

## **Epidermolisis bullosa. Presentación de un caso** **Epidermolysis bullosa. Case report**

Osmany Rodríguez Castro(1), Diana Rosa González Herrera(1), Mercedes Ravelo González(2), María del Carmen Morales Morciego(3)

### **RESUMEN**

Se realiza la presentación de un caso de Epidermolisis Bullosa, en una recién nacida. La misma presentaba lesiones localizadas a las extremidades y superficies de roce. Gracias al cuidado extremo en su manejo no se lamentaron complicaciones sépticas. Se realizó una revisión sobre dicho tema, para concluir en el diagnóstico que presentamos en este trabajo.

**Palabras clave:** EPIDERMOLISIS BULLOSA/etiología

1. Especialista de I Grado en Neonatología.
2. Especialista de I Grado en Neonatología. Instructor.
3. Licenciada en Enfermería. Jefa de enfermeras de la sala de Neonatología.

### **INTRODUCCION**

La epidermolisis bullosa o ampollar es una enfermedad con transmisión genética reconocida. Las distintas variantes de la epidermolisis se determinan según su expresión clínica, mecanismo de herencia y patologías, pero todas se caracterizan por la fragilidad capilar y la aparición de vesículas y ampollas cutáneas en los sitios de presión o trauma, las cuales pueden presentarse, además, en mucosa bucal, conjuntival, vaginal y del tubo digestivo (1,3). Algunos autores consideran que el defecto fundamental pudiera ser una alteración bioquímica en el sistema hialurónico-hialuronidasa (4). En años recientes ha habido mayores progresos en el entendimiento de su fisiopatología, hablando de desórdenes causados por mutaciones que afectan diferentes genes como el "plectin gene" (PLEC1) que codifica la síntesis de proteínas desmosomales (5,6,7,8).

### **PRESENTACIÓN DE CASO**

Recién nacido producto de embarazo a término, por parto eutócico, recibe apgar 9/9, líquido amniótico claro. No se recogen antecedentes patológicos personales o familiares de importancia. Al momento del nacimiento el neonatólogo de guardia notó la presencia de vesículas limitadas a los dedos pulgar y anular de la mano derecha. Dichas vesículas no contenían en su interior material purulento y/o hemático. Se decide su ingreso para estudio y tratamiento.

Ya en la sala, en los días sucesivos, comienzan a aparecer vesículas y ampollas en las zonas de presión de manos y pies, específicamente en los dedos; así como, ante mínimas presiones y roces, por ejemplo, al retirar la banda adhesiva de la venoclisis, o al roce de las rodillas con los paños de la incubadora.

El contenido de las mismas primero era seroso, y luego se volvía hemático, pero nunca llegó a ser purulento. Estas lesiones no dejaron cicatriz. El estado general de la niña se mantuvo siempre conservado. La niña fue estudiada con los complementarios a nuestra disposición, para lograr llegar a un diagnóstico presuntivo mostrando los siguientes resultados:

\*Hb y Hto: cifras normales para su edad, aunque con el transcurso de los días presentó anemia que fue necesario corregir.

\*Leucograma con diferencial: Leucocitos dentro de límites normales, sin desviación izquierda en el diferencial. Se descarta sepsis.

\*VDRL: No reactiva.

\*Exudado de lesiones de piel: Sin crecimiento bacteriano.

\*Campo oscuro de lesiones de piel: No evidencia de espiroquetas.

Para su tratamiento, además del higiénico-dietético, se siguieron las indicaciones del Departamento de Dermatología; procediendo a puncionar las ampollas, nunca a romperlas y luego aplicar Gentamicina crema y Dexpanthenol crema. Por último, se procedía al vendaje gentil de dichas ampollas y de las zonas expuestas al roce.

## DISCUSION

Para llegar a un diagnóstico positivo del caso, fue necesario realizar, primero, un diagnóstico diferencial de varias enfermedades que afectan la piel durante el período neonatal, tomando como punto de partida la evolución clínica y los resultados de laboratorio.

\**Sífilis congénita*: Su lesión característica en piel, la constituye el pénfigo sífilítico palmo-plantar formado por flictenas amplias en las palmas de las manos y la planta de los pies, con contenido purulento, achocolatado. Se descarta, además, por presentar VDRL no reactiva y no hay evidencias de espiroquetas al campo oscuro, en las lesiones de piel.

\**Síndrome estafilocócico de la piel escaldada*: Constituye una sepsis grave de la piel como órgano, causada mayoritariamente por el Estafilococo Áureo, por lo que al cultivar las lesiones de piel estas darían el diagnóstico. En nuestro caso fue negativo el examen (9).

\**Impétigo bulloso del recién nacido*: Causado por el mismo germen y por esta razón se descarta(9).

\**Ictiosis*: En su evolución, no presenta vesículas ni ampollas, sus lesiones típicas son hiperqueratósicas, con escamas grandes o pequeñas que decaman dejando una piel desnuda, fácilmente infestada secundariamente. Según su variedad o forma clínica, puede afectar: manos, pies, regiones de flexión o no. Pueden ser localizadas o generalizadas(9).

Como diagnóstico presuntivo queda pues, la Epidermolisis bullosa, de la cual se reconocen cinco formas clínicas bien diferenciadas y alrededor de veinte subtipos.

