

Epidermólisis bullosa: a propósito de un caso

Epidermolysis bullosa: apropos of a case

Dra. Irka Balleste López,^I Dra. Ana Campo González,^{II} Dra. Rosa de los Reyes Degournay^{III} y Dra. Amarilys Sanfiel Ferrer^{IV}

^IEspecialista de I Grado en Neonatología. Asistente. Facultad Ciencias Médicas «Miguel Enríquez». La Habana, Cuba.

^{II}Especialista de I Grado en Neonatología. Facultad Ciencias Médicas «Miguel Enríquez». La Habana, Cuba.

^{III}Especialista de I Grado en Neonatología. Facultad Ciencias Médicas «Miguel Enríquez». La Habana, Cuba.

^{IV}Especialista de I Grado en Cirugía Pediátrica. Facultad Ciencias Médicas «Miguel Enríquez». La Habana, Cuba.

RESUMEN

La epidermólisis bullosa comprende un grupo heterogéneo de enfermedades ampollosas de la piel y las mucosas que son de origen congénito y hereditario. Hacer el diagnóstico no es difícil si se tiene experiencia dermatológica, pero su clasificación es compleja y para ella se necesita considerar la clínica, genética, microscopia y evaluación de laboratorio. El tratamiento de esta enfermedad es también difícil y son necesarias ciertas medidas para proteger al paciente y evitar la aparición de lesiones y las complicaciones derivadas de ellas. Se describe el tratamiento de estas lesiones en un recién nacido, al que se administraron antibióticos profilácticos y se colocaron vendajes en las lesiones. Se describen todos los cuidados y recomendaciones para evitar especialmente los roces y las presiones en estas lesiones y las temperaturas altas.

Palabras clave: Epidermólisis bullosa, recién nacido, lesiones.

SUMMARY

Epidermolysis bullosa comprises a heterogeneous group of bullous diseases of the skin and the mucosas that are of congenital or hereditary origin. Making the diagnosis is not difficult if one has dermatological experience, but its classification is complex and for it, it is necessary to consider the clinic, genetics, microscopy and lab evaluation. The treatment of this disease is also difficult and certain measures are required to protect the patient and to prevent the appearance of lesions and complications derived from them. It is described the treatment of these lesions in a newborn infant who was administered prophylactic antibiotics, and whose lesions were bandaged. All the care and recommendations to specially avoid the friction and pressures on these lesions and the high temperatures were explained.

Key words: Epidermolysis bullosa, newborn infant, lesions.

INTRODUCCIÓN

La epidermolisis bullosa (EB) congénita es una enfermedad que se observa rara vez, ya que su prevalencia es del orden de 32 casos por millón de habitantes, con una incidencia de casos nuevos de 1,4 por millón de habitantes por año y con variaciones que dependen más de la buena calidad de los registros que de diferencias regionales o étnicas. Por esta razón es un desafío médico pasar del diagnóstico sindrómico al específico, con el fin de orientar a los padres sobre la naturaleza y pronóstico de la enfermedad, de establecer un manejo actualizado tanto para el período agudo como para la etapa ambulatoria posterior y, por último, advertir sobre la posibilidad de ocurrencia en gestaciones posteriores.^{1,2}

Hacer el diagnóstico no es difícil si se tiene experiencia dermatológica, lo que resulta complicado es su clasificación y para ello se necesita considerar la clínica, genética, microscopía y evaluación de laboratorio.

En cuanto a la EB distrófica recesiva, quienes presentan las formas más graves pueden llegar a la muerte de manera directa por la enfermedad o indirectamente por las complicaciones. En las formas menos graves, el pronóstico es relativamente bueno, aunque estas personas estarán debilitadas durante toda su vida.

Recientemente se trató el caso clínico de un recién nacido en el que pudimos precisar que la enfermedad ampollar estaba localizada a nivel subepidérmico. Nos ha parecido de interés presentar el caso y hacer una revisión del tema desde una perspectiva multidisciplinaria.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Recién nacido hijo de una mujer de 18 años de edad, raza blanca, G1 P0 A0 con edad gestacional de 41,4 semanas y antecedentes personales de sepsis urinaria y sepsis vaginal, que fueron tratadas con ampicillin y metronidazol, respectivamente. El bebé nace producto de un parto por cesárea primitiva debido a una desproporción céfalo-pélvica, con un tiempo de rotura de membranas de 2 h.

Desde el momento del nacimiento se detectan lesiones ampollares denudadas profundas en los dos pies, con atrofia de uñas, lesiones ampollares con contenido amarillento claro, localizadas en zonas de roce, labios, mucosa bucal y lengua, y fragilidad cutánea generalizada, que se hace evidente cuando se le aplica la inyección de vitamina K para la profilaxis de la enfermedad hemorrágica y que trajo como consecuencia la pérdida de la epidermis ([figura 1](#)).



