



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.

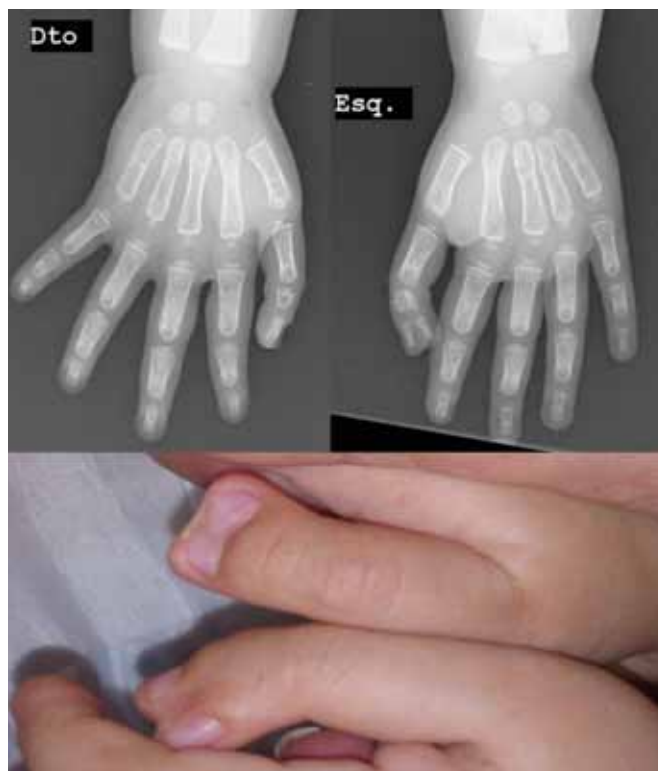


Figura 2. Duplicação da falange terminal do 1º dedo das mãos.

A Síndrome EEC é uma doença rara¹, autossômica dominante de expressão variável². Resulta de mutações ao nível do cromossoma 3 e 7³, relacionadas com o desenvolvimento da ecto-mesoderme⁴. A ectrodactilia/sindactilia são os achados clínicos mais comuns (85-90%), daí também se designar por síndrome da “garra de lagosta”⁵. As alterações ectodérmicas mais frequentes são tricodisplasia, hipotricose, distrofia ungueal e alterações dentárias. A fenda lábio-palatina surge em 60-70% dos casos^{4,5}. Alterações oculares (alterações do aparelho lacrimal, queratites, úlceras), otológicas e do sistema nervoso central podem estar presentes, mas são menos específicas^{4,5}. Na maioria das vezes o diagnóstico é clínico, dispensando-se o estudo genético. O acompanhamento deve ser, como no presente caso, multidisciplinar⁴.

Recebido: 26.11.2013
Aceite: 06.12.2013

Correspondência:

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

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.