

MARC
630
R 172016



**Universidad
de Valparaíso**
CHILE

7
A174R
2015



REVISIÓN BIBLIOGRÁFICA: CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS Y ALTERNATIVAS DE TRATAMIENTO DE REHABILITACIÓN ORAL EN PACIENTES CON DISPLASIA ECTODÉRMICA.

Trabajo de Investigación
Requisito para optar al
Título de Especialista en
Rehabilitación Oral



Residente: Dra. Karen Acevedo Poblete

Docente Guía: Prof. Dr. Ramón Madariaga Fuentes
Cátedra de Rehabilitación Oral

Valparaíso - Chile
2015

ÍNDICE.

Índice de contenidos.	Páginas.
INTRODUCCIÓN	1
DESARROLLO	3
Manifestaciones clínicas	5
- Piel y Anexos cutáneos:	5
- Dientes:	6
- Cabello:	7
- Uñas:	8
- Oído, nariz, garganta:	9
- Otras partes del cuerpo:	9
Formas Clínicas de Displasias Ectodérmicas	10
Tabla I: Algunas formas clínicas de displasia ectodérmicas.	11
Impacto psicosocial de la Displasia Ectodérmica	18
- Desarrollo intelectual:	18
- Perspectivas laborales:	18
- Aspectos emocionales:	19
Medidas Paliativas aconsejadas para pacientes con Displasia Ectodérmica	21
Tratamientos Odontológicos en pacientes con Displasia Ectodérmica	23
CONCLUSIONES	34
GLOSARIO	36
BIBLIOGRAFÍA	39

Índice de Figuras.**Páginas.**

Fig. 1. Fotografía de los diente de un paciente con displasia ectodérmica.....	7
Fig. 2. Paciente con displasian ectodérmica afectando cabello, cejas y con rasgos típicos de la enfermedad.....	8
Fig. 3 Uñas características de paciente con displasia ectodérmica.....	9
Tabla I: Algunas formas clínicas de displasia ectodérmicas.	11
Fig. 4. Niño de 10 años de edad rehabilitado con prótesis removible (6).	25
Fig. 5. Rehabilitacion de paciente de 4 años con prótesis removible (22).	26
Fig. 6. Secuencia de tratamiento rehabilitador con implantes en niña de 7 años de edad (28).....	28

INTRODUCCIÓN

El término displasia ectodérmica (DE) engloba más de 200 enfermedades genéticas diferentes que tienen en común la afectación de al menos dos derivados ectodérmicos tales como el cabello, las uñas, los dientes o las glándulas sudoríparas. En ocasiones, pueden asociar otras anomalías en distintos órganos y tejidos.

La DE afecta y se distribuye de forma uniforme en los diferentes grupos étnicos. La más frecuente es la *displasia ectodérmica hipohidrótica (DEH)*, cuya prevalencia se estima en 1/5.000-10.000 recién nacidos vivos (1), y se caracteriza por hipotricosis (escasez de vello corporal y de pelo en cuero cabelludo), hipohidrosis (capacidad de sudoración disminuida), e hipodoncia (ausencia congénita total o parcial de dientes).

Esta cifra puede estar subestimada por la dificultad de su diagnóstico en la etapa más precoz de la vida.

Las DE 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 de DE que exista en la familia y de su patrón específico de herencia, que puede ser variable. En la mayoría de ocasiones, 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 DE 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.

Se define DE cuando existen dos o más defectos de las estructuras o derivados ectodérmicos (3). Las estructuras más comprometidas son las uñas, los folículos pilosos, las glándulas sudoríparas y los dientes, aunque pueden existir ocasionalmente otras manifestaciones como inmunodeficiencias, fisuras oro-labiales o retraso psicomotor.

La diferenciación de los distintos tipos de DE se basa en la presencia o ausencia de sudoración funcional, la combinación de las estructuras afectadas y el modo de herencia (2,3).

El objetivo de ésta revisión bibliográfica es indagar en las múltiples formas de ésta enfermedad y cómo afecta a los diferentes tejidos, también su impacto en la vida de éstos pacientes y cómo ellos pueden sobrellevar éstas complicaciones. Revisando sobre todo las diferentes alternativas de tratamientos odontológicos que se pueden realizar a lo largo de las diferentes etapas de la vida de éstos pacientes que desde muy pequeños se ven obligados a permanecer en tratamientos para lograr funcionalidad de sus estructuras orales.

Cuando conocí a una de estos pacientes, una joven de 19 años de edad, me impactó que la mayor dificultad para sobrellevar su enfermedad estaba en la afección de las estructuras orales, esto originaba dolor, falta de función, problemas de fonación, estéticos y sobre todo efectos psicológicos desastrosos que acarreaban inseguridad y falta de autoestima que le impedían desenvolverse socialmente como cualquier joven de su edad.

DESARROLLO

La displasia ectodérmica es una condición hereditaria que se caracteriza por la ausencia o defecto de dos o más estructuras derivadas del ectodermo (1,4). Estos desórdenes morfogénicos son congénitos, difusos, no-progresivos y muestran dos o más síntomas como tricodisplasia, anomalías dentales, oncodisplasia y dishidrosis (3). Algunas formas de displasias ectodérmicas son leves, mientras otras suelen ser devastadoras (4, 8).

La displasia ectodérmica es la condición hereditaria que es la más frecuente de las herencias recesivas ligadas al sexo. Es más frecuentemente observada en individuos de sexo masculino (3,5). Las mujeres portadoras son más que los hombres afectados, pero ellas pueden presentar pequeños signos, casi imperceptibles que hace que su identificación clínica se dificulte. En general el gen es transportado por las mujeres y se manifiesta en los hombres, de ahí que los hombres son más frecuentemente y severamente afectados (1,3, 8).

Este desorden aparece durante el primer trimestre de embarazo. Si es severo aparece antes de la sexta semana de desarrollo embrionario y la dentición se verá afectada, si aparece después de la octava semana otras estructuras podrían ser afectadas (9).

Existen varios otros síndromes que se asocian a displasia ectodérmica: síndrome Rapp-Hodking, síndrome strandberg-Rochese's, síndrome Rosell-Gullenetti y varios otros (9).

El diagnóstico diferencial de la DE incluye: síndrome de Werner, hipoplasia dérmica focal, anhidrosis sencilla familiar, disqueratosis congénita, la sífilis congénita, aplasia cutis congénita, fiebre de origen desconocido, paquioniquia congénita, alopecia areata y la neumonía infantil recurrente (28).

La prevalencia de éste desorden es de aproximadamente 1 cada 10.000 nacidos vivos con una tasa de mortalidad del 28% en los varones de hasta 3 años de edad. Representan un grupo grande y complejo de enfermedades que comprende más de 192 diferentes condiciones clínicas (1,2, 8).

Freire - Maia y Pinheiro propusieron el primer sistema de clasificación de la displasia ectodérmica en 1982 con actualizaciones adicionales en 1994 y 2001. Su sistema de clasificación original estratificó la displasia ectodérmica en 10 subgrupos diferentes de acuerdo a la presencia o ausencia de anomalías del pelo o tricodisplasias, las anomalías dentales, anomalías de las uñas o oncodisplasias y disfunción de las glándulas sudoríparas ecrinas o dishidrosis. En general, las displasias ectodérmicas se clasificaron en alguno de los grupos:

- Grupo A: trastornos que se manifiestan por defectos en al menos dos de las cuatro estructuras ectodérmicas clásicas como trastornos definidos anteriormente, con o sin otros defectos.

- Grupo B: se manifiestan por un defecto en una estructura clásica ectodérmica en combinación con un defecto en una otra estructura ectodérmica (orejas, labios, dermatoglia (2)).

Más recientemente, los casi 200 tipos diferentes se distribuyeron en 4 grupos distintos según la afectación principal:

- Displasias ectodérmicas tricodisplásicas
- Displasias ectodérmicas oncodisplásicas
- Displasias ectodérmicas odontodisplásicas
- Displasias ectodérmicas hipohidróicas

La identificación progresiva de los defectos moleculares subyacentes está proporcionando nuevas clasificaciones atendiendo a su origen genético, en continua revisión (11).

Manifestaciones clínicas

Las manifestaciones clínicas en las DE van a depender de la afectación de los distintos derivados ectodérmicos:

- Piel y Anexos cutáneos:

Al nacimiento la piel puede encontrarse roja y con descamación y en la infancia puede presentar una erupción del pañal persistente. En general, la piel es delicada, se encuentra adelgazada y lisa. Se pueden apreciar los vasos sanguíneos en la superficie. Es seca, por la falta o poco desarrollo de las glándulas sudoríparas y sebáceas (grasas), escamosa y se irrita con facilidad, especialmente en invierno. El eczema afecta a la gran mayoría de pacientes y a veces es difícil de controlar, causando graves consecuencias dermatológicas (14).

También puede presentar piel gruesa, hiperqueratósica, en las palmas de las manos y plantas de los pies y arrugas finas lineales alrededor de los ojos. Se puede apreciar áreas de poca pigmentación y otras hiperpigmentadas, sobre todo a nivel periocular y peribucal, así como en codos, palmas de las manos o plantas de los pies.

La sudoración, en general, varía de un lugar del cuerpo a otro en relación con la densidad de las glándulas sudoríparas, y está influida por una diversidad de factores, entre ellos la edad, la ingesta de agua, la temperatura, la aclimatación o el estado emocional. Entre las funciones del sudor destacan: la termorregulación, propiedades antisépticas y antifúngicas, atribuidas a su pH ácido y a la presencia de inmunoglobulinas, y aumento del coeficiente de fricción de la superficie cutánea. Al hipotálamo (centro termorregulador) llega información de las variaciones en la temperatura ambiental externa o de la temperatura basal interna, por la fiebre o al ejercicio físico, y éste posteriormente envía órdenes a las glándulas sudoríparas ecrinas, mediante fibras nerviosas y se estimula la secreción del sudor.

Ya en los lactantes con DE puede observarse la falta de sudoración, pero no es raro que pase desapercibida durante años. Aunque la piel no suele ser completamente anhidrótica, la alteración de las glándulas sudoríparas limita la capacidad de regular la temperatura corporal con el sudor, por lo que presentan intolerancia al calor, en especial en situaciones de climas cálidos, con altas temperaturas ambientales, actividad excesiva o sobrecalentamiento (cuando se usa demasiada ropa), que les condiciona sus actividades cotidianas.

