

CASO CLÍNICO

Síndrome de ectrodactilia-displasia ectodérmica-hendidura: reporte de un caso



Juvenal Guzmán-Cerda^{a,*}, Citlali Carrasco-González^b
y Martha Giselda Rangel-Charqueño^{c,d}

^a Residente de tercer año de Oftalmología, Hospital Central Dr. Ignacio Morones Prieto, San Luis Potosí, México

^b Residente de segundo año de Oftalmología, Hospital Central Dr. Ignacio Morones Prieto, San Luis Potosí, México

^c Oftalmología Pediátrica, Hospital Central Dr. Ignacio Morones Prieto, San Luis Potosí, México

^d Miembro del Consejo Mexicano de Oftalmología y del Colegio de Oftalmólogos de San Luis Potosí, San Luis Potosí, México

Recibido el 28 de octubre de 2015; aceptado el 16 de enero de 2016

Disponible en Internet el 22 de julio de 2016

PALABRAS CLAVE

Síndrome
ectrodactilia-
displasia
ectodérmica-
hendidura;
Ectrodactilia;
Obstrucción
congénita de vía
nasolagrimal;
Agenesia de punto
lagrimal;
Dismorfismo facial

KEYWORDS

Ectrodactyly
ectodermal dysplasia
clefting syndrome;
Ectrodactyly;
Congenital
nasolacrimal duct
obstruction;

Resumen Se presenta el caso de un paciente de 10 años con diagnóstico de ectrodactilia-displasia ectodérmica-hendidura, con cuadro de oclusión congénita de vías lagrimales, complicado con blefaroconjuntivitis y queratitis bacteriana, a la exploración oftalmológica se encontró agenesia de punto lagrimal superior del ojo derecho, hipoplasia de glándulas de Meibomio de ambos ojos, además de laceración canalicular y falsa vía lagrimal del ojo izquierdo, por antecedente de dacriointubación cerrada previa. A la exploración sistémica se encontró: ectrodactilia de manos y pies, cicatriz de queiloplastia, alteraciones de piel y cabello, y anodoncia subtotal. Se realizó exploración de vías lagrimales encontrando obstrucción ósea de vía lagrimal del lado derecho. Se decidió manejo conservador de la vía lagrimal, para realizar dacriocistorrinostomía en ambos ojos al tener mayor desarrollo mediofacial con la edad.

© 2016 Sociedad Mexicana de Oftalmología. Publicado por Masson Doyma México S.A. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

Ectrodactyly-ectodermal-dysplasia clefting syndrome: A case report

Abstract We report a case of a male patient with ectrodactyly ectodermal dysplasia clefting syndrome, who presents with complicated congenital nasolacrimal duct obstruction, with blepharoconjunctivitis and bacterial keratitis, at the ophthalmic examination the patient had right superior punctum agenesis, hypoplasia of Meibomian glands, bicanalicular injured and false passage formation of the left eye, secondary a preview silicone tube intubation. At general examination the patient had ectrodactyly of the hands and feet, lip and cleft palate

* Autor para correspondencia. Hospital Central Dr. Ignacio Morones Prieto, Avenida Venustiano Carranza #2395, Zona Universitaria 78290, San Luis Potosí, SLP. Teléfono: +01 444 8342739.

Correos electrónicos: dr.juvenalguzman@hotmail.com, juvenal.86@hotmail.com (J. Guzmán-Cerda).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.mexoft.2016.01.008>

0187-4519/© 2016 Sociedad Mexicana de Oftalmología. Publicado por Masson Doyma México S.A. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

Punctum agenesis;
Dysmorphic facial

statuts post repair, dry hair and skin and subtotal adontia. At probing it notes a bony obstruction of the right nasolacrimal duct. The management was conservative, planning a bilateral dacryocystorhinostomy when the patient get older.

© 2016 Sociedad Mexicana de Oftalmología. Published by Masson Doyma México S.A. This is an open access article under the CC BY-NC-ND license (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

Introducción

El síndrome ectrodactilia-displasia ectodérmica-hendidura (EEC, por sus siglas en inglés: ectrodactyly-ectodermal dysplasia-clefting) es un raro trastorno, hereditario, autosómico dominante, de expresión variable y penetrancia incompleta¹. Los 3 criterios cardinales de este síndrome son ectrodactilia (manos y pies en pinza), displasia ectodérmica (caracterizada por varios defectos estructurales de origen ectodérmico) y paladar hendido, así como, también, se ha asociado a trastornos de vía lagrimal^{2,3}.