FIGURA 1. **A)** Lesiones ampollasas en labios y mucosa oral (1er. día). **B)** Pérdida de la dermis tras la aplicación de vitamina K (2do. día). **C)** Lesiones denudadas profundas en los pies.

Se le realizaron complementarios como hemograma, glicemia, proteína C con valores normales. Progresivamente aparecieron nuevas lesiones ampollares en las mejillas, las manos, el abdomen y los muslos ([figura 2](#)).

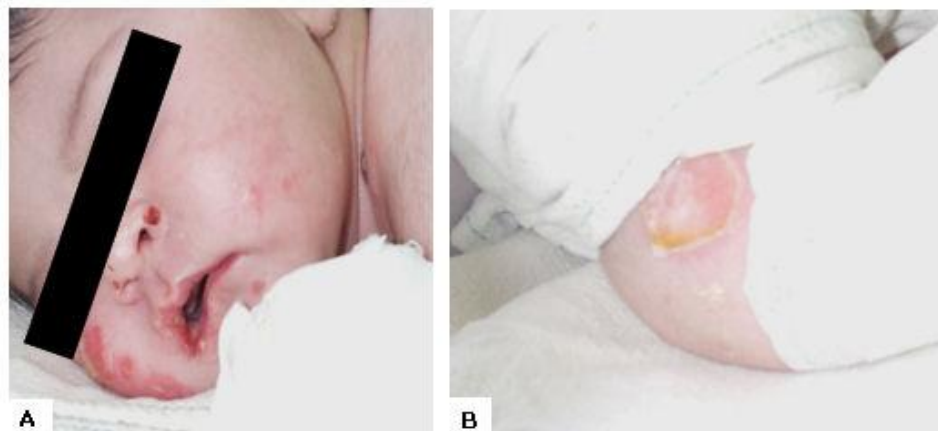


FIGURA 2. **A)** Nuevas lesiones aparecen en el segundo día de vida. **B)** Lesión ampollar con líquido seroso en extremidad inferior.

Fue valorada por dermatología y se indica tratamiento antibiótico oral y tópico profiláctico y vendajes húmedos oclusivos. Evolutivamente aparecieron nuevas lesiones

con contenido hemorrágico y ocurrió la epitelización de otras lesiones, que dejaron cicatriz. La lactancia materna favoreció la mejoría de las lesiones bucales. La bebida fue dada de alta de la maternidad a los 30 días, sin complicaciones.

DISCUSIÓN

En la actualidad, el diagnóstico específico se hace comúnmente por estudio histopatológico con microscopia electrónica de transmisión, complementado con microscopia convencional, análisis histoquímico y estudio molecular de los genes de las proteínas involucradas. La microscopia electrónica permite clasificar este síndrome congénito en tres grupos principales, de acuerdo al plano de separación en que se produce la ampolla. Estos son: la bullosa simple o intraepidérmica; la de la unión ubicada a nivel de unión de la epidermis con la lámina lúcida; y la distrófica, que se ubica entre la lámina densa y el estrato dérmico.^{1,3}

En los tipos de la unión y distrófica se han descrito alteraciones en algunas de las ultraestructuras que forman la lámina lúcida o densa de la membrana basal, respectivamente. Para estos casos es muy útil la técnica inmunohistoquímica con anticuerpos monoclonales contra distintos subtipos de colágeno, en particular IV y VII. Esto permite identificar si el colágeno está en el piso o en el techo de la ampolla subepidérmica y así clasificar la lesión en sus variantes principales, simple y distrófica.^{3,4}

El estudio ultraestructural permite definir el tipo y variante de epidermólisis bullosa en la mayoría de los casos, pero debe complementarse con la información obtenida por las otras técnicas, porque así se minimiza la posibilidad de un error en la interpretación de los hallazgos morfológicos.^{5,6} En nuestro caso, se realizaron técnicas descritas anteriormente y el diagnóstico se realizó por observación clínica.

La facilidad de infección de las lesiones dificulta el diagnóstico morfológico, complica el manejo, retarda la cicatrización, prolonga la hospitalización y es causa frecuente de septicemias.⁵ En nuestra paciente las ampollas presentaban inicialmente un trasudado claro y como profilaxis se efectuó un tratamiento antibiótico orientado contra cocáceas grampositivas y se protegió las lesiones con gentamicina. La rápida regresión del exudado y la ausencia de necrosis perilesional no hicieron necesario considerar el uso de otros antibióticos.