La complicación más seria que pueden presentar los pacientes con DE es por la falta de sudoración que puede provocar, ante situaciones específicas como ejercicio físico, fiebre elevada o medio ambiente muy caluroso, un cuadro grave de hipertermia, con secuelas irreversibles en el organismo y especialmente en el cerebro (15).

Las personas con DE pueden ser sensibles a la luz solar, pero pueden tolerar las actividades al aire libre siempre y cuando lleven precaución con las altas temperaturas.

- Dientes:

Pueden manifestar grados variables de afectación, con disminución en el número de dientes (hipodoncia) e incluso ausencia total de dentición temporal y permanente (anodoncia), involucrando ambas denticiones. La agenesia afecta principalmente a los segundos premolares, a los incisivos laterales superiores y a los incisivos centrales y laterales inferiores. A menudo puede encontrarse un amplio diastema entre los incisivos centrales superiores. A consecuencia de la ausencia de dientes, la agenesia dental y las consiguientes insuficiencias masticatorias determinan la atrofia de los procesos alveolares. La atrofia de los procesos alveolares lleva reducción de su dimensión vertical y esto puede promover una protuberancia de los labios (12).

Los escasos dientes pueden presentar alteración de la cronología de su erupción y anomalías de tipo estructural tales como coronas cónicas o puntiagudas, curvas, hipoplasia del esmalte (capa externa del diente descolorida), menor resistencia del esmalte a la caries y pérdida del esmalte.



Fig. 1. Fotografía de los diente de un paciente con displasia ectodérmica.

Las mujeres portadoras de DEH pueden tener los dientes anteriores más pequeños de lo habitual (11).

- Cabello:

El cabello puede estar ausente, ser escaso, fino, con poca pigmentación y de textura anormal. También puede ser frágil, dirigido en todas las direcciones y difícil de peinar y es seco por la ausencia o falta de desarrollo de las glándulas grasas. Suele tener un crecimiento lento, aunque en algunas personas esto mejora tras la pubertad, y se suele caer prematuramente.

Algunas anomalías del cabello ya se aprecian al nacimiento, mientras que otras lo hacen años después.

El pelo de otras partes del cuerpo como el de las cejas, pestañas, puede estar ausente o ser escaso, pero la barba o el vello púbico crece normalmente (14).

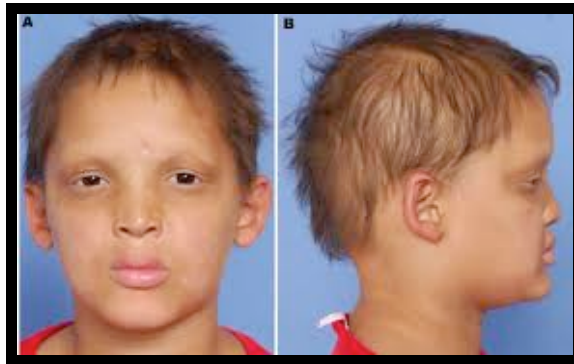


Fig. 2. Paciente con displasia ectodérmica afectando cabello, cejas y con rasgos típicos de la enfermedad.

- Uñas:

Las uñas son láminas córneas y no son únicamente una estructura estática, queratinizada e indurada que recubre la parte distal de los dedos, sino que debe ser considerada como una unidad funcional, dinámica, relacionada con el resto del cuerpo y con el medio ambiente que la rodea.

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 (11).



Fig. 3 Uñas características de paciente con displasia ectodérmica.

En algunas DE, el problema de uñas supone una incapacidad para desempeñar una vida laboral y social normal, ya que las uñas de estos pacientes son tan frágiles y quebradizas que se desprenden y caen constantemente.

- Oído, nariz, garganta:

La baja producción generalizada de fluidos en el cuerpo conlleva varios problemas a estos niveles. Las secreciones mucosas de la nariz son excesivamente espesas, formando costras. Son comunes las infecciones nasales y normalmente están acompañadas por un olor fétido. La saliva es escasa, causando problemas al masticar, degustar y tragar los alimentos. Es común una voz ronca y áspera. Puede haber cera incrustada en los oídos, ocasionando tapones recurrentes. La pérdida de la audición puede ocurrir como reacción secundaria a la acumulación de cera o a la degeneración del nervio (15).

- Otras partes del cuerpo:

A nivel anatómico facial se puede encontrar hipoplasia del tercio medio, prominencia frontal y de las arcadas supraorbitarias, puente nasal plano o deprimido y labios gruesos.

Las lágrimas son escasas, causando irritación en los ojos, conjuntivitis, y sensibilidad a la luz solar. Puede haber córneas nubosas o cataratas.

Se describen disfunciones en las glándulas mucosas del tracto respiratorio siendo comunes las infecciones respiratorias y una mayor susceptibilidad al asma.

Las glándulas mamarias pueden ser hipoplásicas o estar ausentes (agenesia total) y en ocasiones presentar varios pezones (politelia) (15).

En ocasiones puede asociar problemas en el crecimiento y tener una talla más baja que la media.

Formas Clínicas de Diplasias Ectodérmicas

Las DE engloban a más de 200 enfermedades genéticas diferentes que pueden presentar distinta combinación en la afectación de derivados ectodérmicos y distinta gravedad.

Una de las primeras clases de DE que fue reconocida fue la *Displasia Ectodérmica Hipohidrótica*. Las personas con esta condición tienen cabello escaso y ligeramente pigmentado, ausencia o escasez de cejas y pestañas, un reducido número de dientes, e incapacidad para sudar normalmente. Los pocos dientes presentes son puntiagudos. La piel es excesivamente seca, y otras secreciones corporales están disminuidas. Otras estructuras ectodérmicas están normales. Sin embargo, cualquiera de las partes del cuerpo comprometidas pueden estar levemente o severamente afectadas. Entonces, la apariencia física varía de una persona a otra y de familia a familia (16).

En otra clase de DE (el síndrome tricodental), se presenta solamente con cabello escaso y disminución en el número de dientes. Aún en otras clases hay reducción en el número de dientes y crecimiento lento, uñas planas (síndrome de uña y diente); dientes con formas

anormales y pérdida de la audición (displasia otodental); y cabello ondulado excesivamente, defectos del esmalte, y formas anormales de las raíces de los dientes (el síndrome trico-dento-óseo). Debido a tal complejidad, es necesario que el personal médico cualificado esté participando en el diagnóstico de las DE y en determinación de los patrones hereditarios (11, 16).

La **Tabla I**, incluye muchas de las clases comunes de DE. Debería verse como un recurso limitado, el que la tabla no toma en cuenta el hecho de que la severidad puede diferir enormemente entre las personas afectadas y en que hay excepciones en la manera en que la condición es heredada.

Tabla I: Algunas formas clínicas de displasia ectodérmicas.

SUBTIPO D.E.	CARACTERÍSTICAS PRINCIPALES	TIPO DE HERENCIA*
Displasia ectodérmica hipohidrótica (síndrome de Christ-Siemens-Touraine)	sudoración disminuida, cabello escaso, dientes pequeños, ausencia de dientes	AD, AR, RLX
Displasia ectodérmica hidrótica (Síndrome de Clouston)	cabello seco y escaso, uñas defectuosas	AD
Displasia ectodérmica de CHANDS	cabello ondulado, uñas defectuosas, párpados fusionados	AR
Displasia ectodérmica fisura labiopalatinaectrodactilia (Síndrome EEC)	cabello escaso, dientes ausentes, fisura labiopalatina, anomalías de dedos	AD

Displasia ectodérmica de Hay-Wells (Síndrome AEC)	cabello escaso, dientes ausentes, uñas defectuosas, fisura labiopalatina, párpados fusionados	AD
Displasia ectodérmica de Rapp-Hodgkin	Disminución en la sudación, cabello escaso, uñas anómalas, anomalías de oído, lagrimales y labiopalatinas	AD
Incontinencia pigmenti	ausencia de cabello, malformación o ausencia de dientes, patrón cutáneo pigmentado vetado, diversas anomalías asociadas	DLX
Moniletrix	Queratosis pilaris, anomalías del cabello y de las uñas	AD
Displasia ectodérmica de Naegeli (Síndrome de Naegeli)	esmalte dental defectuoso, caída prematura de dientes, palmas de las manos y pies gruesas, alteración del sudor	AD
Síndrome de DOOR	Uñas defectuosas, pérdida de la audición, retraso mental	AR
Displasia Otodental	Forma de los dientes anormal, pérdida de la audición	AD

Paquioniquia congénita	Cabello seco, uñas gruesas, palmas gruesas	AD
Síndrome de Schopf-Schulz-Passarge	Patrón de calvicie masculino, ausencia de dientes, uñas frágiles, quistes en párpados	AD
Síndrome de Stevanovic	Cabello escaso, uñas defectuosas, palmas y plantas gruesas	AD
Síndrome de diente-uña (Síndrome de Witkop)	Dientes ausentes, crecimiento de uñas lento o alterado. Menos afectación del cabello y el sudor	AD
Síndrome Trico-dentoóseo	Esmalte dental defectuoso, raíces dentales anormales, cabello rizado, aumento de la densidad ósea	AD
Displasia Trico-dental	Cabello fino, dientes Ausentes	AD

(11, 16).

*AD: autosómica dominante; AR: autosómica recesiva; DLX: dominante ligada a X;

RLX: recesiva ligada a X.

Desde el punto de vista clínico, dos formas principales se han distinguido de acuerdo a la cantidad de glándulas sudoríparas involucradas: la forma hipo/anhidrótica o Síndrome de Christ-Siemens-Touraine y la forma hidrótica o Síndrome de Clouston (1, 2, 3,6).

Forma Hipohidráulica / síndrome de Christ-Siemens – Touriane, fue una de las primeras displasias en describirse. Los dos primeros casos de DE hipohidráulica fueron descritos por Thurman en 1848 y es, por mucho, la forma más frecuente de DE.

