

Juan Alberto Viteri-Rodríguez; Maribel Fernanda Jácome-Sánchez; David Eduardo Vinueza-López

<http://dx.doi.org/10.35381/s.v.v5i1.1606>

Enfermedades genéticas en el cantón Salcedo

Genetic diseases in Salcedo canton

Juan Alberto Viteri-Rodríguez

ua.juanviteri@uniandes.edu.ec

Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ambato
Ecuador

<https://orcid.org/0000-0002-2463-7036>

Maribel Fernanda Jácome-Sánchez

ma.maribelfjs48@uniandes.edu.ec

Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ambato
Ecuador

<https://orcid.org/0000-0002-2907-0032>

David Eduardo Vinueza-López

ma.davidevl00@uniandes.edu.ec

Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ambato
Ecuador

<https://orcid.org/0000-0001-5671-7682>

Recepción: 10 de agosto 2021

Revisado: 15 de septiembre 2021

Aprobación: 15 de noviembre 2021

Publicación: 01 de diciembre 2021

Juan Alberto Viteri-Rodríguez; Maribel Fernanda Jácome-Sánchez; David Eduardo Vinueza-López

RESUMEN

Objetivo: reflexionar sobre las enfermedades genéticas en el cantón Salcedo del Ecuador. **Método:** De tipo descriptiva documental. **Resultados:** El Cantón Salcedo reporta de particularmente enfermedades como Microtia con una prevalencia de 0.02%, Polidactilia no especificada 0.03%, Malformaciones de la lengua 0.08%, Síndrome de Down 0.08%, Malformaciones de la boca 0.02% y Acondroplasia 0.001%. **Conclusión:** El asesoramiento genético debe formar parte de la práctica profesional diaria del médico pediatra como elemento clave en la intervención de afectados por enfermedades huérfanas, ya que es el primero en tener contacto con la población infantil y es imprescindible que logre transmitir información útil e interpretar de manera correcta los métodos diagnósticos accesibles y opciones de tratamiento y al cumplimiento de políticas de salud.

Descriptores: Enfermedades Genéticas Congénitas; epidemiología; diagnóstico. (Fuente: DeCS).

ABSTRACT

Objective: To reflect on genetic diseases in the Salcedo canton of Ecuador. **Method:** Documentary descriptive type. Results: Canton Salcedo particularly reports diseases such as Microtia with a prevalence of 0.02%, Unspecified polydactyly 0.03%, Tongue malformations 0.08%, Down syndrome 0.08%, Mouth malformations 0.02% and Achondroplasia 0.001%. **Conclusion:** Genetic counseling should be part of the daily professional practice of the pediatrician as a key element in the intervention of those affected by orphan diseases, since he is the first to have contact with the child population and it is essential that he manages to transmit useful information and correctly interpret the accessible diagnostic methods and treatment options and to the fulfillment of health policies.

Descriptors: Genetic Diseases, Inborn; epidemiology; diagnosis. (Source: DeCS).

Juan Alberto Viteri-Rodríguez; Maribel Fernanda Jácome-Sánchez; David Eduardo Vinuesa-López

INTRODUCCIÓN

En Ecuador la fundación para el estudio de las enfermedades raras en el Ecuador (Funedere), se considera que alrededor de un millón de personas estarían afectadas por alguna enfermedad rara (1), catalogándolo como “capital mundial de algunas enfermedades raras” según datos proporcionados por el coordinador de Funedere el Dr. Milton Jijón uno de los fundadores de la Sociedad Ecuatoriana de Genética Humana (SEGH), reconoce que en este país existen enfermedades genéticas con mayor incidencia en comparación con el resto del mundo, como por ejemplo: Microtia se presenta con 6 veces mayor frecuencia en la ciudad de Quito en comparación con las demás ciudades capitales de Latinoamérica (1).

Así en enfermedades como Paraparesia Espástica Hereditaria, trastorno con alta incidencia en poblaciones endogámicas, particularmente en la parroquia Ayapamba en la provincia de El Oro, con el mismo origen, la endogamia, se presenta también la Ictiosis en la provincia de Manabí (1). A nivel mundial se conoce que aproximadamente 400 personas padecen de Enanismo Tipo Laron, de estas, se estima que 300 se encuentran en Ecuador (1).

