

Comportamiento de las displasias ectodérmicas en la provincia de Holguín.

Cuidados de la piel y protección social

Behavior of ectodermal dysplasias in Holguín province. Skin care and social protection

MSc. Elayne Esther Santana Hernández *

<https://orcid.org/0000-0002-0295-1390>

Centro Provincial de Genética Médica de Holguín, Cuba.

*Autor para la correspondencia. Correo electrónico: elsantana@infomed.sld.cu

RESUMEN

Introducción: las displasias ectodérmicas son enfermedades genéticas caracterizadas por alteraciones de estructuras derivadas del ectodermo. El gobierno cubano, conjuntamente con el Ministerio de Salud Pública, ha establecido un seguimiento multidisciplinario que beneficia a estos pacientes.

Objetivo: describir las características fenotípicas que distinguen esta enfermedad en la provincia y cómo influyen positivamente los cuidados de la piel y los beneficios de la protección social en nuestro país.

Métodos: se realizó un estudio transversal. La muestra estuvo formada por 23 pacientes, con diagnóstico clínico de displasias ectodérmicas, residentes en la provincia de Holguín, Cuba, desde enero 2009 a diciembre 2017. Se revisaron las historias clínicas y se analizaron variables demográficas y clínicas, estas últimas relacionadas con los cuidados de la piel y el diagnóstico precoz, así como los beneficios que brindan la seguridad social y el gobierno a estos enfermos.

Resultados: prevaleció el sexo masculino, con 19 afectados, para el 82,6%; en 8 se efectuó diagnóstico clínico ante de los 2 años de vida, lo cual favoreció que precozmente se adoptaran medidas para la protección de la piel, acompañado por desarrollo motor y cognitivo acorde con la edad y adecuada inserción escolar y social. En 20 afectados hubo buenas condiciones de la piel, para el 86,9%. Todos estos pacientes recibieron apoyo de la seguridad social y el gobierno, que mejoró sus viviendas y climatizó sus dormitorios.

Conclusiones: resulta de gran valor el diagnóstico clínico de inmediato para el seguimiento multidisciplinario. El diagnóstico oportuno unido, a los cuidados de la piel, mejoraron la calidad de vida estos enfermos, así como los beneficios que brinda el gobierno a través de la seguridad social. La totalidad de los afectados tiene incorporación escolar y laboral adecuadas. La mayoría de los enfermos residen en los municipios de Holguín, Calixto García y Mayarí.

Palabras clave: displasias ectodérmicas, hipodontia, ausencia de folículos pilosos, malformación dentaria, pobre sudoración, escaso cabello.

ABSTRACT

Introduction: ectodermal dysplasias are genetic diseases characterized by alterations in structures derived from the ectoderm. The Cuban government, together with the Ministry of Public Health, has established a multidisciplinary monitoring that benefits these patients.

Objective: to describe the phenotypical characteristics that distinguish this disease in the province, and the positive influence of skin care and the benefits of social protection in our country.

Methods: a cross-sectional study was carried out. The sample consisted of 23 patients, with clinical diagnosis of ectodermal dysplasias, living in Holguin province from January 2009 to December 2017. Their medical records were reviewed and demographic and clinical variables were analyzed, the latter related to skin care and early diagnosis, as well as the benefits that social security and the government provide for these patients.

Results: male patients prevailed, 19 sufferers that meant 82.6%; 8 had clinical diagnosis made before they were 2 years old, which allowed to take early measures for the protection of the skin, together with motor and cognitive development according to age, as well as adequate school and social insertion. 20 patients (86.9%), showed good skin conditions.

All these patients received support from social security and the government, who improved their houses and provided air conditioned bedrooms.

Conclusions: immediate clinical diagnosis proves to be of great value for multidisciplinary monitoring. Early diagnosis together with skin care and the benefits offered by the government through social security, improved the quality of life of these patients. All of them have adequate school and labor insertion. The majority lives in the municipalities of Holguín, Calixto García and Mayarí.

Keywords: ectodermal dysplasias, hypodontia, absence of hair follicles, dental malformation, poor sweating, sparse hair.