Felsher en 1944 cambió el adjetivo anhidráulico por hipohidráulico porque las personas con la forma hipohidráulica no son verdaderamente desprovisto de todas las glándulas sudoríparas (1, 2,8).

La DEH es una enfermedad genéticamente heterogénea, con distintos tipos de herencia. La DEH más frecuente es la recesiva ligada a X secundaria a mutaciones en el gen EDA1 (Xq12-q13.1), que codifica la ectodisplasina, un miembro de la familia de factor de necrosis tumoral (TNF). En esta forma la afectación completa se manifestará mayoritariamente en los hombres, por lo que predominará en el sexo masculino en una proporción de 5:1. Hasta el 70-80% de las mujeres portadoras de DEH ligada a X presentarán algunos rasgos, generalmente incompletos, en función del grado de inactivación del cromosoma X.

Mutaciones en el gen EDAR (2q11-q13) que codifica el receptor EDA o en el gen EDARADD (1q42.2-q43) que codifica el dominio asociado a EDAR causan las formas de DEH autosómica dominante y recesiva. Hasta la fecha, se han descrito más de 100 mutaciones diferentes en EDA1, más de 30 en EDAR y varias en EDARADD.

Recientemente también se han identificado pacientes de DEH con mutaciones en el gen WNT10A (2q35) con la misma frecuencia que en EDAR. Actualmente se estima que estos 4 genes explican más del 90% de los casos de DEH (12).

Estos genes actúan en la vía de señalización de un factor nuclear, NF- κ B, que interviene en la morfogénesis ectodérmica: EDA activa EDAR y utiliza EDARADD como un adaptador que interactúa con TRAF6 facilitando la translocación de NF- κ B al núcleo. Esta vía es necesaria para la iniciación, formación y diferenciación de los apéndices cutáneos.

Las formas recesiva ligada a X (secundaria a alteraciones del gen EDA1) y autosómica recesiva (secundaria a alteraciones en los genes EDAR y EDARADD) son clínicamente indistinguibles. La forma autosómica dominante (ligada también a los genes EDAR y EDARADD) presenta sintomatología más leve. Los pacientes con mutaciones en el gen WNT10A se distinguen por presentar un fenotipo dental marcado sin rasgos faciales característicos (13).

A veces la historia familiar puede aclarar el modo de herencia y otras, especialmente si los casos son únicos en la familia, sólo la identificación del defecto genético.

Desde el punto de vista clínico, la DEH clásica aparece en hombres con DEH ligada a X y en hombres y mujeres con la forma AR (14).

Los recién nacidos pueden tener una piel fácilmente despegable como los postmaduros e hiperpigmentación periorbitaria. Se puede apreciar al nacer un patrón anormal de la implantación del cabello, con implante frontal alto (frente olímpica), posteriormente, se describe caída precoz del cabello con calvicie prematura (3, 6,7).

Durante las primeras semanas de vida puede ser complicado reconocer la presencia de DEH en el recién nacido, sobre todo si no se está familiarizado con sus características faciales, y es importante pensar en ella en los casos de aparición de fiebre de origen desconocido o hiperpirexia como diagnóstico diferencial frente a la sepsis neonatal, con los beneficios que esto conlleva en cuanto a la realización orientada de medidas diagnósticas y terapéuticas específicas.

La ausencia parcial o total de glándulas sudoríparas es responsable de la incapacidad para transpirar y representa la intolerancia al calor y la hipertermia (3,7). En la mayoría de los pacientes tienen pelones rubio, incluyendo reducción de la densidad de las cejas y las pestañas de cabellos. Hallazgos clínicos y radiológicos dentales, por lo general, revelan varios dientes faltantes congénitos primarios, incisivos primarios conoide y moderada a los segundos molares primarios, también taurodontismo graves. Los dientes permanentes siempre se presentan reducidos en número (3, 6, 7).

El diagnóstico se suele realizar más tardíamente, tras el retraso de la erupción dentaria, la ausencia de piezas dentarias y la forma cónica de los dientes.

Por tanto, la DEH se puede diagnosticar clínicamente en la mayoría de afectados tras la infancia, por estos tres signos cardinales:

- Hipotricosis: el pelo del cuero cabelludo es escaso, poco pigmentado y fino. El vello corporal también es escaso o ausente, sin embargo el vello púbico y el de la barba es normal.
- Hipohidrosis: la capacidad de sudoración disminuida provoca hipertermia en respuesta al calor.
- Hipodoncia: suelen aparecer tardíamente de 5 a 7 dientes, generalmente los caninos y primeros molares. Son más pequeños de lo habitual y de forma cónica. Las radiografías dentales son fundamentales para determinar el grado de hipodoncia.

Otros signos de la DEH clásica son: Hiperpigmentación y arrugas periorbitarias, puente nasal aplanado, secreciones nasales espesas, hipoplasia maxilar, desarrollo asimétrico de los rebordes alveolares, voz ronca, piel fina, de apariencia frágil, secreción sebácea disminuida y ausencia de pliegues dérmicos (11).

Cuando el pelo está presente es frágil, seco y con apariencia revoltosa que es el resultado de un pobre desarrollo o ausencia de glándulas sebáceas. Las uñas de las manos y las de los pies pueden también presentar alteraciones en su desarrollo y ser gruesas, estriadas, delgadas y/o quebradizas (3,6).

La piel de la zona de alrededor de los ojos se muestra fina, arrugada e hiperpigmentada. En la zona de la mitad de la cara es frecuente la hipoplasia lo que da por resultado labios prominentes. También algunos pacientes presentan diferentes grados de xerostomía (6).

Los individuos afectados aparecen como intolerantes al calor por el reducido número de glándulas sudoríparas. Estas glándulas pueden estar ausentes, reducidas en número o en condiciones no-funcionales, lo que puede llevar a un aumento en la temperatura corporal. Fiebres con origen desconocidos pueden llevar a un temprano diagnóstico de estas anomalías (3,6).

Los dientes son marcadamente reducidos en número (oligodoncia o hipodoncia), con alteraciones en su forma, los incisivos pueden aparecer cónicos o puntiagudos y los molares se presentan disminuidos en su tamaño. La oligodoncia hace que los pacientes tengan tramos edéntulos, lo que genera un hueso delgado, atrófico, disminuido en altura y con pérdida en la profundidad del surco en los arcos maxilares y mandibulares (3). En casos severos los dientes no se forman, la ausencia de las piezas temporales (verdadera anodoncia) ocurre en casos muy extremos (1). La falta en la formación de los gérmenes dentarios causa hipoplasia en la formación de hueso alveolar y tendencia a una dimensión vertical disminuida. Debido a la anatomía alterada en el tercio inferior de la cara es que se asemejan a los individuos viejos desdentados (6,9, 10).

La morbilidad y mortalidad de estos pacientes se relaciona con la cantidad de glándulas ecrinas y mucosas. La mortalidad está sobre el 30% en niños con las glándulas sudoríparas disminuidas debido a intermitentes hiperpirexias. No hay un tratamiento farmacológico definido y el manejo de los pacientes depende de cuáles de sus estructuras estén involucradas. (3,7)

El desarrollo pondo-estatural y psicomotor suele ser normal, aunque se ha descrito algún caso raro con retraso mental, que probablemente se deba a convulsiones como consecuencia del defecto de la termorregulación (11).

Se puede acompañar con alteraciones inmunológicas como una susceptibilidad a infecciones, además de una dermatitis tipo atópica, rinitis alérgica y asma, con elevación de IgE sérica y alteración de la respuesta a pruebas de hipersensibilidad tardía (7).

La DEH leve aparece en mujeres portadoras de la forma ligada a X y hombres y mujeres con la forma AD (12).

Las mujeres portadoras pueden presentar cualquiera de los signos cardinales de forma más leve: escasez de pelo, disfunción sudorípara parcheada y algunos dientes ausentes, pequeños o cónicos. Además pueden tener mamilas poco desarrolladas y escasa producción de leche durante la lactancia. Anteriormente las portadoras se identificaban clínicamente a partir del test de sudor mediante yodo y almidón para observar el patrón de distribución característico de las líneas de Blaschko pero actualmente se utiliza el estudio genético. Los individuos con la forma dominante también presentan estas manifestaciones de forma leve, excepto la distribución sudorípara parcheada (14).

El estudio genético es confirmatorio y viene dado por el análisis molecular del gen para identificar la mutación. La disponibilidad de los estudios genéticos hace innecesarias las pruebas invasivas previas, como la biopsia cutánea, para su diagnóstico.

El estudio genético, por tanto, permitirá: confirmar el diagnóstico clínico e identificar portadores en la forma recesiva y ligada a X (11).

Impacto psicosocial de la Displasia Ectodérmica

- Desarrollo intelectual:

Los pacientes con DE tienen un desarrollo intelectual normal. Sin embargo, aquellas formas de displasia ectodérmica que tienen problemas con el calor, deben tomar precauciones contra el daño cerebral que resulta de fiebres muy altas y prolongadas.

- Perspectivas laborales:

El fomento ocupacional para personas con displasia ectodérmica depende tanto de la educación, la habilidad y el entrenamiento como ocurre con todas las demás personas, y puede que estos factores sean más importantes que la propia afección. Por lo tanto, el mejor

seguro es una buena educación, preferiblemente aquella en la que el niño con displasia ectodérmica participa en las experiencias y actividades normales de la clase. De nuevo, esto requerirá dar recomendaciones y educar a los que estén envueltos, por ejemplo advertir al personal de la escuela acerca de la intolerancia del niño al calor, asegurándoles por otro lado que puede desenvolverse en clase con normalidad.

- Aspectos emocionales:

Los padres de niños enfermos y de niños con capacidades diferentes experimentan más angustia marital y una relación emocional más estrecha que otros padres. Expertos sugirieren implicarse en organizaciones como un medio para minimizar la sensación de aislamiento y de impotencia. A mucha gente le ayuda saber que no son los únicos que se enfrentan a un problema en particular, o que experimentan ciertos sentimientos. Probablemente, los hermanos y hermanas de los niños con este tipo de dificultades también experimenten fuertes emociones al criarse juntos. En algunas ocasiones se sentirán avergonzados por sus hermanos, y después culpables por haber sentido vergüenza. Pero también los hermanos pueden aprender a ser más tolerantes que la mayoría de las personas con aquellos que son diferentes.

