

Paciente con manos y pies en «tenaza de langosta»: síndrome ectrodactilia-displasia ectodérmica-fisura facial

A. León-Mateos^a, B. Monteagudo^b, L. Rodríguez^a, I. Suárez^a y A. Zulaica^c

^aServicio de Dermatología. Hospital POVISA. Vigo. Pontevedra. España.

^bServicio de Dermatología. Hospital Arquitecto Marcide. Ferrol. A Coruña. España.

^cServicio de Dermatología. Complejo Hospital Universitario Xeral-Cies. Vigo. Pontevedra. España.

Sr. Director:

El síndrome ectrodactilia-displasia ectodérmica-fisura facial (EEC) labio leporino con o sin paladar hendido (MIM 129900) es el más frecuente dentro de un heterogéneo grupo de enfermedades hereditarias que asocian displasia ectodérmica y fisura facial. La displasia ectodérmica se define como la afectación de dos o más órganos de origen ectodérmico, como el pelo, los dientes, las uñas, las glándulas sudoríparas, el oído externo, la córnea, la conjuntiva, las glándulas y los conductos lacrimales o el sistema nervioso central. Los tres síndromes más importantes que asocian displasia ectodérmica y fisura facial son el síndrome EEC, el síndrome de Rapp-Hodgkin: displasia ectodérmica, paladar hendido o labio leporino, prominencia frontal, hipoplasia mediofacial y boca pequeña (MIM 129400) y el síndrome de Hay-Wells: síndrome AEC: anquiblefaron-displasia ectodérmica-fisura facial (MIM 106260)^{1,2}. El origen de este grupo de enfermedades parece encontrarse en mutaciones en la zona 3q27 que codifica la proteína p63, un homólogo del supresor tumoral p53, que regula el desarrollo ectodérmico^{3,4}.

Presentamos el caso de un varón de 36 años de edad, que consultaba por lesiones en las comisuras labiales de tres meses de evolución. A la exploración dermatológica se observaban unas lesiones eritematosas, levemente vegetantes, con fisuración en ambas comisuras labiales (fig. 1). En la región supralabial se apreciaban dos leves cicatrices que alcanzaban de forma bilateral ambos vestíbulos nasales.

En la exploración física general destacaba la existencia de malformaciones en ambas manos y pies, consistentes en una ausencia de algunos de los dedos centrales, una hendidura mediana y fusión de algunos de los dedos restantes, con aspecto de manos y pies en «tenaza de langosta» (figs. 2 y 3). Además se objetivaba una xerosis intensa en el tronco y las extremidades y un pelo fino y claro. También se podía apreciar una intensa inyección conjuntival bilateral.

Al interrogar al paciente respecto de dichas lesiones refirió no tener antecedentes familiares dermatológicos de interés, pero que presentaba malformaciones en congénitas extremidades. Además, había sido intervenido cuando era niño de una fisura labial y palatina que también presentaba desde su nacimiento. En los últimos años había sido seguido en varios servicios de oftalmología por blefaroconjuntivitis, infecciones oculares de repetición, triquiasis y entropión, habiendo sido tratado con lágrimas artificiales, corticoides y antibióticos oftálmicos en repetidas ocasiones.

Las lesiones en las comisuras labiales fueron diagnosticadas y tratadas como una queratitis angular en el contexto de un paciente afecto de síndrome EEC.

El síndrome EEC se trata de una rara enfermedad congénita, de transmisión autosómica dominante, descrita en 1804 por Eckholdt y Martens⁵. Posteriormente, en 1970, Rüdiger introdujo el acrónimo EEC (*ectrodactyly-ectodermal dysplasia-clefting*) para denominar este síndrome. Los pacientes afectados de síndrome EEC presentan, característicamente, ectrodactilia (84% de los casos), también llamada «manos y pies en tenazas de langosta», la cual

interés, pero que presentaba malformaciones en congénitas extremidades. Además, había sido intervenido cuando era niño de una fisura labial y palatina que también presentaba desde su nacimiento. En los últimos años había sido seguido en varios servicios de oftalmología por blefaroconjuntivitis, infecciones oculares de repetición, triquiasis y entropión, habiendo sido tratado con lágrimas artificiales, corticoides y antibióticos oftálmicos en repetidas ocasiones.



Figura 1. Lesiones compatibles con estomatitis angular en ambas comisuras bucales.



Figura 2. Malformaciones en las manos en «tenaza de langosta».



Figura 3. Malformaciones en los pies en «tenaza de langosta».

se trata de una anomalía del desarrollo de las manos y los pies con alteración del eje digital central, ausencia de dedos, una hendidura mediana profunda y fusión de algunos de los dedos restantes⁶. Además, presentan alteraciones en los dientes y en el pelo: dientes hipoplásicos o ausentes o pérdida prematura de los dientes definitivos debido a caries secundarias a hipoplasia del esmalte (77% de los pacientes), labio leporino con o sin paladar hendido (68% de los casos) y alteraciones en el aparato lacrimal (59% de los casos), todas ellas presentes en nuestro paciente. Entre las anomalías del sistema lacrimal se produce principalmente una atresia del conducto lacrimal y aplasia de las glándulas de Meibomio con defectos en la película lacrimal, causando epífora, dacriocistitis, blefaritis, blefarroconjuntivitis, infecciones recurrentes, cicatrices corneales y deterioro visual^{6,7}. Además, menos frecuentemente presentan alteraciones del sistema genitourinario (hidronefrosis, pielonefritis crónica, obstrucción vesicoureteral, duplicación renal o del sistema colector, criptorquidia o hipospadias), sordera conductiva, dismorfismo facial (puente nasal ancho, hipoplasia mandibular y mentón afilado), estrabismo, infecciones respiratorias de repetición, atresia coanal, talla baja o retraso mental^{1,3,8,9}.