Recibido: 07/10/2019.

Aprobado: 15/10/2019.

Introducción

Las displasias ectodérmicas (DE) componen un grupo heterogéneo de más de 200 enfermedades hereditarias en la que está afectado el desarrollo de la capa de tejido más externa del embrión.⁽¹⁾ Estas se caracterizan por compartir anomalías estructurales y funcionales en varios tejidos derivados del ectodermo, lo que contribuye a la formación de la piel, las glándulas sudoríparas, el pelo, los dientes y las uñas.

Estas afecciones también pueden asociarse con anomalías en el desarrollo de estructuras derivadas del mesodermo.^(2,3) Son consideradas enfermedades de baja frecuencia, con incidencia estimada de siete afectados cada 10 000 nacimientos. Pueden presentar diferentes patrones de herencia mendelianos y aunque las características clínicas son comunes a todas, algunos síndromes poseen hallazgos clínicos específicos.⁽⁴⁾

Las primeras descripciones de casos clínicos se remontan a 1792. En 1848, Thurman definió la displasia ectodérmica anhidrótica (DEH); posteriormente se describieron casos similares, como el presentado por Wedderhorn y publicado en 1875 por el naturalista Charles Darwin, que se correspondería con displasia ectodérmica anhidrótica ligada al X (DEH-X), término que finalmente fue acuñado por Weech en 1929.⁽⁵⁻⁷⁾

Quienes padecen DEH tienen ausencia total de folículos pilosos, no sudan, no tienen cabello ni pelo en ningún lugar del cuerpo, aunque algunos casos presentan en el cuero cabelludo un cabello muy fino despigmentado y delgado, piel seca y áspera hipopigmentada, esta forma severa es causa frecuente de deshidrataciones. También exhiben alteraciones en el desarrollo dentario con anodontia o ausencia total de dientes o hipodontia, con solo brote de alguno de ellos, que suelen aparecer tardíamente de 5 a 7 dientes, generalmente los caninos y primeros molares. Son más pequeños de lo habitual y de forma cónica.

Por lo tanto, el diagnóstico precoz, unido a los cuidados de la piel y estomatológico, debe ser continuo. Sin embargo, la displasia ectodérmica hipohidrótica es una forma atenuada, donde puede aparecer escaso cabello, pocos folículos pilosos, la sudoración es pobre, la piel por lo general no se daña con tanta facilidad, toleran mejor las altas temperaturas y exhiben menor expresión de hipodontia.⁽⁸⁻¹⁰⁾

Entre los órganos más dañados está la piel, por lo que requiere cuidados especiales, así como las alteraciones en el sistema de la visión y la audición, que causan disminución de lágrimas e hipoacusia de conducción. La atención particular al desarrollo dentario es importante para realizar intervención precoz que permita una buena nutrición. Pero también puede observarse daño en anejos, como en las uñas, que se tornan delgadas, quebradizas, muy finas o no existen.⁽¹¹⁻¹⁵⁾

La categorización y clasificación de las DE resulta muy compleja, por su gran heterogeneidad clínica y genética, si bien se conocen las mutaciones que la causan. Una nueva clasificación se estableció en el 2009, con el objetivo de conciliar datos clínicos y genéticos, para una categorización clínico-funcional.⁽¹⁶⁾

Los avances que se obtienen en los estudios moleculares reconocen nuevos genes asociados a estas enfermedades, por lo cual resultan indistinguible las distintas formas clínicas, pero se ha logrado esclarecer los mecanismos patogénicos.

Esta enfermedad no tiene un tratamiento específico ni cura, por lo que resulta necesario un diagnóstico temprano, con seguimiento multidisciplinario, donde el pilar fundamental es el cuidado de la piel y la regulación de la temperatura. En Cuba, el gobierno, unido al sistema de salud y a la seguridad social, establece prioridades para mejorar las condiciones de las viviendas y su climatización con el fin de elevar su calidad de vida.

En la provincia de Holguín existen varias familias con enfermos, pero gracias a los esfuerzos del gobierno, con un sistema social que protege con especial esmero a grupos vulnerables como este, se pueden encontrar muchos de estos afectados en buenas condiciones de salud, además de adecuada incorporación escolar, laboral y social.