Contrario a otras afecciones, puede muchas personas no reconozcan la displasia ectodérmica como una discapacidad. En vez de eso, puede que perciban a la persona con displasia ectodérmica como “extraña” a causa de su distintiva apariencia física. Como resultado, puede que no relacionen al afectado por displasia ectodérmica como lo harían con otro discapacitado o a un no discapacitado. Esto puede dar cuenta de los estados con los que las familias con afectados por displasia ectodérmica están bien familiarizadas. Las reacciones a esto pueden ir desde comentar sobre la rudeza de la otra persona hasta explicar que la apariencia de uno se debe a un defecto de nacimiento. Puede que la persona afectada por displasia ectodérmica tampoco piense que está discapacitada. En vez de eso, quizás se considere a sí mismo simplemente diferente. De manera especial, puede que los portadores experimenten un sentimiento de culpa por su afección, preguntándose qué han hecho para merecer este castigo. Por estas razones, es útil comprender que la displasia ectodérmica es un trastorno genético, y que es una verdadera discapacidad, aunque las limitaciones funcionales resultantes sean leves bajo ciertas condiciones.

Para educar a la familia con afectados por displasia ectodérmica en cuanto a la naturaleza de la afección se requiere sensibilidad y comprensión. El reconocer que la displasia ectodérmica es una discapacidad es un paso hacia la aceptación (17).

Además de enfrentar los desafíos de las limitaciones funcionales (aumento de la temperatura corporal, problemas de audición, dificultades para masticar, habla anormal, y las infecciones de la piel y de los ojos), los niños con problemas bucofaciales asociados con alteraciones endocrinas pueden ser propensos a problemas emocionales, sociales y de comportamiento relacionados con la percepción de su imagen. Esto puede tener un impacto negativo en la calidad de vida de los niños y / o su familia.

Además, estos pacientes invierten una mayor cantidad de tiempo, dinero y otros recursos de viajar largas distancias a, a menudo, los centros de atención clínica en universidades regionales para obtener atención de un equipo multidisciplinario (24).

Como resultado, la obtención de la atención dental para los pacientes con DE es difícil debido a los problemas de acceso y altos costos.

En general, la atención dental adecuada ayuda a tener una alimentación sana, el habla correcta, la autoestima favorable, y un mayor desarrollo de la educación en los niños, como resultado de la concentración adecuada durante el aprendizaje y la reproducción de actividades. Por lo tanto, los individuos con DE también pueden tener buena calidad de vida a pesar de que se ven afectados con una condición oral, asociado con una de las formas variantes de DE. Además, debido a las diferentes edades de desarrollo cognitivo, los niños más pequeños pueden percibir su calidad de vida de manera diferente que los niños mayores.

Jokovic et al desarrolló un estudio en Canadá para tener en cuenta las capacidades cognitivas y estilos de vida de los niños para los rangos de edad de 8 a 10 años (CPQ8-10) y 11 a 14 años (CPQ11-14). Observaron que el impacto de las condiciones orales y orofaciales de los niños en el bienestar funcional y psicosocial fue sustancial. En Hong Kong, Wong et al evaluaron el impacto de la calidad de vida entre los pacientes con oligodoncia y su asociación entre ésta percepción y el número de dientes perdidos. Entre

este grupo de niños chinos este impacto medido por el Cuestionario de Percepción de Niños (CPQ) fue sustancial (21).

Entre 2003-2007 se realizó un estudio transversal con una muestra de 35 niños afectados con DE y sus cuidadores que asisten a una conferencia anual de la Fundación Nacional para displasias ectodérmicas (NFED) en los Estados Unidos. Los principales hallazgos de este estudio fueron que las personas con DE en el grupo de mayor edad (15 a 19 años de edad) perciben problemas más funcional que el grupo de edad más joven (11 a 14 años) y las mujeres que tenían DE perciben más problemas emocionales que los hombres que tenían displasia ectodérmica. Debido al pequeño tamaño de la muestra y otras limitaciones, el presente estudio establece una base para los estudios adicionales necesarios para proseguir y confirmar estos resultados indicativos (24).

Medidas Paliativas aconsejadas para pacientes con Displasia Ectodérmica

Las personas con poca pigmentación en la piel deben protegerse con un protector solar al realizar actividades al aire libre. Generalmente, los protectores solares con una base hidratante son mejores que aquellos con base de alcohol. Se sugiere los protectores solares con un factor de protección alto (SPF de 15).

El baño diario mantiene la piel seca húmeda. Son muy útiles los jabones aceitosos y los baños de aceite. Inmediatamente después del baño, debe cubrirse la piel con una crema o loción. Por lo general, las cremas son más efectivas que las lociones.

La mayoría de las erupciones por el pañal responden al tratamiento usual o al empleo de las cremas protectoras. Las erupciones persistentes por el pañal, eccema, infecciones por bacterias, e infecciones por levaduras, deben ser tratadas por el médico.

Prevenir es el mejor tratamiento para las temperaturas elevadas. Se debe tener cuidado al vestirse, particularmente en un ambiente cálido. Esto es muy importante que lo recuerden los padres ya que los infantes y niños pequeños no se pueden quejar por el calor.

Las personas con DE pueden participar en la mayoría de deportes, pero se deben tener precauciones en las cuales las actividades intensas pueden elevar la temperatura del cuerpo. Dentro de estas precauciones, se utilizan camisetas húmedas, tomar bastante líquidos, tener fácil acceso a un ambiente fresco, o utilizar un “traje refrigerante” o algo parecido.

Cuando se eleva la temperatura del cuerpo, un baño o un baño con esponja con agua tibia (templada) ayuda a reducir la fiebre. Beber líquidos también ayuda. Sin embargo, una fiebre alta persistente, siempre debe ser analizada por un médico, ya que pudo haber sido causada por una infección o puede causar deshidratación. Se le debe informar al médico al cual consulte que el paciente tiene DE.

Debido a que el cabello está hecho de células muertas, no puede ser cambiado mediante el uso de medicamentos. Así, el cuidado se dirige hacia la prevención del daño al tallo piloso. Utilizando champús suaves son buenos para lavar el cabello.

Cortar y estilizar el cabello cuidadosamente, mejora la apariencia, pero si el cabello es muy delgado, se puede utilizar una peluca bien adaptada y apropiada para la edad.

Así como el cabello, las uñas están hechas de células muertas. Los medicamentos y pomadas tópicos no van a corregir los defectos de las uñas. No obstante, se puede masajear las uñas con lubricantes para evitar que se resequen, se pongan frágiles o se quiebren. Las uñas deben mantenerse cortas y arregladas suavemente. Las uñas gruesas, desmoronadas, pueden indicar la presencia de una infección y deben ser analizadas por un médico. Esto es cierto especialmente si la piel alrededor de la uña está inflamada, roja, delicada, o drena un material de color amarillo (18).

Se encuentran disponibles uñas sintéticas (uñas esculpidas). Sin embargo no todos pueden utilizar estos productos debido a que pueden presentar más daño o reacciones alérgicas. Si se considera el uso de uñas esculpidas, se debe consultar un técnico con experiencia en la técnica de colocación.

La deficiencia de saliva puede ser contrarrestada al dar grandes cantidades de líquidos durante y entre las comidas. También puede ser de mucha utilidad los sustitutos de la saliva. La humectación puede ayudar a prevenir las costras nasales, se pueden utilizar las gotas de solución salina tan frecuente como sea necesario.

Los pacientes con anomalías en el lenguaje, deben tener una completa valoración auditiva. Además, se puede necesitar terapia del lenguaje para asegurar un desarrollo normal del lenguaje.

En personas con lágrimas escasas se pueden utilizar lágrimas artificiales y pueden ser compradas en las farmacias sin prescripción. Las personas con córneas nubosas o cataratas deben consultar un oftalmólogo para tratamiento. La humectación con frecuencia ayuda a los problemas respiratorios (18).

Tratamientos Odontológicos en pacientes con Displasia Ectodérmica

Los pacientes con displasia ectodérmica se someten a problemas sociales graves y sufren de mal desarrollo psicológico y fisiológico como resultado de la estética inaceptable y la función anormal de las estructuras orofaciales.

Así la rehabilitación oral se convierte en obligatoria, aunque suele ser difícil; sobre todo en pacientes pediátricos. Un equipo multidisciplinario compuesto por el odontólogo, psiquiatra, rehabilitador, ortodoncista y periodoncista tienen la responsabilidad de rehabilitar a estos pacientes (8).

Para la rehabilitación, es crucial conocer la edad, el número y estado de los dientes presentes, y el estado de crecimiento del paciente. Hallazgos clínicos y radiológicos dentales por lo general revelan múltiples dientes congénitamente faltantes de la dentición primaria, incisivos primarios conoides y taurodontismo moderado a grave de los segundos molares primarios. Los dientes permanentes siempre son reducidos en número (10, 21).

En la rehabilitación oral de pacientes con displasia ectodérmica es necesario mejorar las relaciones esqueléticas sagitales y verticales alteradas durante el crecimiento y desarrollo craneofacial, así como la estética, el habla y la eficiencia masticatoria. El plan de tratamiento más común es la prótesis removible, que es un método de rehabilitación fácil, asequible y reversible. También mejora la nutrición del paciente, y proporciona un mejor aspecto de sí mismo (10, 21).

Cuando un paciente presenta oligodoncia o anodoncia, conducen a la atrofia de los procesos alveolares, una dimensión vertical reducida, barbilla prominente, y relación intermaxilar clase III. El tratamiento protésico temprano debe realizarse tan pronto como sea posible, se recomienda generalmente a partir de la edad de 5 años, si el paciente es cooperador, las prótesis también pueden ser fabricadas ya a los 3 a 4 años de edad. (21).

Un factor limitante es que es necesario rehacer las prótesis para acomodarlas a los cambios en el plano oclusal conforme la persona crece. Por lo tanto, la prótesis removible es la modalidad de tratamiento sugerido para pacientes jóvenes debido al rápido crecimiento de las mandíbulas. Los pacientes con displasia ectodérmica presentan sequedad de la mucosa oral y las tuberosidades maxilares subdesarrollados. Las crestas alveolares disminuidas en tamaño son factores problemáticos para la resistencia y la estabilidad de las prótesis. Cuando se fabrican prótesis para estos pacientes, se debe intentar obtener una distribución más amplia de cargas oclusales a través de la base de la prótesis, tanto como sea posible (22, 26,28).



