

## Síndrome EEC

José Carlos Pascual, Isabel Betlloch, Gloria Vergara, Mar Blanes, José Bañuls e Isabel Belinchón

Servicio de Dermatología. Hospital General Universitario de Alicante. España.

**Resumen.**—El síndrome EEC se considera una displasia ectodérmica con afectación primaria de los anejos ectodérmicos orales y epidérmicos. Se transmite de modo autosómico dominante y sus tres signos cardinales son la ectrodactilia, la displasia ectodérmica y el paladar hendido y/ o labio leporino. La piel, el pelo, los dientes y las uñas pueden estar afectados. Además de los síntomas cardinales, las anomalías en los conductos lacrimales o anomalías urogenitales pueden formar parte del síndrome. El diagnóstico diferencial incluye otras displasias ectodérmicas que asocien paladar hendido con o sin labio leporino como el síndrome de Rapp-Hodgkin y el síndrome AEC (ankyloblepharon, displasia ectodérmica y paladar hendido con o sin labio leporino).

**Palabras clave:** displasia ectodérmica, paladar hendido, labio leporino.

Pascual JC, Betlloch I, Vergara G, Blanes M, Bañuls J, Belinchón I. Síndrome EEC. *Actas Dermosifiliogr* 2003;94(4):255-7.

## EEC SYNDROME

**Abstract.**—EEC syndrome is an ectodermal dysplasia with primary involvement of the ectodermal oral and epidermal appendages. It is an autosomal, dominantly inherited condition which has three cardinal signs: ectrodactyly, ectodermal dysplasia, and cleft palate and/ or harelip. Skin, hair, teeth, and nails can be affected. In addition to the cardinal symptoms, anomalies in the lacrimal ducts or urogenital anomalies can be part of the syndrome. The differential diagnosis includes other ectodermal dysplasias with cleft palate and with or without harelip such as the Rapp-Hodgkin syndrome and the AEC (ankyloblepharon, ectodermal dysplasia, and cleft palate with or without harelip) syndrome.

**Key words:** ectodermal dysplasia, cleft palate, harelip.

## INTRODUCCIÓN

Las displasias ectodérmicas son un grupo complejo de enfermedades hereditarias que tienen en común anomalías en el desarrollo de dos o más órganos de origen ectodérmico, como el pelo, los dientes, las uñas, las glándulas sudoríparas y otras estructuras ectodérmicas como el oído externo, el sistema nervioso central (SNC), la córnea, la conjuntiva, las glándulas y los conductos lacrimales.

Existen más de 150 displasias ectodérmicas<sup>1</sup>. El síndrome EEC es un trastorno hereditario muy poco frecuente, con modo de herencia autosómico dominante, cuyos hallazgos principales son la ectrodactilia (un defecto del desarrollo que afecta a las manos y los pies), la displasia ectodérmica y el paladar hendido, acompañado o no de labio leporino. El acrónimo síndrome EEC fue utilizado por primera vez por Rudiger et al en 1970<sup>2</sup>.

Se presenta el caso de una paciente en la que se observan los tres aspectos clínicos fundamentales de este síndrome.

## DESCRIPCIÓN DEL CASO

Una niña de 14 meses de edad fue remitida a nuestra consulta para evaluación dermatológica. Se trataba de una niña producto de una gestación de 38 semanas con un parto provocado por distocia de maduración, con un peso al nacer de 2.480 g y una talla de 45 cm. No presentaba historia médica familiar de interés. Ya en la exploración neonatal destacaba un síndrome polimalformativo con fisura palatina completa y labio leporino bilateral, con defectos de localización distal de los miembros presentando en ambos pies sindactilia entre el segundo y el tercer dedo, hipoplasia del cuarto dedo y ausencia del quinto (fig. 1), mientras que en ambas



Fig. 1.—Ectrodactilia.

### Correspondencia:

José Carlos Pascual. Servicio de Dermatología. Hospital General Universitario de Alicante. Maestro Alonso, s/ n. 03010 Alicante. España. Correo electrónico: pascual\_josram@gva.es

Aceptado el 6 de febrero de 2003.



Fig. 2.—Microniquia y displasia ungueal.



Fig. 4.—Microdontia y labio leporino quirúrgicamente corregido.



