

FRECUENCIA DE LOS DISTINTOS TIPOS DE GENODERMATOSIS EN LA CIUDAD DE LA HABANA EN LOS AÑOS 1980 A 1986

CENTRO NACIONAL DE GENETICA MEDICA. INSTITUTO
SUPERIOR DE CIENCIAS MEDICAS DE LA HABANA

Dra. Aida Dorticós Balea, Dra. Tatiana Zaldivar
Vaillant** y Dra. Leopoldina Falcón Lincheta****

Se reporta que se realizó la determinación de las frecuencias de las distintas entidades que comprenden el grupo de las genodermatosis, a partir de la revisión de los egresados con este diagnóstico, en todos los hospitales con Servicio de Dermatología de Ciudad de La Habana, durante el periodo comprendido entre 1980 y 1985. Se destaca que las enfermedades que alcanzaron mayor frecuencia en la muestra analizada fueron la ictiosis con 37,7 %, la neurofibromatosis con 18,8 %, psoriasis con 8,4 % y la queratoderma palmoplantar con 7,7 %. Se concluye que dentro del grupo de ictiosis la mayor frecuencia correspondió al tipo de ictiosis vulgar con herencia autosómica dominante.

INTRODUCCION

Se denomina genodermatología a aquella parte de la dermatología que se ocupa del estudio de los defectos y anomalías localizadas exclusivamente o en parte de la piel y mucosas.¹

Las genodermatosis dentro del amplio campo de las dermatopatías son afecciones poco frecuentes, pero que implican una vez diagnosticadas, grandes problemas terapéuticos y sociales.²

El número de entidades incluido en este término es grande. Se considera que las dermatosis de origen genético, oscilan alrededor de una cifra de 2 000.¹ Existen aún muchas enfermedades de la piel de origen genético en las cuales no pueden demostrarse ni el defecto génico, ni el trastorno metabólico que las produce; no obstante, hay más indicios cada día de que las lesiones puramente cutáneas pueden ser reflejo de trastornos metabólicos generales. Así, por ejemplo, la ictiosis, una de las genodermatosis con

* Especialista de I Grado en Genética Clínica. Asistente.

** Médico residente en Genética Clínica.

*** Especialista de I Grado en Dermatología. Hospital "Carlos J. Finlay".

mayor expresividad en la piel, en una de sus formas clínicas, la ligada al sexo, se ha demostrado que es causada por deficiencia o ausencia de la enzima sulfatasa esteroidea;³ además, las posibilidades diagnósticas de estas entidades por métodos bioquímicos e inmunológicos son amplias, así como también las del diagnóstico prenatal de algunas de estas afecciones.⁴⁻⁶

En Cuba, la genética ha alcanzado un desarrollo importante, lo que hace posible la introducción de estos métodos en el diagnóstico de algunas de estas entidades, que por su frecuencia en nuestro medio así lo requieren; esto motivó la realización de este trabajo, en el cual se hace un análisis de las frecuencias de genodermatosis diagnosticadas en pacientes de la provincia Ciudad de La Habana.

MATERIAL Y METODO

Se visitaron los departamentos de archivo y estadísticas de 10 hospitales de Ciudad de La Habana con Servicio de Dermatología, y se obtuvieron las historias clínicas de los pacientes egresados y registrados en el grupo de anomalías congénitas de la piel, durante el período de 1980 a 1986. Los casos incluidos dentro del grupo de genodermatosis fueron los seleccionados de acuerdo con la clasificación de Hernández-Vaquero, en 1986.

Se calcularon las frecuencias absolutas de cada entidad. En todos los casos se tuvo en cuenta solamente a los pacientes con domicilio en la provincia estudiada.

RESULTADOS

En la tabla 1 se muestran los valores obtenidos en el cálculo de las frecuencias absolutas de cada una de las enfermedades detectadas.

