

geal right subclavian artery by an esophagogastric tube. Gastroenterology. 1967;54:768-7.

5. Hirakata R, Hasuo K, Yasumori K, Yoshida K, Masuda K. Arterioenteric fistulae: diagnosis and treatment by angiography. Clin Radiol. 1991;43:328-30.
6. Feugier P, Lemoine L, Beaudoin N, Chevalier JM. Aberrant right subclavian arterioesophageal fistula: endovascular occlusion via a transbrachial approach. Eur J Endovasc Surg. 2002;23:77-8.
7. Miller RG, Robie DK, Davis SL, Cooley DA, Klish WJ, Skolkin MD, et al. Survival after aberrant right subclavian artery-esophageal fistula: case report and literature review. J Vasc Surg. 1996; 24:271-5.

Amastia y atelia como manifestación excepcional de la displasia ectodérmica hipohidrótica en una mujer adolescente

Sr. Editor:

Las displasias ectodérmicas definen un grupo de enfermedades cuyas características comunes son: *a)* ser de carácter congénito; *b)* afectar profusamente a la epidermis y a al menos uno de sus anejos, y *c)* no tener una evolución progresiva¹.

Se estima una frecuencia de displasia ectodérmica de 1 por cada 10.000-100.000 recién nacidos vivos². Se han descrito más de 192 tipos distintos de displasias ectodérmicas, el más frecuente de los cuales es la forma hipo/anhidrótica con herencia recesiva ligada al cromosoma X (síndrome de Christ-Siemens-Touraine). Las estructuras más comprometidas en las displasias ectodérmicas son las uñas, los folículos pilosos, las glándulas sudoríparas ecrinas y los dientes, aunque pueden existir otras manifestaciones^{3,4}. El modo de transmisión de la enfermedad es recesivo ligado al cromosoma X, de forma que el gen responsable lo portan las mujeres y lo manifiestan los varones⁵. En cuanto a los antecedentes familiares de los pacientes, se ha observado que alrededor del 70-80% de las madres portadoras muestran algún rasgo, a veces incompleto, de este síndrome: hipodontia y/o dientes cónicos, sudoración disminuida, diferentes grados de alopecia en el cuero cabelludo, hipoplasia de las glándulas mamarias, etc.

Mujer de 14 años de vida, remitida a endocrinología pediátrica por asimetría mamaria, con la mama izquierda mucho menos desarrollada que la contralateral. Tuvo retraso en la aparición de la dentición temporal. Controlada por el odontólogo, presentaba una disminución en el número de piezas dentarias (actualmente, 18). Menarquia a los 12 años.

Antecedentes familiares: padre diagnosticado de displasia ectodérmica hipohidrótica. No había otros familiares afectados en la rama paterna.

Exploración física: peso 64,6 kg; talla 160,5 cm. Facies peculiar, con frente prominente, orejas de implantación baja y puntiagudas, pelo ralo, disminución del grosor de las cejas con pérdida de la cola,



Figura 1. Evidente asimetría mamaria con un pezón de aspecto rudimentario en el lado izquierdo. Mama derecha de características normales.

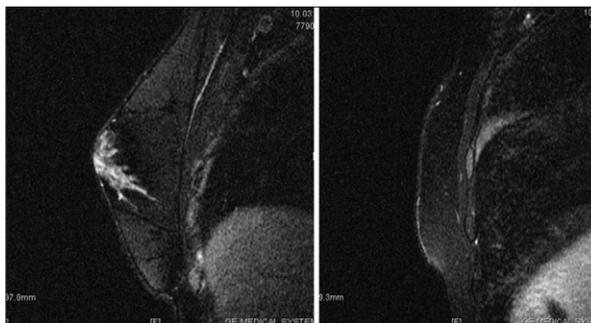


Figura 2. Resonancia magnética de mama. Secuencia sagital STIR. En lado derecho se aprecia ausencia del pezón, sin que se identifique tejido glandular mamario. En lado izquierdo, mama contralateral de características normales. Musculatura pectoral de morfología normal en ambos lados.

y disminución en el número de pestañas. Áreas lampiñas en los miembros superiores e inferiores izquierdos, con disminución de la sudoración en dichas zonas. La mama derecha era de aspecto normal. Ausencia de tejido mamario izquierdo, junto con un pezón de aspecto rudimentario, sin areola (fig. 1). El resto de la exploración por aparatos fue normal. Se realizó una resonancia magnética (RM) mamaria en la que se apreció ausencia de tejido glandular mamario, sin realce tras la administración de contraste que confirmara la existencia del pezón (fig. 2).