Esto motivó a describir las características fenotípicas y otras variables que distinguen esta enfermedad en la provincia y cómo influyen positivamente los cuidados de la piel y los beneficios de la protección social en Cuba.

Métodos

Se realizó un estudio descriptivo, transversal, tipo reporte de caso. La muestra estuvo formada por 23 pacientes, con diagnóstico clínico de DE que residen en la provincia de Holguín, Cuba, de enero 2009 a diciembre 2017.

Las características fenotípicas que permiten realizar el diagnóstico clínico son: ausencia de pelo en todo el cuerpo, incluyendo cuero cabelludo, cejas, pestañas, folículos pilosos y de sudoración; la piel muy fina se torna transparente, que deja observar toda la circulación venosa, asociada a alteraciones odontológicas, como dientes translúcidos con incisivos laterales cónicos, así como hipodontia o anodontia, basados en la categorización clínico-funcional del 2009.⁽¹⁶⁾

Se revisaron las historias clínicas y analizaron variables como edad, edad del diagnóstico en relación con cuidados de la piel, este en particular, si el diagnóstico precoz, unido a los cuidados de la piel, favorecía el mantenimiento de tal órgano en buenas condiciones; se denominó afecciones importantes en la piel, cuando se observó mal cuidada, con múltiples queloides, cicatrices, escoriaciones con difícil cicatrización y cambios de coloración. También se determinó la escolaridad, el centro laboral y lugar de residencia.

Para el procesamiento de la información se creó una base de datos con ayuda del programa MICROSOFT EXCEL XP, con su posterior procesamiento estadístico y cálculos necesarios, mediante el programa EPINFO, versión 6,04. La información obtenida se expresó en números absolutos y porcentajes y se presentó mediante tablas para su mejor comprensión, todo lo cual permitió finalmente emitir conclusiones.

Resultados

Se estudiaron los 23 enfermos con diagnóstico clínico de displasias ectodérmicas, se analizaron variables como edad y sexo de cada uno: 8 masculinos hasta 19 años, para el 34,8%; las féminas fueron 2, para el 8,7%; entre 20-39 años, seis masculinos, para el 26%, y solo dos femeninas, como el grupo anterior; en el tercer grupo; entre 40-59 años se identificaron cinco afectados masculinos, para el 21,7%; en total se estudiaron 19 masculinos, que conformaron el 82,6%, y cuatro femeninas, el 17,4%, como se apreciar en el fig. 1.

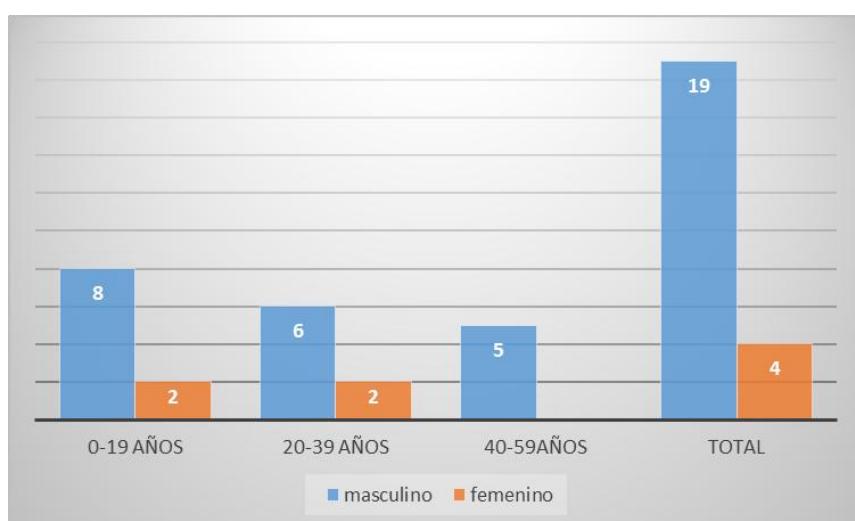


Fig. 1. Distribución según sexo y edad de los afectados

Con el fin de conocer si el diagnóstico temprano guarda relación con los cuidados de la piel, se revisaron minuciosamente en las historias clínicas las edades para el diagnóstico de esta enfermedad y la adecuada protección de la piel, factores que se relacionan en la tabla I.

