

Síndrome EEC u OFD

Sr. Director:

Leí con interés el artículo de Pascual et al¹ titulado «Síndrome EEC» y me gustaría plantear otro diagnóstico. Todas las anomalías son características del síndrome orofaciodigital (OFD) de tipo 1². Este fenotipo dominante ligado al cromosoma X y letal en varones aparece casi exclusivamente en mujeres³. En el caso presentado, ni las manos ni los pies de la paciente muestran ectrodactilia. Más bien sus anomalías digitales son compatibles con el síndrome OFD de tipo 1¹. Además, el cabello no es basto y rizado, como suele ser en el síndrome EEC. Las fotografías sugieren que hay un mosaico de cabello negro normal y áreas circunscritas de hipotricosis con pelos hipopigmentados, lo que refleja un mosaicismo funcional del cromosoma X⁴. Las anomalías dentarias también serían compatibles con el síndrome OFD de tipo 1². Se ha descrito retraso mental en el síndrome EEC, pero sucede con mayor frecuencia en el síndrome OFD de tipo 1.

Ciertamente, Pascual et al¹ no describen lobulación de la lengua o frenillos fibrosos en el pliegue mucoso bucal². Sería interesante saber si estas anomalías

podieran haber sido corregidas en el momento en que se trataron quirúrgicamente el labio y paladar hendidos a los 6 y 8 meses de edad.

En el futuro, el análisis molecular puede ayudar a averiguar cuál es el diagnóstico correcto en casos como éste.

BIBLIOGRAFÍA

1. Pascual JC, Betlloch I, Vergara G, Blanes M, Bañuls J, Belinchón I. Síndrome EEC. *Actas Dermosifiliogr* 2003;94:255-7.
2. Patrizi A, Orlando C, Neri I, Bardazzi F, Cocchi G. What syndrome is this? Oro-facial-digital type 1 syndrome of Papillon-Léage and Psaume. *Pediatr Dermatol* 1999;16:329-31.
3. Ferrante MI, Giorgio G, Feather SA, et al. Identification of the gene for oral-facial-digital type 1 syndrome. *Am J Hum Genet* 2001;68:569-76.
4. Boente MC, Prime N, Veliche H, et al. A mosaic pattern of alopecia in the oral-facial-digital syndrome type 1 (Papillon-Léage and Psaume syndrome). *Pediatr Dermatol* 1999; 16:367-70.

Rudolf Happle, MD

Department of Dermatology
Philipp University of Marburg, Alemania