RESUMENES XXXVI CONGRESO CHILENO DE CIRUGIA PEDIATRICA

**FISURA LABIOPALATINA BILATERAL BILATERAL CON BASE GENÉTICA:
SÍNDROME DE EEC**

Autores: Coloma R., Parri F.J., Lerena J., Albert A., Palazón P.
Hospital Sant Joan de Déu-Clínic. Universitat de Barcelona
Barcelona, España

Resumen: Los avances en genética clínica están permitiendo diagnosticar un porcentaje cada vez mayor de anomalías genéticas asociadas a fisura labiopalatina. El Síndrome de EEC (Ectrodactyly, Ectodermal Dysplasia and clef palate/lip) una forma rara de anomalía congénita múltiple, descrito por primera vez en 1936 por Cockaine. Sus características clínicas principales son: ectrodactilia, pelo ralo y seco, obstrucción de las glándulas lagrimales, dientes con forma de clavija, esmalte defectuoso y fisura labio palatina. Puede asociarse además a anomalías, urogenitales y sordera de conducción.

Tiene una herencia autonómica dominante. Se han descrito 2 Formas una ligada al cromosoma 3q27 y otra a mutaciones del gen p63.

Caso 1: Niña de origen africano sin antecedente familiar, embarazo controlado, con diagnóstico antenatal de fisura labiopalatina bilateral. Parto a término, al nacer se observa fisura labiopalatina bilateral completa, con afectación de ectrodactilia en los cuatro miembros, pelo seco y escaso. Se realiza estudio genético en curso. Es evaluada y manejada en forma multidisciplinaria por dermatólogo, odontólogo, oftalmólogo y cirujano plástico infantil.

Caso 2: Niño de origen caucásico sin antecedentes de importancia, embarazo controlado, diagnóstico antenatal de fisura labiopalatina bilateral. Parto a término, al nacer se observa además de fisura labiopalatina bilateral completa, afectación de ectrodactilia en los cuatro miembros, pelo seco y escaso. Se realiza estudio genético en curso. Se maneja en forma multidisciplinaria al igual que el primer caso.

Comentario: Este síndrome es de aparición esporádica, pero muy evidente al asociar la malformación labiopalatina con las malformaciones de los miembros y las secuelas de la displasia ectodérmica. Requiere un manejo multidisciplinario destinado a detectar y manejar precozmente las complicaciones que aparezcan en su evolución. Es importante realizar estudio genético y consejería genética a los padres, por ser de herencia autosómica dominante en la mayoría de los casos.