Los hemocultivos negativos, el hemograma y PCR normales no apuntaron a infección sistémica. En este síndrome es difícil decidir cuándo iniciar una cura antibiótica basándose sólo en criterios clínicos y, más controvertida aún es su suspensión. La ausencia de rodete inflamatorio y la falta de progresión de las lesiones una vez vaciadas y comprimidas son consideraciones locales que orientan hacia la ausencia de infección.

La hospitalización dio tiempo para educar a los padres en aspectos clave del cuidado de la niña en el hogar y de asegurar el apego a los controles. Se les explicó la necesidad de evitar los ambientes calurosos y a preferir ropa de algodón; se les adiestró en el uso de vendajes que cubran manos y pies; se les insistió en que la colocación y retiro de estas vendas debe ser extremadamente cuidadoso y sin prisa ya

que, aparte del riesgo de lesionar la lámina ungueal, se pueden producir ampollas interdigitales de difícil cicatrización y que tienden a generar pseudomembranas con fusión de los dedos, si no se les venda en forma individual. Se les insistió en la necesidad de proteger la piel más vulnerable a los traumatismos, como codos y rodillas; todas estas medidas son recomendadas por la literatura consultada.^{2,5,6}

La infección sobreaguda de las lesiones, habitualmente por *Staphylococcus aureus*, con dolor local y fiebre, es una emergencia que puede producir una septicemia fulminante si no se toma la precaución de hospitalizar al paciente para un tratamiento especializado.⁷

Los aspectos nutricionales merecen una consideración especial, ya que la reparación casi constante de las bulas produce un elevado consumo calórico-proteico, en un paciente que habitualmente se alimenta mal, tanto por las frecuentes lesiones del tubo digestivo, como por las carencias específicas producto de la alternancia subinstante de lesiones y cicatrizaciones. Por esta razón, en los pacientes con vesículas orales se aconseja mantener la alimentación con papillas, cuidando de aportar las vitaminas, oligoelementos y hierro en dosis mayores a los requerimientos.^{8,9}

Pese a ello, se ha visto que las formas más invalidantes presentan un raquitismo larvado, agravado por la inmovilización.^{9,10} Por último, señalemos que otra consecuencia del acelerado recambio epitelial es la posibilidad de degeneración maligna, con aparición de carcinomas escamosos en piel o en la mucosa digestiva, a partir de la segunda década de la vida.¹¹

La epidermólisis bullosa distrófica recesiva después de la EB de unión tipo Herlitz es la variante más grave de trastorno mecanoampolloso y origina mutilación, debilidad y muerte temprana en muchos casos. Esta variante incluye un rango de gravedad clínica muy variable.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Mckenna KE, Walsh MY, Bingham EA. Epidermolysis bullosa in Northern Ireland. *Br J Dermatol* 1992;127:318-21.
2. Horn HM, Tidman MJ. The clinical spectrum of dystrophic epidermolysis bullosa. *Br J Dermatol* 2002;146:267-74.
3. Fine JD, Eady RA, Bauer E, Briggaman RA, Bruckner-Tuderman L, Christiano A, Hegertry A. Revised classification system for inherited epidermolysis bullosa: report of the second international consensus meeting on diagnosis and classification of epidermolysis bullosa. *J Am Acad Dermatol* 2000;42:1051-66.
4. Marinkovich M. The molecular genetics of basement membrane diseases. *Arch Dermatol* 1993;129:1557-70.
5. Schober-Flores C. Epidermolysis bullosa: a nursing perspective. *Dermatology Nursing* 1999; 11: 243-56.
6. Vargas A, Palomer L, Palisson F, Manifestaciones orales de la epidermólisis bullosa en el niño. *Rev Chil Pediatr* 2005;76(6):612-6.
7. Lyme TS. Ultrastructural findings in epidermolysis bullosa. *Arch Dermatol* 1993;129:1578-84.

8. Havnanian A, Christiano AM, Vitto J. The molecular genetics of dystrophic epidermolysis bullosa. Arch Dermatol 1993;129:1566-70.
9. Sidbury R, Paller AM. Dermatologic Clues to inherited diseases. Pediatr Clin N Am 2000;47:826-39.
10. Reyes M, Cattani A, Gajardo H, García C, McGrath J, Palisson F. Bone metabolism in children with epidermolysis bullosa. J Pediatr 2002; 140:467-9.
11. De la Lastra J, Estrada N. Epidermolísis bulosa en el niño y anestesia Rev Cubana Pediatr [serie en Internet] 1999;71(2). Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?pid=S0034-75311999000200006&script=sci_arttext

Recibido: 18 de febrero de 2007.

Aprobado: 2 de agosto de 2007.

Dra. Irka Balleste López. Calle Ramón Pintó núm. 202, Luyanó. Municipio 10 de octubre. La Habana, Cuba. Correo electrónico: iballeste@infomed.sld.cu