En la tabla I se analizan la edad del diagnóstico de la DE, en relación con los cuidados de la piel; se realizó diagnóstico precoz en 10 afectados, en la primera infancia, 8 antes de los dos años y otros dos antes de los cuatro años, que exhiben buenas condiciones de la piel, tienen seguimiento en consulta multidisciplinaria y asisten periódicamente a consultas; otros nueve diagnosticados, antes de los diez años, y uno solo después de los 10 años; en estos últimos la ayuda familia y los beneficios del gobierno a través de seguridad social han permitido mantener buenas condiciones de la piel, y solo tres exhiben afecciones importantes de la piel con múltiples lesiones, que representan el 13,04%.

En este grupo fue diagnosticado uno antes de los 4 años, con una forma severa (presenta una piel muy dañada) que no tiene los cuidados adecuados por parte de la familia. Al igual que otros 2, cuyo diagnóstico fue tardío, a los 10 años, no asisten periódicamente a las consultas y presentan lesiones en la piel, muchas irreversibles.

Tabla I. Relación edad del diagnóstico y cuidados de la piel

Edad al diagnóstico clínico (años)	Buenas condiciones de la piel		Afectaciones importantes de la piel	
	n	%	n	%
1-2	8	34,8	0	0
3-4	2	8,7	1	4,34
5-10	9	39,1	2	8,7
Más de 10	1	4,34	0	0
Total	20	86,9	3	13,04

En cuanto a la escolaridad, es importante destacar que los 10 pacientes menores de 19 años se encuentran en la enseñanza correspondiente, con buen rendimiento escolar y adecuadas

condiciones de ventilación en las aulas, proporcionada por el Ministerio de Educación y el gobierno. Los ocho pacientes entre 20 y 39 años terminaron la enseñanza secundaria; cinco de estos optaron por ser técnicos medios y tres continuaron el preuniversitario (dos terminaron el 12 grado y uno continuo el nivel superior), todo por elección propia de cada persona, sin limitaciones para continuar los estudios.

De los cinco enfermos que tienen entre 40 y 59 años, solo dos trabajan y los restantes fueron jubilados por su enfermedad y malas condiciones de su piel. Estos últimos no tuvieron diagnóstico temprano ni cuidado adecuado de la piel.

La orientación vocacional es unos de los elementos que se brinda en el seguimiento multidisciplinario para la orientación a la familia y al paciente de optar por labores sin exposición al sol y condiciones de climatización que los mantenga hidratados, así como la ingestión de abundantes líquidos y aplicación constante de cremas hidratantes para mantener los cuidados de la piel de un órgano expuesto.

Se analizó la procedencia: 10 enfermos pertenecían a los municipios de Holguín y Calixto García, con cinco cada uno, para el 22%; cuatro de Mayarí, para el 18%, seguido por Gibara, con 3 afectados, para el 13, “Urbano Noris”, con solo dos, el 9%, y los otros de cuatro municipios fig. 2.

