

## Los avances genéticos son una pieza clave de la dermatología pediátrica

- El Grupo Español de Dermatología Pediátrica se reúne en Málaga este viernes y sábado para hablar de las novedades diagnósticas y genéticas en este campo
- Entre los temas que se tratarán, se mostrarán estudios que evidencian cómo las técnicas de secuenciación masiva mejoran el diagnóstico de muchos pacientes
- En la actualidad, se conocen 8.000 enfermedades monogénicas

Madrid, 25 de enero de 2018

Más de 300 dermatólogos se reúnen este viernes 26 y sábado 27 de enero en Málaga con motivo de la 29 Reunión del Grupo Español de Dermatología Pediátrica (GEDP) para poner en común los avances en esta especialidad, entre los que destacan las técnicas genéticas que cada vez se utilizan más para poner nombre a enfermedades o conjunto de síntomas para los que no se tenía una explicación sobre la causa que estaba detrás de su desarrollo. En la actualidad, **se conocen 8.000 enfermedades monogénicas**, pero se estiman que pueden ser muchas más en un futuro cercano, con el abaratamiento y uso de las técnicas de secuenciación masiva del exoma.

“Hace años los estudios genéticos eran largos y costosos, la mejora en las técnicas de genética molecular ha permitido diagnósticos genéticos muy rápidos en pacientes con una clínica mínima. Por ejemplo, antes ver unas manchas de color café con leche en la piel de un niño y cierto retraso psicomotor, sólo ofrecía una sospecha. Sin embargo, ahora **con estas pruebas se puede confirmar el diagnóstico de neurofibromatosis 1** [un trastorno hereditario que conlleva el desarrollo de tumores en la capa profunda de la piel y en el tejido nervioso]”, explica Asunción Vicente, dermatóloga del Hospital Sant Joan de Dèu de Barcelona y una de las ponentes de la reunión del GEDP de la Academia Española de Dermatología y Venereología (AEDV).

No sólo las enfermedades cuyo origen está en la mutación de un gen pueden dar sintomatología dermatológica, **“existen muchas enfermedades genéticas multiorgánicas que tienen manifestaciones en la piel**, además de generarlas en otros órganos o sistemas. No obstante, en muchas ocasiones, alguna lesión en la piel poco relevante para otro médico puede llevar a que un dermatólogo realice el diagnóstico de una enfermedad genética que tiene afectación en múltiples órganos”, aclara Ángel Vera, dermatólogo del Hospital Regional de Málaga y coordinador de la reunión del GEDP junto con Ana Martín-Santiago, coordinadora de este grupo.

La determinación de mutaciones en uno o varios genes permite no sólo un diagnóstico precoz y adecuado, sino poder ofrecer a los padres un pronóstico más certero. Además, tal y como añade Raúl de Lucas, dermatólogo del Hospital Universitario La Paz de Madrid y uno de los moderadores de esta reunión, “en el siglo XXI debemos aspirar a realizar un diagnóstico genético de estos cuadros que, en muchas ocasiones, son diversos y raros, para **abrir la puerta a nuevos tratamientos**. No hay que olvidar que

incluso se pueden utilizar fármacos ya existentes para otros fines, al saber que tienen eficacia sobre esa mutación, como ocurrió con la simvastatina que se usaba para el colesterol y que ahora, gracias al análisis genético, se aplica en la paquioniquia congénita [una enfermedad poco frecuente que genera, entre otros síntomas, ampollas en las palmas y plantas] o la rapamicina que se aplica en la esclerosis tuberosa [una enfermedad que produce la formación de tumores no cancerosos]”.

Un ejemplo de cómo las pruebas de análisis genético pueden ayudar en la dermatología y otros campos de la medicina es el que se presentará una comunicación del equipo de la doctora Isabel Betlloch, que dirige el Servicio de Dermatología del Hospital General de Alicante. “A partir de una osificación en la piel (algo mínimo) vimos que un niño tenía ciertas alteraciones físicas y decidimos seguir investigando con la ayuda del Departamento de Biología Molecular. Gracias al estudio genético se pudo detectar la mutación responsable y pudimos efectuar el diagnóstico: **Síndrome por mutación inactivadora del gen GNAS**. A los pocos meses, identificamos este problema en otro niño. Estos dos casos los vamos a presentar en Málaga. En poco tiempo, añadiremos un nuevo caso. Suele ocurrir que, una vez que has vinculado unos síntomas con una mutación genética, es más fácil identificar nuevos casos pendientes de diagnóstico”.

Precisamente, eso es lo que permiten reuniones como la del GEDP, “en muchas ocasiones ves casos que presentan otros compañeros que son similares a lo que tienen pacientes tuyos y que ellos han definido en un síndrome”, argumenta el doctor De Lucas. La misma opinión expresa la doctora Vicente que considera que estas pruebas no tienen por qué estar disponibles en todos los hospitales, “hay posibilidad de establecer redes o acuerdos entre profesionales y centros. Creo que hay que saber en qué momento pedir una secuenciación genética, dónde hacerla y cuándo, no hay que olvidar que debemos ser estrictos con los recursos disponibles y optimizar el tiempo y dinero que suponen estos estudios que tanto aportan a pacientes y familias. Es fundamental trabajar en equipo con genetistas. **Sería de interés la formación de equipos multidisciplinarios** con participación activa de los dermatólogos y los pediatras”.

Durante la 29 Reunión del Grupo Español de Dermatología Pediátrica también se tratarán otros temas como “la necesidad de interpretar las señales en la piel de un problema psicológico en el niño o la importancia de la colaboración estrecha entre el oncólogo y el dermatólogo pediátrico, para prevenir diagnosticar o tratar la frecuente toxicidad cutánea asociada a las nuevas moléculas diana”, concluye la Dra. Martín-Santiago.

Para más información o entrevistas:

Ángeles López  
Departamento de comunicación de la AEDV  
913 898 585 / 915 446 284 / 677878062  
[angeles.lopez@aedv.es](mailto:angeles.lopez@aedv.es)