



## Manejo odontológico de pacientes con el síndrome de Christ-Siemens-Touraine. Reporte de un caso

### *Dental handling of patients with Christ-Siemens-Touraine syndrome. Case report*

Jennifer Orozco Páez,\* Cristian Puello Correa,§ Daniel Hernández González,§ Carmen Julia Rovira Ortiz<sup>II</sup>

#### RESUMEN

La displasia ectodérmica (DE) comprende un grupo de trastornos hereditarios en los que dos o más estructuras derivadas del ectodermo se encuentran afectadas. Los pacientes con este trastorno presentan hipoplasia o aplasia de estructuras como la piel, el cabello, uñas, dientes, glándulas sudoríparas y otras estructuras. El manejo odontológico es fundamental para mejorar la calidad de vida del individuo. Se reporta el caso de un paciente masculino con síndrome Christ-Siemens-Touraine, quien asistió a consulta por anodoncia de órganos dentarios en maxilar superior e inferior, se realizó un abordaje odontológico que involucró periodoncia, rehabilitación oral e implantología y acompañamiento social, dirigido a restablecer funcionalidad y estética del sistema estomatognártico. Con el tratamiento realizado se obtuvo mejoría absoluta en el proceso de masticación y una sonrisa estética satisfactoria para el paciente y su representante legal.

**Palabras clave:** Displasia ectodérmica, displasia ectodérmica anhidrótica, anodoncia, rehabilitación bucal (DeSC).

**Key words:** Ectodermal dysplasia, anhidrotic ectodermal dysplasia, anodontia, mouth rehabilitation (MeSh).

#### INTRODUCCIÓN

Las displasias ectodérmicas (DE) comprenden un grupo grande y heterogéneo de trastornos hereditarios no progresivos reportados por primera vez por Thurnham en 1848, quien realizó el primer informe de un paciente con displasia ectodérmica.<sup>1</sup> Jannane define a la displasia ectodérmica como un conjunto de defectos provocados por la alteración del desarrollo de dos o más tejidos provenientes del ectodermo embrionario, los tejidos afectados son principalmente la piel, el cabello, las uñas, las glándulas ecrinas y los dientes.<sup>2</sup>

Hasta la fecha, se han reportado más de 192 trastornos distintos que se asocian a mutaciones de genes que codifican para proteínas involucradas en el desarrollo del ectodermo. Se conoce que estas mutaciones alteran la activación del factor de necrosis tumoral durante un periodo crítico en el desarrollo del ectodermo y sus apéndices, desencadenando así la displasia.<sup>3,4</sup> El patrón de herencia de la DE es variable, en su mayoría ligado al cromosoma X autosómico recesivo, por lo cual es un desorden relativamente

#### ABSTRACT

Ectodermal dysplasia (ED) encompasses a group of hereditary disorders in which two or more ectoderm-derived structures are affected. Patients afflicted with this disorder exhibit hypoplasia or aplasia of different structures such as skin, hair, nails, teeth, and sweat glands among others. Dental treatment is of the utmost importance in order to improve the subject's quality of life. The case here reported depicts a male patient affected with Christ-Siemens-Touraine syndrome, who sought treatment due to tooth anodontia in upper and lower jaws. A dental approach was conducted involving periodontal treatment, oral rehabilitation and implantology, a social component was also furthered, directed to re-establish function and esthetics of the stomatognathic system. Performed treatment achieved absolute improvement in the masticatory process and esthetic smile which was satisfactory for the patient and his legal representative.

raro y se estima que afecta alrededor de 1 por 10,000 a 1 por 100,000 nacidos vivos.<sup>1</sup>

Se han descrito dos tipos principales de displasia ectodérmica con diferencias clínicas e histológicas, la hidrótica o síndrome de Clouston, perteneciente al grupo 1 y la hipo o anhidrótica o síndrome de Christ-

\* Odontóloga, Magister en Bioquímica.

§ Odontólogo.

