

Genodermatosis: enfermedades raras, pero presentes en la población cubana

Genodermatoses: rare but present in the Cuban population

Katuska Tamayo Mariño¹ <https://orcid.org/0000-0002-0197-5518>

Yordania Velázquez Ávila^{2*} <https://orcid.org/0000-0002-2846-3432>

¹Policlínico Docente “Aquiles Espinosa”. Las Tunas, Cuba.

²Hospital Pediátrico Provincial Docente “Mártires de Las Tunas”. Las Tunas, Cuba.

*Autor para la correspondencia: yodaniava@ltu.sld.cu

Señor editor:

Las enfermedades raras, según la Organización Mundial de la Salud (OMS), son aquellas que afectan a menos de cinco personas por cada 100.000 habitantes, es decir, tienen una prevalencia diez veces menor entre la población. El concepto de enfermedades “raras” se acuñó por primera vez a mediados de la década de los años 80 del siglo pasado, en EE. UU. Aproximadamente 50 % aparecen en la edad pediátrica.⁽¹⁾

Hablar de enfermedades genéticas raras de la piel o genodermatosis es referirse a un amplio conjunto de enfermedades en las que fenotípicamente la alteración genética está expresada fundamentalmente en la piel y sus anejos, pudiendo afectar otros órganos y sistemas.⁽²⁾

¿Son todas las genodermatosis tan raras? En Cuba, a partir de la década de 1980, el Sistema Nacional de Salud diseñó e implementó un Programa Nacional de Diagnóstico, Atención y Prevención de Enfermedades Genéticas y Defectos Congénitos,⁽³⁾ dentro de las afecciones atendidas se encuentran las genodermatosis. Aunque se han realizado pocos estudios poblacionales relacionados con estas afecciones, se pueden citar algunos, como el realizado por Aida Dorticós Balea, quien junto a su equipo de colaboradores realizó un estudio de caracterización en 10 hospitales de la Habana, en el período comprendido entre 1980 y 1986, donde se estudiaron 143 pacientes, en los cuales predominaron las ictiosis con 37,7 %, seguido de las neurofibromatosis con 18,8 %.⁽⁴⁾

Otro estudio corresponde a Mirta Caridad Campo Díaz y otros, quienes publicaron una caracterización del síndrome de Ehlers Danlos tipo III, realizado en la provincia de Pinar del Río, en el que se estudiaron 305 niños afectados entre los años 2010 y 2011. De ellos el 100 % presentaba afectación cutánea, y se encontraron trastornos hemostáticos en el 59,34 %.⁽⁵⁾

En la provincia de Pinar del Río, también, Myladis Orraca realizó una caracterización epidemiológica, clínica y genética de la Neurofibromatosis 1, y encontró una prevalencia de 1:1141 personas, resultado que estuvo por encima de las tasas internacionales descritas para esta enfermedad.⁽⁶⁾

En nuestra experiencia, realizamos una caracterización de los pacientes con genodermatosis en la provincia de Las Tunas, que comprendió desde el año 1989 (en que se comenzó a implementar el Programa Nacional de Diagnóstico, Atención y Prevención de Enfermedades Genéticas y Defectos Congénitos) hasta el año 2018. Se encontró que 24,67 % de las enfermedades genéticas registradas en el Centro Provincial de Genética de Las Tunas correspondió a las genodermatosis, entre ellas predominan la neurofibromatosis (30,17 %), seguida del Ehlers Danlos (17,24 %) y la ictiosis (12,07 %).

Conclusiones

Todos estos estudios nos muestran que las genodermatosis, consideradas raras de forma individual, en su conjunto representan un número importante de pacientes que precisan de la atención multidisciplinaria de dermatólogos, genetistas, pediatras y otras especialidades afines, según la afectación que presente cada paciente.

Referencias bibliográficas

1. Carbajal Rodríguez L, Navarrete Martínez JI. Enfermedades raras. Acta Pediatr Mex. 2015 [acceso 23/09/2019];36:369-73. Disponible en: <http://www.actapediatrica.org.mx>
2. James W, Berger T, Dirk E. Genodermatoses and Congenital Anomalies. Clinical dermatology. Andrews' Diseases of the Skin. 13th edition. New York: Elsevier; 2019. p. 547-86.
3. Velázquez Ávila Y, Morales Solís M, Torres Reyes JE. Caracterización de los pacientes en genodermatosis en Las Tunas 30 años de estudio. Ciencia e innovación tecnológica. Ed Académica universitaria. 2019 [acceso

23/09/2019];7(2). Disponible en:

<http://edacunob.ult.edu.cu/xmlui/handle/123456789/106>

4. Dorticós Balea A, Zaldívar Vaillant T, Falcón Lincheta L. Frecuencia de los distintos tipos de genodermatosis en la Ciudad de la Habana en los años 1980 a 1986. Digitalización. 2017 [acceso 23/09/2019]. Disponible en:

<http://files.sld.cu/digitalizacion-bmn/files/2017/01/S0034-7531.1989.0001.0008.pdf>

5. Campo Díaz MC, Hernández González JL, Gato Santiesteban Y, Valdés Sojo C, Fortún Prieto A. Evaluación de la hemostasia en niños con Síndrome de Ehlers-Danlos tipo III. Rev Cubana Hematol Inmunol Hemoter. 2014 [acceso 23/09/2019];30(2). Disponible en:

http://scieloprueba.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-02892014000200007&lng=es&nrm=iso

6. Orraca Castillo M. Caracterización epidemiológica, clínica y genética de la neurofibromatosis 1 en la provincia Pinar del Río. [Tesis de doctorado]. Cuba: Universidad de Ciencias Médicas de Pinar del Río; 2014. [acceso 23/09/2019]. Disponible en:

<http://tesis.sld.cu/index.php?P=FullRecord&ID=238&ReturnText=Search+Results&ReturnTo=index.php%3FP%3DAdvancedSearch%26Q%3DY%26FK%3Dneurofibromatosis>

Conflicto de intereses

Los autores declaran que no existe conflicto de ningún tipo con la elaboración de este documento.