El Subregistro De Enfermedades Raras En Ecuador es mayor, pues de acuerdo a datos del Ministerio de Salud Pública (MSP), se han registrado apenas 156 enfermedades, mientras en uno de los hospitales más grandes del país fueron detectadas alrededor de 400 enfermedades raras diferentes, entre las cuales se encuentran: Esclerosis Múltiple, Mucopolisacaridosis, Síndrome De Hunter, Síndrome De Hunler, Enfermedades De Depósito Lisosomal (De Estas No Existen Registros Epidemiológicos Aunque Han Sido Detectadas En La Consulta Médica), entre otros, datos epidemiológicos que difieren mucho con los registros del ente mayor de la salud del Ecuador (1).

Se desarrolló el objetivo de reflexionar sobre las enfermedades genéticas en el cantón Salcedo del Ecuador.

Juan Alberto Viteri-Rodríguez; Maribel Fernanda Jácome-Sánchez; David Eduardo Vinueza-López

MÉTODO

De tipo descriptiva documental.

RESULTADOS

Con base en la información proporcionada por la Dirección Distrital 05D06 Salcedo – Salud, se obtuvieron los siguientes resultados en relación con el número de enfermedades genéticas detectadas en las unidades de salud del MSP entre los años 2013-2017:

Tabla 1.

Enfermedades huérfanas más prevalentes en el Cantón Salcedo entre los años 2013 – 2017.

| ENFERMEDAD | HOMBRES | MUJERES | TOTAL |
|--|---------|---------|-------|
| OTRAS MALFORMACIONES CONGÉNITAS DE LA LENGUA | 26 | 28 | 54 |
| SINDROME DE DOWN NO ESPECIFICADO | 24 | 28 | 52 |
| POLIDACTILIA NO ESPECIFICADA | 11 | 7 | 18 |
| MALFORMACIONES DE LA BOCA | 5 | 10 | 15 |
| MICROTIA | 7 | 6 | 13 |
| ACONDROPLASIA | 1 | | 1 |
| TOTAL | 74 | 79 | 153 |

Elaboración: Los autores.

En el cantón Salcedo de la provincia de Cotopaxi entre los años 2013 – 2017 se han identificado en total 153 personas que padecen enfermedades genéticas; de estas, las dos terceras partes corresponden a Síndrome de Down (2) (3) y Otras malformaciones congénitas de la lengua (registradas así en base al código CIE 10), el tercio restante se distribuye entre Polidactilia no especificada (4) (5), Malformaciones de la boca, Microtia (6) (7) y Acondroplasia (8) (9).

Juan Alberto Viteri-Rodríguez; Maribel Fernanda Jácome-Sánchez; David Eduardo Vinueza-López

Es importante mencionar que se ha agrupado dentro de las malformaciones de la boca, a diferentes alteraciones como: Fisura de Paladar blando, Fisura de Paladar blando y duro, Fisura de Paladar blando y duro con labio leporino unilateral y bilateral, Labio leporino uni y bilateral y de línea media (10) (11), malformaciones de los labios y Anquiloglosia (12) (13) (14) (15), que si bien es cierto cada una de estas patologías representan una baja incidencia de manera individual, al ser agrupadas en virtud de que todas ellas tienen el mismo origen embriológico y por ende constituyen una mayor prevalencia al momento de realizar el análisis correspondiente.

DISCUSIÓN

Según el MSP ecuatoriano, reportó que, en la provincia de Cotopaxi, zona centro del país entre los años 2013 y 2018, 100 enfermedades raras fueron identificadas en el cantón Salcedo (2013-2017) tales como, Síndrome de Down, Malformaciones Congénitas de la lengua, Microtia, Polidactilia no especificada, malformaciones de la boca y Acondroplasia son las más frecuentes, estas de las 156 registradas por dicho ministerio. Cabe considerar que, entre los años registrados, el cantón Salcedo contaba con una población promedio de 63.983 habitantes, donde es importante resaltar que 153 personas padecen de una de las 100 enfermedades diagnosticadas por el MSP, es decir que 11,9 de cada 5.000 personas padecen una enfermedad de origen genético. En términos epidemiológicos de prevalencia, las 153 personas registradas representan el 0.23% El Cantón Salcedo reporta de particularmente enfermedades como Microtia con una prevalencia de 0.02%, Polidactilia no especificada 0.03%, Malformaciones de la lengua 0.08%, Síndrome de Down 0.08%, Malformaciones de la boca 0.02% y Acondroplasia 0.001%.