<sup>II</sup> Odontóloga. Especialista en Periodoncia e implantología, Colegio Odontológico, Colombia.

Universidad de Cartagena, Campus Zaragocilla, Cartagena-Colombia, Facultad de Odontología, Departamento de Medicina Oral y Cirugía.

Recibido: junio 2016.

Aceptado: agosto 2017.

© 2018 Universidad Nacional Autónoma de México, [Facultad de Odontología]. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

Este artículo puede ser consultado en versión completa en <http://www.medigraphic.com/facultadodontologiaunam>

Siemens-Touraine, que pertenece al grupo 2, su diferencia se basa en el grado de sudoración que presenta el paciente.<sup>1</sup> La forma más frecuente es la displasia ectodérmica hipohidrótica o anhidrótica la cual posee un patrón de herencia autosómico recesivo ligado al cromosoma X (DEHLX); este tipo de DE se caracteriza principalmente por un cuadro clínico basado en una tríada de hipotricosis (anomalías en piel, pelo y uñas), hipodoncia o anodoncia e hipohidrosis (ausencia parcial o total de glándulas sudoríparas ecrinas), a diferencia de esta, el tipo hidrótico se hereda con un patrón autosómico dominante y se distingue por hipotricosis, distrofia ungueal e hiperqueratosis de palmas de las manos y plantas de los pies.<sup>5-7</sup>

Ambas presentan características en común como la piel ligeramente pigmentada y delgada con apariencia casi transparente; los vasos sanguíneos superficiales son fácilmente visibles.<sup>6,8</sup> Otras manifestaciones incluyen reducción de la densidad de las cejas, cabello escaso, frágil, seco, fino como resultado de las glándulas sebáceas mal desarrolladas. Asimismo, existen algunos rasgos como: abombamiento de la frente, nariz en silla de montar, labios protuberantes y evertidos. Además se ha reportado que con frecuencia son afectados por infecciones oculares, rinitis crónica, uñas distróficas, epistaxis, disfagia y disfonía.<sup>3,9</sup>

Dentro de las características estomatológicas se incluyen el subdesarrollo de la cresta alveolar como resultado de la falta de formación de germen dental, una dimensión vertical reducida de la oclusión y un puente nasal deprimido, por lo tanto, un aspecto de vejez es común en los individuos afectados. Se reduce notablemente el número de dientes (oligodoncia e hipodoncia), a menudo hay un desarrollo anormal en la forma (incisivos en forma cónica o en clavija, microdoncia) y por lo general se encuentran ampliamente espaciados.<sup>1,3,6</sup>

Haciendo mención a sus características estomatológicas, los pacientes con displasias ectodérmicas requieren tratamientos odontológicos que le permitan mejorar su calidad de vida. El tratamiento estomatológico sólo tendrá éxito si el odontólogo tratante identifica el trastorno y las características clínicas de su paciente para dar un abordaje odontológico integral.<sup>10</sup> En aras de ofrecer información pertinente a la comunidad odontológica, el objetivo de este artículo es reportar el manejo odontológico integral, las características físicas y estomatológicas en un paciente con el síndrome Christ-Siemens-Touraine.

## PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente masculino de 18 años de edad asiste a consulta Odontológica en compañía de su repre-

sentante legal, para solicitar tratamiento odontológico. El paciente es remitido a la clínica del adulto especial donde se le redacta historia clínica. Como antecedentes médicos se registró síndrome de Christ-Siemens-Touraine y asociado a este trastorno episodios recurrentes de epistaxis, fiebre y anhidrosis. El paciente relata que en su familia no hay antecedentes de dicha enfermedad ni características físicas presentes en algún familiar relacionado al caso.

Al examen físico se observan cejas, pestañas y cabellos escasos, gruesos, de color claro, labios protuberantes y evertidos. Anatómicamente la nariz presenta un puente nasal bajo que aumenta su edad aparente (*Figura 1*). Presenta piel pálida, deshidratada y translúcida, en los brazos se observan bellos gruesos sólo en zonas localizadas.

