

Displàsies ectodèrmiques

Definició: Ampli i heterogeni grup de trastorns congènits que es caracteritzen per presentar defectes en 2 o més teixits derivats de l'ectoderm (principalment pell, pèl, ungles, glàndules eccrines i dents).

Displàsies ectodèrmiques pures: defectes només en estructures ectodèrmiques

Síndromes de displàsies ectodèrmiques: defectes en estructures ectodèrmiques + altres anomalies no derivades de l'ectoderm.

Classificació:

Clàssica: Dos grups (A i B) d'acord a la presència o absència d'anormalitats en les 4 estructures ectodèrmiques clàssiques (EEC): 1) pèl 2) dents 3) ungles i 4) disfunció de glàndules eccrines

Grup A: defectes en almenys 2 de les 4 EEC. Total 11 subgrups (ex: 2-4, 1-2-3, 1-2-3-4, etc)

Grup B: defectes en 1 de les EEC + defectes en una altra estructura ectodèrmica (orelles, llavis, dermatoglifs) (ex: 1-5, 2-5, 3-5, o 4-5).

Amb la identificació dels defectes genètics en un gran nombre de displàsies ectodèrmiques, s'han establerts nous sistemes de classificació.

2001 Priolo. 2 grups en funció del defecte primari: 1) defectes en desenvolupament de la regulació epitelial i mesenquimal 2) defectes en citoesquelet i estabilitat cel·lular

Lamartine 2003. les va reclassificar en 4 grups 1) defectes en comunicació i senyalització cel·lular 2) defectes adhesió cel·lular 3) defectes de desenvolupament 4) altres.

Actualment s'han descrit més de 192 displàsies ectodèrmiques diferents

Displàsies ectodèrmiques més freqüents

	DE Hipohidrotica o o Sd. Christ-Siemens-Touraine	DE Hidrotica o Sd. Clouston	DE Fisura Palatina o Sd de Anquilobléfaron Filiforme Adanatum o Sd. Hay-Wells	DE Llavi leporí / Fissura palatina o Sd ectrodactilia	Rapp-Hodgkin	Dent i Ungla Witkop
Herència (gen associat)	RLX (ED1); AD, AR (EDAR); AR (EDARADD)	AD (GJB6)	AD (p63; sterile alpha motif	AD (p63; domini unió a l'ADN)	AD	AD (MSX1)
Producte proteic	Ectodisplasina; EDAR;EDARADD	Conexina 30	P63	P63		PProteïna homeoseqüència MSX-1
Pèl	Escàs, fi, pigmentació intermitent (pèl en codi de barres)	Alopècia o pèl escàs, fi, aspre, trencadís, i pàl.lid. Pestanyes fines o absents	És clar, aspre, tosc	clar, tosc, sec	És clar, aspre, tosc. Pili torti, pili trianuli et canaliculi, progressiva	Normal a fi
Dents	Anormals forma d'estaca o cònics, hipodontia o anodontia	Normals	Hipodontia, deformes	Hipodontia, pèrdua prematura	Hipodontia, cònics, propensos a càries	Hipodontia, anodontia de dents 2n
Sudoració	Marcada disminució	Normal	l Generalment normal	Generalment normal	Disminuïda	Normal
Ungles	Normals, Onicodistrofia (rar)	Blanques en lactància, engrossides, desenganxament distal. Paroníquia freqüent	Hiperconvexas, engrossides o absents; poden ser normals	Distròfiques (80%), solcs transversals, piquets	Gruixudes i curtes Solcs, piquets, trencadisses	Fines, petites i friables.. Coiloniquia, peus> mans. Milloren amb l'edat
Altres	Fàsies característica: Prolinència frontal, pòmuls enfonsats, nas en sella de muntar,	Queratodermia palmoplantar, conjuntivitis.	Fissura de llavi / paladar (80%), anquiloblefaron;	Fissura de llavi / paladar (70%) ectrodactilia (desenvolupament	Fissura llavi / paladar, dermatitis cuir cabellut menys fi,	Retenció prolongada dents primàries

<p>engruiximent llavis, llavis revertits, orelles d'implantació baixa, arrugues i hiperpigmentació periorbitària; De vegades bebe colodió, èczema freqüent, infeccions respiratòries freqüents.</p>	<p>Polidactilia, sindactilia.</p>	<p>pont nasal ample; eritrodèrmia neonatal (90%); dermatitis erosiva crònica del cuir cabellut que pot causar alopecia; teixit mamari ectòpic; anomalies conducte lacrimal, blefaritis i conjuntivitis crònica. Sindactilia</p>	<p>anormal raigs mitjans de de mans i peus); anomalies GU; anomalies conducte lacrimal, hipoacúsia hiperqueratosi palmes i plantes</p>	<p>hipoplàsia medifacial, hipospàdies. Fàscia característica: columela nasal curta, hipoplàsia maxil·lar, llavi superior fi i inferior gruixut</p>	
---	-----------------------------------	---	--	--	--