Fig. 3.—Rasgos faciales con hipertelorismo, nariz ancha, epicanto e hipoplasia mandibular.

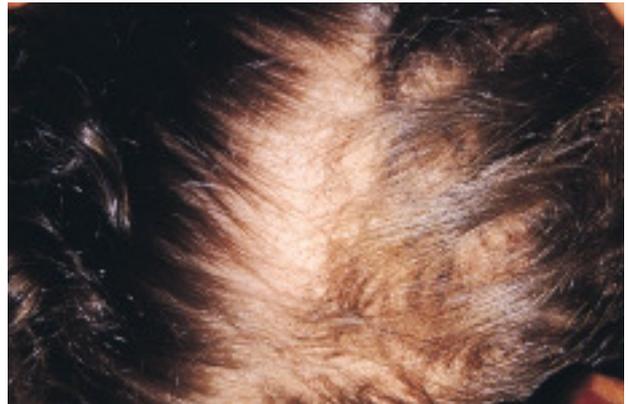


Fig. 5.—Pelo escaso y claro.

manos destacaba la presencia de unos dedos de pequeño tamaño con microniquia y displasia ungueal (fig. 2).

En la paciente se observaban hipertelorismo, nariz ancha, epicanto e hipoplasia mandibular faciales (fig. 3). Por otra parte, la paciente no presentaba retraso mental o del desarrollo psicomotor.

En la exploración se apreciaban todos los hallazgos ya descritos en el período neonatal, excepto la fisura palatina y el labio leporino que habían sido corregidos quirúrgicamente en dos tiempos a los 6 y 8 meses de edad. Destacaba, además, la presencia de dientes hipoplásicos (fig. 4). No presentaba hipohidrosis; el pelo del cuero cabelludo era escaso y de color claro (fig. 5), y existía una discreta sequedad facial.

Se realizaron las siguientes exploraciones complementarias: estudio otorrinolaringológico incluyendo potenciales evocados, estudio oftalmológico con examen del conducto lacrimal, ecografía renal y cerebral, ecocardiografía, electrocardiograma, cariotipo, radiografías de tórax y abdomen y determinaciones analíticas sanguíneas con hemograma y bioquímica. Todas las pruebas fueron normales.

## DISCUSIÓN

El caso descrito reúne los criterios para ser diagnosticado de síndrome EEC, ya que presentaba las tres características principales de éste que son la

ectrodactilia, la displasia ectodérmica y el paladar hendido con labio leporino.

El síndrome EEC es un trastorno poco frecuente. El patrón de herencia de este síndrome es autosómico dominante, con marcada variabilidad en la expresión y con penetrancia reducida<sup>3</sup>. Se han descrito defectos y anomalías del brazo largo del cromosoma 7 en varios individuos afectados<sup>4</sup>.

La displasia ectodérmica es el único signo que no puede faltar para diagnosticar el síndrome. Las manifestaciones dermatológicas son en general poco manifiestas<sup>5</sup>. El pelo del cuero cabelludo es fino, escaso y habitualmente rubio. La piel puede ser seca con hipohidrosis. En algunos casos se ha descrito la presencia de numerosos nevos melanocíticos<sup>6</sup>. Los dientes son hipoplásicos o están ausentes, y con frecuencia, se observa una pérdida prematura de los dientes definitivos, posiblemente secundaria a la existencia de caries múltiples por hipoplasia del esmalte dental<sup>7</sup>. Las uñas pueden ser distróficas, hipoplásicas o estar completamente ausentes<sup>7</sup>. El paladar hendido con o sin labio leporino asociado se observa en el 75 % de los individuos afectados<sup>7</sup>.

Además de los tres hallazgos cardinales se han descrito otras manifestaciones asociadas a este síndrome como la hipoplasia o la atresia del conducto lacrimal, la disminución de la secreción de la glándula lacrimal causando epífora, dacriocistitis, blefaritis y blefaroconjuntivitis<sup>3</sup>. Las anomalías del tracto genitourinario existen en alrededor de un tercio de los individuos afectados, siendo el megauréter el hallazgo estructural más frecuente<sup>8</sup>. Estos pacientes también pueden presentar sordera y alteraciones del pabellón auricular. El retraso mental es un hallazgo poco común; se presentan en menos del 10 % de los casos, y cuando aparece es de intensidad muy variable<sup>7</sup>. Los individuos afectados por el síndrome EEC también pueden presentar cierto dismorfismo facial como puente nasal ancho, mentón afilado o hipoplasia mandibular; sin embargo, su aspecto facial no es un rasgo característico. La atresia de coanas también se ha descrito en estos pacientes<sup>9</sup>.