En 1970, Rüdger et al.⁴ designaron el síndrome de EEC, a la combinación de las manifestaciones clínicas presentes, sin embargo, se tienen descripciones previas desde 1804 por Eckhold y Martens^{1,2,5}.

Existen pocos reportes de pacientes con este síndrome en México, Cervantes-Paz y Campuzano-Argüello⁶ reportan el caso de una niña con dacriostenosis congénita bilateral; por otra parte, Garza-Leon et al.⁷ reportan el caso de una madre e hija afectadas, quienes presentan alteraciones corneales y en los anexos.

Presentación del caso

Paciente varón de 10 años de edad, que acudió a consulta externa del Servicio de Oftalmología del Hospital Central «Dr. Ignacio Morones Prieto» de la ciudad de San Luis Potosí, por presentar sintomatología de ojo rojo en el ojo izquierdo, secreción mucopurulenta amarilla y fotofobia de 2 días de evolución, además de presentar epífora de ambos ojos desde el nacimiento, constante en el ojo derecho e intermitente en el ojo izquierdo. Cuenta con antecedente de ser operado de queiloplastia por labio leporino y paladar hendido a los 2 meses de edad, se le practicó dacriointubación cerrada (DIC) y se colocó sonda de Crawford en el ojo izquierdo a los 2 años de edad, pierde seguimiento por mejoría relativa. No cuenta con antecedentes heredo-familiares de importancia.

A la exploración física se encuentra con piel fina y seca, cabello hipopigmentado, puente nasal plano y nariz ancha, cicatriz de herida en filtro, prognatismo (fig. 1), anodoncia subtotal, macroglosia y paladar con cicatriz. En la exploración de extremidades se notó sindactilia con ectrodactilia de manos y pies (figs. 2 y 3). Su estado mental era normal para su edad cronológica. A la exploración oftalmológica presentaba desviación antimongoloide de las hendiduras palpebrales, hipoplasia de glándulas de Meibomio, ausencia de punto lagrimal superior derecho (fig. 4), laceración de canalículos del ojo izquierdo (fig. 5), saco retenedor positivo en ambos ojos, con agudeza visual mejor corregida de

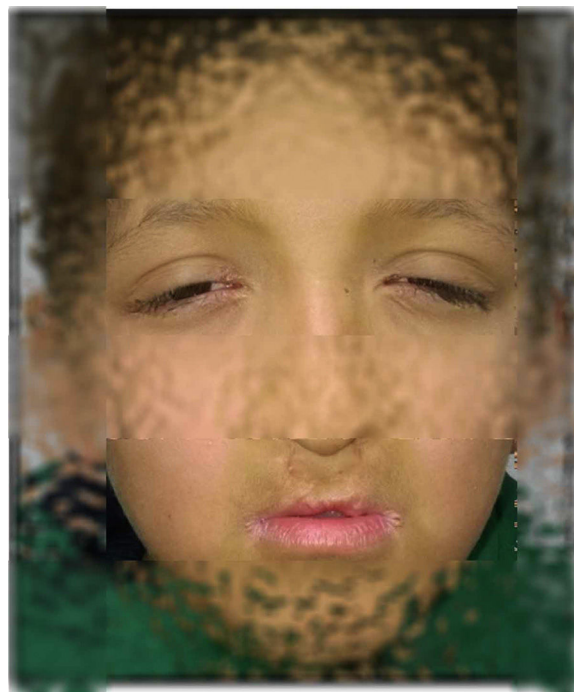


Figura 1 Facies del paciente, donde se observan las hendiduras palpebrales con desviación antimongoloide, puente nasal plano, nariz ancha y cicatriz de herida quirúrgica por reparación de labio leporino.

20/20 en el ojo derecho y 20/60 en el ojo izquierdo, hipermia conjuntival leve en el ojo izquierdo, córnea con tinción punteada superficial y filamentos en ambos ojos y desepitelización de 1 × 1 mm paracentral en el ojo izquierdo, resto



Figura 2 Vista anterior de ambas manos con ectrodactilia.



Figura 3 Vista posterior de ambas manos con ectrodactilia.

