.xhednwork.com/about-xhed.php>

9. [acceso 6 de febrero del 2017]  
[http://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/displasia\\_ectodermica\\_hipohidrotica.pdf](http://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/displasia_ectodermica_hipohidrotica.pdf)
10. MARTIN-GONZALEZ, J. et al. Anomalías y displasias dentarias de origen genético-hereditario. *Av odontoestomatol* [online].2012, vol.28,n.6 [citado2016-02-12], pp.287-301
11. [acceso 21 de febrero del 2017]  
<http://www.rareconnect.org/.../displasias-ectodermicas-hereditacias.pdf>  
pp 12-13
12. Robert J. Gorlin D.D.S. D.M.D.M. Michael Cohen Jr., Raoul C.M, Hennekam M.D. *Syndromes of the Head and Neck*. 4a Edición. Oxford university. 2001. Pp 541-542
13. Thadanaki KI. The toothless men of Sind. *J Hered*. 1943;25:483-484
14. [acceso 27 de febrero del 2017] <http://www.omim.org/entry/606268>
15. [acceso 3 de marzo del 2017] <http://edimerpharma.com/information-for-patients/treatment-for-x-linked-hypohidrotic-ectodermal-dysplasia/>
16. [acceso 3 de marzo del 2017]  
<http://personalizedmedicine.partners.org/Laboratory-For-MolecularMedicineTTEsts/Ectodermal-Dysplasia/EDA-Deletion-Duplication.aspx>
17. [acceso 11 de marzo del 2017] <http://www.hgmd.cf.ac.uk/>
18. [acceso 11 de marzo del 2017] <http://genetics.bwh.harvard.edu/pph2/>

19. M. Cruz, J. Bosch, *Atlas de Síndromes pediátricos*. Barcelona. Editorial Esparxs, 1998.
20. Christ-Siemens-Touraine Syndrom-A Clinical and Genetic Analysis of a Large Brazilian Kindred: 111. Carrier Detection M. Pinheiro and N. Freire-Maia
21. Manifestaciones ORL de la displasia ectodérmica hipohidrótica J. González García, H. Galera Ruiz, F. Muñoz Borge Servicio de Otorrinolaringología. Hospital Universitario Virgen Macarena. Sevilla.
22. So-Called "Anhidrotic Ectodermal Dysplasia" N. FREIRE-MASICA, D., D.D.S. AND MARTPAIN HEIRO, Sc.M.
23. Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia: Argument Against an Autosomal Recessive Form Clinically Indistinguishable from X-Linked Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia (Christ-Siemens-Touraine Syndrome) Virginia P. Sybert, M.D.
24. CARRIER DETECTION IN CHRIST-SIEMENS-TOURAINÉ SYNDROME (X-LINKED HYPOHIDROTIC ECTODERMAL DYSPLASIA) Nakata et al.
25. Guillén Navarro E, Ballesta Martínez MJ, López González V. Displasia Ectodérmica Hipohidrótica. *Protoc diagn ter pediatr*. 2010; 1: 13-17
26. Gaide O, Schneider P: Permanent correction of an Inherited Ectodermal Dysplasia with Recombinant EDA. *Nat Med* 2003; 9: 614-618.
27. [acceso 28 de marzo del 2017]  
<http://www.pgscem.com/images/autosomico%20dominante.jpg>
28. [acceso 28 de marzo del 2017] <http://www.xlhednetwork.com/about-xlhed.php#thash.iVE9xKIQ.dpuf>

29. [acceso 28 de marzo del 2017]  
[Http://cielo.cl/pdf/ijodontos/v6n1/art06.pdf](http://cielo.cl/pdf/ijodontos/v6n1/art06.pdf)
30. [acceso 30 de marzo del 2017] <http://www.actasdemo.org/es/displasia-ectodermicas-revision-clinicamolecular/articulo/S0001731012004073/>
31. [acceso 30 de marzo del 2017]  
<http://www.actasdermo.org/es/displasias-ectodermicas-revision-clinica-molecular/articulos/S0001731012004073/>
32. [acceso 30 de marzo del 2017]  
<http://www.scielo.cl/pdf/ijodontos/v6n1/art06.pdf>
33. [acceso 30 de marzo del 2017]  
[http://scielo.iscii.es/scielo.php?pid=SD2131130000100002&script=sci\\_arttext](http://scielo.iscii.es/scielo.php?pid=SD2131130000100002&script=sci_arttext)
34. [acceso 30 de marzo del 2017]  
<http://scielo/isciii.es.scielo.php?pid.=S0213128520>
35. [acceso 30 de marzo del 2017]  
[www.conamed.gob.mx/publicaciones/pdf/rev\\_historico/REV31.pdf](http://www.conamed.gob.mx/publicaciones/pdf/rev_historico/REV31.pdf)
36. Fuente propia