

RID

REPORTE

Imagenológico Dentomaxilofacial

ISSN: 2791-1888. e-id: e20230201. Número 1 Volúmen 2 Enero - Junio 2023



**Sociedad Venezolana de
Radiología e Imagenología
Dentomaxilofacial**

REPORTE DE CASO

CARACTERÍSTICAS RADIOGRÁFICAS CRANEOFACIALES DE LA DISPLASIA ECTODÉRMICA. REPORTE DE CASO

CRANIOFACIAL RADIOGRAPHIC FEATURES OF ECTODERMAL DYSPLASIA. CASE REPORT

Ivette Cumming S.¹, Miguel Quintanilla S.¹, César Celis C.¹, Alejandro Hidalgo R.²

¹ Especialista en Imagenología Oral y Maxilofacial. IDD Imagenología y Diagnóstico Dentomaxilofacial. Chile. ivettecumming@gmail.com ORCID: 0000-0003-3537-2157; mquintanilla@utalca.cl ORCID: 0000-0002-8499-2726; ccelis@utalca.cl ORCID: 0000-0002-3688-9345

² Doctor en Radiología Oral. Programa de Especialización en Imagenología Oral y Maxilofacial. Universidad de Talca, Talca, Chile. ahidalgo@utalca.cl ORCID: 0000-0001-9341-9529

Editor Académico: Dra. Ana Isabel Ortega.

RESUMEN

La displasia ectodérmica (DE) es un grupo de afecciones derivadas del ectodermo, observándose hipoplasia o aplasia de las estructuras involucradas. Los fenotipos más frecuentes son la DE hipohidrótica e hidrótica. El más prevalente es el hipohidrótico, causado por mutaciones en gen EDA1 en el cromosoma X. Las características clínicas de la DE hipohidrótica incluyen hipohidrosis, hipotricosis, e hipodoncia. La DE hidrótica clínicamente presenta hipotricosis, distrofia ungueal y queratodermia palmoplantar. Intraoralmente, la DE hipohidrótica presenta anomalías dentales de forma y número, con un esmalte más propenso a caries y daños mecánicos. Puede haber inflamación atrófica de la mucosa, xerostomía y en ocasiones disfagia. Entre los signos radiográficos se observan anomalías dentales y atrofia de los procesos alveolares. Hombre de 14 años con DE acude a la Facultad de Odontología de la Universidad de Talca para una evaluación clínica. En radiografía panorámica se observó ausencia de múltiples dientes, y alteración de forma coronaria y radicular en los dientes presentes. La telerradiografía lateral mostró atrofia del proceso alveolar en ambos maxilares, tercio inferior disminuido, retrusión y atrofia mandibular, retrusión maxilar y proinclinación incisiva maxilar. Si bien los estudios imagenológicos bidimensionales colaboran a un diagnóstico adecuado, los exámenes tridimensionales facilitan la planificación y el tratamiento en pacientes con DE. Las malformaciones faciales y dentales severas del presente caso afectan la función masticatoria y estética, ocasionando que el tratamiento sea complejo y requiera de un equipo multidisciplinario.

Palabras clave: Displasia ectodérmica, radiografía dental, informes de casos (DeCs)

Como citar: Cumming I, Quintanilla M, Celis C, Hidalgo A. Características radiográficas craneofaciales de la displasia ectodérmica. Reporte de un caso. Rep Imagenol Dentomaxilofacial 2023; 2(1): e2023020102