TABLA 1. Tanto por ciento de cada una de las genodermatosis detectadas

Denominación de la afección	Número	%
1. Penfigo crónico benigno familiar	7	4,8
2. Xeroderma pigmentosa	2	1,4
3. Queratoderma palmo-plantar	11	7,7
4. Epidermolisis bulosa	7	4,8
5. Enfermedad de Darier	11	7,7
6. Neurofibromatosis	27	18,8
7. Psoriasis	12	8,4
8. Incontinencia pigmenti	2	1,4
9. Displasias ectodérmicas	4	2,8
10. Paroqueratosis de Mibelli	3	2,1
11. Mastocitosis	3	2,1
12. Ictiosis	54	37,7

Como puede apreciarse, las cifras más elevadas corresponden a la ictiosis con 37.7 %, la neurofibromatosis con 18.8 %, la psoriasis, 8.4 % y por último la queratoderma palmo-plantar y la enfermedad de Darier con 7.7 %; las restantes entidades muestran valores mucho más bajos (figura).

La cantidad de casos hallados en cada uno de los hospitales, se muestra en la tabla 2.

TABLA 2. Tanto por ciento de casos con ictiosis en los diferentes hospitales de Ciudad de La Habana

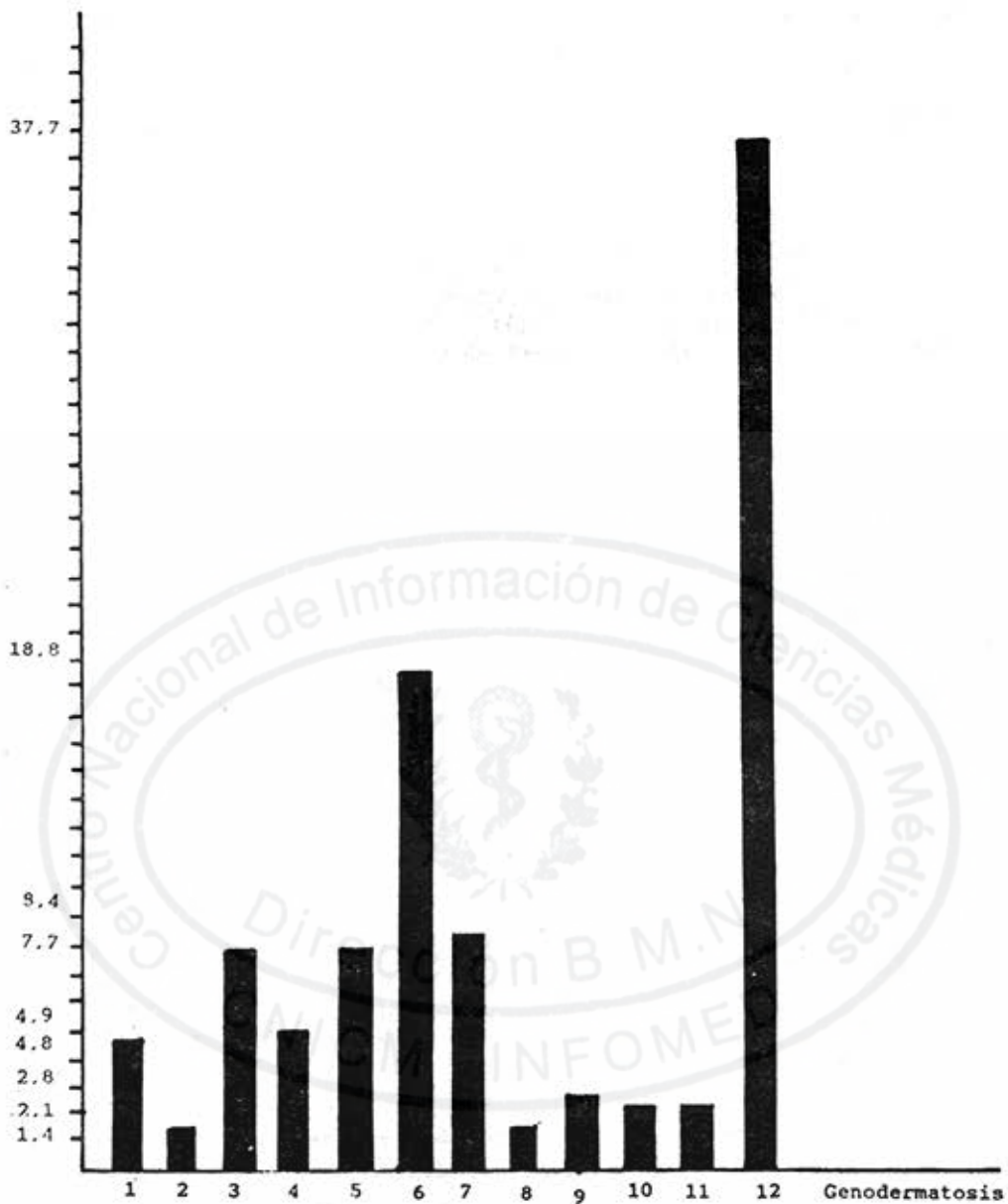
Hospitales	No. de casos con genodermatosis	Número de casos con ictiosis	%
1. Salvador Allende	10	1	10
2. Joaquín Albarrán	20	3	15
3. Enrique Cabrera	5	3	60
4. Carlos J. Finlay	28	13	46.4
5. Cmdte. Manuel Fajardo	34	17	50
6. William Soler	14	14	100
7. Pediátrico Centro-Habana	6	1	16.6
8. Miguel Enriquez	4	0	0
9. Clínicoquirúrgico "10 de Octubre"	3	1	33.3
10. Calixto García	19	1	5.2

