



**RED ANDALUZA DE TRABAJADORES
SOCIALES SOBRE ENFERMEDADES RARAS.**
ratser.andalucia@hotmail.com

FICHA-RESUMEN DE ENFERMEDAD RARA

DISPLASIA ECTODERMICA

DESCRIPCIÓN: Son un grupo de más de 150 enfermedades genéticas en las que se afecta el desarrollo del ectodermo. El ectodermo contribuye a la formación de distintas partes del cuerpo, incluyendo la piel, las glándulas sudoríparas, el pelo, los dientes y las uñas. Cuando una persona tiene al menos dos tipos de anomalías ectodérmicas, por ejemplo pelo raro y alteraciones dentarias, se dice que tiene un síndrome de DE. Cada uno de los más de 150 síndromes diferentes de DE representan una combinación diferente de anomalías.

SÍNTOMAS: ANODONCIA: ausencia total de dientes, el enfermo, tiene serios problemas para la pronunciación y la masticación de los alimentos, desde los dos años de edad están aconsejadas las prótesis dentales, el enfermo no encuentra facultativos en la medicina privada que coloquen las prótesis dentales, porque son niños o porque son adultos y ya han perdido el hueso, en la sanidad pública los dientes son la única parte del cuerpo susceptible de llevar implantes que no está contemplada en la Cartera de Servicios comunes del Sistema Nacional de Salud. En el caso de los niños durante el crecimiento las prótesis deben ser reemplazadas periódicamente, y en muchas ocasiones supone un desplazamiento fuera de la ciudad al no encontrar en ella a ningún facultativo en la medicina privada ni en la pública que quiera hacer el trabajo. En el caso de los adultos la pérdida de hueso, implica una intervención quirúrgica complicada. En la actualidad hay socios con serias deformaciones del rostro por la pérdida de hueso. **GLANDULAS SUDORÍPARAS:** las glándulas sudoríparas no existen o no funcionan, lo que provoca una falta de termorregulación que implica no poder mantener la temperatura corporal lo que puede producir hipertermias, lo que provoca dependiendo de los casos síncope o comas e incluso un riesgo vital. Hay equipos de aire acondicionado y trajes antitérmicos que ayudan a soportar esta deficiencia. El gasto es difícilmente soportable para cualquier familia. **HIPOHIDROSIS:** baja producción generalizada de fluidos, necesitando lágrimas artificiales, sprays nasales, cremas hidratantes y específicas para el eccema (también se padece ausencia o disminución de glándulas sebáceas) **HIPOTRICOSIS:** falta de pelo, que unida a la facies característica de esta enfermedad, hace que nos sintamos realmente diferentes, necesitando en muchos casos ayuda psicológica especializada.

CONTACTO PARA AFECTADOS:

Asociación de Afectados por Displasia ectodérmica (AADE)

C/ Poeta Andrés Bolarín nº 2-3 dcha 30011 Murcia

infos@displasiaectodermica.org 968350026 www.displasiaectodermica.org