Al examen estomatológico se observa atrofia ósea de los procesos alveolares en ambos maxilares, se destaca anodoncia verdadera de OD # 11, 12, 13, 14, 15, 16, 18, 22, 23, 24, 25, 26, 27, 28, 31, 32, 33, 34, 35, 36, 37, 38, 41, 42, 43, 44, 45, 46, 47, 48, presencia de órgano dentario deciduo 51 con forma cónica y movilidad, además sobreinserción del frenillo labial superior. Los rebordes alveolares del maxilar superior e inferior se disponen como clase III según la clasificación de Seibert. Se diagnosticó gingivitis marginal leve asociada a placa bacteriana generalizada (*Figura 2*).



**Figura 1.** Características físicas del síndrome de Christ-Siemens-Touraine. Cejas escasas, piel pálida, labios evertidos y protuberantes.

Radiográficamente se observaron colapsos de reborde superior e inferior clase III según la clasificación de Seibert, presencia de un resto radicular a nivel de OD 43 y zonas radiopacas a nivel del 51 compatible con obturación (*Figura 3*).

El tratamiento odontológico integral comprendió, fase higiénica en la que se motivó y educó al paciente sobre buenos hábitos de higiene oral, control de placa, profilaxis y evaluación de la respuesta tisular. Exodoncia del resto radicular ubicado a nivel del 43.

La fase de rehabilitación comprendió el diseño y adaptación de prótesis total en maxilar superior; se dieron las indicaciones necesarias para la higiene y los cuidados de la prótesis. En maxilar inferior se planeó rehabilitar con implantes dentales, por lo tanto el paciente fue remitido al Departamento de Implantología de la Facultad de Odontología de la Universidad de Cartagena para su valoración y tratamiento definitivo. Se colocaron implantes tipo Bicon®, cinco implantes  $4.0 \times 6.0$  mm-2.5 mm Well y uno  $5.0 \times 6.0$  mm-3.0 mm Well, posteriormente se culminó la rehabilitación con prótesis implantomucosoportada (*Figuras 4* y *5*). Cabe destacar que el paciente se mostró receptivo durante

todo el tratamiento, mostrando interés y compromiso durante las diferentes citas odontológicas asignadas.

Para la realización de este caso clínico se solicitó al representante legal un consentimiento informado para la ejecución del tratamiento, toma de fotografías y su posterior publicación.

## DISCUSIÓN

La forma más común de DE es la hipohidrótica ligada al cromosoma X, también conocida como síndrome de Christ-Siemens-Touraine, es la forma más frecuente de aproximadamente 150 tipos de displasias ectodérmicas reportadas, con una incidencia aproximada de 1 caso por cada 100,000 nacimientos.<sup>11</sup>

El síndrome de Christ-Siemens-Touraine, se manifiesta con una tríada característica que consiste en: la reducción de la cantidad de pelo (hipotrichosis), la ausencia de glándulas sebáceas (asteatosis), y la ausencia de glándulas sudoríparas (anhidrosis). Algunos casos son leves, mientras que otros son graves. A nivel estomatológico, ya se han descrito bien las anomalías orales comunes de este trastorno, se destacan: hipodoncia (anodoncia y oligodoncia) en la dentición primaria y permanente de ambos maxilares, alteración en la forma y tamaño de los dientes (dientes



**Figura 2.** Características estomatológicas. Hipodoncia y atrofia ósea de los procesos alveolares.



**Figura 3.** Radiografía panorámica. Es notorio el colapso de los maxilares y la anodoncia dentaria.



**Figura 4.** Implantes dentales en maxilar inferior.



**Figura 5.** Paciente rehabilitado en maxilar superior e inferior.

en forma cónica o en forma de clavija), retraso en la erupción dental de dientes permanentes, atrofia ósea de los rebordes alveolares, maloclusiones, dimensión vertical reducida, arco palatino alto o paladar hendido, hipoplasia de las glándulas salivales y ausencia de glándulas accesorias orales dando lugar a xerostomía, labios resecos y agrietados.<sup>12,13</sup>

