

¿Síndrome EEC u OFD? Respuesta

Sr. Director:

Agradecemos al Dr. Happle las interesantes sugerencias que nos ha efectuado en su carta, en relación al caso clínico que publicamos como síndrome EEC¹.

Como en todos los síndromes clínicos en los que no existe una base etiopatogénica o genética definida, cabe la posibilidad de que se produzcan algunas superposiciones que dificulten su correcta clasificación.

Para efectuar el diagnóstico de síndrome EEC se ha propuesto el cumplimiento de tres de cuatro criterios mayores, la displasia ectodérmica que sería imprescindible, el paladar hendido, la ectrodactilia y la estenosis del conducto lagrimal². Nuestra paciente no presentaba afectación lagrimal, pero sí que a nuestro entender cumplía el resto de criterios. El paladar hendido con labio leporino era un hallazgo claramente observable. La displasia ectodérmica también estaba presente, ya que por lo menos dos estructuras ectodérmicas estaban afectadas (uñas y dientes), y también las alteraciones pilares serían compatibles puesto que se han descrito diversos hallazgos que van desde el pelo fino y escaso hasta distorsiones del bulbo o la vaina³. Sería discutible si las anomalías digitales podrían ser incluidas dentro del síndrome ya que, como es evidente, no presentaba la típica afectación de los dedos en pinza de langosta; sin embargo, este hallazgo aunque presente hasta en el 85 % de pacientes, no parece ser imprescindible, ya que existen casos publicados con otras alteraciones digitales como clinodactilia o sindactilia⁴.

Existe una gran variabilidad fenotípica en este síndrome con casos descritos incluso como EEC oligosintomáticos, lo cual permite plantear dudas diagnósticas razonables^{5,6}.

Por otra parte la consideración de que pudiera tratarse de un síndrome orofacial digital de tipo 1 (*ofd-1*) nos parece muy interesante y realmente debe

ser incluido en el diagnóstico diferencial. Los rasgos faciales, el paladar hendido y las alteraciones digitales de nuestra paciente son compatibles con este síndrome; sin embargo, no presentaba uno de los hallazgos más característicos de éste que es la lobulación de la lengua y la hiperplasia del frenillo⁷. Otras características como el retraso mental y otras anomalías asociadas se describen tanto en el síndrome EEC como en el *ofd-1* en porcentajes variables.

En conclusión, como afirma el Dr. Happle en su carta, no podrán definirse correctamente estos casos hasta que no se disponga de la ayuda del diagnóstico molecular.

BIBLIOGRAFÍA

1. Pascual JC, Betlloch I, Vergara G, Blanes M, Bañuls J, Belinchón I. Síndrome EEC. *Actas Dermosifiliogr* 2003;94:255-7.
2. Buss PW, Hughes HE, Clarke A. Twenty-four cases of EEC syndrome: Clinical presentation and management. *J Med Genet* 1995;32:716-23.
3. Jones KL. Smith's. *Recognizable Patterns of Human Malformation*. 5th ed. Philadelphia: Saunders, 1997; p. 294-5.
4. Bigata X, Bielsa I, Artigas M, Azon A, Ribera M, Ferrándiz C. The ectrodactyly-ectodermal Dysplasia-Clefting Syndrome (EEC): Report of five Cases. *Pediatr Dermatol* 2003;20: 113-8.
5. Chranowska KH, Krajewska-Walasek M, Rump Z, Wisniewski L, Fryns JP. Anodontia as the sole clinical sign of the ectrodactyly-ectodermal dysplasia-cleft lip (EEC) syndrome. *Genet Couns* 1990;1:67-73.
6. Majewski F, Kuster W. EEC syndrome sine sine. *Clin Genet* 1988;33:60-72.
7. Patrizi A, Orlandi C, Neri I, Bardazzi F, Cocchi G. What syndrome is this ? Oro-facio-digital type 1 syndrome of Papillon-Leage and Psaume. *Pediatr Dermatol* 1999;16:329-31.

**José C. Pascual, Isabel Betlloch, Gloria Vergara,
Mar Blanes, José Bañuls e Isabel Belinchón**
Servicio de Dermatología.
Hospital General Universitario. Alicante.