DISCUSION

Los resultados obtenidos en este trabajo no tienen punto de referencia con ningún otro realizado en nuestro medio, y además, es de gran utilidad a la hora de orientarnos hacia cuáles entidades de la piel hereditarias debemos encaminar nuestros pasos, para ofrecer una mejor atención genética a estos pacientes, que en su mayoría carecen de ella.

Las cifras calculadas demuestran que las ictiosis y la neurofibromatosis constituyen afecciones con las cuales debemos comenzar a realizar un trabajo serio en este sentido.

Las ictiosis, en particular, son entidades que producen una alteración de la queratogénesis, las cuales evolucionan con diferentes grados de expresividad.^{7,8} Sus formas clínicas fundamentales son 4,^{7,9} de ellas, la ictiosis vulgar es la forma más benigna y a la vez la más frecuente,¹⁰⁻¹³ lo que está de acuerdo con lo hallado en nuestra muestra. Otras formas clínicas más severas como la ictiosis ligada al X, pueden asociarse con opacificación de la córnea, en el 40 % de los casos,^{10,11} así como con criptorquidia,¹² hipogonitalismo y retraso mental, y constituyen el llamado síndrome de Rud.



Leyenda:

- | | |
|--------------------------------------|--------------------------------|
| 1. Pénfigo crónico benigno familiar. | 7. Psoriasis. |
| 2. Xeroderma pigmentosa. | 8. Incontinencia pigmenti. |
| 3. Queratoderma palmo-plantar. | 9. Displasias ectodérmicas. |
| 4. Epidermolisis bulosa. | 10. Paroqueratosis de Mibelli. |
| 5. Enfermedad de Darier. | 11. Mastocitosis. |
| 6. Neurofibromatosis. | 12. Ictiosis. |

FIGURA.

En la actualidad es posible la detección bioquímica de esta afección, mediante la determinación de la actividad enzimática de la sulfatasa esteroidea, la cual está deficiente en estos pacientes,^{3,6} lo que permite además establecer el diagnóstico de portadores y prenatal de dicha enfermedad.^{3,6,12}

Las formas ictiosiformes no bulosa y la epidermolítica eritrodermia ictiosiforme bulosa, son formas mucho menos frecuentes, pero de gran severidad, y están ambas presentes al nacimiento, y pueden ser causa de muerte intraútero o en la etapa perinatal.⁵ En la actualidad existe en ambos casos la posibilidad del diagnóstico prenatal de las 2 formas clínicas, mediante el análisis ultramicroscópico de la piel fetal.^{4,5,14}

Como puede apreciarse, las posibilidades de trabajos futuros con esta entidad, que encabeza por su alta frecuencia el grupo de las genodermatosis en nuestro medio, son amplias y prometedoras, lo que equivale a decir que este trabajo constituye sólo un punto de partida para metas superiores.

