

La tricotiodistrofia y los errores periodísticos que se pueden evitar

A lo largo de mi vida dermatológica he podido seguir algunos pacientes afectados de tricotiodistrofia y me siento con la obligación de comentar la situación que estamos viviendo. La tricotiodistrofia forma parte de un grupo heterogéneo de entidades determinadas genéticamente por un patrón autosómico recesivo.

La falta de rigor y de consultar con fuentes científicas fiables han llevado al error periodístico en el caso de Nadia Nerea en el que muchas personas que habían donado dinero de forma generosa se han sentido engañadas. A lo largo de mi vida dermatológica he podido seguir algunos pacientes afectados de tricotiodistrofia y me siento con la obligación de comentar la situación que estamos viviendo. La tricotiodistrofia forma parte de un grupo heterogéneo de entidades determinadas genéticamente por un patrón autosómico recesivo.

La mayor parte de pacientes con tricotiodistrofia tienen una esperanza de vida normal. Este patrón se observa cuando los padres tienen la misma mutación genética latente y que provocará la enfermedad en su descendencia en el momento en que el hijo o hija (afecta por igual a ambos sexos) hereden la alteración tanto del padre como de la madre. En realidad la tricotiodistrofia es una enfermedad que presenta una enorme variabilidad de expresión clínica, y de hecho se han descrito siete subtipos de la misma.

Todos ellos comparten un factor que parece ser determinante: el déficit de azufre. El azufre es necesario para múltiples funciones en nuestro organismo y las alteraciones en su metabolismo pueden provocar distintas disfunciones en base al órgano afectado. En los casos más leves sólo se observa piel seca y pelo frágil, en casos más graves, fotofobia, retraso mental y de desarrollo e incluso infecciones recurrentes y en los casos más severos alteraciones que pueden llevar a la muerte prematura del paciente casi siempre por infecciones sobreañadidas.

Para confirmar la enfermedad, muchas veces se debe examinar el pelo de los afectados bajo el microscopio. Si padecen la enfermedad, el cabello presenta una apariencia atigrada. Fuente: Journal of Medical Genetics.

En algunas series se ha visto que estas formas graves pueden tener un riesgo de muerte veinte veces superior al resto de la población de la misma edad. Hace apenas un mes junto con el Dr. Juan Ferrando acabamos de publicar un libro en el que se realiza una actualización sobre esta entidad. Afortunadamente la mayor parte de los casos tienen una esperanza de vida normal. Personalmente he podido seguir algún paciente con esta enfermedad que ha evolucionado favorablemente y en 2008 publicamos un artículo en referencia a un caso especial.

No existe tratamiento específico para esta enfermedad rara. Por supuesto que los niños que sufren tricotiodistrofia y padecen retraso psicomotor pueden verse

favorecidos por tratamientos de fisioterapia, como todos los niños con otras enfermedades que provocan retraso psicomotor. Por suerte vivimos en un entorno muy avanzado en este aspecto y nuestro sistema sanitario ofrece en general un buen soporte a las familias. Hasta el momento actual, si bien existen muchos grupos de investigadores en el mundo que trabajan sobre terapia génica, no existe ningún tratamiento específico para esta enfermedad y los tratamientos se basan en solucionar los problemas que puedan aparecer. Tratar infecciones, extirpar lesiones cutáneas, evitar la radiación solar y proteger la piel de agresiones externas son cuidados a menudo suficientes. En ningún caso se precisan de tratamientos caros, sofisticados ni específicos ni nacionales ni internacionales para la misma.

Parece incomprensible que tantos periodistas sin contrastar fuentes ni consultar con los especialistas que nos dedicamos a las alteraciones genéticas de los niños que sufren enfermedades dermatológicas y/o tricológicas, publiquen, copien y difundan contenidos que habrían sido fácilmente descartados con una simple consulta telefónica con un especialista.

El contenido de este comunicado fue publicado originalmente en la página web de Hipertextual

Datos de contacto:

Nota de prensa publicada en:

Categorías: [Innovación Tecnológica Biología](#)

NotasdePrensa

<https://www.notasdeprensa.es>