
Epidermolisis ampollosa: reporte de un caso

Blistering epidermolysis: case report

Letty Chacón López *
Marieta Chacón López **
Kelith Barco Anchundia **
Rosa Barragán Monar **
Jamil Cedeño Siguencia ***

Resumen

La epidermolisis ampollosa (EA) es un grupo de trastornos cuya principal característica es la formación de ampollas en la piel después de un traumatismo trivial o sin el. Esta enfermedad se manifiesta generalmente durante el primer año de vida; los niños tienen la piel tan frágil como las alas de una mariposa razón por la cual se los llama niños mariposa o niños de cristal. Es una enfermedad genética autosómica dominante y/o recesiva.

Se clasifica según el plano de separación de las ampollas en epidermolíticas, junturales y dermolíticas.

Se reporta el caso de un paciente de sexo masculino de 24 horas de vida que ingresa al hospital de niños "Dr. Roberto Gilbert Elizalde", por presentar ampollas de contenido serohemorrágico en cara, abdomen, extremidades y descamación en el resto del cuerpo.

El diagnóstico de epidermolisis ampollosa se fundamenta en la clínica, patrón de herencia y especialmente la microscopía electrónica.

Palabras clave: Epidermolisis ampollosa. Genético. Recesivo. Dominante.

Summary

Blistering Epidermolysis (BE) constitutes a group of dysfunctions; whose main characteristic is the formation of blisters in the skin after or without having had a trivial traumatism. This disease generally occurs within the 1st year of life; children have the skin as fragile as the wings of a butterfly; thus called butterfly children or crystal children. It is a dominant they are autosomic and recessive genetic disease.

It classifies according to the plane of separation of the blisters as epidermolytic, junctional and dermolytic.

We report the case of a male patient with 24 hours of life who is admitted to the "Dr. Roberto Gilbert Elizalde" Hospital, due to the presence of blisters of serohematic content in face, abdomen, extremities, and pelling of the rest of the body.

The diagnosis of blistering epidermolysis is based in the clinical course, inheritance pattern, and specially electronic microscopy.

Key words: Blistering Epidermolysis. Genetic, Recessive. Dominant.

Introducción

La epidermolisis ampollar o bullosa (EA) es el término aplicado a un grupo de trastornos cuya principal característica es la formación de ampollas en la piel de contenido serohemorrágico, después de un traumatismo trivial o sin el^{1, 7, 8, 15}.

Este incremento de la fragilidad de la piel se debe a mutaciones en genes que codifican varias proteínas estructurales intra o extracelulares, responsables de mantener la resistencia mecánica del tejido, en las regiones en donde se encuentran. La marcada fragilidad de la piel y las mucosas causan ampollas dolorosas que definen esta

enfermedad. Son frecuentes las respuestas anormales de reparación de heridas que resultan en erosiones crónicas, cicatrices y carcinoma invasivo^{3, 6, 9, 12}.

Las estimaciones de la frecuencia de la EA dependen en gran medida de la exactitud y precisión de los criterios diagnósticos modernos. Las cifras históricas de prevalencia, sin el beneficio de las herramientas bioquímicas, ultra estructurales y moleculares, estiman que la EA distrófica recesiva afecta a 1 de cada 300.000 personas en Finlandia y todas las formas de EA simple, entre 1-14 por millón en Noruega³.

* Médico residente 1, Postgrado Cirugía General, hospital Luis Vernaza. Guayaquil - Ecuador

** Médico pediatra reemplazante, Emergencia hospital "Roberto Gilbert Elizalde". Guayaquil - Ecuador

*** Médico-Cirujano. Guayaquil - Ecuador

Esta enfermedad se manifiesta generalmente durante el primer año de vida, los niños tienen la piel tan frágil como las alas de una mariposa razón por la cual se los llama niños *mariposa* o *niños de cristal*.

Se clasifica según el plano de separación de las ampollas en *epidermolíticas o simple, junturales o de la unión* y *dermolíticas o distróficas*^{1,3,5,10}.

