

DISPLASIA ECTODÉRMICA

Mi bebé tiene la piel muy delicada y unos rasgos faciales extraños. El médico, al verlo, ha pedido que le hagan una evaluación genética.

LA ENFERMEDAD

Las displasias ectodérmicas constituyen, en realidad, un grupo de más de 100 enfermedades genéticas muy poco frecuentes, caracterizadas por la alteración en el desarrollo del ectodermo, la capa de tejido más externa del embrión. El ectodermo contribuye a la formación de partes muy importantes del cuerpo, entre ellas la piel y sus anejos (glándulas sudoríparas y sebáceas, pelo, uñas) y los dientes.

Las displasias presentan todas las variantes posibles de transmisión hereditaria aunque, como ocurre en otras enfermedades genéticas, es posible que un niño sea el primer afectado en una familia debido a una mutación genética nueva ocurrida al formarse el óvulo o espermatozoide o tras la fecundación.

DIAGNÓSTICO

Dada la variedad de displasias ectodérmicas y de síntomas, un diagnóstico preciso sólo es posible con la intervención de genetistas clínicos. En cualquier caso, le adelantamos los síntomas más característicos, algunos de los cuales se solapan entre sí o, directamente, no se manifiestan.

- Piel poco pigmentada, frágil y muy fina (aunque en palmas y plantas sea más gruesa). Uñas gruesas, descoloridas, quebradizas y de crecimiento lento. Tanto el cabello como el vello corporal es fino, claro y ralo; a veces, no hay.
- Sudoración disminuida o incluso au-

sente, que provoca intolerancia al calor y trastornos de la regulación de la temperatura corporal (como accesos febriles después de realizar ejercicios físicos o ingerir alimentos muy calientes).

- Alteraciones de los rasgos faciales (frente y mentón prominentes, nariz deprimida, etc.) y de los dientes: pequeños (o incluso inexistentes), de aparición tardía, más oscuros, con tendencia a las caries... Puede existir labio leporino.
- Problemas oculares, como la disminución de la secreción lacrimal, la opacidad de la córnea o las cataratas.
- Alteraciones endocrinas y falta de desarrollo de los órganos genitales.
- Las infecciones respiratorias son frecuentes, al estar también alteradas las secreciones respiratorias.
- La inteligencia puede ser normal o existir retraso mental moderado.

EVOLUCIÓN Y TRATAMIENTO

Son enfermedades por lo general no progresivas y que no tienen por qué afectar a la esperanza de vida. No existe un tratamiento curativo, pero un adecuado tratamiento multidisciplinar permite minimizar los síntomas y mejorar la calidad de vida. Debe incluir a pediatras, cirujanos maxilofaciales, otorrinolaringólogos, oftalmólogos o dermatólogos.

En los casos en los que existe alteración de la sudoración es importante prevenir los problemas de termorregulación, evitando el ejercicio físico y garantizando una climatización adecuada. ❤️