- 1- Epidermolisis ampollar simple.
- 2- Enfermedad de Weber Cockayne.
- 3- Epidermolisis ampollar letal.
- 4- Epidermolisis ampollar distrófica recesiva.
- 5- Epidermolisis ampollar distrófica dominante.

Procedamos a un diagnóstico positivo de este caso, respetando la clasificación anterior y la clínica de la paciente.

La epidermolisis bullosa se refiere a un grupo de defectos hereditarios caracterizados por ampollas intraepidérmicas o subepidérmicas producidas por traumatismos leves. Se pueden dividir en dos grupos principales: las lesiones que curan completamente sin cicatriz y las que inevitablemente producen cicatriz. Microscópicamente hay pequeñas ampollas epidérmicas y subepidérmicas con ausencia de tejido elástico (2,3,9-11). En nuestro caso, según el cuadro clínico de la niña, no hubo cicatriz, por lo que podemos descartar las dos últimas formas clínicas de la anterior clasificación.

Ahora bien, la Epidermolisis bullosa no cicatrizal se trasmite en dos formas: **autosómica recesiva** (*bullosa letal*) y **autosómica dominante** (*bullosa simple* y *Weber Cockayne*) (10,11).

\*Epidermolisis bullosa letal: Generalmente se manifiesta desde el nacimiento. Se desprenden hojas de epidermis después de traumatismos mínimos dejando erosiones húmedas en cualquier zona del organismo. Frecuentemente se pierden las uñas. También se producen lesiones anales y esofágicas. Muchas lesiones curan espontáneamente, pero las lesiones grandes pueden infectarse y ulcerarse. La septicemia y la anemia refractaria complican el curso clínico. El estado general es precario, mueren a los pocos meses o sobreviven pocos años, con gran retardo en el crecimiento. Se recoge el antecedente entre los progenitores de numerosos partos prematuros con feto muerto (9,10,11). Por la explicación descartamos que sea la forma clínica presentada por la pequeña.

\*Enfermedad de Weber Cockayne: Las vesículas suelen limitarse a manos y pies, aunque en ocasiones se encuentran en todas partes del cuerpo. Este tipo de epidermolisis, generalmente no se ve durante el período neonatal, por lo que se descarta (10,11).

\*Epidermolisis bullosa simple o pénfigo hereditario traumático: Puede manifestarse desde el nacimiento o aparecer poco después de él, en zonas de traumatismo relacionadas con el parto. La frecuencia de aparición aumenta en los primeros meses de vida cuando la vida de relación del niño lo somete con gran frecuencia a múltiples roces o traumatismos, aunque puede aparecer en la juventud y la madurez.

Las ampollas pueden contener sangre, aunque rara vez se infestan. Generalmente las uñas no están afectadas. El tratamiento se limita a la protección de la piel evitando los traumatismos, mantener las lesiones limpias y erradicar la infección secundaria (10,11). Por el parecido clínico a la forma presentada por la niña, preferimos aceptar este diagnóstico.

### ABSTRACT

The case of a neonate with Epidermolysis bullosa is presented. The patient showed localized lesions in the extremities and chafe areas. Thanks to the painstaking care taken, no septic complications occurred. Such a theme was reviewed so as to reach the aforementioned diagnosis propounded in the present work.

**Key words:** EPIDERMOLYSIS BULLOSA/etiology/

### REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

- 1- Bastián ML, Agüero DA. Epidermolisis bullosa y atresia pilórica. Presentación de 1 caso. Rev Cubana Pediatr 1987; 59(4): 671-4.
- 2- Lee JYY, Chen HC, Lin SJ. Pretibial Epidermolysis Bullosa: A Clinicopathologic Study. J Am Acad Dermatol 1993; 29: 975-81.
- 3- Shear C. Treatment of Skin Diseases. New York: Year Book Medical Publishers; 1978: 98
- 4- Fernández HBG. Dermatología. La Habana. Ed Científico-Técnica; 1987.
- 5- Korman N J. New and emerging therapies in the treatment of blistering diseases. Dermatol Clin 2000; 18(1): 127-37; ix-x.
- 6- Rouan F. Epidermolysis Bullosa: Novel and De Novo Premature Termination Codon and Deletion Mutation in the Plectin Gene Predict Late-Onset Muscular Dystrophy. J Invest Dermatol 2000; 114(2):381-7.
- 7- Kunz M. Mutations Reports: Epidermolysis Bullosa simplex associated with severe mucous membrane involvement and novel mutations in the Plectin Gene. J Invest Dermatol 2000; 114(4):376-80.
- 8- Pulkkinen L. Compound heterozygosity for novel splice site mutations in the BPAG2/COL17A1 gene underlies generalized atrophic benign Epidermolysis bullosa. J Invest Dermatol 1999; 113(6):1114-8.
- 9- Esterly NB, Solomon L. Dermatología: infecciones bacterianas y por levaduras. En: Fanaroff A, Martin R, Merkatz I. Behrman. Enfermedades del feto y del recién nacido. T.2. La Habana. Ed Científico-Técnica. 1987;1136-58.
- 10- Esterly N B, Solomon L. Trastornos congénitos y hereditarios de la piel. En: Schaffer AJ, Avery ME. Enfermedades del recién nacido. T.2. La Habana. Ed Científico-Técnica. 1984; 983-5.
- 11- Gay PJ. Dermatología. Barcelona. Ed Científico-Médica. 1971:634.

### ANEXOS

#### FIG.1



Fig. 2