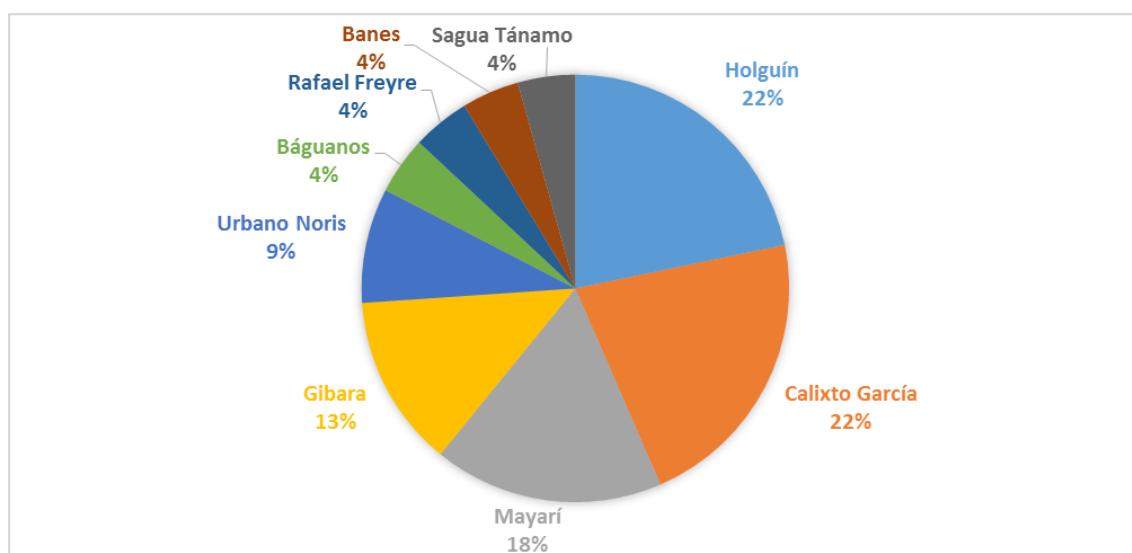


Fig. 2. Distribución de enfermos según procedencia por municipios.

Discusión

Las DE son trastornos genéticos del desarrollo que no tiene tratamiento curativo hasta el momento, aunque es importante el diagnóstico precoz para realizar los cuidados estomatológicos y de la piel desde los primeros años de vida. Se conocen muchos genes implicados, lo que dificulta los estudios moleculares y solo se verifica el diagnóstico clínico después del nacimiento y seguimiento multidisciplinario.⁽¹⁻⁴⁾

Es una enfermedad hereditaria en la que se describen varios patrones de herencia, donde la proporción de enfermos masculinos es mayor a las féminas, que se puede explicar, en parte, porque la forma más frecuente de DE tiene patrón de herencia recesiva ligada al cromosoma X, donde los varones la padecen, transmitida a través de madres portadoras sanas, como lo ocurrido en esta serie estudiada; de igual manera lo detallan otras investigaciones.^(3,5)

El órgano más afectado, la piel, derivada del ectodermo, es un componente embrionario primordial, que durante la tercera semana de desarrollo experimenta subdivisiones que darán lugar al neuroectodermo, al sistema nervioso y al ectodermo, que recubrirá toda la superficie embrionaria y formará la epidermis, sus anejos y el esmalte dental.⁽⁶⁻⁸⁾ Las personas afectadas pueden exhibir distintos signos clínicos, como la disminución de sudoración o ausencia de sudor con hipertermia, causado por carencia de glándulas sudoríparas, la causa de la hipertermia o fiebre, al no lograr regular la temperatura anormalmente. Incluso en las formas más leve, con cabello muy escaso, fino y quebradizo, las alteraciones estomatológicas y la disminución de la sudoración, puede producir picos de hipertermia y causar complicaciones; la común es la convulsión.^(9,10)

Es una enfermedad con amplia distribución en todas las latitudes, manifiesta gran heterogeneidad genética alélica y no alélica o de locus, por lo que resulta muy difícil y costoso efectuar estudios moleculares e imposible realizarlo como diagnóstico prenatal y solo excepcionalmente cuando un progenitor está enfermo, se conoce la mutación causante y se brinda el estudio, cuando se ha coordinado con un laboratorio que cuenta con la tecnología.⁽¹²⁻¹⁴⁾

No contamos en el país con esta práctica, ya que en muchas ocasiones las mutaciones son específicas para algunas familias y que no se encuentre mutación no descarta la posibilidad que estemos ante un gen nuevo de la enfermedad aún no conocido. Pero, además, identificar la mutación no te permite clasificar la DE específica ni posibilita determinar ni curso ni evolución. Otro problema para el diagnóstico prenatal lo constituye que el órgano más dañado, la piel, es imposible visualizar sus características por ultrasonido, de ahí la gran cantidad de enfermos en todas las regiones del planeta.⁽¹⁵⁾

Cuba tiene establecida una consulta multidisciplinaria para el diagnóstico y seguimiento de estos enfermos donde se efectúa vigilancia de la piel por los dermatólogos y los problemas de ortodoncia por los estomatólogos del equipo; también participa un trabajador social, un psicólogo y un genetista clínico. Esta consulta garantiza que los pacientes lleguen a la edad adulta en mejores condiciones y adaptados a los cuidados de hidratación permanente de su piel y una nutrición adecuada con prótesis para la masticación.

