

Centro Nacional de Cirugía de Mínimo Acceso
Instituto Nacional de Radiología y Oncología

Disfagia por anillos en una paciente con epidermólisis bullosa

Dysphagia by rings in a patient with epidermolysis bullosa

Dra. Vivianne Anido Escobar, PH.D.^I Dr. Osvaldo Seijas Cabrera,^{II} Dr. Adolfo Hidalgo González,^{III} Lic. Maikel Cantero Morejón,^{IV} Dra. Nerys González León,^V Dr. Ibrahim Leonard Feliú^{VI}

^I Doctora en Ciencias Médicas. Especialista de Segundo Grado en Gastroenterología. Centro Nacional de Cirugía de Mínimo Acceso, La Habana, Cuba. E-mail: vivianne@cce.sld.cu

^{II} Especialista de Primer Grado en Gastroenterología. Centro Nacional de Cirugía de Mínimo Acceso. La Habana, Cuba. E-mail: seijascabrera@infomed.sld.cu

^{III} Especialista de Primer Grado en Otorrinolaringología. Centro Nacional de Cirugía de Mínimo Acceso. La Habana, Cuba. E-mail: adolfor11068@yahoo.es

^{IV} Licenciado en Tecnología de la Salud, especialización Imaginología. Centro Nacional de Cirugía de Mínimo Acceso. La Habana, Cuba.

^V Especialista de Segundo Grado en Gastroenterología. Instituto Nacional de Radiología y Oncología. La Habana, Cuba. E-mail: nerys.gonzalez@infomed.sld.cu

^{VI} Especialista de Primer Grado en Gastroenterología. Instituto Nacional de Radiología y Oncología. La Habana, Cuba. E-mail: Ibrahim.leonard@infomed.sld.cu

RESUMEN

Introducción: la epidermólisis bullosa está considerada una enfermedad rara en la práctica clínica, que cursa con importantes afectaciones para el paciente, no solo en la piel sino también en órganos internos como el esófago; presenta una alta mortalidad. No existen reportes científicos previos de la enfermedad en nuestro país y pocos a nivel mundial de pacientes que hayan alcanzado una edad avanzada.

Objetivo: el objetivo de nuestro trabajo es presentar una paciente adulta con diagnóstico de epidermólisis bullosa que presenta disfagia por estenosis en anillos por complicación de esta enfermedad, hecho muy poco frecuente en la práctica médica.

Presentación del caso: se trata de una paciente de 62 años, con disfagia, con diagnóstico previo de epidermólisis bullosa, que acude para estudio por disfagia y que además de lesiones en piel presentaba lesiones en órganos internos como el esófago.

Conclusiones: el diagnóstico de epidermólisis bullosa lo determinan las manifestaciones en piel, así como el subtipo que presenta el paciente. En presencia de disfagia se tuvo en cuenta la posibilidad de afectación esofágica, por anillos o membranas, los cuales se diagnostican a través de los estudios radiológicos y endoscópicos, estos últimos, preferentemente realizados con equipos finos.

Palabras clave: epidermólisis bullosa, disfagia, estudios endoscópicos.

ABSTRACT

Introduction: Epidermolysis Bullosa is a very rare disease in the medical practice, which carries important damages to the patients and high rates of mortality. There are not previous scientific reports in our country, and few international reports of older patients with this disease.

Objective: the goal of this paper is to show an adult patient with diagnosis of Epydermolysis Bullosa and dysphagia caused by stenosal ring as complication of that disease, which is unfrequented in medical practice.

Case presentation: a female 62 year old patient clinically studied due to dysphagia and previous diagnosis of Epidermolysis Bullosa and beside skin lesions she presented internal organs lesions like in esophagus.

Conclusions: Epidermolysis Bullosa diagnosis is determined by skin manifestation thus as the subtype presented by patient. Because the patient presented dysphagia we had taken in consideration the possibility of esophageal affection due to rings or membrane which are diagnoses using both radiological and endoscopic studies, the former done using thin endoscope.

Keywords: Epidermolysis Bullosa, dysphagia, endoscopic studies.

INTRODUCCIÓN

La epidermólisis bullosa (EB) o ampollar es un conjunto de enfermedades o trastornos de la piel transmitidas genéticamente (de manera dominante o recesiva) que se manifiestan por la aparición de ampollas, úlceras y heridas en la piel y en áreas mucosas al más mínimo roce o golpe.¹ La incidencia de la enfermedad es 1/50 000 personas diagnosticadas a nivel mundial, aunque pueden existir subregistros, sobre todo en áreas de países subdesarrollados.^{1,2} No existen estadísticas oficiales sobre la incidencia de la enfermedad en Cuba, aunque se han reportado casos aislados en la prensa, sobre todo de niños. Lo raro de la enfermedad y el hecho de que esta paciente es una adulta mayor, motiva su presentación científica.

