

## **DIAGNÓSTICO PRENATAL DEL SÍNDROME EEC**

ABUCHAIBE, C.<sup>1</sup>, MANTILLA, J.<sup>1</sup>, DUQUE, J. L.<sup>2</sup>, TORRES, G.<sup>2</sup>,  
RESTREPO, C. M.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Unidad de Genética, ICB, Facultad de Medicina,  
Universidad del Rosario. <sup>2</sup>Medicina Perinatal Ltda., Bogotá, Colombia.  
cmrestrepo@cable.net.co cesarabuchaibe@yahoo.com

Se presenta un caso de diagnóstico prenatal ecográfico del Síndrome EEC (Ectrodactilia, Displasia Ectodérmica y Labio y Paladar Hendidos), en una familia con tres generaciones de afectados.

### **INTRODUCCIÓN**

El Síndrome EEC (SEEC) en una entidad poco común, de herencia Autosómica Dominante y penetrancia completa, caracterizada por la tríada de Displasia Ectodérmica (distrofia ungueal, cabello delgado, escaso y claro, deficiencia de las glándulas sudoríparas y sebáceas), Ectrodactilia y Labio y Paladar Hendidos. Fue descrito por Rudiger en 1970 y se le ha estimado una frecuencia de 1 en 18.000 nacimientos.

### **INFORME DEL CASO**

Se trata de una primigestante de 20 años quien presenta un cuadro clínico compatible con el SEEC, consistente con Labio Leporino y Paladar Hendidos corregidos quirúrgicamente, ectrodactilia de pies y manos, piel seca, cejas y cabello escasos. La madre de la paciente y una hermana de 19 años están similarmente afectadas. Una vez establecido el diagnóstico, se realiza Asesoramiento Genético educacional no directivo, con base en una entidad de herencia Autosómica dominante y un riesgo de recurrencia de 50%.

### **RESULTADOS**

El examen ultrasonográfico de detalle del segundo y tercer trimestre mostraron un feto del sexo Masculino, quien presentaba Hendidura Facial Bilateral y ausencia de los dedos medios en las extremidades. El recién nacido fue valorado clínicamente comprobándose el cuadro clínico de la entidad.

### **DISCUSIÓN**

Se presenta el primer caso de diagnóstico prenatal ultrasonográfico del SEEC, basado en las anomalías morfológicas fetales en cara y extremidades y se comparan los hallazgos de la presente familia con los de la literatura.