El diagnóstico se basa en la detección de las tres manifestaciones principales que componen el síndrome. El diagnóstico prenatal puede ser posible mediante ecografía que detecta los defectos de los miembros y del paladar en las familias afectadas<sup>10</sup>.

En cuanto al diagnóstico diferencial, además del síndrome EEC existen 2 síndromes que se caracterizan por la presencia de displasia ectodérmica en asociación con paladar hendido con o sin labio leporino. Estos dos síndromes son el de Rapp-Hodgkin y el síndrome AEC o de Hay-Wells, ambos también de herencia autosómica dominante<sup>11</sup>. El síndrome de Rapp-Hodgkin se asocia a displasia ectodérmica, paladar hendido y/o labio leporino e hipoplasia medio facial con una boca pequeña, lo que

confiere a los individuos afectados un aspecto facial característico. El síndrome AEC o síndrome de Hay-Wells presenta como manifestaciones principales el anquilobléfaron filiforme *adnatum*, que es el término utilizado cuando existe una conexión por finas bridas de tejido epitelial entre los bordes de los párpados superior e inferior, que pueden romperse espontáneamente y ser difíciles de detectar; la displasia ectodérmica; el paladar hendido con o sin labio leporino, y las anomalías del conducto lacrimal<sup>12</sup>. Otro hallazgo frecuente en el síndrome de Hay-Wells es la presencia de una dermatitis del cuero cabelludo, caracterizada por lesiones ulceradas e infecciones de repetición. Esta dermatitis también puede aparecer con menor frecuencia e intensidad en el síndrome de Rapp-Hodgkin<sup>12</sup>.

El paciente afectado por el síndrome EEC requiere una evaluación oftalmológica precoz y continuada para detectar alteraciones del conducto lacrimal<sup>13</sup>. En la mayoría de casos los pacientes presentan una inteligencia normal con buena adaptación al medio. El principal tratamiento consiste en la corrección quirúrgica del paladar hendido y del labio leporino, así como de las anomalías del conducto lacrimal, de los miembros y genitourinarias que estén presentes.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Pinheiro M, Freire-Maia N. Ectodermal dysplasias: A clinical classification and a causal review. *Am J Med Genet* 1994;53:153-62.
2. Rudiger RA, Haase W, Passarge E. Association of ectrodactyly, ectodermal dysplasia and cleft lip/palate: The EEC syndrome. *Am J Dis Child* 1970;120:160-3.
3. Tse K, Temple IK, Baraitser M. Dilemmas in counselling: the EEC syndrome. *J Med Genet* 1990;27:752-5.
4. Qumsiyeh MB. EEC syndrome (ectrodactyly, ectodermal dysplasia and cleft lip/palate) is on 7q11.2-q21.3. *Clin Genet* 1992;42:101.
5. Roelfsema NM, Cobben JM. The EEC syndrome: A literature study. *Clin Dysmorphol* 1996;5:115-27.
6. Fried K. Ectrodactyly-ectodermal dysplasia-clefting (EEC) syndrome. *Clin Genet* 1972;3:396-400.
7. Rodini ESO, Richieri-Costa A. EEC syndrome: Report on 20 new patients, clinical and genetic considerations. *Am J Med Genet* 1990;37:42-53.
8. 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.
9. Tucker K, Lipson A. Choanal atresia as a feature of ectrodactyly-ectodermal dysplasia-clefting (EEC) syndrome: A further case. *J Med Genet* 1990;27:213.
10. Köhler R, Sousa P, Jorge CS. Prenatal diagnosis of the ectrodactyly, ectodermal dysplasia, cleft palate (EEC) syndrome. *J Ultrasound Med* 1989;8:337-9.
11. O'Donnell BP, James WD. Rapp-Hodgkin ectodermal dysplasia. *J Am Acad Dermatol* 1992;27:323-6.