PRESENTACIÓN DE CASO CLÍNICO

Paciente femenina, mestiza, de 62 años, con antecedentes de epidermólisis bullosa diagnosticada en la infancia, ahora remitida a consulta de Gastroenterología por disfagia. Tuvo un embarazo sin riesgos, con parto natural, sin complicaciones; el hijo, no presenta la enfermedad. No padece de otra enfermedad. Refiere haber presentado dos episodios de sangrado digestivo alto en los últimos diez años, en los cuales se le diagnosticó una úlcera gástrica, por estudios radiológicos baritados.

Refiere presentar disfagia intermitente, a los pocos segundos de la deglución al ingerir sólidos _que ha sido recurrente durante toda su vida_ pero sin comprometer su estado nutricional. Añade que (ahora), la disfagia se ha agudizado _presenta además epigastralgia y acidez variable_. Al examen físico se constató: fragilidad de la piel y sindactilia de ambas manos y pies (Fig. 1 y 2).



Fig. 1 Lesión en manos de paciente con Epidermólisis Bullosa.



Fig. 2 Lesión en ambos pies, de paciente con Epidermólisis Bullosa.

Se le realizó esofagograma baritado, en el cual se observaron dos estenosis en esófago cervical, el resto de la columna de bario fue normal (Fig. 3). Se procede a realizar gastroduodenoscopia, para la cual se eligió un equipo fino y se utilizó el nasoscopio Olympus hasta pasar el esfínter esofágico superior, e inmediatamente por debajo del mismo se observó una doble estenosis anular, concéntrica, en tipo de anillos, sin signos inflamatorios agudos, que no se logró pasar con el equipo (Fig. 4 y 5). Se indicó manejo higiénico-dietético, domperidona y omeprazol. La paciente mejoró su disfagia y los otros síntomas. Se mantuvo su seguimiento por consulta externa.



Fig. 3. Esofagograma lateral de paciente con Epidermólisis Bullosa, con doble lesión estenótica en esófago cervical.



Fig. 4. Primera visión de lesión estenótica en esófago cervical.



Fig. 5 Segunda visión de lesión estenótica en esófago cervical.

DISCUSIÓN

Teniendo en cuenta el antecedente referido de la paciente, nuestro diagnóstico presuntivo, como causa de la estenosis esofágica fue la afectación esofágica de la epidermólisis bullosa, caracterizada por la aparición de ampollas en la piel tras un ligero roce o trauma y la aparición de síntomas por afectación de mucosas oral, nasofaringe, esófago y genitourinario. Pueden existir antecedentes familiares de casos similares.

En la epidermólisis bullosa la disfagia puede ser intermitente, exclusiva a sólidos, debido a una obstrucción mecánica por anillo o membrana esofágica. No se conoce con exactitud la etiología de los anillos o membranas en el EB, pero la asociación está establecida y se plantean teorías relacionadas con los mecanismos de inflamación y autoinmunidad. El esófago no se afecta en todos los pacientes (el daño esofágico parece variar en relación con la afectación de piel y los reportes

varían entre 5 % y 33 %), sin una explicación clara, como tampoco la tiene el hecho de que el esófago proximal sea el más afectado.¹

Diagnóstico diferencial: No consideramos que presente carcinoma de esófago ni estenosis péptica pues aunque suelen cursar con disfagia a sólidos, esta es progresiva y presenta pérdida de peso y pirosis respectivamente. Además, estas enfermedades tienen imágenes radiológicas y endoscópicas diferentes a las que presenta la paciente. Tampoco pensamos que presente esclerodermia, pues aunque presenta lesiones en piel no son de este tipo, además la pirosis es típica en su evolución. Entre tanto los trastornos motores como la acalasia y espasmo esofágico difuso presentan disfagia a sólidos y líquidos, dolor torácico y regurgitaciones no presentes en la paciente.

Por todo lo anterior y lo poco frecuente de la epidermólisis bullosa decidimos realizar el diagnóstico diferencial atendiendo a los diferentes tipos de esta.