Epidermolisis bullosa epidermolítica o simple (EAS)

Consiste en la aparición de ampollas en las células basales epidérmicas y/o en el interior de la capa granulosa; en la enorme mayoría de los casos se debe a mutaciones de los genes de queratinas K5 y K14 (localizado en 17q12-q21y12q13), frecuentemente las lesiones se encuentran localizadas en las palmas de las manos, las plantas de los pies y en los dedos. La zona de la membrana basal esta intacta en todas las variantes de EAS. Existen por lo menos 11 formas distintas de EAS, 7 de las cuales son heredadas de manera autosómica dominante e incluyen EAS generalizada (Koebner), EAS localizada (Weber-Cockayne), EAS herpetiforme de Dowling-Meara y EAS de la variedad Orna hallada en familias noruegas. Todas estas variedades comparten las características comunes de formación de vesículas y ampollas de contenido seroso o serohemático, no cicatrizales por acción del calor^{14,15}.

EAS herpetiforme, es uno de los subtipos más frecuentes; se hereda de manera autosómica dominante y las lesiones están presentes desde el nacimiento; a menudo esta comprometida la mucosa oral, las ampollas agrupadas de manera herpetiforme aparecen en el tronco, las extremidades y curan sin dejar cicatriz, las uñas pueden desprenderse y crecen con distrofia. El calor no exacerba la formación de ampollas; después de 6-7 años puede desarrollarse hiperqueratosis de la palma de las manos y la planta de los pies. Existe mejoría con la edad^{2,3,4}.

Epidermolisis bullosa juntural o de la unión (EAU)

Es la que mas variación genética tiene; se caracteriza por una herencia autosómica recesiva; por la formación de ampollas dentro de la lámina lúcida de la zona de la membrana basal dermoepidérmica, ya sea como parte de los

complejos de anclaje estables (es decir hemidesmosomas) o de los filamentos de anclaje¹⁴.

Otra característica es la aparición generalizada de ampollas en la piel y las mucosas. Existen por lo menos seis subtipos clínicos de EAU, no obstante tres formas principales son las más comunes; enfermedad de Herlitz (la más grave, deja cicatrices atróficas; afecta la mucosa oro faríngea; su curso es mortal durante los primeros años de vida), la forma dolorosa de la EAU se denomina EAU mitis y la forma relativamente leve se denomina EAU generalizada o atrófica benigna.

En la mayoría de los casos el defecto reside en los genes que codifican las cadenas de la laminina 5, también se ha descrito un defecto en el gen COL 17 A 1 (que codifica el antígeno BP180).

El recién nacido presenta una erupción ampollar generalizada que da lugar a erosiones que curan sin formación de cicatrices ni quistes de miliun, excepto cuando reproduce una sobreinfección. La afectación ungueal repetida da lugar a onicodistrofia y son características las alteraciones del esmalte dental y el cabello^{3,4,13}.

Epidermolisis dermolíticas o distróficas (EAD)

En esta forma la ampolla es subepidérmica, debajo de la lámina lúcida y curan dejando cicatriz o quistes de miliun. Las mucosas y dientes siempre están afectados y las uñas son distróficas; en general las alteraciones están presentes desde el nacimiento y van empeorando con el tiempo^{1,3}.

Se han descrito formas dominantes y recesivas, generalizadas y localizadas, correspondientes a diversos tipos de lesión del gen del colágeno tipo VII (COL 7A localizado en el locus 3p21.1). Las variantes principales, que se diferencian sobre la base de datos clínicos, incluyen EAD dominante de Cockayne -Touraine, la EAD dominante de la variable albo papuloide o de Pasini, la EAD recesiva (EADR) localizada y la EADR generalizada o Hallopeau-Siemens. Otras características clínicas que pueden estar presentes, son lesiones gastrointestinales, particularmente membranas y estenosis esofágicas, ausencia localizada congénita de la piel, anemia, retraso de crecimiento y malnutrición. Los carcinomas escamosos de piel son una complicación infrecuente, que puede estar relacionado con el permanente inmunofenotipo de crecimiento-

activación de los queratinocitos epidérmicos que se observan en esta enfermedad^{2,15}.