Estos enfermos cuentan con un programa nacional establecido por el gobierno por parte de Ministerio de Salud Pública y la seguridad social, que protege a estos ciudadanos con medidas que van desde la reparación de su casa y climatización de sus habitaciones, mejoras en la ventilación de los locales en las escuelas y los centros laborales, que elevan su calidad de vida. Este programa garantiza de forma gratuita y periódica evaluación especializada con seguimiento individualizado de cada enfermo, con el fin de educar a las familias en que la protección de la piel es fundamental para prevenir de las complicaciones.

Nacer con DE en Cuba no reduce las expectativas escolares ni laborales ni mucho menos la esperanza de vida; es una condición genética que se atiende con todos los cuidados necesarios por los especialistas implicados en acompañar en los cuidados de la piel y otros sistemas vulnerables. Pero este programa es un ejemplo de todo lo que pueden hacer los gobiernos por ayudar a personas enfermas y mejorar sus condiciones de vida.

Conclusiones

Resulta de gran valor el diagnóstico clínico de inmediato para el seguimiento multidisciplinario. El diagnóstico oportuno y los cuidados de la piel y mejoramiento de la calidad de vida de estos enfermos son invalables beneficios que brinda el gobierno a través de la seguridad social. La totalidad de los afectados tienen incorporación escolar y laboral adecuadas. La mayoría de los enfermos residen en los municipios de Holguín, Calixto García y Mayarí.

Referencias Bibliográficas

1. Hou Y, Jin Y, Lin X, Chai G, Zhang Y, Qi Z. Individualized Plastic Reconstruction Strategy for Patients With Ectodermal Dysplasia Syndrome. *Ann Plast Surg.* 2017 [citado 10 mar 2018]78(6):684-691. Disponible en:
https://journals.lww.com/annalsplasticsurgery/Fulltext/2017/06000/Individualized_Plastic_Reconstruction_Strategy_for.17.aspx
2. Halai T, Stevens C. Ectodermal Dysplasia: A Clinical Overview for the Dental Practitioner. *Dent Update.* 2015[citado 10 mar 2018] 42(8):779-80. Disponible en:
<https://www.magonlinelibrary.com/doi/abs/10.12968/denu.2015.42.8.779>
3. Mehmood S, Raza SI, Van Bokhoven H, Ahmad W. Autosomal recessive transmission of a rare HOXC13 variant causes pure hair and nail ectodermal dysplasia. *Clin Exp Dermatol.* 2017 [citado 10 mar 2018]; 42(5):585-589. Disponible en:
https://www.researchgate.net/profile/Sabba_Mehmood/publication/317189954_Autosomal_recessive_transmission_of_a_rare_HOXC13_variant-causes-pure-hair-and-nail-ectodermal-dysplasia/links/59e99cc3aca272bc42b34b6a/Autosomal-recessive-transmission-of-a-rare-HOXC13-variant-causes-pure-hair-and-nail-ectodermal-dysplasia.pdf