Existen hasta veinte subtipos de esta enfermedad con síntomas característicos. Según el grado de afectación en la membrana basal pueden agruparse en 3 formas: epidermólisis bullosa simple (mutación de las células basales de la epidermis), epidermólisis bullosa juntural (mutación de la proteína laminina 5 que une las membranas) y epidermólisis bullosa distrófica.^{2,3}

Epidermólisis bullosa simple

Se manifiesta por ampollas en las manos y pies que cicatrizan sin pérdida de tejido, lo cual mejora con el transcurrir del tiempo. Produce poca afectación de órganos internos. Conforman 52,5 % de los casos.¹

La forma más común es la EB simple moderada (llamada subtipo Weber-Cockayne) en la cual las ampollas suelen aparecer tras un trauma, acompañada de hiperhidrosis. En la variante severa la aparición de ampollas ocurre poco tiempo después del nacimiento, se produce hiperqueratosis palmo-plantar en el subtipo Koebner y ampollas tipo herpetiforme en el subtipo Dowling-Meara.⁴ Por lo antes expuesto consideramos que esta variante no es la que presenta nuestra paciente.

Epidermólisis bullosa juntural o de la unión

Constituye 1 % de los casos. Incluye 3 subtipos: EB juntural letal, no letal y EB generalizada atrófica benigna.¹ Se caracteriza por la aparición de ampollas desde el nacimiento o poco tiempo después, de manera generalizada o no, según el subtipo. La variante generalizada atrófica benigna suele presentar una cicatriz atrófica tras la resolución de las ampollas. Esta variante al igual que la no letal tiene una alta expectativa de vida, lo cual no sucede en el subtipo letal donde las complicaciones respiratorias, la estenosis esofágica y la sepsis pueden comprometer la vida.^{1,3} Por lo expuesto pensamos que nuestra paciente no presente esta variante.

Epidermólisis bullosa distrófica

Las ampollas aparecen desde el nacimiento o poco tiempo después y suelen ser generalizadas con tendencia a ser localizadas al paso de los años. Es común la deformidad o ausencia de las uñas. Al cicatrizar, las sucesivas heridas van originando retracciones en las articulaciones, llegando a dificultar seriamente el movimiento. Pueden aparecer ampollas en las membranas mucosas: boca, faringe, estómago, intestino, vías respiratorias y urinarias e interior de los párpados y córnea. Presentan poca afectación de dientes y boca. Este tipo de EB se manifiesta en 46,5 % de los casos.^{1,4}

Las formas severas pueden llegar a producir seudodactilia de manos y pies como secuela de la cicatrización de las ampollas, la afectación dental es mayor y es común las estenosis esofágica y uretral. El riesgo de cáncer de piel es alto.⁴ Dadas las características clínicas y las halladas al examen físico pensamos que esta variante puede ser la que presenta nuestra paciente.

Los estudios complementarios útiles para el diagnóstico de esta enfermedad y sus complicaciones son: La microscopia electrónica, a partir de la cual se puede observar el déficit de proteínas que mantienen unidas normalmente la epidermis y la dermis y la inmunofluorescencia de muestras de piel donde se observan depósitos lineares de C3, IgG, IgA o IgM. Es recomendable realizar estudio genético tanto de los padres como del niño afectado, ya que la enfermedad puede ser autosómica dominante, recesiva o por mutación genética. Se deben realizar cultivos de la secreción de las ampollas para descartar infección bacteriana. Es posible realizar un diagnóstico prenatal mediante biopsia de la placenta a fetos de alto riesgo determinando la mutación en el gen 3p (21).⁵⁻⁷

Los estudios radiológicos y endoscópicos se indicarán cuando se sospeche la afectación esofágica en presencia de disfagia. La radiología ofrece imágenes típicas de anillos o membranas. Estos también se pueden observar a través de la endoscopia, en la cual se sugiere se utilicen equipos finos y con movimientos suaves, tales como los nasoscopios, que no producen daño adicional en la mucosa del esófago, fácilmente friable.

Tratamiento

El tratamiento de esta enfermedad se basa en buenos hábitos de higiene en la piel (el baño es básico). Los productos usados deben ser sumamente suaves e hidratantes, para prevenir la reseca cutánea. Así mismo se pueden aplicar cremas antibióticas y usar vendas especiales, no deben usar telas adhesivas y los recién nacidos deben usar la ropa al revés y 100 % de algodón. Un aspecto muy importante es prevenir los traumatismos.