En 1848, Thurman describió por primera vez la displasia ectodérmica hipohidrótica como una identidad independiente, cuyo diagnóstico se basaba en la aparición de determinados rasgos clínicos, entre los que destacaban la intolerancia al calor y la ausencia o malformación de los dientes o alveolos dentarios.

Para entender la etiopatogenia de este grupo de enfermedades, hay que recordar que el ectodermo es uno de los tres componentes embrionarios primordiales. Alrededor de la tercera semana de desarrollo, experimenta una subdivisión en neuroectodermo, que da origen al sistema nervioso, mientras que el ectodermo restante recubre toda la superficie embrionaria, y forma la epidermis, sus anexos y el esmalte dental⁶. Alteraciones en este desarrollo pueden dar lugar a la detención en la maduración de alguno de estos derivados ectodérmicos, sobre todo en el tercer y cuarto mes de gestación, y, con ello, generar la sintomatología característica.

En cuanto al modo de transmisión de esta enfermedad, la mayoría de los casos se presentan como una herencia recesiva ligada al cromosoma X, de forma que el síndrome completo se

manifiesta mayoritariamente en varones. Hasta el 60% de las mujeres pueden presentar algunos rasgos, generalmente incompletos, sobre todo alteraciones en el número y/o aspecto de los dientes, en el pelo o sudoración defectuosa y parcheada que sigue en ocasiones las líneas de Blaschko. Además de esta forma de herencia, existen algunos síndromes que se transmiten de forma autosómica recesiva relacionados con mutaciones en el gen *EDA-A1* (Xq12.2), el gen de la proteína EDARADD (1q42) y el gen *EDAR* (2q12.3), comunicado en pacientes con herencia autosómica dominante^{7,8}.

Junto a la clínica ya comentada, en la displasia ectodérmica hipohidrótica se describen otros signos, como alteraciones en el cabello, en la dentición (tanto en número como en morfología), en las glándulas sudoríparas, así como disfunción de otras glándulas, como las lagrimales, mucosas del tracto respiratorio, digestivo o auditivo, etc.⁹ Las glándulas mamarias pueden ser hipoplásicas o incluso presentar agenesia total. Habitualmente presentan rasgos faciales característicos, como frente prominente, depresión del puente nasal "nariz en silla de montar", pómulos anchos, mandíbula triangular, un labio superior corto y fino y un labio inferior grueso y evertido, orejas de implantación baja, pequeñas y puntiagudas, así como finas arrugas periorbitarias.

En nuestra paciente llama la atención la presentación de la amastia y la atelia de forma unilateral, hecho que hasta ahora no se había descrito en la bibliografía. El lado en el que no se ha desarrollado coincide con el de máxima afectación hipohidrótica, y de afectación del vello, que en nuestra paciente lo es de forma parcheada, tal y como se ha descrito en algunas pacientes mujeres, quienes, dada la forma de transmisión ligada al cromosoma X, son portadoras sanas o con una mínima repercusión. Así, la peculiaridad de nuestra paciente consiste en la coexistencia de una afectación poco habitual (amastia), con una hipodontia marcada, junto con manifestaciones que van más con la afectación leve de la enfermedad (hipohidrosis parcheada, facies peculiar). A pesar de que, dados los antecedentes, hay que pensar en una transmisión habitual (ligada al cromosoma X), estos rasgos poco habituales en las formas leves y oligosintomáticas de la enfermedad parecen obligar a la realización de estudios genéticos que descarten otra forma de transmisión diferente, tal y como se ha descrito anteriormente, dada la importante afectación clínica de la paciente.

El pronóstico en nuestra paciente es bueno y la mayoría de las intervenciones van encaminadas a la vertiente cosmética. Se deberá valorar la reconstrucción mamaria mediante prótesis, mediante cirugía plástica, así como tratamiento de endodoncia.