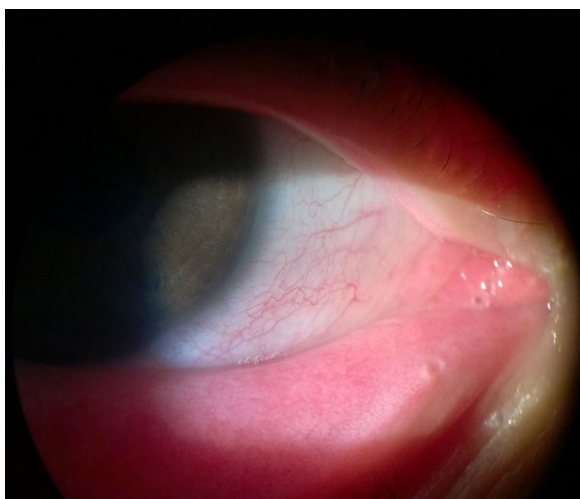


Figura 4 Ausencia de punto lagrimal superior derecho.

de segmento anterior y segmento posterior de ambos ojos normal.

Se manejó superficie ocular con antibiótico tópico de amplio espectro en el ojo izquierdo y lubricante sin conservador en ambos ojos. Se interconsulta al servicio de genética, quien hace el diagnóstico de síndrome de EEC.



Figura 5 Laceración de canalículos del ojo izquierdo.

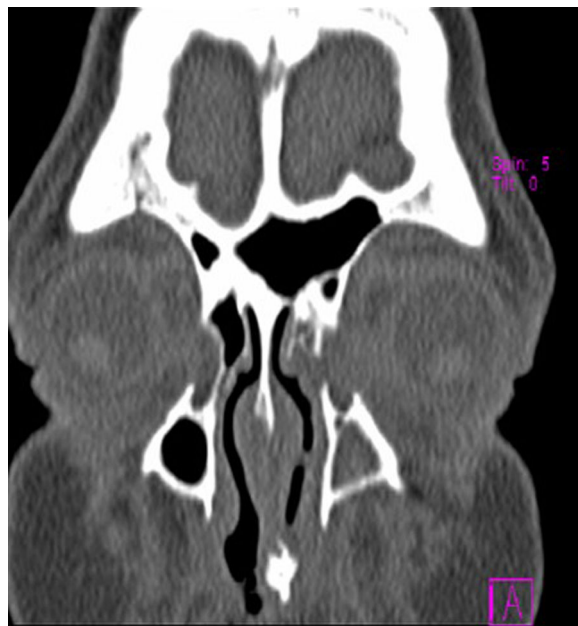


Figura 6 Corte coronal de TAC donde se observa la obstrucción ósea del conducto nasolagrimal derecho y una pérdida de la solución de continuidad a nivel de la pared medial del saco lagrimal izquierdo.

Resuelto el cuadro infeccioso, se realiza exploración de vía lagrimal bajo anestesia, encontrando vía lagrimal derecha con obstrucción ósea a un nivel aproximado de la unión de saco con conducto nasolagrimal y vía lagrimal izquierda permeable con trayecto sinuoso. La tomografía axial computarizada demuestra la obstrucción ósea del conducto nasolagrimal derecho (fig. 6) y una pérdida de la solución de continuidad a nivel de la pared medial del saco lagrimal izquierdo que comunica con las celdillas etmoidales y la cavidad nasal, formando una falsa vía. Se optó por manejo conservador y vigilancia, y se planea realizar una dacriocistorrinostomía bilateral al lograr un mayor crecimiento mediofacial a una edad mayor.

Discusión

Los 3 criterios cardinales que caracterizan al síndrome EEC, se encuentran presentes en este paciente, presentando: a) ectrodactilia con malformaciones en manos y pies; b) displasia ectodérmica, caracterizada por el desarrollo anormal de piel, cabello y dientes, y c) labio y paladar hendido, con el antecedente de ser corregidos quirúrgicamente. Algunos autores agregan un cuarto criterio como cardinal⁸, d) las anomalías de la vía lagrimal, motivo principal por el que se presentó a consulta. Otros criterios menores descritos, pero no presentes en el paciente son anomalías renales, hipoacusia, atresia de coanas y retraso mental⁸.