Para el odontólogo es de vital importancia conocer en su totalidad las características físicas y estomatológicas que se mencionaron anteriormente, a fin de realizar las remisiones necesarias, apoyar el diagnóstico médico-odontológico y brindar un manejo integral al paciente con DE en conjunto con el equipo médico.<sup>14</sup> Ya se ha determinado que para el desarrollo psicosocial de estos pacientes es de suma importancia el aspecto dental porque puede afectar su autoestima.

Hoy día existen diferentes posibilidades de tratamientos que facilitan la rehabilitación funcional y estética a nivel oral permitiendo que el paciente se sienta a gusto y lleve una mejor calidad de vida, dentro de estos podemos mencionar: prótesis fija, prótesis removibles, prótesis totales y en los últimos años ya se reconocen los implantes dentales como una alternativa para el apoyo, soporte y retención de prótesis, considerando previamente la edad del paciente y el crecimiento potencial en éstos.<sup>13,15</sup>

Actualmente, el abordaje odontológico que se les brinda es variable y se realiza teniendo en cuenta la edad del individuo, el crecimiento y desarrollo del sistema estomatognático, la agenesia dental, el grado de malformación de los dientes y la motivación que tengan. Adicional a esto, será muy importante plantear tratamientos multidisciplinarios, que involucren áreas como la psicología, debido al gran componente psicosocial que afrontan estos pacientes por sus características físicas.<sup>9</sup>

El reporte del presente artículo representa un caso complejo, puesto que el paciente presentó anodoncia de prácticamente todos los órganos dentarios, por lo que el tratamiento consistió en el diseño y adaptación de una prótesis parcial dentomucosoportada para el maxilar superior y para el maxilar inferior implantes dentales necesarios estabilizar una prótesis implantomucosoportada. La razón por la cual se decidió efectuar este tratamiento se fundamentó en la edad del paciente, 18 años, edad en la que el crecimiento y desarrollo facial habían culminado, el grado de agenesia presente en el paciente, la alteración en la forma y posición de los dientes y el grado de reabsorción alveolar en ambos maxilares. En las citas de evolución se mostró satisfacción por parte del paciente.

Aydinbelge y cols. reportaron también un caso exitoso de rehabilitación oral con implantes dentales en

una paciente de tan sólo siete años de edad con displasia ectodérmica hipodrótica, a pesar de que los implantes dentales son el tratamiento de elección cuando el crecimiento se ha estabilizado, estos autores desarrollaron un tratamiento satisfactorio.

Por su parte Deshraj y cols. trataron un caso de DEH con características orales similares a las que se reportan aquí, paciente de 13 años de edad con anodoncia parcial en ambos maxilares y rebordes alveolares subdesarrollados e incisivos en forma cónica, sin embargo, optaron por diseñar y adaptar una prótesis total superior y una sobredentadura en maxilar inferior.<sup>16</sup> La prótesis es el tipo de rehabilitación más realizada en pacientes con DE, sin embargo, se pueden presentar características intraorales, como la reducción del tamaño del arco mandibular y hueso alveolar alto en forma de cuchilla, que pueden complicar la construcción de la prótesis y su biomecánica durante la función. Una adecuada función masticatoria sólo puede lograrse al proporcionar una buena estabilidad de la dentadura y su retención, función que cumplen a cabalidad los implantes dentales.<sup>17</sup>

En conclusión, con el tratamiento realizado se obtuvo mejoría absoluta en el proceso de masticación, aumento de la dimensión vertical, mejoría de la apariencia del último tercio facial y se logró una sonrisa estética satisfactoria para el paciente y su representante legal, quedando agradecidos con la atención integral prestada en la Facultad de Odontología de la Universidad de Cartagena, debido a que su hijo no tenía conformidad estética y funcional.