Caso clínico

Se reporta el caso de un paciente de sexo masculino de 24 horas de edad que ingresa al hospital de niños “Dr. Roberto Gilbert Elizalde”, por presentar ampollas de contenido serohemorrágico en cara, abdomen, extremidades, además de descamación del resto del cuerpo (figuras 1 y 2).

Figura 1



Fig. 1: Presencia de ampolla de contenido serohemorrágico en mano, abdomen y descamación de la piel. Fuente: Autores.

Figura 2



Fig. 2: Presencia de ampolla de contenido serohemático en miembros inferiores. Fuente: Autores.

Razón por la cual ingresa a emergencia de este hospital con presunción diagnóstica de epidermolisis ampollosa y riesgo de sepsis; posteriormente es transferido a Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales (UCIN), por la gravedad de su cuadro clínico.

En su estadía en el Hospital se administra prostafilina 140mg IV cada 6 horas, amikacina 42mg IV cada día, gluconato de calcio 2.8cc, más agua destilada 2.8cc cada día; se interconsulta a unidad de quemados para que se realice curaciones cada 48 horas. Se interconsulta a Dermatología, quienes le realizan biopsia de piel y se agrega a su esquema terapéutico dexametasona IV 1.4mg cada día y de 5.6cc de albúmina en 14cc de Dw al 5%. Además de casec una medida por vía oral, 3 veces al día. El resultado de la biopsia reporta el diagnóstico de epidermolisis ampollosa simple herpetiforme.

Discusión

Después de un período de incubación de horas o varios días aparece en cara y cabeza (en los neonatos en la región periumbilical) una pequeña zona de enrojecimiento, que más adelante se hace indurada y edematosa; la piel está tensa con un color rojo intenso, bien delimitada, aunque posteriormente se va extendiendo hacia la periferia en forma de lenguas y sobre la que pueden surgir pequeñas vesículas e incluso ampollas voluminosas. Durante esta fase puede existir dolor localizado y son frecuentes las adenopatías satélites y síntomas generales inespecíficos como náuseas, fiebre, cefaleas y vómitos. Las formas no complicadas permanecen localizadas, con evolución autolimitada. Las que se extienden más allá de los linfáticos producen celulitis y abscesos subcutáneos. Existe cierta tendencia a la recidiva en la misma zona si hay factores predisponentes (obstrucción linfática crónica, edema, elefantiasis y más aún potencial peligro de propagarse al interior del cráneo o afectar a faringe y laringe².

Los avances tecnológicos en el abordaje diagnóstico del paciente con EA han proporcionado nuevos puntos de vista sobre las correlaciones fenotipo y genotipo. Este enfoque integra múltiples pasos analíticos y unifica la clasificación, el curso clínico, el asesoramiento genérico y las opciones de manejo de esta enfermedad, la comprensión detallada de lo

componentes moleculares de la membrana nasal cutánea, los avances rápidos en la detección de mutaciones del ADN y en la tecnología de transferencia de genes¹¹.

Realmente el médico clínico podrá proporcionar muestras de tejido de pacientes con EA que puedan dividirse en diversas piezas: una para observación microscópica previa coloración con hematoxilina eosina (H-E), una para microscopia con inmunofluorescencia, una para microscopia electrónica y otra para cultivos celulares. En general, se toman muestras de sangre o hisopados de la cavidad bucal, para análisis genético en todos los miembros del núcleo familiar. El diagnóstico presuntivo se realiza mediante una combinación de antecedentes del paciente, examen físico e histopatológico en el nivel de la microscopia óptica en muestras de biopsia de piel que rodea las lesiones^{3,4}.

