



## Síndrome EEC – ectrodactilia, displasia ectodérmica, fenda lábio-palatina

Inês Marques, Paula Afonso, Sofia Vidal Castro

Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Barreiro-Montijo

Criança de 30 meses, sexo feminino, seguida em consulta de Pediatria por malformações dos membros detetadas à nascença. Antecedentes familiares de ectro/sindactilia das mãos/pés na irmã, mãe e múltiplos familiares em 2º/3º grau da linhagem materna, sem diagnóstico estabelecido. À observação salienta-se ectrodactilia/sindactilia bilateral dos pés (Figura 1), duplicação da falange terminal do 1º dedo das mãos (Figura 2), tricodisplasia, hipotricose e hipodontia com incisivos conóides. Apresenta défice auditivo neurossensorial e desenvolvimento estatural-ponderal e psicomotor adequado. Colocou-se a hipótese de síndrome ectrodactilia-displasia ectodérmica-fenda labiopalatina (EEC), posteriormente confirmada. Atualmente mantém seguimento multidisciplinar.



Figura 1. Ectrodactilia bilateral dos pés.

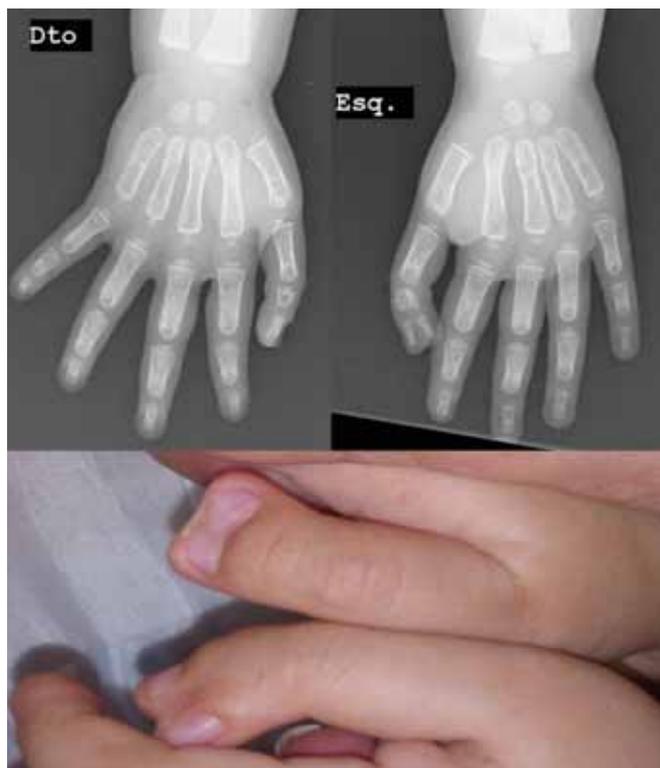


Figura 2. Duplicação da falange terminal do 1º dedo das mãos.

A Síndrome EEC é uma doença rara<sup>1</sup>, autossómica dominante de expressão variável<sup>2</sup>. Resulta de mutações ao nível do cromossoma 3 e 7<sup>3</sup>, relacionadas com o desenvolvimento da ecto-mesoderme<sup>4</sup>. A ectrodactilia/sindactilia são os achados clínicos mais comuns (85-90%), daí também se designar por síndrome da “garra de lagosta”<sup>5</sup>. As alterações ectodérmicas mais frequentes são tricodisplasia, hipotricose, distrofia ungueal e alterações dentárias. A fenda lábio-palatina surge em 60-70% dos casos<sup>4,5</sup>. Alterações oculares (alterações do aparelho lacrimal, queratites, úlceras), otológicas e do sistema nervoso central podem estar presentes, mas são menos específicas<sup>4,5</sup>. Na maioria das vezes o diagnóstico é clínico, dispensando-se o estudo genético. O acompanhamento deve ser, como no presente caso, multidisciplinar<sup>4</sup>.

### Correspondência:

Inês Marques  
inesmped@gmail.com  
Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Barreiro Montijo.  
Avenida Movimento das Forças Armadas, 2830-094 Barreiro

Recebido: 26.11.2013  
Aceite: 06.12.2013

**Palavras-chave:** ectrodactilia; displasia ectodérmica; malformações congénitas.

*Acta Pediatr Port* 2013;44(5):274-5

### Referências

1. Rüdiger RA, Haase W, Passarge E. Association of ectrodactyly, ectodermal dysplasia, and cleft lip-palate. *Am J Dis Chil.* 1970; 120:160-3.
2. Brill CB, Hsu LY, Hirschhorn K. The syndrome of ectrodactyly, ectodermal dysplasia and cleft lip and palate: report of a family demonstrating a dominant inheritance pattern. *Clin Genet* 1972; 3:295-302.
3. Online Mendelian Inheritance in Man, OMIM®. Johns Hopkins University, Baltimore, MD. MIM Number: 129900 & 604292: 05/07/2009 & 01/11/2012. World Wide Web URL: <http://omim.org/>
4. Buss PW, Hughes HE, Clarke A. Twenty-four cases of the EEC syndrome: clinical presentation and management. *J Med Genet* 1995; 32: 716-23.
5. Roelfsema NM, Cobben JM. The EEC syndrome: a literature study. *Clin Dysmorphol.* 1996; 5:115-27.