## REFERENCIAS

1. Vasconcelos CM, Romero SS, Paiva CM, Fonseca FT, Nunes SA, Carvalho S et al. Hypohidrotic and hidrotic ectodermal dysplasia: a report of two cases. *Dermatol Online J.* 2013; 19 (7): 18985.
2. Jananee J, Satishkumar M, Balaji S. Ectodermal dysplasia-a case report. *Indian J Multidiscip Dent.* 2012; 2: 465-467.
3. Masís PC, Montero SO, Gomez FA. Diagnóstico y manejo odontológico del paciente infantil con displasia ectodérmica anhidrótica: Síndrome de Christ Siemens Touraine. *Rev Cient Odontol.* 2010; 6 (1): 14-19.
4. Marín BM, Espinal BG, Arroyo FT, Posso ZM, David PM, Castañeda PD, Sierra PJ. Displasia ectodérmica hipohidrótica: Reporte de casos. *Av Odontoestomatol.* 2013; 29 (1): 11-23.
5. Wright JT, Morris C, Clements SE, D'Souza R, Gaide O, Mikkola M et al. Classifying ectodermal dysplasias: incorporating the molecular basis and pathways. *Am J Med Genet A.* 2009; 149A (9): 2062-2067.
6. Shigli AN SP. Prosthodontic management of patients with Christ-Siemens-Touraine syndrome. *BMJ Case Rep.* 2012; 10: 1-7.
7. Jalili VP, Neema HC. Ectodermal dysplasia. A cephalometric appraisal. *J Pierre Fauchard Acad.* 2013; 27 (2): 41-48.
8. Alves N, De Oliveira RJ, Figueiredo ND. Displasia ectodérmica hidrótica. Un síndrome de interés para la odontología. *Int J Odontostomat.* 2012; 6 (1): 45-50.

9. Nascimento SA, Ribeiro LM, Oliveira MS, Barbosa DS, Barros ML, Júnior MH. Orofacial features of hypohidrotic ectodermal dysplasia. *Head Neck Pathol.* 2012; 6 (4): 460-466.
10. Vallejo PA, López-Arranz ME, González GM. Tratamiento odontológico en la displasia ectodérmica: actualización. *Av Odontoestomatol.* 2006; 22 (3): 171-176.
11. García-Martín P, Hernández-Martín A, Torrelo A. Displasias ectodérmicas : revisión clínica y molecular. *Actas Dermosifiliográficas.* 2016; 104 (6): 451-470.
12. Mokhtari S, Mokhtari S, Lotfi A. Christ-siemens-touraine syndrome: a case report and review of the literature. *Case Rep Dent.* 2012; 586418.
13. Kishore M, Panat SR, Aggarwal A, Agarwal N, Upadhyay N, Ajai K et al. Hypohidrotic ectodermal dysplasia: a case series. *J Clin Diagn Res.* 2014; 8 (1): 273-275.
14. Halai T, Stevens C. Ectodermal dysplasia: a clinical overview for the dental practitioner. *Dent Update.* 2015; 42 (8): 779-780, 783-784, 787-788.
15. Maroulakos G, Artopoulou II, Angelopoulou MV, Emmanouil D. Removable partial dentures vs overdentures in children with ectodermal dysplasia: two case reports. *Eur Arch Paediatr Dent.* 2015; 17 (3): 205-210.
16. Report C. Hypohidrotic ectodermal dysplasia: prosthetic and endodontic management. *Int J Clin Pediatr Dent.* 2010; 3 (1): 63-67.
17. Vilanova LS, Sánchez-Ayala A, Ribeiro GR, Campos CH, Farias-Neto A. Conventional complete denture in patients with ectodermal dysplasia. *Case Rep Dent.* 2015; 2015: 714963.

Dirección para correspondencia:  
**Jennifer Orozco Páez**  
E-mail: jorozcop2@unicartagena.edu.co