Fig. 4. Niño de 10 años de edad rehabilitado con prótesis removible (6).

Aunque los dientes anteriores cónicos atípicos pueden no ser adecuados para la estabilidad de prótesis parcial removible, se pueden utilizar como pilares para una sobredentadura. En esta situación, se debe prestar especial atención a la técnica de impresión empleada. La oclusión de una prótesis parcial removible debe estar en armonía con la oclusión del paciente (21, 22, 26, 28).

El tratamiento rehabilitador de un paciente con displasia ectodérmica incluye la fabricación de prótesis removibles completas o parciales, luego sobredentaduras con o sin la preparación del diente y, a largo plazo, prótesis fija parcial e implantes dentales (22, 26, 28).

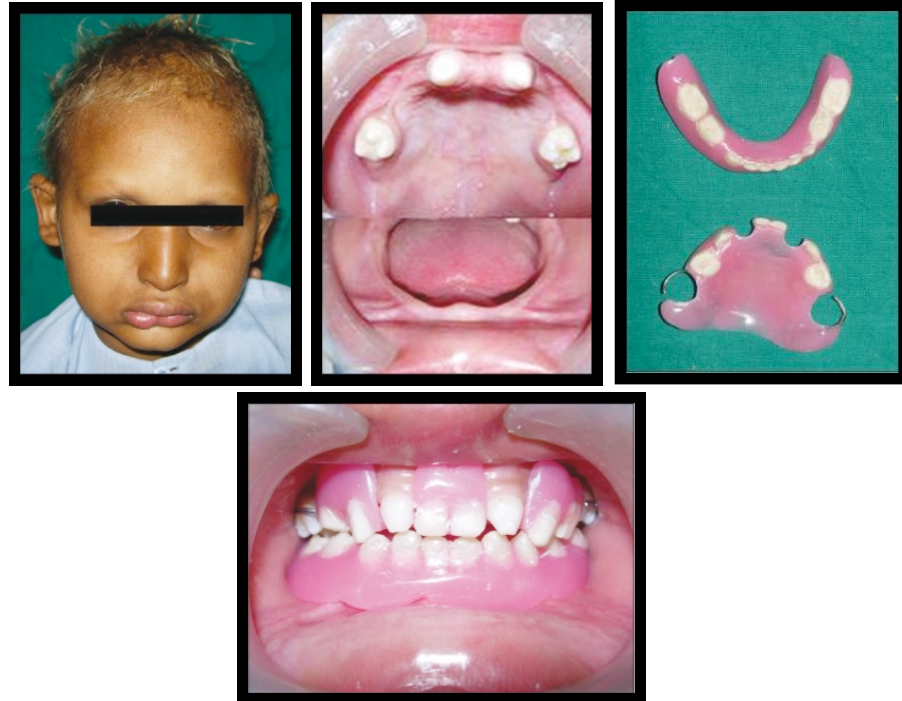


Fig. 5. Rehabilitacion de paciente de 4 años con prótesis removible (22).

La colocación de implantes en los niños en crecimiento, no se recomienda en el maxilar superior, donde los implantes pueden ser sumergidos por el crecimiento de los tejidos circundantes. Algunos autores sugieren que la colocación del implantes en niños puede ser considerado en la mandíbula anterior, ya que el crecimiento de la zona se completa alrededor de los 3 años de edad. También se sugiere dentadura implantosoportada como la modalidad de reconstrucción ideal para los adolescentes mayores de 12 años.

Cuando está indicada la terapia con implantes, el principal problema es el hueso insuficiente; si la atrofia ósea avanza en estos pacientes ya alveolar deficientes, la colocación del implante no puede ser posible sin injerto de hueso.

El hueso, una estructura originada del mesénquima, es normal en pacientes con DE, sin embargo, la cantidad de hueso existente en pacientes con hipodoncia severa es

generalmente pobre, y los procedimientos de injerto de hueso son generalmente necesarios antes de la colocación del implante. Esto se puede obtener por el aumento de la disponibilidad de sustrato usando técnicas tales como aumento vertical y lateral del reborde alveolar, aumento del piso de seno maxilar y cirugía ortognática (25)

Además de los efectos psicológicos sobre todo en los niños pequeños, la cirugía de implante se acompaña de un mayor riesgo de fracaso en comparación con los tratamientos conservadores. La colocación del implante precoz en un niño en crecimiento puede causar problemas estéticos porque los implantes actúan similar a los dientes anquilosados. Junto con el crecimiento craneofacial, las estructuras sobre implantes no pueden estar en la oclusión con los dientes opuestos e incluso los dientes adyacentes puede inclinarse en el espacio. Así la prótesis apoyada en el implante puede ser menos favorable y, por tanto, el uso de implantes en los niños pequeños debe ser considerado cuidadosamente (21, 26).

Guckes, Mccarthy, y Brahmán afirmaron que los implantes colocados en pacientes con DE menores de 18 años de edad tienen un alto riesgo de fracaso. Kearns y Sharma informó de la inmersión de los implantes colocados en dos pacientes jóvenes (5 y 7 años) que más adelante requieren la colocación de los pilares más largos y revisiones de prótesis para acomodar el cambio de posiciones de los implantes debido al crecimiento (22).

La decisión de iniciar la terapia de implante temprano en la vida es compleja. Las guías de tratamiento de la Fundación Nacional de pacientes con displasia ectodérmica en Estados Unidos, dice que los implantes sólo se recomiendan para la parte anterior de la mandíbula en niños mayores de la edad escolar (7 años o más). La desventaja de cambiar las configuraciones de apoyo y sustitución de prótesis debe ser sopesada contra los beneficios psicológicos del paciente (22).

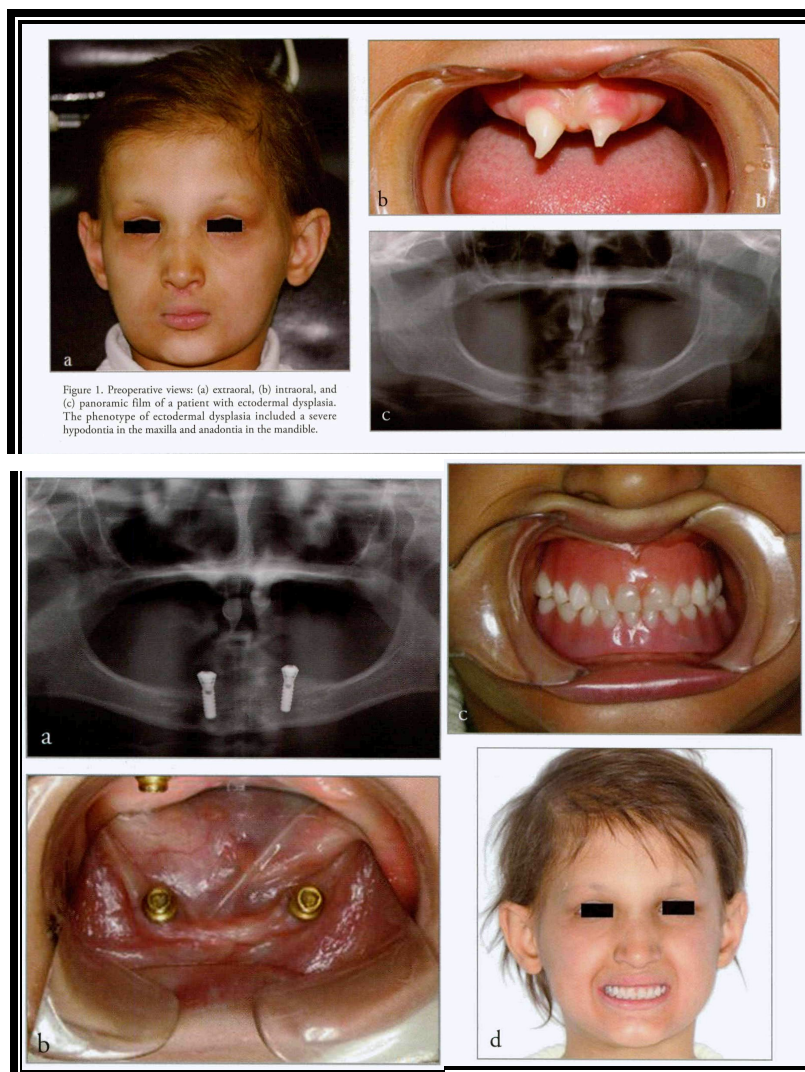


Fig. 6. Secuencia de tratamiento rehabilitador con implantes en niña de 7 años de edad (28).

En este escenario, la filosofía de tratamiento a seguir es la rehabilitación de toda la boca usando la restauración simultánea de ambos arcos, como los preconizados por Bailey, Grubb, Linkow, Sendax, y Kazis. El reto para el dentista rehabilitador al restaurar la

dentición posterior es obtener la posición más adecuada y la orientación del esquema oclusal posterior donde se recrea la curva natural de Spee. Una técnica que se puede utilizar es Broadrick flag, que es una sencilla herramienta que ofrece una buena aproximación de la curva oclusal inicial de los pacientes, lo que permite realizar reconstrucción oclusal (26).

Un estudio que realizado por Bhalla el 2012, completó una serie de análisis cefalométricos los que concluyeron que la ausencia de dientes no afectó el crecimiento de los maxilares y, probablemente, la presencia de las prótesis no detuvieron el crecimiento de los maxilares, sino que mejora la función de masticatoria, proporcionando una buena estabilidad y retención de la prótesis.

Durante la fabricación de estas prótesis se sugiere que la dimensión vertical se establezca clínicamente por posición de reposo fisiológico y verificarla mediante la observación de apoyo facial y con la ayuda de análisis cefalométrico del paciente y de los individuos normales de la misma edad. Por lo tanto la dimensión vertical correcta no sólo puede ayudar a prevenir el desarrollo de la maloclusión clase III, sino también la mejora de la relación del esqueleto durante el período de crecimiento del niño (27).