En Ecuador se estima una incidencia aproximada de un millón de personas afectadas por una enfermedad rara, es decir que según los datos recogidos hasta el 2018, Ecuador contaba con 17'096.789 habitantes. Observando la epidemiología del Cantón Salcedo,

Juan Alberto Viteri-Rodríguez; Maribel Fernanda Jácome-Sánchez; David Eduardo Vinueza-López

(11.9 / 5.000 habitantes), podemos notar que este cantón presenta una prevalencia mayor a Colombia (1 / 5000 hab.), Perú (5 / 10.000 hab.), Brasil (3,25 / 5000 hab.) y la Unión Europea (5 / 10.000 hab.), países cuyo número de habitantes super por mucho la del Ecuador, siendo la razón más importante por la que es considerado “capital mundial de enfermedades raras”.

La recopilación de datos epidemiológicos de un pequeño cantón del Ecuador, indica la enorme importancia que tiene el elaborar un seguimiento epidemiológico constante, crear un registro real y actualizado de enfermedades raras y conocer el impacto que dichas afecciones tendrían en la sociedad, comunidad científica y entidades gubernamentales, al cuantificar a la población que se encuentra al margen de las políticas de salud, avances científicos, posibilidades de alcanzar una mejor calidad de vida, así también cumplir con la necesidad de revertir o en su defecto reducir la incidencia y prevalencia de estas enfermedades a través de nuevos métodos y técnicas en el campo de la genética.

CONCLUSIONES

Clínicamente, las enfermedades raras se caracterizan porque afectan la calidad de vida de las personas afectadas, causan algún grado de discapacidad, física o intelectual o ambas juntas, e incluso provocar la muerte de manera precoz según sea la afección.

La etiología de una enfermedad rara es la presencia de un gen anómalo, por lo que conocer la biología molecular como factor está presente en el 80% de los pacientes afectados, lo que debería despertar el interés de entes gubernamentales de salud de un país, no solo por el impacto en la calidad de vida de los pacientes y sus familias, sino también en el aspecto socioeconómico.

El asesoramiento genético debe formar parte de la práctica profesional diaria del médico pediatra como elemento clave en la intervención de afectados por enfermedades huérfanas, ya que es el primero en tener contacto con la población infantil y es imprescindible que logre transmitir información útil e interpretar de manera correcta los

Juan Alberto Viteri-Rodríguez; Maribel Fernanda Jácome-Sánchez; David Eduardo Vinueza-López

métodos diagnósticos accesibles y opciones de tratamiento y al cumplimiento de políticas de salud, además será necesario que el médico pediatra discierna correctamente qué herramientas de diagnóstico aplicar en cada paciente que lo necesite sin desperdiciar valiosos recursos públicos y privados.

La información epidemiológica que posea un país en cuanto a la prevalencia de enfermedades huérfanas es tan importante como las medidas que se adopten tanto para su prevención como para su tratamiento. La epidemiología debe ir de la mano de la genética, la investigación y la política de un país debido a que todas estas disciplinas deben ser aprovechadas en beneficio de la sociedad.

CONFLICTO DE INTERÉS

Los autores declaran que no tienen conflicto de interés en la publicación del artículo.

FINANCIAMIENTO

No monetario.

AGRADECIMIENTO

A la Universidad Regional Autónoma de los Andes; por apoyar el desarrollo de la investigación.

REFERENCIAS

1. Veletanga J. Las enfermedades raras pueden cambiar la epidemiología del Ecuador [Internet]. 2019. Available from <https://n9.cl/bouw9>
2. Coelho SG, Almeida AG. Marfan syndrome revisited: From genetics to the clinic. Síndrome de Marfan revisitada – da genética à clínica. *Rev Port Cardiol (Engl Ed)*. 2020;39(4):215-226. doi:[10.1016/j.repc.2019.09.008](https://doi.org/10.1016/j.repc.2019.09.008)

Juan Alberto Viteri-Rodríguez; Maribel Fernanda Jácome-Sánchez; David Eduardo Vinueza-López

3. Vargas Aldecoa T. La ética en la comunicación del diagnóstico de síndrome de Down [Ethics in the communication of down syndrome diagnosis]. *Cuad Bioet.* 2019;30(100):315-329.
4. Comer GC, Potter M, Ladd AL. Polydactyly of the Hand. *J Am Acad Orthop Surg.* 2018;26(3):75-82. doi:[10.5435/JAAOS-D-16-00139](https://doi.org/10.5435/JAAOS-D-16-00139)
5. Al Amin ASM, Carter KR. Polydactyly. In: *StatPearls*. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; November 7, 2021.
6. Andrews J, Hohman MH. Ear Microtia. In: *StatPearls*. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; September 15, 2021.
7. Jiang C, Zhao C, Chen B, et al. Auricular reconstruction using Medpor combined with different hearing rehabilitation approaches for microtia. *Acta Otolaryngol.* 2021;141(6):572-578. doi:[10.1080/00016489.2021.1900601](https://doi.org/10.1080/00016489.2021.1900601)
8. Hoover-Fong J, Scott CI, Jones MC; COMMITTEE ON GENETICS. Health Supervision for People With Achondroplasia. *Pediatrics.* 2020;145(6):e20201010. doi:[10.1542/peds.2020-1010](https://doi.org/10.1542/peds.2020-1010)
9. Pauli RM. Achondroplasia: a comprehensive clinical review. *Orphanet J Rare Dis.* 2019;14(1):1. Published 2019 Jan 3. doi:[10.1186/s13023-018-0972-6](https://doi.org/10.1186/s13023-018-0972-6)
10. Abdel-Ghaffar HS, Abdel-Aziz NGE, Mostafa MF, Osman AK, Thabet NM. Cetamina como adjuvante de bupivacaína em bloqueio do nervo infraorbitário para analgesia após correção de lábio leporino [Ketamine as an adjunct to bupivacaine in infra-orbital nerve block analgesia after cleft lip repair]. *Braz J Anesthesiol.* 2018;68(3):266-273. doi:[10.1016/j.bjan.2018.01.007](https://doi.org/10.1016/j.bjan.2018.01.007)
11. Maximino LP, Marcelino FC, Cavalheiro MG, et al. Auditory and language skills in children with cleft lip and palate [published online ahead of print, 2021 Feb 18]. *Acta Otorrinolaringol Esp (Engl Ed).* 2021;S0001-6519(20)30193-X. doi:[10.1016/j.otorri.2020.11.002](https://doi.org/10.1016/j.otorri.2020.11.002)

Juan Alberto Viteri-Rodríguez; Maribel Fernanda Jácome-Sánchez; David Eduardo Vinueza-López

12. Calvo-Henríquez C, Neves SM, Branco AM, et al. Relationship between short lingual frenulum and malocclusion. A multicentre study [published online ahead of print, 2021 Jul 20]. *Acta Otorrinolaringol Esp (Engl Ed)*. 2021;S0001-6519(21)00031-5. doi:[10.1016/j.otorri.2021.01.002](https://doi.org/10.1016/j.otorri.2021.01.002)
13. Parri Ferrandis FJ. Ankyloglossia in infants: surgical aspects. Anquiloglosia en el lactante. Aspectos quirúrgicos. *Cir Pediatr*. 2021;34(2):59-62. Published 2021 Apr 1.
14. Costa-Romero M, Espínola-Docio B, Paricio-Talayero JM, Díaz-Gómez NM. Ankyloglossia in breastfeeding infants. An update. Anquiloglosia en el lactante amamantado. Puesta al día. *Arch Argent Pediatr*. 2021;119(6):e600-e609. doi:[10.5546/aap.2021.eng.e600](https://doi.org/10.5546/aap.2021.eng.e600)
15. Brożek-Mądry E, Burska Z, Steć Z, Burghard M, Krzeski A. Short lingual frenulum and head-forward posture in children with the risk of obstructive sleep apnea. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. 2021;144:110699. doi:[10.1016/j.ijporl.2021.110699](https://doi.org/10.1016/j.ijporl.2021.110699)