Recibido: 27/12/2022

Aceptado: 27/02/2023

Publicado: 29/06/2023



Sociedad Venezolana de
Radiología e Imagenología
Dentomaxilofacial



REPORTE DE CASO

ABSTRACT

Ectodermal dysplasia (ED) is a group of disorders which affect structures of ectodermal origin, where hypoplasia or aplasia of the tissues is observed. The most common phenotypes are hypohidrotic and hydrotic. The most prevalent is hypohidrotic ED and is caused by mutations in EDAI gene on the X chromosome. Clinical features of hypohidrotic ED include hypohidrosis, hypotrichosis, and hypodontia. Hydrotic ED clinically presents hypotrichosis, nail dystrophy, and palmoplantar hyperkeratosis. At the intraoral level, hypohidrotic ED shows dental anomalies of shape and number, with an enamel more prone to caries and mechanical damage. Also, there may be atrophic inflammation of the mucosa, xerostomy, and sometimes dysphagia. Among the radiographic signs, dental anomalies and atrophy of alveolar processes are observed. A 14-year-old male patient with ED attends to the Faculty of Dentistry of the University of Talca for a clinical evaluation. Panoramic radiography showed the absence of multiple teeth, alteration of coronary and root shape in the teeth. Lateral cephalometric radiography showed atrophy of the alveolar process both in maxilla and mandible, decreased lower third, mandibular retrusion and atrophy, maxillary retrusion and maxillary incisive proclination. While bi-dimensional imaging studies contribute to an adequate diagnosis, three-dimensional imaging studies facilitate planning and treatment in patients with ED. The severe facial and dental malformations of the present case affect the masticatory and aesthetic function causing the treatment to be complex, requiring a multidisciplinary approach.

Key words: Ectodermal dysplasia, radiography, dental, case reports (MeSH)

INTRODUCCIÓN

La displasia ectodérmica (DE) es un trastorno genético caracterizado por presentar alteraciones congénitas heterogéneas en dos o más estructuras derivadas del ectodermo y el mesoectodermo^{1,3}. Entre las estructuras afectadas se encuentran la piel, cabello, uñas, dientes y glándulas sudoríparas, las cuales pueden presentar hipoplasia o aplasia^{4,5}.

Se han descrito más de 200 tipos de DE^{1,3}. Sin embargo, los fenotipos más comunes son la DE ectodérmica hipohidrótica o anhidrótica (Síndrome de Christ-Siemens Tourine) y DE ectodérmica hidrótica (Síndrome de Clouston)^{2,4}. La DE más prevalente es la hipohidrótica, con una prevalencia de 1 cada 100.000 nacidos vivos, y es causada por mutaciones en el gen EDA en el cromosoma X^{1,2,6}. La DE hidrótica se produce por mutaciones en el gen GJB6^{7,8}.

Clínicamente, la DE hipohidrótica y la DE hidrótica tienen características similares^{1,4,7,8}. La

DE hipohidrótica se caracteriza por presentar hipotricosis, hipohidrosis e hipodoncia^{1,2}. Otras características clínicas incluyen labios evertidos, hipopigmentación de la piel, nariz en silla de montar, prominencia frontal, altura facial vertical reducida, base craneal ancha, órbitas altas, paladar pequeño, mentón prominente y alteraciones oculares como anomalías en el conducto nasolacrimal, conjuntivitis, glaucoma infantil y estrabismo^{2,4,9}. La DE hidrótica se caracteriza por presentar hipotricosis, distrofia ungueal y queratodermia palmoplantar^{7,8}. A nivel intraoral, en la DE hipohidrótica se observan anomalías dentales de forma y número, como microdoncia, dientes cónicos, taurodontismo, raíces fusionadas, hipodoncia u oligodoncia que afecta a ambas denticiones^{2,5,6}. Los dientes que más presentan estas alteraciones son los caninos maxilares y mandibulares, incisivos laterales maxilares, primeros molares e incisivos centrales

INTRODUCCIÓN

mandibulares^{6,9}. Además, se observa un esmalte más propenso a caries y daños mecánicos^{1,6}. Puede haber inflamación atrófica de la mucosa, xerostomía y en ocasiones disfagia⁶. Por su parte, la DE hidrótica no presenta alteraciones intraorales, y se observa una función glandular normal^{7,8}.

Los exámenes imagenológicos bidimensionales más usados para el diagnóstico de la DE son la radiografía panorámica y telerradiografía lateral^{6,10}. Entre los signos imagenológicos de la DE hipohidrótica, se observan las anomalías dentales descritas anteriormente junto con una atrofia de los procesos alveolares^{11,12}. Esto ocasiona alteraciones en la relación máxilo-mandibular, retrusión maxilar y mandibular respecto a la base anterior del cráneo, alteración de la sobremordida

vertical y horizontal, e inclinación incisiva^{9,12}.