CONCLUSIONES

1. Las genodermatosis de mayor frecuencia en nuestro medio son la ictiosis (37,7 %), la neurofibromatosis (18,8 %) y la psoriasis (8,4 %).
2. A partir de la revisión de pacientes con diagnóstico al egreso de una de estas entidades, es posible realizar un registro de estas afecciones, lo cual permitirá brindarles un asesoramiento genético adecuado, y en un futuro próximo ofrecerles la posibilidad del diagnóstico prenatal en algunas de estas enfermedades.

SUMMARY

It is reported that determination of frequencies of different entities comprising the group of genodermatosis, was performed starting from the review of patients with such diagnosis discharged of all hospitals in Havana City, where services of Dermatology is offered, during 1980-1985 period. It is outlined that the most frequent diseases observed in the sample analyzed were: ichthyosis (37.7 %); neurofibromatosis (18.8 %); psoriasis (8.4 %); and keratoderma palmare et plantare (7.7 %). It is concluded that within the group of ichthyosis highest frequency corresponded to ichthyosis vulgaris with autosomal dominant inheritance.

RESUME

Les auteurs ont déterminé les fréquences des différentes entités comprises dans le groupe des genodermatoses, à partir de la revue des dossiers des sujets qui avaient ce diagnostic et qui avaient été traités dans n'importe quel des hôpitaux de la Havana-Ville possédant un Service de Dermatologie, au cours de la période comprise entre 1980 et 1985. Les maladies les plus fréquentes ont été l'ichtyose (37,7 %), la neurofibromatose (18,8 %), le psoriasis (8,4 %) et la kératodermie palmo-plantaire (7,7 %). Dans le groupe des ichtyoses la plus fréquente a été l'ichtyose vulgaire à hérédité autosomique dominante.

REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

1. GAY PRIETO: Dermatología. 8va. ed. 1976.
2. DIAZ GARCIA, M. A.: Ictiosis vulgar. La Habana. Tesis. Biblioteca Médica Nacional, 1972.
3. LYKKEFELDT, G. ET AL.: Steroid Sulphatase deficiency disease. Clin Genet 28: 231-237, 1985.
4. PERRY, T. B. ET AL.: Prenatal diagnosis of congenital Non Bullous ichthyosiform erythroderma (Lamellar Ichthyosis). Prenatal Diagnosis 7: 145-155, 1987.
5. ROSSMANN-RINGDAHL, I.: S. G. Anton-Lamprecht, A Mother and two children with Nonbullous Congenital Ichthyosiform Erythroderma. Arch Dermatol 122: 559-564, May, 1986.
6. SHAPIRO, L. J. ET AL.: Enzimatic basis of typical X-linked ichthyoses. Lancet 11: 756-757, 1978.
7. FERNANDEZ HERNANDEZ-VAQUERO: Dermatología. La Habana, Ed. Científico Técnica, 1986. Pp. 126-128.
8. EMERY, A. E. H.; D. L. RIMOIN: Principles and Practice of medical genetics. T. 2, Edinburgh. London. Milbourne and New York, Ed. Churchill Livingstone, 1983. Pp. 653-671.
9. Mc GUIRE, J.: The biologic basis of the ichthyosis. Dermatologic Clinics 4 (1): 67-77, Jan. 1986.
10. WELLS, R. S.; C. B. KERR: Clinical features of autosomal dominant and sex-linked Ichthyoses in an English population. Br Med J 1: 947-950, 1966.
11. IBSEN, H. H. ET AL.: Lipoprotein electrophoresis in recessive X-linked Ichthyoses. Acta Derm Venereol (short comu-reports) (Stockh) 66: 59-62, 1986.
12. UNAMUNO, P.: X-Linked, ichthyosis. Aspects of human genetic. Larger Basel 77-90, 1984.
13. MARTIN, M. D.: The patient with ichthyosis. Report of a Case. Oral Surg 59: 581-584, 1985.
14. EADY, R. A. J. ET AL: Pre-natal diagnosis of bullous ichthyosiform erythroderma: detection of tonofilament clump in fetal epidermal and amniotic fluid cells. J Med Genetics 23: 46-51, 1986.

Recibido: 27 de febrero de 1988. Aprobado: 29 de marzo de 1988.

Dra. Aida Dorticós Balea. Centro Nacional de Genética Médica. Instituto Superior de Ciencias Médicas de La Habana. Calle 146 y avenida 31, municipio Playa, Ciudad de La Habana, Cuba.