

Displasias ectodérmicas

Definición: Amplio y heterogéneo grupo de trastornos congénitos que se caracterizan por presentar defectos en 2 o más tejidos derivados del ectodermo (principalmente piel, pelo, uñas, glándulas ecrinas y dientes).

Displasias ectodérmicas puras: defectos sólo en estructuras ectodérmicas

Síndromes de displasias ectodérmicas: defectos en estructuras ectodérmicas + otras anomalías no derivadas del ectodermo.

Clasificación:

Clásica: Dos grupos (A y B) de acuerdo a la presencia o ausencia de anomalías en las 4 estructuras ectodérmicas clásicas (EEC): 1) pelo 2) dientes 3) uñas y 4) disfunción de glándulas ecrinas

Grupo A: defectos en al menos 2 de las 4 EEC. Total 11 subgrupos (ej: 2-4, 1-2-3, 1-2-3-4, etc)

Grupo B: defectos en 1 de las EEC + defectos en otra estructura ectodérmica (orejas, labios, dermatoglifos) (ej: 1-5, 2-5, 3-5, o 4-5).

Con la identificación de los defectos genéticos en un gran número de displasias ectodérmicas, se han establecidos nuevos sistemas de clasificación.

2001 Priolo. 2 grupos en función del defecto primario: 1) defectos en desarrollo de la regulación epitelial y mesenquimal 2) defectos en citoesqueleto y estabilidad celular

Lamartine 2003. los reclasificó en 4 grupos 1) defectos en comunicación y señalización célula-célula 2) defectos adhesión celular 3) defectos de desarrollo 4) otros.

Actualmente se han descrito más de 192 displasias ectodérmicas distintas

Displasias ectodérmicas más frecuentes

	DE Hipohidrotica o Sd. Christ-Siemens-Touraine	DE Hidrotica o Sd. Clouston	DE Fisura Palatina o Sd de Anquilobléfaron Filiforme Adanatum o Sd. Hay-Wells	DE Labio leporino/Fisura palatina o Sd ectrodactilia	Rapp-Hodgkin	Diente y Uña Witkop
Herencia (gen asociado)	RLX (ED1);AD, AR(EDAR); AR(EDARADD)	AD (GJB6)	AD (p63; sterile alpha motif)	AD (P63;dominio unión al ADN)	AD	AD (MSX1)
Producto proteico	Ectodisplasina; EDAR;EDARADD	Conexina 30	P63	P63		Proteína homeosecuencia MSX-1
Pelo	Escaso, fino, pigmentación intermitente (pelo en código de barras)	Alopecia o pelo escaso, fino, aspero, quebradizo, y pálido. Pestañas finas o ausentes	Claro, aspero, tosco	Claro, tosco, seco	Claro, aspero, tosco. Pili torti, pili trianuli et canaliculi, calvicie progresiva	Normal a fino
Dientes	Anormales forma de estaca o cónicos, hipodontia o anodontia, erupción tardia dientes permanentes	Normales	Hipodontia, deformes	Hipodontia, pérdida prematura	Hipodontia, cónicos, propensos a caries	Hipodontia, anodontia de dientes 2º
Sudoración	Marcada disminución	Normal	Generalmente normal	Generalmente normal	Disminuida	Normal
Uñas	Normales, Onicodistrofia (raro)	Blancas en lactancia, engrosadas, despegamiento distal. Paroniquia frecuente	Hiperconvexas, engrosadas o ausentes; pueden ser normales	Distróficas (80%), surcos transversales, piqueteado	Gruesas y cortas. Surcos, piqueteado, quebradizas	Finas, pequeñas y friables. Coiloniquia, pies > manos. Mejoran con la edad
Otros	Fascie característica:	Queratodermia palmoplantar,	Fisura de labio/paladar (80%), anquiloblefaron;	Fisura de labio/paladar (70%) ectrodactilia	Fisura labio/paladar,	Retención prolongada

	<p>Prominencia frontal, pómulos hundidos, nariz en silla de montar, engrosamiento labios, labios evertidos, orejas de implantación baja, arrugas e hiperpigmentación periorbitaria; A veces bebe colodion, eczema frecuente, infecciones respiratorias frecuentes.</p>	<p>conjuntivitis. Polidactilia, sindactilia.</p>	<p>punte nasal ancho; eritrodermia neonatal (90%); dermatitis erosiva crónica del cuero cabelludo que puede causar alopecia; tejido mamario ectópico; anomalias conducto lacrimal, blefaritis y conjuntivitis crónica. Sindactilia</p>	<p>(desarrollo anormal rayos medianos de de manos y pies);anomalias GU; anomalias conducto lacrimal, hipoacusia hiperqueratosis palmas y plantas</p>	<p>dermatitis cuero cabelludo menos fi, hipoplasia mediofacial, hipospadia. Fascie característica: columela nasal corta, hipoplasia maxilar, labio superior fino e inferior grueso</p>	<p>dientes primarios</p>
--	--	--	--	--	--	--------------------------