Desde el punto de vista dermatológico los pacientes con síndrome EEC presentan un pelo fino, seco y claro, con presencia en ocasiones de *pili torti*, *canaliculi* o *trianguli*. Además los pacientes con displasias ectodérmicas y paladar hendido también pueden presentar dermatitis y foliculitis del cuero cabelludo¹. Otras alteraciones dermatológicas incluyen piel seca, dermatitis en diferentes localizaciones, hipopigmentación, aumento de nevos nevoceculares, hiperqueratosis de palmas y

plantas o alteraciones en los pezones^{1,3,8,9}. En nuestro caso también pudimos observar la existencia de una queilitis angular, hallazgo ya descrito por otros autores³. La influencia de un exceso de saliva en esa zona debido a la alteración anatómica secundaria a la cirugía correctora del labio leporino y del paladar hendido podrían provocar estas lesiones, si bien factores bacterianos o fúngicos también podrían contribuir a su aparición.

Aunque muchos de los casos de pacientes publicados hasta la fecha son casos esporádicos sin antecedentes familiares, la detección prenatal de alteraciones cromosómicas específicas de este tipo de síndromes está constituyendo un avance importante para aquellos pacientes que desean tener descendencia. En la actualidad ya se ha utilizado con éxito la detección prenatal de alteraciones del gen *p63* del cromosoma 3, habiéndose logrado el nacimiento de niños sanos, hijos de familiares afectados de síndrome EEC^{4,10}.

El enfoque de este tipo de casos debe de ser multidisciplinar. Un primer punto importante es la corrección quirúrgica de los defectos que pueden conllevar un déficit funcional como los problemas de fonación y audición debidos al paladar hendido, o de la marcha o manipulación de objetos debido a la ectrodactilia, así como del sistema genitourinario si existiesen. Por otro lado es crucial un seguimiento odontológico, con la corrección de la mala oclusión dental y caries, así como la posible colocación de implantes. El uso de lágrimas artificiales y antibióticos tópicos puede ser necesario para evitar los problemas oculares, si bien en ocasiones las complicaciones oculares son insidiosas, siendo necesario recurrir a otras técnicas para evitar problemas como el entropión o la triquiasis.

Bibliografía

1. Rollnick BR, Hoo JJ. Genitourinary anomalies are a component manifestation in the ectodermal dysplasia, ectrodactyly, cleft lip/palate (EEC) syndrome. *Am J Med Genet.* 1988;29:131-6.
2. Trueb RM, Tsambaos D, Spycher MA, Muller J, Burg G. Scarring folliculitis in the ectrodactyly-ectodermal dysplasia-clefting syndrome. Histologic, scanning electron-microscopic and biophysical studies of hair. *Dermatology.* 1997;194:191-4.
3. Fosko SW, Stenn KS, Bologna JL. Ectodermal dysplasias associated with clefting: significance of scalp dermatitis. *J Am Acad Dermatol.* 1992;27 (2 Pt 1):249-56.
4. Glorio R, Haas R, Jaimovich L. Ectrodactyly, ectodermal dysplasia and clefting (EEC) syndrome. *J Eur Acad Dermatol Venereol.* 2003;17:356-8.
5. South AP, Ashton GH, Willoughby C, Ellis IH, Bleck O, Hamada T, et al. EEC (Ectrodactyly, Ectodermal dysplasia, Clefting) syndrome: heterozygous mutation in the p63 gene (R279H) and DNA-based prenatal diagnosis. *Br J Dermatol.* 2002;146:216-20.
6. Pascual JC, Betlloch I, Vergara G, Blanes M, Bañuls J, Belinchón I. Síndrome EEC. *Actas Dermosifiliogr.* 2003;94:255-7.
7. Käsmann B, Ruprecht KW. Ocular manifestations in a father and son with EEC syndrome. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol.* 1997;235:512-6.
8. Trueb RM, Spycher MA, Schumacher F, Burg G. Pili torti et canaliculi bei ektodermaler dysplasie. *Hautarzt.* 1994;45:372-7.
9. Mende B, Kreysel HW. Hypotrichosis congenita hereditaria Marie Unna mit Ehlers-Danlos-Syndrom und Atopie. *Hautarzt.* 1987;38:532-5.
10. Anneren G, Andersson T, Lindgren PG, Kjartansson S. Ectrodactyly-ectodermal dysplasia-clefting syndrome (EEC): the clinical variation and prenatal diagnosis. *Clin Genet.* 1991;40:257-62.