Esto también fue apoyado por Sarnart et al. que en su estudio longitudinal sobre el crecimiento craneofacial en pacientes con anodoncia a través de medidas cefalométricas seriadas obtenidas a partir de casos individuales, se describe el crecimiento de las estructuras faciales y maxilares como la medida en el rango inferior de la normalidad y llegaron a la conclusión de que la ausencia de dientes no lo hizo afectar el crecimiento de las mandíbulas. Sarnart et al. en su estudio encontró que hubo un pequeño cambio de medida en la longitud anteroposterior del cuerpo mandibular y la altura de la rama mandibular. Así, el crecimiento mandibular se reduce, pero no hubo ningún cambio significativo en el crecimiento maxilar.

En un estudio realizado por Tocchini et al. en 1970, se encontró que el crecimiento hacia adelante mandibular se redujo en el caso de anodoncia pero era difícil determinar si esta disminución en el crecimiento se debió a la ausencia de dientes o debido al efecto de la sustitución protésica de los dientes.

En el reporte de un caso de anodoncia, reportado por Shaw, la extensión incompleta de las bases protésicas y mordida abierta posterior fueron problemas recurrentes que se atribuyó al crecimiento de los maxilares. En este caso también la falta de contacto posterior era manejados con la adición de resina acrílica autopolimerizable a la superficie oclusal de los dientes de la dentadura posterior. Éste autor apoya que, el uso de dientes de acrílico y resina acrílica autopolimerizable son buena opción para hacer frente a los cambios de crecimiento en este tipo de pacientes. Examen de evaluación periódica y ajustes necesarios son muy importantes para hacer frente a los cambios que ocurren en el crecimiento de un niño (27).

Las desviaciones craneofaciales aumentan con la edad en pacientes no tratados, con una tendencia hacia un patrón esquelético de Clase III, una disminución de la altura facial inferior, retrusión maxilar en comparación con la mandíbula, y una anchura de boca más pequeña de lo normal (20, 28).

Los padres de pacientes a los que se les ha instalado prótesis aseguran que la ingesta alimentaria del paciente ha cambiado de manera significativa. El paciente comienzan a comer carne y las manzanas y alimentos evitó previamente. Los padres también reciben instrucciones sobre el cuidado en el hogar de los aparatos protésicos y la necesidad de recordar periódicamente la reevaluación y rehacer la prótesis conforme se produce el crecimiento (27).

En la rehabilitación oral de niños con DE es necesario evaluar tanto la relación esquelética sagital y vertical durante el crecimiento, y el desarrollo craneofacial para proporcionar mejoras en la estética, el bienestar emocional, la eficiencia estomatognático y función de la articulación temporomandibular.

Pigno et al. Indicaron que ocurrió una reducción significativa en la pérdida de hueso alveolar en pacientes con sobredentaduras después de dos años. La preservación del hueso alveolar es imprescindible en pacientes con DE, ya que deben depender de los rebordes alveolares para el apoyo prótesis desde una edad temprana, el tratamiento dental óptima debe iniciarse tan pronto como sea posible para evitar la posibilidad de reabsorción y

atrofia de los procesos alveolares y para controlar la dimensión vertical, que puede ser severamente afectada por la falta total o parcial de los dientes (23).

El uso de los implantes en la rehabilitación protésica de los niños ED puede proporcionar una considerable mejora con respecto a la prótesis tradicional métodos (29)

Una conferencia de consenso de Suecia, celebrada en 1995, sobre el uso de los implantes dentales en personas jóvenes declaró que, a pesar de que los implantes no deben, por regla general, colocarse en los individuos jóvenes sanos hasta que se complete el crecimiento, los implantes pueden ser colocados solo en casos con anodoncia u oligodoncia severa antes de que el brote de crecimiento puberal este terminado, ésta recomendación sigue siendo considerada válida (28).

Johnson y otros, informó que la morfología craneofacial no difirió significativamente entre los niños tratados con implantes y los niños con DE no tratados, lo que sugiere que el tratamiento con implantes dentales endoóseos, tal como se aplica en esta población declarada, no restringe el crecimiento ni el desarrollo craneofacial normal.

El estudio llegó a la conclusión de que el crecimiento sagital y transversal del maxilar y la mandíbula no afectó la posición del implante en pacientes con DE. Sin embargo, el crecimiento vertical del maxilar y la mandíbula afectó a dos de seis pacientes con DE (28).

Determinar el momento ideal para el tratamiento con implantes en los niños parece bastante difícil ya que muchos aspectos diferentes tienen que ser considerados y se debe realizar la búsqueda de la mejor estrategia para el tratamiento individual.

Como la rehabilitación oral tiene un impacto psicológico importante en la autoestima del paciente y en la facilitación de la aceptación social, lo ideal sería que una dentición restaurada debe estar en su lugar antes de que el niño asista a la escuela primaria (20, 28, 29).

La experiencia de Sharma et al, fundamenta que la higiene oral rara vez es satisfactorio en pacientes menores de siete años de edad. Por estas razones, los autores creen que la colocación de los implantes en los pacientes más jóvenes de siete años no se indica (20).

Informes en la literatura, sin embargo, describen la colocación de los implantes ya desde los tres años de edad. Oesterle, indicó que el momento más seguro para colocar implantes parece ser durante la parte más baja de la curva de crecimiento de la adolescencia en declive en o cerca de la edad adulta, lo que puede determinarse mediante radiografías cefalométricas, medidas seriadas de estatura, o radiografías de la mano-muñeca (28).

En los últimos años, varios informes de casos de inserciones de implantes en las mandíbulas anteriores de los niños han sido publicados. La mayoría de estos autores coinciden en que la zona anterior mandibular parece tener el mayor potencial para el uso muy temprano de una prótesis implanto-soportada.

Kearns et al, sugiere que el crecimiento transversal en la sutura de la sínfisis mandibular suele cesar en los primeros seis meses de vida. Por esta razón, no debería haber dificultades con la colocación de los implantes en la mandíbula anterior. El uso de implantes para reemplazar los dientes individuales en la mandíbula anterior no es recomendable debido a la compensación anteroposterior y el crecimiento vertical en esta área, sin embargo, en los niños con hipodoncia grave, la mandíbula anterior podría representar el sitio más adecuado de la colocación del implante. Concluye que los problemas con los implantes colocados en la mandíbula pueden ser mínimos si los implantes no se entremezclan con los dientes naturales (19).

Cronin et al, declaró que el crecimiento transversal del maxilar se produce sobre todo en la sutura media palatina, por lo tanto, si se instalan implantes en posiciones que crucen la sutura media palatina se traducirá en una restricción del crecimiento transversal del maxilar. La inserción de implantes en la zona media maxilar debe evitarse hasta la edad adulta temprana.

Con base en los hallazgos del presente caso y la literatura, la rehabilitación protésica implantoportada puede ser considerada como una alternativa estética y funcional en los pacientes jóvenes, siempre y cuando un seguimiento cercano y modificación de prótesis se mantienen debido a la posible crecimiento continuo (23).

CONCLUSIONES

Como no existe un tratamiento médico para esta condición, los individuos afectados con displasia ectodérmica podrían ser sometidos a una evaluación dental temprana, para que así la intervención que comience a una edad temprana, debemos recordar que los tres signos cardinales de la Displasia ectodérmica hipohidrótica (que es la forma más común de las displasias ectodérmicas) son: hipotricosis, hipohidrosis e hipodoncia. La intervención temprana no sólo ayudará al crecimiento psicológico del niño, sino también a su crecimiento físico y del desarrollo. Realizar tratamientos como prótesis removibles en estos pacientes es una ventaja a temprana edad y otorga mejoras significativas en la apariencia, el habla y en las funciones masticatorias. Tales cambios positivos aumentan la confianza en sí mismo del niño y la ayuda en el establecimiento de los patrones dietéticos para toda la vida.

Varias modalidades de tratamiento son posibles para los pacientes con displasia ectodérmica dependiendo de la edad, el volumen de hueso alveolar y la presencia de dientes. Aunque algunos estudios preliminares se han realizado por parte de algunos investigadores que sugiere que implantes se pueden colocar en los pacientes con displasia ectodérmica con éxito, sin embargo, si se colocan en una edad temprana los resultados de crecimiento dentoalveolares verticales causa la inmersión del implante. La evidencia disponible también indica que hay un alto riesgo de fracaso del implante en pacientes con displasia ectodérmica si se colocan antes de los 18 años de edad.

Hay varios informes de éxito de implantes dentales en pacientes con DE. Aunque la mayoría de los informes han abordado la reconstrucción con implantes en el maxilar gravemente atrófico, pocos han abordado la reconstrucción de los dos. Además, sólo unos pocos autores reportan el uso de los implantes en el tratamiento de pacientes adultos con DE y los informes sobre el aumento de hueso también son pocos, pero se han realizado como una alternativa que busca una solución más cómoda para estos pacientes.

La apariencia física puede influir en el desarrollo social y profesional de los adolescentes y adultos jóvenes. En esta población de pacientes específico, la condición dental tiene un alto impacto en la función social y la calidad de vida. Los pacientes con DE a menudo

necesitan un enfoque multidisciplinario al tratamiento y la planificación del tratamiento dental para recuperar la estética y la funcionamiento del sistema estomatognático.

En conclusión, el aspecto más importante a considerar en estos pacientes es el impacto psicológico causado por la ausencia de dientes. Un diagnóstico temprano y un tratamiento dental es una parte esencial del manejo de la displasia ectodérmica.

GLOSARIO

Anexos cutáneos: Los anexos cutáneos son las uñas, pelo, glándulas sebáceas, glándulas sudoríparas y olor de la piel (producido por los ácidos libres de la secreción sebácea y la descomposición bacteriana del sudor).

Dermatoglifia: Estudio del dibujo formado por las líneas de la palma de las manos y la planta del pie.

Desarrollo pondo-estatural: Es el desarrollo vinculado con el peso y tamaño de una especie.

Dishidrosis: Es un tipo de dermatitis que se presenta en forma característica en las manos y , a veces, en los pies. Se presenta como vesículas que duran alrededor de tres semanas y causan intensa picazón.

Displasia Ectodérmica (DE): Término que engloba más de 200 enfermedades genéticas diferentes que tienen en común la afectación de al menos dos derivados ectodérmicos.

Displasia Ectodérmica Hipohidrótica (DEH): La forma más prevalente de displasia ectodérmica caracterizada por hipotricosis, hipohidrosis e hipodoncia.

Ectodermo: Capa de células más externa del embrión que dará origen a: 1) la parte más superficial de la piel, glándulas sudoríparas, uñas y pelos; 2) el sistema nervioso y la hipófisis; 3) el epitelio de los órganos sensoriales, el cristalino y la córnea del ojo; 4) la cavidad bucal, dientes y glándulas salivales.

Ectodisplasina (EDA-A1): Es una proteína de transmembrana del tipo II y miembro de la familia del TNF.

Factor de necrosis tumoral (TNF): Es una proteína del grupo de las citosinas liberadas por las células del sistema inmunitario que interviene en la inflamación y la destrucción articular secundarias a la artritis reumatoide, así como otras patologías.

Glándulas sudoríparas ecrinas: Están formadas por un glomérulo secretor y un conducto excretor que desembocan directamente en la piel. Existen unas 600 glánulas por centímetro cuadrado de piel, con mayor concentración en las palmas de las manos, plantas de los pies y región frontal de la cara.

Hiperpirexia: Término que se aplica cuando la temperatura axilar es igual o mayor que 40°C.

Hipertermia: Es un aumento de la temperatura por encima del valor hipotalámico normal por fallo de los sistemas de evacuación de calor, esto es, una situación en la que la persona experimenta un aumento de la temperatura por encima de los límites normales (37.5°C).

Hipodoncia: Ausencia congénita total o parcial de los dientes.

Hipohidrosis: Capacidad de sudoración disminuida.

Hipotricosis: Escasez de vello corporal y de pelo en cuero cabelludo.

Neuroectodermo: Parte del ectodermo embrionario que origina los sistemas nerviosos central y periférico, incluidas algunas células gliales.

Onicodisplasia: Distrofia de las uñas.

Politelia: Fenómeno biológico de pezones supernumerario.

Síndrome Rapp-Hodking: Es una condición autosómica dominante que se caracteriza por la asociación entre displasia ectodérmica con la fisura labial y/o palatina.

Síndrome de Werner: Es una muy extraña patología genética autosómica recesiva que se caracteriza por un envejecimiento acelerado.

Taurodontismo: Anomalía que se da en los molares y premolares, y que consiste en el aumento de la distancia entre la unión amelocementaria y la furcación, provocando así el aumento de la cámara pulpar.

Tricodisplasia: Distrofia del pelo.

Xerostomía: Es el síntoma que define la sensación subjetiva de sequedad de la boca por mal funcionamiento de las glándulas salivales. Esto puede objetivarse con pruebas para medir la cantidad de saliva.

BIBLIOGRAFÍA

1. Bhalla, Pathak. Ectodermal dysplasia with true anodontia. *J Oral Maxillofac Pathol*. 2011 May-Aug; 15(2): 244–246.
2. Vaidya S, Risbud M, Kshar A, Ramdurg P. Hereditary ectodermal dysplasia: Report of 11 patients from a family. *Indian J Dent Res* 2013;24:502-6.
3. Mallika Kishore et al., Hypohidrotic Ectodermal Dyplasia. *Journal of Clinical and Diagnostic Research*. 2014 Jan, Vol-8(1): 273-275.
4. Bhalla et al. A Preliminary Study to Analyze the Cranio-facial Growth of an Ectodermal Dysplasia Patient After Prosthetic Rehabilitation. *J Indian Prosthodont Soc (Jan-Mar 2013)* 13(1):43–48.
5. Rosa RR, Janeiro MM, Afonso Camargo SE, Walter Porto Cd, Kreich EM, Guimarães Henriques JC. Radiographic study of patients with ectodermal dysplasia and partial. *Indian J Dent Res* 2012;23:801-5.
6. Hekmatfar, Jafari. Dental Management of Ectodermal Dysplasia: Two Clinical Case Reports. *J Dent Res Dent Clin Dent Prospect* 2012; 6(3):108-112.
7. Kumar, Shetty, Dua, Dhanapal. An Insight into the Genesis of Hypohidrotic Ectodermal. *Case Reports in Dentistry*. Volume 2012, Article ID 281074, 4 pages.
8. More et al. Hereditary ectodermal dysplasia: A retrospective study. *J Nat Sci Biol Med*. 2013 Jul-Dec; 4(2): 445–450.
9. Paramkusam et al. A case of Hereditary Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia. *Journal of Clinical and Diagnostic Research*. 2013 Sept, Vol-7(9): 2074-2075.
10. Nallanchakrava. Oral Rehabilitation of a Patient with Ectodermal Dysplasia with Prosthodontics Treatment. *Indian J Dermatol*. 2013 May-Jun; 58(3): 241.
11. Baños M, Gillén-Navarro E. Displasias ectodérmicas hereditarias. 2012. Disponible en: <http://www.displasiaectodermica.org/pdfs/IDDEH.pdf>.

12. Cluzeau C, Hadj-Rabia S, Jambou M, Mansour S, Guigue P, Masmoudi S et al. Only four genes (EDA1, EDAR, EDARADD, and WNT10A account for 90% of Hypohidrotic/Anhidrotic Ectodermal Dysplasia cases. *Hum Mutat* 2011, 32:70-77.
13. Gaide O, Schneider P: Permanent correction of an Inherited Ectodermal Dysplasia with Recombinant EDA. *Nat Med* 2003; 9: 614-618.
14. Moya-Quiles MR, Ballesta-Martínez MJ, López-González V, Glover G, Guillén-Navarro E. A compound heterozygous mutation in the EDAR gene in a Spanish family with autosomal recessive hypohidrotic ectodermal dysplasia. *Arch Dermatol Res.* 2010 May; 302(4):307-10.
15. Rouse C, Siegfried E, Breer W, Nahass G. Hair and sweat glands in families with hypohidrotic ectodermal dysplasia: further characterization. *Arch Dermatol* 2004; 140:850-5.
16. National Foundation for Ectodermal Dysplasias. 1992. Guía familiar par alas displasias ectodérmicas. Disponible en:
<http://www.displasiaectodermica.org/pdfs/gfnfed.pdf>.
17. Publicado en TheEDucator, Summer 2009, págs. 12-13, National Foundation for Ectodermal Dysplasias, Mascoutah, Illinois, USA.
18. National Foundation for Ectodermal Dysplasias. 1992. Guía familiar par alas displasias ectodérmicas. Disponible en:
<http://www.displasiaectodermica.org/pdfs/gfnfed.pdf>.
19. Kearns, Sharma, Perrott, Schmidt, Kaban, Vargervik. Placement of endosseous implants in children and adolescents with hereditary ectodermal dysplasia. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod* 1999;88:5-10.
20. Sharma, Vargervik. Using implants for the growing child. *J Galif Dent Assoc* 2006;34:719-24.
21. Jokovic A, Locker D, Stephens M, Guyatt G. Agreement between mothers and children aged 11–14 years in rating child oral health-related quality of life. *Community Dent Oral Epidemiol.* 2003; 31:335–43.

22. Gupta S, Tyagi P. Prosthodontic management of anhidrotic ectodermal dysplasia. *Indian J Dent Res* 2011;22:348-51.
23. Cronin, Oesterl. Implant use in growing patients: Treatment planning concerns. *Dent Clin North Am* 1998; 42:1-34.
24. Kolhi et al. Comparison of perceptions of oral health-related quality of life in adolescents affected with ectodermal dysplasias relative to caregivers. *Spec Care Dentist*. 2011 May ; 31(3): 88–94.
25. Bayat M et al. Full mouth implant rehabilitation of a patient with ectodermal dysplasia after orthognathic surgery, sinus and ridge augmentation: a clinical report. *J Adv Prosthodont* 2011;3:96-100.
26. Anuroopa, Abdulla. Oral rehabilitation of a young patient with hypohidrotic ectodermal dysplasia: A clinical report. *Contemp Clin Dent*. Apr 2012; 3(Suppl1): 33–36.
27. Bhalla et al. A Preliminary Study to Analyze the Cranio-facial Growth of an Ectodermal Dysplasia Patient After Prosthetic Rehabilitation. *J Indian Prosthodont Soc* (Jan-Mar 2013) 13(1):43–48.
28. Aydinbelge et al. Implants in Children With Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia: An Alternative Approach to Esthetic Management: Case Report and Review of the Literature. *Pediatric dentistry*. Vol 35. N° 5. 441-446.
29. Aquino et al. Orofacial Features of Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia. *Head and Neck Pathol* (2012) 6:460–466.



Fig. 1. Fotografía de los diente de un paciente con displasia ectodérmica.



Fig. 2. Paciente con displasia ectodérmica afectando cabello, cejas y con rasgos típicos de la enfermedad.



Fig. 3 Uñas características de paciente con displasia ectodérmica.



Fig. 4. Niño de 10 años de edad rehabilitado con prótesis removible (6).