La alteración en el desarrollo ectodérmico embrionario se ha implicado en este síndrome, que explica la constelación de síntomas presentes⁸. La afección corneal en el paciente puede ser secundaria a blefarconjuntivitis crónica secundaria a la obstrucción nasolagrimal y a alteraciones de la película lagrimal secundaria a la hipoplasia de glándulas de Meibomio. Se ha descrito la deficiencia de células límbicas

como factor que propicia cambios corneales en pacientes con este síndrome, que pueden ir desde queratitis punteada superficial o erosiones epiteliales hasta perforación corneal⁹.

La agenesia verdadera del punto lagrimal superior en este síndrome es un hallazgo pocas veces descrito, ya que se ha asociado mayormente la obstrucción membranosa del punto lagrimal, más que a una agenesia verdadera⁸.

La laceración de canaliculos es una complicación frecuente de la dacriointubación cerrada, así como la creación de falsas vías, siendo muchas de las veces estas últimas, resolutivas en la obstrucción congénita de vías lagrimales¹⁰.

Conclusiones

Se describe el caso de un paciente con síndrome de EEC, con obstrucción congénita de vías lagrimales, complicado, que presenta varias manifestaciones oculares y de anexos. Es de importancia el estudio de los pacientes con malformaciones de la vía lagrimal en asociación con otras malformaciones sistémicas, y de realizar un manejo interdisciplinario para llegar a un diagnóstico preciso, como lo fue en este caso, ya que el paciente acudió primero a nuestro servicio sin tener un diagnóstico sindromático o sistémico previo.

Responsabilidades éticas

Protección de personas y animales. Los autores declaran que para esta investigación no se han realizado experimentos en seres humanos ni en animales.

Confidencialidad de los datos. Los autores declaran que han seguido los protocolos de su centro de trabajo sobre la publicación de datos de pacientes.

Derecho a la privacidad y consentimiento informado. Los autores han obtenido el consentimiento informado de los pacientes y/o sujetos referidos en el artículo. Este documento obra en poder del autor de correspondencia.

Financiamiento

Los autores no recibieron patrocinio para llevar a cabo este artículo.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

Bibliografía

1. Roelfsema NM, Cobben JM. The EEC syndrome: A literature study. *Clin Dysmorphol*. 1996;5:115–27.
2. King NM, Tong MC, Ling JY. The ectrodactyly-ectodermal dysplasia-clefting syndrome: A literature review and case report. *Quintessence Int*. 1994;25:731–6.
3. Rodini ES, Richieri-Costa A. EEC syndrome: Report on 20 new patients, clinical and genetic considerations. *Am J Med Genet*. 1990;37:42–53.
4. Rüdiger R, Haase W, Passarge E. Association of ectrodactyly, ectodermal dysplasia, and cleft lip palate. *Am J Dis Child*. 1970;120:160.
5. Eckoldt JG, Martens FH. Über einer sehr komplizierten Hasenscharte. Leipzig: Steinacker Publisher; 1804.
6. Cervantes-Paz R, Campuzano-Argüello M. Síndrome de ectrodactilia-displasia ectodérmica-hendidura (EEC). Revisión de la literatura. Reporte de un caso. *Rev Mex Oftalmol*. 2005;79:166–9.
7. Garza-León M, Parra-Colín P, Beltrán-Díaz de la Vega F, Morales-Ochoa H. Manifestaciones clínicas y oftalmológicas en una familia con el síndrome de displasia ectodérmica, ectrodactilia y paladar hendido. *Rev Mex Oftalmol*. 2015;89:172–8.
8. Elmann S, Hanson SA, Bunce CN, Shinder R. Ectrodactyly Ectodermal Dysplasia Clefting (EEC) syndrome: A rare cause of congenital lacrimal anomalies. *Ophthal Plast Reconstr Surg*. 2015;31:e35–7.
9. Felipe AF, Abazari A, Hammersmith KM, Rapuano CJ, Nagra PK, Peiro BM. Corneal changes in ectrodactyly –ectodermal dysplasia– cleft lip and palate syndrome: Case series and literature review. *Int Ophthalmol*. 2012;32:475–80.
10. Takahashi Y, Kakizaki H, Chan WO, Selva D. Management of congenital nasolacrimal duct obstruction. *Acta Ophthalmol (Copenh)*. 2009;88:506–13.