La EA nunca es infecciosa ni contagiosa; al tratarse de una enfermedad genética no existe el riesgo de contraer la enfermedad por otra persona, si el niño padece una variedad leve, esta no va a empeorar con el tiempo hasta convertirse en otra más grave.

En la actualidad no existe un tratamiento curativo, que controle completamente las ampollas; las medidas terapéuticas pueden resumirse en los siguientes puntos:

- Evitar los mínimos traumatismos.
- Evitar las sobreinfecciones con cremas antibióticas en las áreas abiertas.
- Desinfección con clorhexidina y/o povidona yodada.
- Vendaje de las zonas afectadas y protección con almohadillado de las zonas de presión.
- Vitamina E y corticoterapia en las formas muy graves.
- Reconstrucción plástica funcional. La mayoría de las indicaciones quirúrgicas corresponden a la forma de EADR.
- Terapia física para minimizar las deformidades.
- Terapia génica (en estudio).

Conclusiones

1. La Epidermolisis Bullosa es una enfermedad hereditaria incurable (actualmente) cuyo rasgo característico es la formación de ampollas a partir del más leve traumatismo.
2. Se debe evitar la sobreinfección de la piel.

3. El diagnóstico de epidermolisis ampollosa se fundamenta en la clínica, patrón de herencia y especialmente la microscopía electrónica.
4. Las medidas profilácticas, tratando de evitar o minimizar los traumatismos, son un elemento importante en el manejo del paciente. Se tratan en forma sintomática las complicaciones que vayan surgiendo.
5. Asesoramiento genético a los padres.

Referencias bibliográficas

1. Cabrera H, Gatty C: Dermatología de Gatty Cardama. El Ateneo, Argentina 63-64, 2003
2. Casanova M, Fernández J: Tratamiento de las enfermedades dermatológicas en niños y adolescentes. Publicaciones Médicas, España 82-84, 2002
3. Epidermolisis ampollosa. Revisión clínica. www.medigraphic.com/español/e-htms/e-pediat/e-sp2003.
4. Epidermolisis ampollosa. http://iier.isiies7er7prg7er_bus2.asp?cod_enf=20
5. Ferrandiz C: Dermatología Clínica. 2ª ed, Harcourt Brace, España 255-258, 2001
6. Freedberg I, Eison A, Wolf K y col: Dermatología en Medicina General. 5ª ed, Ed Panamericana, Argentina 728-739, 2001
7. Gabaldon B, Delgado V: Nuevos conocimientos en la patogenia de la epidermolisis ampollosa hereditaria. Piel, España 9 (2): 59-61, 1994
8. García B: Epidermolisis bullosa hereditaria (I). Formas simples y junturales. Piel, España 12 (8): 404-412, 1997
9. Madeline A, McCarthy M, Clarke T y col: Epidermolisis Bullosa and Aplasia Cutis. Int Journal Dermatology. USA 30 (7): 481-484, 1991
10. Montes F: Epidermolisis bullosa distrófica y carcinoma de células escamosas. Reporte de un caso. Rev Mex Dermatol, México 37 (3): 187-189, 1993
11. Ortiño C, Moreno J: Lesiones ampollosas congénitas y familiares. Piel, España 10 (9): 483-485, 1995
12. Pujol M: Es muy importante que existan asociaciones para proporcionar ayuda e información sobre la epidermolisis bullosa. Noticias Médicas. España 31 (3653): 30-36, 1997
13. Rassner: Manual y Atlas de Dermatología. Harcourt Brace, España 50-51, 2001
14. Síndromes hereditarios de queratinización y enfermedades ampollosas hereditarias. www.es/derma/Clindex/CLdiscromias/CLdiscromias.html.
15. Weedon D: Piel-Dermatología. Marban Ediciones, España I: 125-132, 2002

Dra. Letty Chacón López

Teléfono: 593-04-2489254; 094591048

Correo: titas_lchl@yahoo.es

Fecha de presentación: 8 de Julio de 2004

Fecha de publicación: 31 de Julio de 2005