El tratamiento de la DE debe tener un enfoque multidisciplinario^{9,11,12}. Hasta la fecha, no existe una terapia genética para tratar la DE. El tratamiento médico se enfoca en el manejo y prevención de las alteraciones que pueden presentarse, como sequedad en la piel, eccemas y erupciones cutáneas¹⁷. El tratamiento odontológico depende de la edad del paciente, su etapa de crecimiento y el grado de severidad de las alteraciones maxilofaciales que presente^{2,9,12}. En pacientes jóvenes que no han terminado su desarrollo el tratamiento suele ser protésico^{11,13}. En pacientes adultos se suele combinar un tratamiento ortodóncico, protésico y de implantes^{9,11,12}. Se presenta un caso de displasia ectodérmica y sus hallazgos radiográficos.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente de 14 años, de sexo masculino, acude a la Facultad de Odontología de la Universidad de Talca para una evaluación. Clínicamente, el paciente presentaba piel reseca, labio evertido e hipotricosis. Se solicitaron radiografía panorámica y telerradiografía lateral. En la radiografía

panorámica se observó ausencia de múltiples dientes -presentando seis dientes superiores y cuatro inferiores, ausencia de incisivos y caninos en grupo 5- y anomalías de forma coronaria y radicular (Figura 1).



Figura 1. Radiografía panorámica. Se observa persistencia de segundos molares maxilares y mandibulares primarios, fusión radicular en molares maxilares y taurodontismo en molares mandibulares. Además, se observan incisivos maxilares cónicos rehabilitados con una restauración coronaria extensa.



Figura 2. Telerradiografía lateral. Se observa atrofia de los procesos alveolares con presencia de alteración en la relación máxilo-mandibular, con marcada retrusión mandibular y atrofia alveolar en sector anterior de mandíbula por la ausencia de incisivos. Además, se observa el labio inferior evertido.

En la telerradiografía lateral se observó disminución del proceso alveolar tanto en maxilar como en mandíbula, tercio inferior disminuido,

retrusión y atrofia mandibular con ausencia de incisivos inferiores y retrusión del maxilar con proinclinación de incisivos centrales (Figura 2)

DISCUSIÓN

En el presente caso se describen las características radiográficas de un caso de DE encontradas en los exámenes radiográficos bidimensionales solicitados. Se han reportado casos de DE señalando sus características clínicas, epidemiológicas, imagenológicas y tratamiento^{4,5,11,12}. Debido a que la DE es un trastorno raro, en que el grado de severidad puede comprometer el diagnóstico y tratamiento, es necesario reconocer sus manifestaciones tanto en clínica como en los exámenes imagenológicos.

Los fenotipos más comunes son la DE hidrótica e hipohidrótica^{2,4}. Ambas presentan características clínicas similares como la hipotricosis^{1,4,7,8}. A nivel intraoral, la DE hidrótica no presenta alteraciones^{7,8}. Por su parte, la DE hipohidrótica presenta alteraciones dentarias de forma y número, con un escaso desarrollo del sistema estomatognático^{2,5,6}. Esta diferencia clínica podría colaborar al diagnóstico diferencial entre ambos fenotipos de DE. Las características clínicas, junto con la severidad

de las alteraciones intraorales observadas en los exámenes radiográficos solicitados en el presente caso, permitieron inclinar el diagnóstico a una DE hipohidrótica.

Los exámenes imagenológicos bidimensionales extraorales más utilizados son la radiografía panorámica y la telerradiografía^{6,10}. Entre los hallazgos radiográficos más comunes que se pueden observar en los pacientes con DE hipohidrótica se encuentran la hipodoncia y la presencia de dientes microdónticos, conoideos o taurodónticos^{2,5,6}. Sin embargo, en otros fenotipos de DE se han reportado casos en que sólo se ve afectado el grado de mineralización del esmalte¹⁴. En esos casos se podría dificultar el diagnóstico imagenológico, ya que las alteraciones leves que se pueden presentar en la DE, también se pueden observar en pacientes que no presentan este síndrome. Si bien los estudios imagenológicos bidimensionales aportan a un diagnóstico adecuado, los exámenes tridimensionales facilitan la planificación y el tratamiento en pacientes con DE^{11,12}. Las recomendaciones internacionales sugieren que, en casos complejos, como el presente caso, el uso de la tomografía computarizada de haz cónico con un campo de visión grande estaría indicado, y se justificaría su mayor dosis de radiación en comparación con campos de visión de menor tamaño¹⁵. En la actualidad, el uso de los exámenes tridimensionales y el avance de la tecnología en odontología permiten realizar tratamientos rehabilitadores complejos exitosos¹².

Las deficiencias faciales y dentales severas del presente caso afectan la función masticatoria y estética ocasionando que el tratamiento sea complejo y requiera de un equipo multidisciplinario^{9,11,12,14}.