4. Alatas ET, Kara A, Kara M, Dogan G, Baysal O. Ectodermal dysplasia-skin fragility syndrome with a new mutation. Indian J Dermatol Venereol Leprol. 2017[citado 10 mar 2018]; 83(4):476-479. Disponible en: <http://www.ijdvl.com/article.asp?issn=0378-6323;year=2017;volume=83;issue=4;spage=476;epage=479;aulast=Alatas>
5. Xu XG, Lv Y, Yan H, Qu L, Xiao T, Geng L, et al. Next-generation Sequencing Identified a Novel EDA Mutation in a Chinese Pedigree of Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia with Hyperplasia of the Sebaceous Glands. Acta Derm Venereol. 2017[citado 10 mar 2018]; 97(8):984-985 Disponible en:
<https://www.ingentaconnect.com/contentone/mjl/adv/2017/00000097/f0030008/art00022>
6. Khan AK, Muhammad N, Aziz A, Khan SA, Shah K, Nasir A, et al. A novel mutation in homeobox DNA binding domain of HOXC13 gene underlies pure hair and nail ectodermal dysplasia (ECTD9) in a Pakistani family. BMC Med Genet. 2017[citado 10 mar 2018];18(1):42. Disponible en: <https://bmcmedgenet.biomedcentral.com/articles/10.1186/s12881-017-0402-y>
7. Sfeir E, Nahass MG, Mourad A. Evaluation of Masticatory Stimulation Effect on the Maxillary Transversal Growth in Ectodermal Dysplasia Children. Int J Clin Pediatr Dent. 2017[citado 10 mar 2018];10(1):55-61. Disponible en:
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5360805>
8. Torkamandi S, Gholami M, Mohammadi Asl J, Rezaie S, Zaimy MA, Omrani MD. A Novel Splicesite Mutation in the Gene Causes Severe Autosomal Recessive Hypohidrotic (Anhidrotic) Ectodermal Dysplasia in an Iranian Family. Int J Mol Cell Med. 2016[citado 10 mar 2018]5(4):260-263. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28357203>
9. Callea M, Cammarata-Scalisi F, Willoughby CE, Giglio SR, Sani I, Bargiacchi S, et al. Clinical and molecular study in a family with autosomal dominant hypohidrotic ectodermal dysplasia. Arch Argent Pediatr. 2017[citado 10 mar 2018]; 115(1):34-38. Disponible en:
<https://livrepository.liverpool.ac.uk/3006007/1/5030.PCC.Callea.pdf>

10. Guerrero Fernández J, Guerrero Vázquez J, Guiote Domínguez MV. Hyperpyrexia as a guiding sign for the early diagnosis of x-linked hypohidrotic ectodermic dysplasia. An Pediatr (Barc). 2003 [citado 10 mar 2018];59(1):122-123. Disponible en:
<https://europepmc.org/article/med/12887882>

11. Giannetti L, Rapelli G, Consolo U. Tooth disorders in ectodermal dysplasias. Minerva Stomatol. 2003;52(4):181-185.

12. Docquier MA, Veyckemans F, Prudhomme S, Rossillon R. Anesthesia in a child presenting a anhydrotic ectodermic dysplasia associated with a multiminicore myopathy. Can J Anaesth. 2000 [citado 10 mar 2018];47(5):449-453. Disponible en:
<https://europepmc.org/article/med/10831202>

13. Halai T, Stevens C. Ectodermal Dysplasia: A Clinical Overview for the Dental Practitioner. Dent Update. 2015 [citado 10 mar 2018];42(8):779-780. Disponible en:
<https://www.magonlinelibrary.com/doi/abs/10.12968/denu.2015.42.8.779>

14. Hadj Rabia S, Jacob S, Dufresne H, Mashiah J, Vaivre-Douret L, Bodemer C. Cognitive profile of school-age children and teenagers with hypohidrotic ectodermal dysplasia. Am J Med Genet A. 2014[citado 10 mar 2018]164(10):2461-2464. Disponible en:
<https://onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1002/ajmg.a.36519>

15. Derbanne MA, Sitbon MC, Landru MM, Naveau A. Case report: Early prosthetic treatment in children with ectodermal dysplasia. Eur Arch Paediatr Dent. 2010[citado 10 mar 2018]11(6):301-305. Disponible en: <https://link.springer.com/article/10.1007/BF03262768>

16. Julapalli MR, Scher RK, Sybert VP, Siegfried EC, Bree AF. Dermatologic findings of ankyloblepharon-ectodermal defects-cleft lip/palate (AEC) syndrome. Am J Med Genet A. 2009 [citado 10 mar 2018] 149(9):1900-1906. Disponible en:
<https://onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1002/ajmg.a.32797>