

INTRODUCCIÓN AL ESTUDIO DE LAS GENODERMATOSIS

PRESENTACIÓN DE CASOS ESTUDIADOS DEL HOSPITAL
"LEONARDO MARTÍNEZ V." SAN PEDRO SULA, HONDURAS, C. A.

Dr. Alberto E. Handal (*)

INTRODUCCIÓN:

Tema de tan difícil como discutible sacrificio en el campo de la investigación se ha estado realizando en todo el mundo, motivo por el cual ha sido el tema oficial que se llevó al Congreso Ibero-Americano de Dermatología realizado en 1967, en Barcelona, España.

Cada uno de nosotros ha sido testigo en la práctica diaria de casos que perteneciendo al grupo de las genodermatosis conllevan a una mala interpretación debido a un desconocimiento de su factor etiológico y patogénico, y como consecuencia del tratamiento, en el cual casi nada hay que hacer.

Los casos que tuve oportunidad de estudiar son raros y de duro pronóstico para los pacientes, a veces dependiendo de la mayor o menor expresividad de la afección existente (9).

Perorantes abordaré ciertas partes de Genética.

GENÉTICA. Palabra cuyo origen es Genetes, Engendrador, Padre. Es una rama de la biología, que trata del estudio de la reproducción, Herencia, variación y del conjunto de los fenómenos relativos a la descendencia (8).

Todo ser humano inicia su existencia como una célula única: El óvulo fecundado. A partir de esta célula se originan mediante el proceso de la multiplicación celular, la mitosis, billones de células aproximadamente de 100 distintos tipos. Esta multiplicación persiste en los adultos hasta su muerte (1).

Cada 24 horas se destruyen o renuevan casi el 100% de nuestras células. Los diversos tejidos con distinta velocidad y parece ser en el curso de la vida, solo las células nerviosas no se renuevan.

La embriogénesis es regida fundamentalmente por los genes, que se hallan localizados en los cromosomas. Los genes son los factores hereditarios responsables de la continuidad de la vida. Controlan la diferenciación de las células y los tejidos, la organización del cuerpo y, garantizan la persistencia de estructura y funciones en los adultos. En las células sexuales, los genes transmiten la información típica de la especie (1-3).

CROMOSOMAS.—Nombre de los pequeños cuerpos en forma de bastoncillos en asa en que se divide la cromatina del núcleo celular en la mitosis, cada uno de los cuales se divide longitudinalmente dando origen a dos asas gemelas perfectamente iguales. Su número es constante para

*) Departamento de Dermatología, Hospital Leonardo Martínez, San Pedro Sula, Honduras, C- A.

una especie determinada (en el Hombre 46) y se cree están constituidos por genes o factores dispuestos linealmente. Los cromosomas tienen dos funciones distintas: a) la conservación y transmisión del material hereditario, b) la formación de sustancias que influyen sobre el metabolismo celular que determinan los caracteres hereditarios. Los cromosomas están constituidos en su mayor parte por proteínas y ácidos nucleínicos. Las proteínas desempeñan un importante papel en el mantenimiento de la estructura de los cromosomas, pero no contienen información genética alguna (1-3).

GENES.—Están constituidos por el DNA (ácido desoxiribonucleico) una sustancia muy polimerizada. Sus moléculas están formadas por miles de unidades químicas, son los nucleótidos de cuatro tipos distintos. Los genes nunca abandonan los cromosomas y a pesar de ello controlan también la síntesis de proteínas en el citoplasma.

Esto es posible debido a que otro ácido nucleico, constituido en función del gen en toda su estructura, el ácido Ribonucleico (RNA) penetra en el citoplasma para catalizar en él la síntesis de cada uno de los tipos de proteínas. La herencia de cada especie, almacenada en los genes en forma de código químico puede así manifestarse con carácter claramente reconocible por la transmisión de la información genética del DNA de los genes al RNA a las enzimas en el citoplasma por intermedio de este último. Tanto en los seres humanos, como en los virus, los genes están dispuestos linealmente en los cromosomas. (1-3).

GENODERMATOSIS.—Son enfermedades hereditarias o malformaciones debidas a unidades patológicas de la herencia. Afectan la piel en general, y son más numerosos que los desórdenes hereditarios de los órganos internos. Cada una de las dermatosis es debida a mutaciones genéticas simples, raras e incommunes, su total incidencia es considerable y en los individuos afectados es enorme (2-4).

ETIOLOGÍA.—Modernos conceptos en el gene, su valor en el estudio de la etiología y patogenia de estas afecciones ha sido el fruto de los recientes avances en Bioquímica, Fisiología, Microscopía Electrónica, etc. Estos avances han revelado acciones entre el mecanismo de los genes y las enzimas que conducen a numerosas hipótesis que todavía no han aclarado el verdadero metabolismo intermedio de cada una de las afecciones genodermatósicas (4).

La clasificación actual se hace de modo como se presentan genéticamente, siendo cuatro los grupos:

GRUPO 1

1.—Tipo autosómico Dominante.