Conflicto de intereses: los autores declaran no tener conflictos de intereses.

Autor de correspondencia:

Ivette Cumming. Facultad de odontología.
Universidad de Talca. Chile.
ivettecumming@ gmail.com

REFERENCIAS

1. Reyes J, Mendoza MI, Garrido E, Méndez CF, Méndez AR, Pozo G. Hypohidrotic ectodermal dysplasia: clinical and molecular review. *Int J Dermatol.* 2018;57(8):965-72. doi: 10.1111/ijd.14048.
2. Celli D, Manente A, Grippaudo C, Cordaro M. Interceptive treatment in ectodermal dysplasia using an innovative orthodontic/prosthetic modular appliance. A case report with 10- year follow-up. *Eur J Paediatr Dent.* 2018;19(4):307-12. doi: 10.23804/ejpd.2018.19.04.11.
3. Wright JT, Fete M, Schneider H, Zinser M, Koster MI, Clarke AJ, et al. Ectodermal dysplasias: Classification and organization by phenotype, genotype and molecular pathway. *Am J Med Genet A.* 2019;179(3):442-7. doi: 10.1002/ajmg.a.61045.
4. Chandravanshi SL. Hypohidrotic ectodermal dysplasia: a case report. *Orbit.* 2020; 39(4):298-301. doi: 10.1186/s13256-019-2268-4.
5. Dubey S, Bhoot M, Jain K. Hypohidrotic ectodermal dysplasia: a rare disorder with bilateral infantile glaucoma. *J Glaucoma.* 2019;28(4):58-60. doi: 10.1097/IJG.0000000000001156.
6. Kratochvilova L, Dostalova T, Schwarz M, Macek M Jr, Marek I, Malíková M, et al. Ectodermal dysplasia: important role of complex dental care in its interdisciplinary management. *Eur J Paediatr Dent.* 2022;23(2):140-6. doi: 10.23804/ejpd.2022.23.02.12.
7. Mellerio J, Greenblatt D. Hidrotic ectodermal dysplasia 2. 2005 [updated 2020]. In: Adam MP, et al, editors. *GeneReviews®*. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2022. PMID: 20301379.
8. Shi X, Li D, Chen M, Liu Y, Yan Q, Yu X, et al. GJB6 mutation A88V for hidrotic ectodermal dysplasia in a Chinese family. *Int J Dermatol.* 2019;58(12):1462-5. doi: 10.1111/ijd.14341.
9. Cerezo M, Pérez A, Serna C, Vicente A, Martínez Y, Cabello I, et al. Orthodontic and dentofacial orthopedic treatments in patients with ectodermal dysplasia: a systematic review. *Orphanet J Rare Dis.* 2022;17(1):376. doi: 10.1186/s13023-022-02533-0.
10. Velazque L, Da Silva G. Displasia ectodérmica hipohidrótica: características clínicas y radiográficas. *Rev Odont Mex.* 2015;19(4):253-7. doi: 10.1016/j.rodex.2015.10.007.
11. Liu Y, Tang C. Interdisciplinary treatment with implant-supported prostheses for an adolescent with ectodermal dysplasia: a clinical report. *J Prosthet Dent.* 2020; 123(5):655-60. doi: 10.1016/j.prosdent.2019.07.006.
12. Bohner L, Vinayahalingam S, Kleinheinz J, Hanisch M. Digital implant planning in patients with ectodermal dysplasia: Clinical Report. *Int J Environ Res Public Health.* 2022;1(3):1489. doi: 10.3390/ijerph19031489.
13. AlNuaimi R, Mansoor M. Prosthetic rehabilitation with fixed prosthesis of a 5-year-old child with hypohidrotic ectodermal dysplasia and oligodontia: a case report. *J Med Case Rep.* 2019;13(1):329. doi: 10.1186/s13256-019-2268-4.
14. Kamat D, Mahajan R, Chatterjee D, Yadav J, Kumar R, Dayal D, et al. Clinical and genetic characteristics of ectodermal dysplasia in four indian children. *Indian J Dermatol.* 2022;67(1):54-57. doi: 10.4103/ijd.ijd_406_21.
15. European Commission, Directorate-General for Energy. Cone beam CT for dental and maxillofacial radiology: evidence-based guidelines. Publications Office. 2012. <https://data.europa.eu/doi/10.2768/21874>.