**J.J. Alcón Saez, M.A. Elía Martínez,
I. Elía Martínez, M. Pont Colomer
y E. Lurbe Ferrer**

Servicio de Pediatría.

Unidad de Endocrinología Pediátrica.

Consorcio Hospital General Universitario
de Valencia. Valencia. España.

Correspondencia: Dr. J.J. Alcón Saez.

Unidad de Endocrinología Pediátrica.

Servicio de Pediatría. Consorcio Hospital
General Universitario de Valencia.

Avda. Tres Cruces, s/n. 46014 Valencia. España.

Correo electrónico: jjalcon1@yahoo.es

BIBLIOGRAFÍA

1. Gorlin RJ. Hypohidrotic ectodermal dysplasia. *Journal of the South African Dental Association (SADJ)*. 2000;55:34-7.
2. Ruiz Maldonado R. Displasia ectodérmica hipohidrótica. En: Ruiz Maldonado R, Parish LC, Beare JM, Paller AS, editores. *Tratado de dermatología pediátrica*. 1.ª ed. México, DF: Interamericana; 1992. p. 89-91.
3. Pinheiro FM. Ectodermal dysplasias: a clinical classification and causal review. *Am J Med Genet*. 1994;53:153-62.
4. Freire Maia N, Lisboa-Costa T, Pagnan NA. Ectodermal dysplasias: how many? *Am J Med Genet*. 2001;104:84.
5. Lamartine J. Towards a new classification of ectodermal dysplasias. *Clin Exp Dermatol*. 2003;28:351-5.
6. Sadler TW. Periodo embrionario. En: Sadler TW, editor. *Langman de Embriología Médica*. 7.ª ed en español. Buenos Aires: Panamericana; 1996. p. 62-83.
7. Aranibar L, Lay-Son G, Sanz P, Castillo S. Displasia ectodérmica hipohidrótica, caso clínico y revisión de la literatura. *Rev Chil Pediatr*. 2005;76:166-72.
8. Itthagarun A, King NM. Ectodermal dysplasia: A review and case report. *Quintessence Int*. 1997;28:595-602.
9. Segurado MA, Ortiz FJ, Cornejo P, Rodríguez JL, Sánchez J, Guerra A, et al. Displasia ectodérmica hipohidrótica: una causa de fiebre de origen desconocido. *An Esp Pediatr*. 2002;56:253-7.

Intoxicación por puré de acelgas

Sr. Editor:

La metahemoglobinemia se produce ante una excesiva producción en la conversión de hemoglobina (Hb) en metahemoglobina (meta-Hb). La metahemoglobina se produce en el eritrocito por oxidación de la Hb, y se reduce a ésta mediante la acción de la enzima dinucleótido de nicotinamida y adenina (NADH) citocromo b5 reductasa¹.

En la meta-Hb, la molécula de hierro se haya en estado férrico (Fe³⁺) impidiendo su unión con el oxígeno y con el dióxido de carbono².

Los recién nacidos a término mantienen una concentración de meta-Hb circulante de un 2%; en los prematuros es de un 2-3%³. En los adultos el valor es < 2%⁴.

Nuestro caso se trataba de una lactante de 7 meses de edad que consultó en nuestro centro por un cuadro de irritabilidad, dificultad para conciliar el sueño y vómitos tras la ingesta de un puré de acelgas. Dicho alimento fue elaborado el día anterior. A la exploración física destacaba una cianosis periférica y palidez cutaneomucosa. La cianosis no empeoraba con las maniobras de Valsalva. El resto de la exploración fue normal. El hemograma, perfil hepático, renal y la gasometría fueron normales. La cooximetría objetivó: Hb total: 12,1 mg/dl; fracción de oxihemoglobina: 57,4%; oxihemoglobina: 21,5%; carboxihemoglobina: 0,1%, y de meta-Hb: 21%. Ante estos resultados se llegó al diagnóstico de metahemoglobinemia secundaria a la ingesta de puré de acelgas. Tras eliminar la fuente de exposición, el cuadro clínico se resolvió en 72 h.

La meta-Hb comprende diferentes entidades clínicas: