

GUÍA SOBRE EL NUEVO SISTEMA DE NOMENCLATURA DE LAS ICTIOSIS Y LAS QUERATODERMIAS PALMOPLANTARES



Trastornos
de la diferenciación
epidérmica (TDEs)

► ÍNDICE

Introducción	3
--------------	---

¿Qué son los Trastornos de la Diferenciación Epidérmica (TDEs)?	4
---	---

¿Por qué cambiar los nombres?	5
-------------------------------	---

¿Cómo funciona el nuevo sistema de nomenclatura?	7
--	---

Ejemplos de nuevos nombres	8
----------------------------	---

¿Qué pasa si no sé cuál es mi gen afectado?	9
---	---

¿Qué significa esto para usted?	10
---------------------------------	----

¿Dónde puede encontrar más información?	10
---	----



► Introducción

Este folleto explica los cambios recientes en la forma en que denominamos algunas enfermedades hereditarias de la piel como las ictiosis y las queratodermias palmoplantares. Estos cambios pueden parecer confusos al principio, pero esperamos que con el tiempo y el apoyo sean comprensibles y se vuelvan de uso común. Confiamos en que conduzcan a mejoras en la atención a los pacientes, ya que serán esenciales para futuros tratamientos dirigidos.

Actualmente, las personas con enfermedades hereditarias de la piel pueden conocer su enfermedad por diferentes nombres. Esto suele depender de cuándo fueron diagnosticadas. Por ejemplo, si alguien tiene una ictiosis, puede haber muchos nombres diferentes para ella. Algunas personas simplemente dicen ictiosis, lo cual puede no ser lo suficientemente específico para comprender todas las características clínicas asociadas. Otros pueden usar nombres como ictiosis lamelar o ARCI. Algunos incluso incluyen el nombre de gen, como TGM1 o ALOXE3.



► ¿Qué son los Trastornos de la Diferenciación Epidérmica (TDEs)?

TDE es un nuevo nombre que incluye tres grupos: ictiosis (piel seca y escamosa con distintos grados de enrojecimiento), queratodermia palmoplantar (engrosamiento de la piel que afecta a las palmas y/o las plantas) y síndromes que afectan tanto a la piel como a otros órganos.

Una manera sencilla de explicar los TDE es comparar la piel con un escudo protector. Nuestra piel tiene muchas capas y, a medida que nuevas células cutáneas crecen, se desplazan hacia la superficie. Esto forma una barrera fuerte que nos protege de infecciones, sustancias irritantes y heridas. En las personas con un trastorno de diferenciación epidérmica, este proceso no funciona adecuadamente. Sus células cutáneas pueden no formarse o no funcionar como deberían. Esto hace que la piel sea más débil y frágil, lo que provoca problemas como ampollas dolorosas. Para solucionar el problema, la piel también puede volverse más gruesa y/o escamosa. Esto, a su vez, puede causar ampollas o grietas. Una barrera anormal también conlleva un mayor riesgo de inflamación (enrojecimiento) e infecciones.



► ¿Por qué cambiar los nombres?

Ha habido muchos intentos previos de clasificar y denominar estas enfermedades. Los términos antiguos a menudo describían la apariencia de la piel y han llevado a nombres ofensivos. Por ejemplo, “ictiosis” compara la piel con escamas de pez. “Hystrix” la compara con un puercoespín, mientras que “arlequín” se refiere al traje de un personaje histórico de entretenimiento.

Los nombres basados en la apariencia también pueden ser inexactos. Esto puede limitar la investigación y el tratamiento de estas enfermedades.

Los nombres antiguos pueden basarse en una comprensión desactualizada de la enfermedad. Por ejemplo, el nombre paquioniquia congénita da a entender que todos los pacientes tienen uñas engrosadas, pero ahora sabemos que no siempre es así.

Esta nueva clasificación, desarrollada por expertos y representantes de pacientes, tiene como objetivo:



- ▶ **Crear** nombres más precisos: vincular la enfermedad directamente con el cambio genético específico que la causa.
- ▶ **Guiar** el tratamiento: ayudar a los médicos a comprender qué causa su enfermedad. Esto puede conducir a tratamientos mejores y más específicos.
- ▶ **Eliminar** términos estigmatizantes o desactualizados: eliminar nombres considerados ofensivos.
- ▶ **Apoyar** la investigación: facilitar la realización de investigaciones y el avance de nuevos tratamientos.



► ¿Cómo funciona el nuevo sistema de nomenclatura?

Los nuevos nombres tienen dos partes:

- El gen afectado
- El tipo de TDE, dividido en tres grupos principales:

Nuevo nombre	Nombre antiguo	Descripción
nTDE (Trastornos de Diferenciación Epidérmica No sindrómicos)	Ictiosis	Estas enfermedades afectan principalmente a la piel
sTDE (Trastornos de Diferenciación Epidérmica Sindrómicos)	Ictiosis sindrómicas	Estas enfermedades afectan a la piel y también a otros órganos
pTDE (Trastornos de Diferenciación Epidérmica palmoplantares)	Queratodermias palmoplantares	Estas enfermedades afectan principalmente a la piel de las palmas y las plantas



► Ejemplos de nuevos nombres

Lo que antes se llamaba 'ictiosis vulgar' es causado por cambios en el gen FLG. Si afecta principalmente a la piel, se trata de un nTDE. Su nuevo nombre combinaría FLG y nTDE para convertirse en: FLG-nTDE. En algunos pacientes con cambios en FLG, afecta principalmente la piel de las palmas y las plantas (pTDE), y el nuevo nombre combinará FLG y pTDE para convertirse en FLG-pTDE.