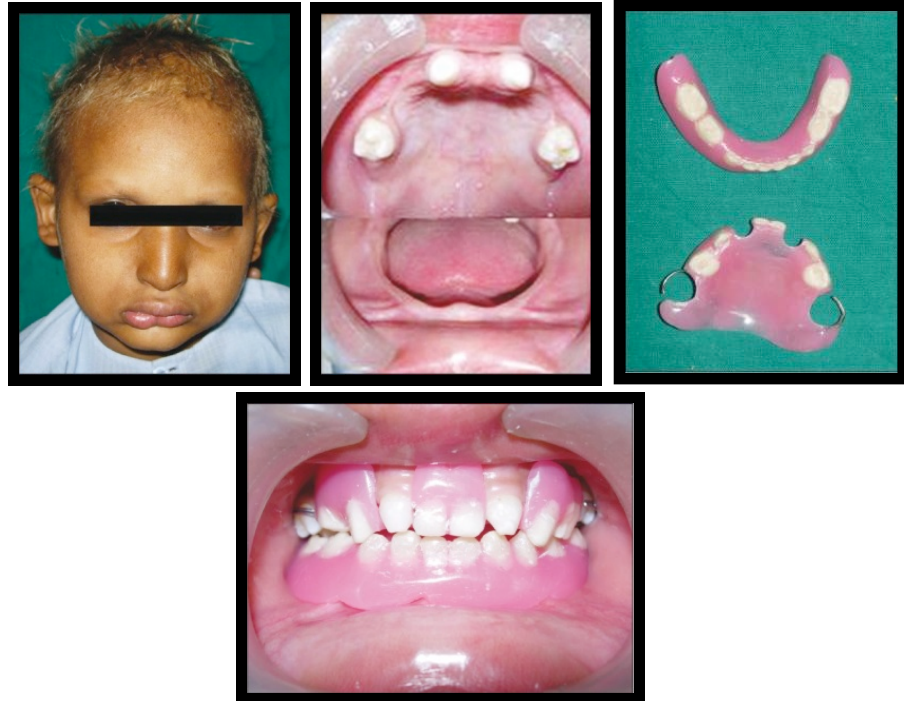


Fig. 5. Rehabilitacion de paciente de 4 años con prótesis removible (22).

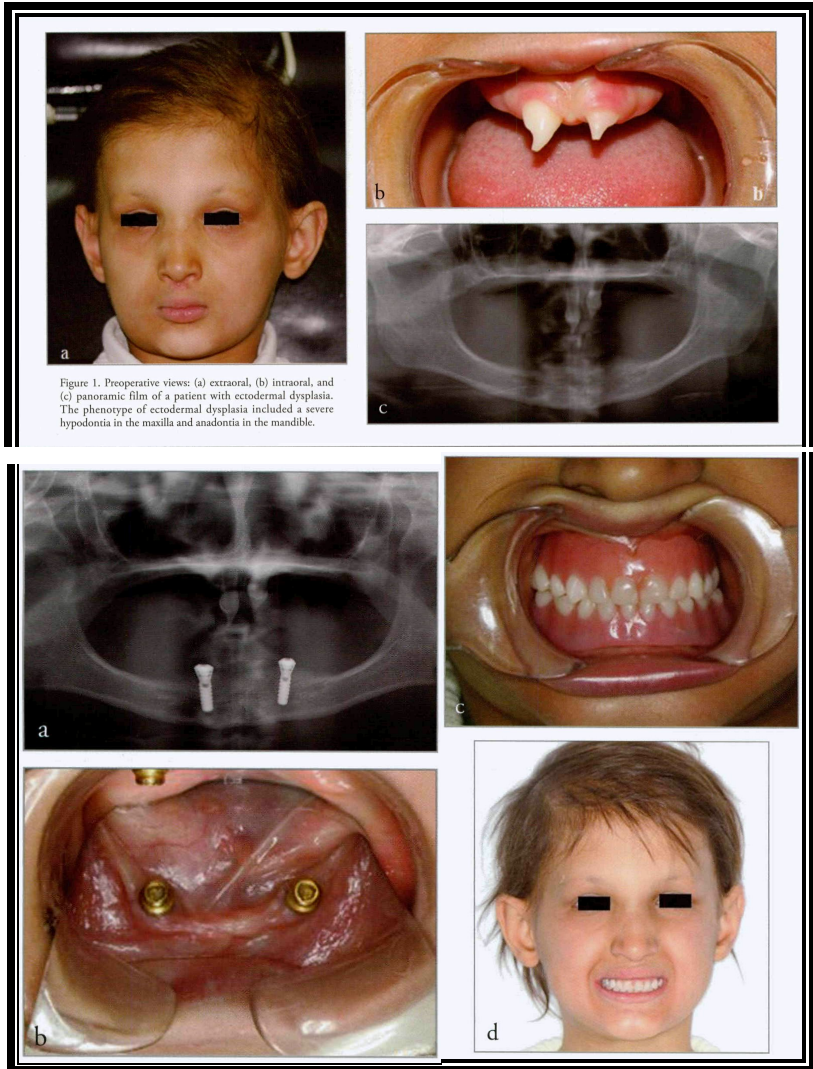


Figure 1. Preoperative views: (a) extraoral, (b) intraoral, and (c) panoramic film of a patient with ectodermal dysplasia. The phenotype of ectodermal dysplasia included a severe hypodontia in the maxilla and anodontia in the mandible.

Fig. 6. Secuencia de tratamiento rehabilitador con implantes en niña de 7 años de edad (28).



Fig. 1. Fotografía de los diente de un paciente con displasia ectodérmica.



Fig. 2. Paciente con displasia ectodérmica afectando cabello, cejas y con rasgos típicos de la enfermedad.



Fig. 3 Uñas características de paciente con displasia ectodérmica.



Fig. 4. Niño de 10 años de edad rehabilitado con prótesis removible (6).

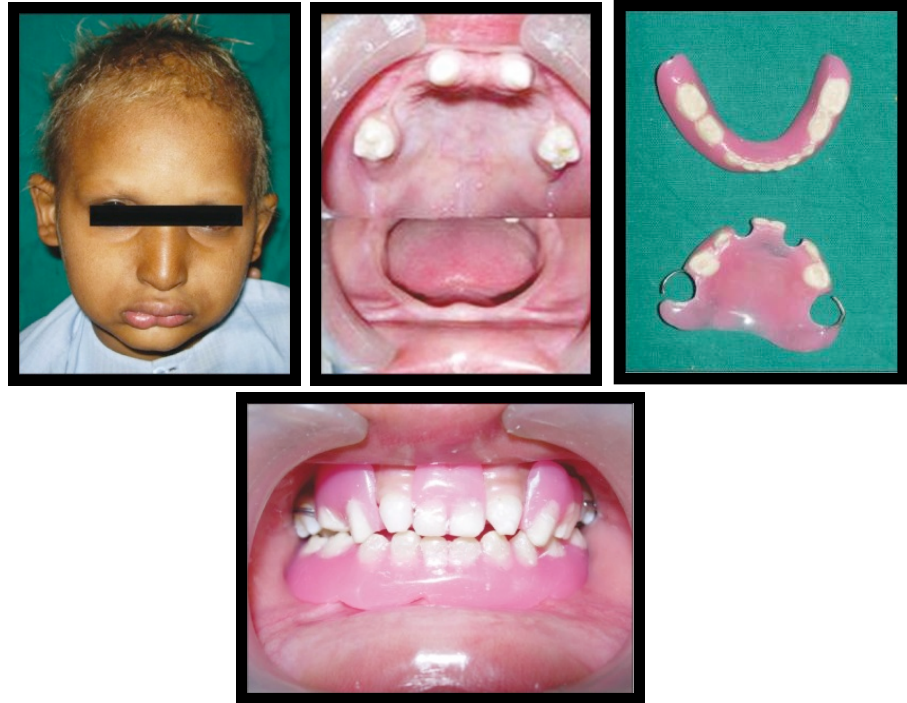


Fig. 5. Rehabilitacion de paciente de 4 años con prótesis removible (22).

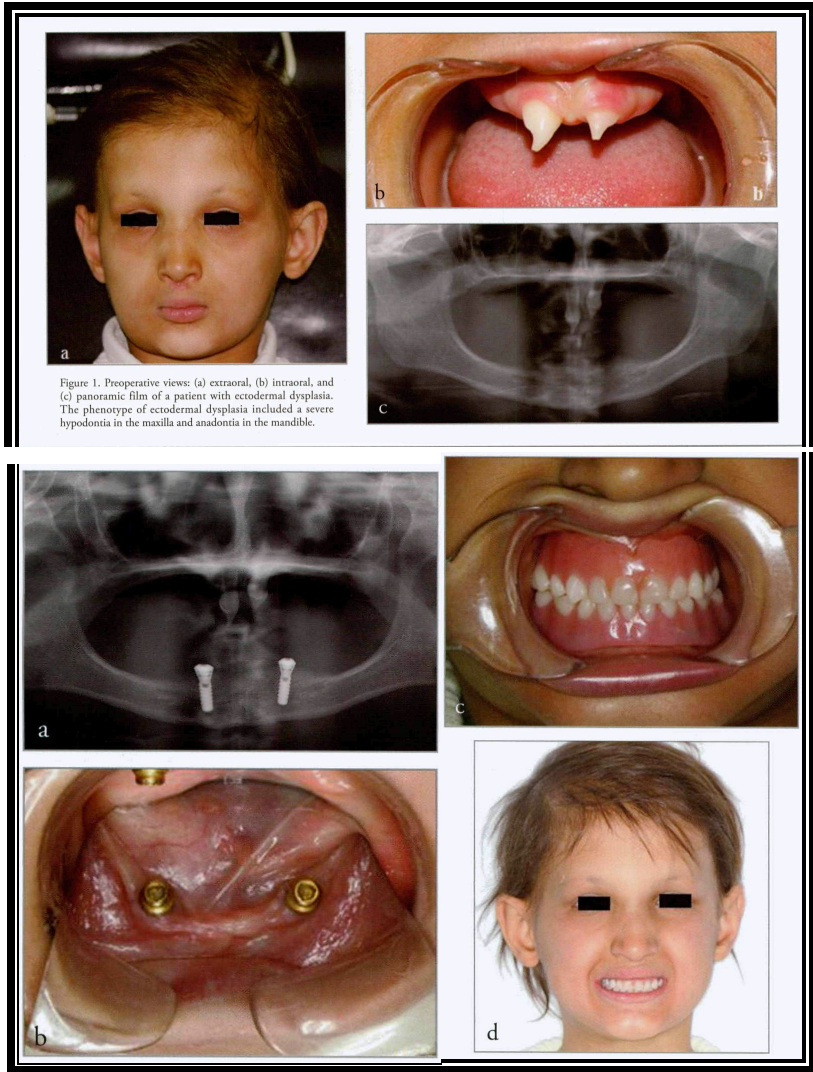


Figure 1. Preoperative views: (a) extraoral, (b) intraoral, and (c) panoramic film of a patient with ectodermal dysplasia. The phenotype of ectodermal dysplasia included a severe hypodontia in the maxilla and anodontia in the mandible.

Fig. 6. Secuencia de tratamiento rehabilitador con implantes en niña de 7 años de edad (28).