- a) Acroqueratosis Verruciforme (Hópi).
- b) Adenoma Sebáceo: Enfermedad de Ringie, Esclerosis Tuberosa.
- c) Albínismo incompleto incluyendo piebaldismo y albínoidismo.
- d) Angioqueratosis de Mibelli.
- e) Aplasia cutis Congénita.
- f) Dermatitis atópica.
- g) Displasia ectodérmica menor hidrótica.
- h) Síndrome Ehlers-Danlos.
- i) Epidermolisis bullosa simple.

- j) Epitelioma quístico adenoideo, k)
- Pénfigo familiar benigno crónico. l)
- Linfoedema hereditario.
- m) Telangiectasia hereditaria hemorrágica.
- n) Incontinencia pigmentaria (Reticular, Naegeli, Nevus Cromotofor)
- ñ) Queratosis folicular, (Enfermedad de Darier). o) Queratoderma plantar y palmar.
- p) Queloides, frecuentemente familiar por más de 150 años,
- q) Neurofibromatosis (Enfermedad de Von Recklinghausen).
- r) Poroqueratosis de Mibellí. s) Porfiria cutánea tarda, t)
- Psoriasis. Cerca del 30% familiar, u) Xantomatosis tuberosa múltiple.

GRUPO 2

2.—Tipo Autosómico Recesivo.

- a) Acrodermatitis enteropática (Dist. Metab. triftofano).
- b) Albinismo completo.
- c) Telangiectasia congénita con eritema.
- d) Disqueratosis congénita.
- e) Epidermosiis distrófica bullosa.
- f) Hiperlipemia familiar esencial, juvenil (Buerger-Grutz).
- g) Enfermedad de Gaucher.
- h) Ictiosis congénita (Harlequín fetus).
- i) Ictiosis del recién nacido.
- j) Lipoidosis cutánea y mucosa (Proteinosis hpoídica ^{TTDÜ-m}URBACH). k) Enfermedad de Niemann-Pick.
- l) Porfiria congénita (Grombland-Stranbers).
- m) Poiquílodermia Congénita (Thomson), n) Síndrome de Rothmund. ñ) Síndrome de Werner.
- o) Xeroderma pigmentosa.

GRUPO 3

Tipo Sexual (Origen X) Dominante, incompleto, intermedio:

- a) Deficiencia en esmalte en dientes en uno de los padres.
- b) Incontinencia pigmentaria (Bloch-Sulzberger).
- c) Queratosis con ofiasis.

GRUPO 4

Tipo Sexual (Origen X) Recesivo.

- a) Displasia mayor ectodérmica anhidrotica.
- b) Epidermclisis bullosa distrófica (Tipo Méndez Dacosta. V. D. Valk)
- c) Aiiioqueratoma difuso corporal.
- d) Lago blanco pilosos occipital (Pearson, Nettleship) (Usher).
- e) Ictiosis vulgar (2).

Después de presentar a Uds. a breves rasgos lo referente a todas las enfermedades genéticas con fondo dermatológico, presentaré un resumen de los casos estudiados.

1.—Adenoma Sebáceo. Paciente del sexo femenino, referido a Consulta Externa de Pieí, con historia que desde su infancia presentaba pápulas en cara y cuello, que han ido aumentando en la época de la pubertad. (Iconografías explicativas).

2.—Linfadema hereditaria (Milroy y Meige) Paciente del sexo femenino, consulta por aumento de su miembro inferior derecho desde su nacimiento. (Iconografías explicativas).

3.—Neurofibromatosis generalizada (Von Recklinghausen). Paciente del sexo femenino, consulta por múltiples tumoraciones en todo el cuerpo. (Iconografías explicativas).

RESUMEN

A propósito de tres casos de genodermatosis estudiadas en el Hospital Leonardo Martínez, el autor hace un recordatorio de datos genéticos que deben estar presentes en la práctica dermatológica, para ofrecer alguna esperanza a estos pacientes o a sus herederos.

SUMMARY:

Three cases of genodermatosis are reported. The autor stresses the importance for the dermatologist to keep in mind genetical data in current practice in an effort to offer some futuro to these patients or to their descendance.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- 1.—BEARN, ALEXANDER G.: El Hombre en la Investigación Genética, Revista Notas Terapéuticas, 59: 19, 1966.
- 2.—BLOOM, David: Recent Advances in Dermatology (The Medical Clinics of North America) Chapter Genodermatosis, 49: 695, 1965.
- 3.—BARR, Murray L.: Desarrollo Humano y Cromosomas Sexuales, Revista Abbottempo, libro 1: 12, 1966.
- 4.—CLINTON, George Andrews, and DOMONKOS, Anthony N.: Diseases of the Skin, Some Genodermatosis, Chapter 27: 483, 1963.
- 5.—HAAUSCHTECK y KOBEL: Cromosomas del sexo en los vertebrados. Revista Panorámica Médica. 4: mayo 1964.
- 6.—PAVAN, C: Perspectivas actuales de la Estructura y Función de los Cromosomas, Revista Médica, 6; 287, 1965.
- 7.—SCHRANM. G.; El Acervo de la Información de los Ácidos Nucleicos, Revista de Medicina Alemana, 5: 44, 1964.
- 8.—Diccionario Terminológico de Ciencias Médicas, Genética, Salvat Editores, 6ª Edición 541; 1958.