Otros ejemplos son:

- **SLURP1-pTDE** anteriormente Mal de Meleda
- **KRT16-pTDE** antes conocido como paquioniquia congénita (PC-K1c)
- **ABCA12-nTDE** antes ictiosis arlequín
- **TGM1-nTDE** antes ictiosis lamelar
- **SPINK5-sTDE** antes síndrome de Netherton



► ¿Qué pasa si no sé cuál es mi gen afectado?

Las pruebas genéticas son cruciales. Ayudan con un diagnóstico preciso, el tratamiento, la planificación de futuros embarazos y la participación en ensayos clínicos. Aunque las pruebas genéticas han mejorado, en aproximadamente un 10% de los casos no encontramos el gen afectado. Esto puede deberse a que es un gen aún no identificado o porque la anomalía en el gen es difícil de encontrar. A veces las pruebas genéticas pueden no estar disponibles. En estos casos, se ha dado a los dermatólogos una guía para realizar el diagnóstico basándose en la apariencia de la piel y en si existen problemas en otros órganos. Esto les ayuda a establecer un diagnóstico clínico de TDE, incluso sin información genética

El término “no especificado-nTDE” (o -sTDE o -pTDE) puede usarse hasta que la confirmación genética sea posible, a veces seguido de la causa sospechada entre paréntesis.



► ¿Qué significa esto para usted?

Esta nueva clasificación es un paso adelante. Conocer la causa genética de su enfermedad y los efectos en su piel puede ayudar a mejorar los diagnósticos y crear tratamientos dirigidos. La nueva clasificación puede preocupar a pacientes y cuidadores, ya que los nombres antiguos pueden formar parte de la identidad de una persona o de su papel en la comunidad. Los pacientes que ya tienen un diagnóstico pueden seguir utilizando éste junto con el nuevo nombre. Esperamos un período de transición en el que se utilicen ambos nombres en los documentos médicos. Para los pacientes que reciban un diagnóstico nuevo, el cambio será más sencillo, ya que usarán el nuevo nombre desde el principio.

► ¿Dónde puede encontrar más información?

Su grupo local de apoyo a pacientes **www.ictiosis.org** podrá ayudarle con este cambio. Su dermatólogo también podrá hablar con usted sobre la nueva clasificación o derivarle a un centro experto para que lo hagan.



El nuevo sistema de clasificación busca...

guiar el tratamiento al ayudar a los médicos a entender la causa de la enfermedad, lo que puede conducir a terapias más específicas.

Conocer la causa genética puede...

mejorar los diagnósticos y crear tratamientos dirigidos.



Todos los artículos académicos sobre el nuevo sistema de clasificación están disponibles gratuitamente (en inglés):

- Hernández-Martín A, Paller AS, Sprecher E et al. *A proposal for a new pathogenesis-guided classification for inherited epidermal differentiation disorders*. Br J Dermatol 2025; <https://doi.org/10.1093/bjd/ljaf065>
- Akiyama M, Choate K, Hernandez-Martin A et al. *Nonsyndromic epidermal differentiation disorders: a new classification toward pathogenesis-based therapy*. Br J Dermatol 2025; <https://doi.org/10.1093/bjd/ljaf154>
- Paller AS, Teng J, Mazereeuw-Hautier J et al. *Syndromic epidermal differentiation disorders: a new classification toward pathogenesis-based therapy*. Br J Dermatol 2025; <https://doi.org/10.1093/bjd/ljaf123>
- Sprecher E, Ishida-Yamamoto A, Schwartz J et al. *Palmoplantar epidermal differentiation disorders: a new classification toward pathogenesis-based therapy*. Br J Dermatol 2025; <https://doi.org/10.1093/bjd/ljaf054>

El primer borrador de este folleto fue escrito por Mark Eisner con la colaboración de Edel A O'Toole, Neil Rajan y Mandy Aldwin-Easton. Aportaciones adicionales del grupo Iniciativa de Reclassificación de Trastornos de Diferenciación Epidérmica (REDDI) por parte de Ángela Hernández-Martín, Amy S Paller, Eli Sprecher, Masashi Akiyama, Céline Granier-Tournier, Christine Bodemer, Keith Choate, Judith Fischer, Antoni Gostynski, Alain Hovnanian, Akemi Ishida-Yamamoto, Matthias Schmuth, Janice Schwartz, Gianluca Tadini, Joyce Teng y Juliette Mazereeuw-Hautier.





ASOCIACIÓN
ESPAÑOLA
ICTIOSIS

www.ictiosis.org