En casos extremos de daño en las manos y pies se pueden realizar cirugías reconstructivas que vuelven estas partes funcionales. Si existe estenosis esofágica puede ser necesario realizar dilataciones esofágicas. Estas, sin embargo, deben ser realizadas con mucha precaución, por el riesgo de sangrado y perforación. Se reportan dilataciones con balón neumático, pero usando contraste hidrosoluble y bajo control radiológico. También se pueden considerar los dilatadores de Savary-Guillard, comenzando por los diámetros más finos y en sesiones progresiva.⁸

La nutrición de estos pacientes debe garantizar el aporte de calorías adecuado. También se puede administrar hierro intravenoso para la anemia y suplemento de vitamina D pues su piel está cubierta por vendas y no pueden sintetizarla al no tener contacto con el sol.^{1,7}

Actualmente se están desarrollando aplicaciones con terapia génica, un campo prometedor en el tratamiento de esta enfermedad.⁹⁻¹¹ Los trasplantes de médula reportados tienen éxito variable.^{12,13}

Conclusiones

La epidermólisis bullosa es una enfermedad poco frecuente. El diagnóstico lo determinan las manifestaciones en piel, así como el subtipo que presenta el paciente. En presencia de disfagia debe tenerse en cuenta la posibilidad de afectación esofágica, por anillos o membranas, los cuales se diagnostican a través de los estudios radiológicos y endoscópicos, estos últimos, preferentemente realizados con equipos finos. Estos estudios permiten a su vez descartar otras causas de disfagia.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. McGrath JA, Mellerio JE. Epidermolysis bullosa. *Br J Hosp Med (Lond)*. Apr 2006; 67(4): 188-91.
2. Fine JD, Johnson LB, Weiner M, Stein A, Cash S, DeLeoz J, et al. The classification of inherited epidermolysis bullosa (EB): Report of the third international consensus meeting on diagnosis and classification of EB. *Journal of the American Academy of Dermatology*. 2008;58:931.
3. Fine JD. Inherited epidermolysis bullosa: Recent basic and clinical advances. *Current Opinion in Pediatrics*. 2010;22:453.
4. Marinkovich MP. Epidermolysis bullosa (on line). Marinkovich MP, 2012 [cited: 18 de Diciembre del 2012]. Available in: <http://emedicine.medscape.com/article/1062939-followup#a2651>
5. Pai S, Marinkovich MP. Epidermolysis bullosa: New and emerging trends. *American Journal of Clinical Dermatology*. 2002;3(6):371-80.
6. Morelli JG. Vesiculobullous disorders. In: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Textbook of Pediatrics*. 18th ed. chap 653. Philadelphia, Pa: Saunders Elsevier; 2007.
7. Gupta R, Woodley DT, Chen M. Epidermolysis bullosa acquisita. *Clinics in Dermatology*. 2012;30:60-9.
8. Moura EG, Couto-Junior DS, Alvarado Escobar H, da Costa-Martins B, Sallum RA, Artifon EI, et al. Epidermólisis bullosa adquirida complicada por estenosis de esófago. Tratamiento endoscópico con sondas termoplásticas e inyección intralesional de corticoesteroide. *Rev Gastroenterol Mex*. 2011;76(3):279-85.
9. Fine JD, Mellerio JE. Epidermolysis Bullosa. In: Bologna JL, Jorizzo JL, Schaffer JV, et al, eds. *Dermatology*. 3rd ed. chap 32. Philadelphia, Pa: Mosby Elsevier; 2012
10. Salavastru Cm, Sprecher E, Panduru M, Bauer J, Solovan CS, Patrascu V, Morariu HS, et al. Recommend strategies for epidermolysis bullosa management in romania. *Maedica*. 2013 Jun;8(2):200-5.
11. Takeichi T, Nanda A, Liu L, Salam A, Campbell P, Fonq K, et al. Impact of next generation sequencing on diagnostics in a genetic skin disease clinic. *Exp Dermatol*. 2013 Dec;22(12):825-31.

12. Abdul-Wahab A, Petrof G, McGrath JA. Bone marrow transplantation in epidermolysis bullosa. *Inmunotherapy*. 2012 Dec;4(12):1859-67.
13. Hunefeld C, Mezger M, Kern JS, Nystrom A, Bruckner-Tuderman L, Muller I, et al. One goal, different strategies-molecular and cellular approaches for the treatment of inherited skin fragility disorders. *Exp Dermatol*. 2013 Mar;22(3):162-7.

Recibido: 13 de enero de 2014

Aprobado: 17 de marzo de 2014