

Epidermolísis ampollosa, reporte de un caso

Epidermolysis bullosa, a case report

Jesús Daniel de la Rosa-Santana¹  , Rolando Zamora-Fung² , Giselle Vázquez-Gutiérrez¹ , Arleen López-Wilson³ 

¹Universidad de Ciencias Médicas de Granma. Facultad de Ciencias Médicas “Celia Sánchez Manduley”. Granma, Cuba.

²Universidad de Ciencias Médicas de La Habana. Facultad de Ciencias Médicas “Enrique Cabrera”. La Habana, Cuba.

³Universidad de Ciencias Médicas de Santiago de Cuba. Facultad No. 1 de Medicina. Santiago de Cuba, Cuba.

Recibido: 15 de mayo de 2020 | **Aceptado:** 22 de junio de 2020 | **Publicado:** 05 de julio de 2020

Citar como: de la Rosa-Santana JD, Zamora-Fung R, Vázquez-Gutiérrez G, López-Wilson A. Epidermolísis ampollosa, reporte de un caso. Univ Méd Pinareña [Internet]. 2020 [citado: Fecha de Acceso]; [In Press]. Disponible en: <http://www.revgaleno.sld.cu/index.php/ump/article/view/529>

RESUMEN

Introducción: la epidermolísis bulosa se refiere a un grupo heterogéneo de enfermedades hereditarias ampulosas crónicas, que afectan a la piel y las mucosas con formación de ampollas y vesículas tras mínimos traumatismos, con afectación variable de otros órganos.

Presentación de caso: paciente femenina de 3 años de edad con lesiones de piel exulceradas y algunas eritematocostrosas en placas, con descamación en sitios de exposición como manos, rodillas, pies, parte posterior del cuello y genitales. Se encontraba ingresada en el Hospital Pediátrico Docente “Hermanos Cordové”, de Manzanillo. Los cuidados médicos se basaron en mantener la entereza de la piel evitando traumatismo, control de la temperatura, nutrición y prevención de infecciones secundarias. Se diagnostica por biopsia de piel una epidermolísis bulosa simple.

Conclusiones: la enfermedad es poco conocida con baja incidencia y prevalencia. Supone un problema de gran magnitud en el entorno familiar y social, al enfrentarse los padres a una enfermedad rara con origen genético y de mal pronóstico. El apoyo médico-social ayuda a minimizar los problemas, a través de la información y coordinación. Para su tratamiento es necesaria la atención de un equipo multidisciplinario y especializado.

Palabras clave: Epidermolísis Ampollosa; Enfermedades Cutáneas Genéticas; Enfermedades de la Piel.

ABSTRACT

Introduction: carepidermolysis bullosa refers to a heterogeneous group of chronic hereditary pimple-like diseases affecting the skin and mucosae with blisters and vesicles after minimal injury, with variable involvement of other organs.

Case report: 3-year-old female patient with exulcerated skin lesions and some erythema crust-plaques, with scaling at exposure sites such as hands, knees, feet, back of the neck and genitals. She was admitted to “Hermanos Cordové” Pediatric Teaching Hospital in Manzanillo. The medical care was based on maintaining the integrity of the skin avoiding trauma, temperature control, nutrition and prevention of secondary infections. A simple epidermolysis bullosa is diagnosed by skin biopsy.

Conclusions: the disease is scarcely known with low incidence and prevalence. It is a major problem in the family and social environment, as parents are dealing with a rare disease of genetic origin and poor prognosis. Medical-social support helps to minimize the problems by means of information and coordination. Treatment requires the care of a multidisciplinary and specialized team.

Keywords: Epidermolysis bullosa; Skin Diseases, Genetic; Skin Diseases.

INTRODUCCIÓN

La epidermólisis bulosa (EB) comprende un grupo heterogéneo de enfermedades de la piel y mucosas de origen congénito. Engloba un grupo heterogéneo de enfermedades raras, caracterizadas por fragilidad de la piel y se consideran causadas por traumas mecánicos (presión, roces) y las temperaturas altas que desencadenan la aparición de las lesiones ampollosas^(1,2,3).

Los enfermos tienen la piel tan frágil como “alas de las mariposas”, por lo que se les llama “niños mariposa”⁽⁴⁾. 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^(5,6,7,8).

La enfermedad afecta a ambos sexos por igual⁽⁹⁾. Se estima que uno de cada 17 000 nacidos vivos está enfermo y que en el mundo existen alrededor de 500 000 casos, con una prevalencia del orden de 32 casos por millón de habitantes. Su edad de aparición se sitúa en torno al nacimiento o durante la lactancia^(10,11,12).

Su etiopatogenia es desconocida, aunque se han descrito posibles causas entre las que se encuentran la existencia de adherencias amnióticas, alteraciones vasculares placentarias, infecciones intrauterinas, acción de teratógenos, defectos del cierre del tubo neural, rotura precoz de membranas y fuerzas de tensión, entre otras. Existen muchos casos sin asociación alguna ni causa probable⁽¹³⁾.

Es una enfermedad poco conocida y no tiene cura, aunque algunos subtipos mejoran con el tiempo; por ello supone un problema de gran magnitud en el entorno del enfermo⁽¹⁴⁾. El apoyo social ayuda a minimizar algunos de sus problemas, simplemente colaborando con los esfuerzos que se realizan para mejorar la información y coordinación⁽¹⁵⁾.

PRESENTACIÓN DE CASO

Paciente femenina, de color de la piel blanca, de procedencia rural. Antecedentes perinatales de tres gestaciones, tres partos y ningún aborto. Madre con antecedentes de cardiopatía isquémica y enfermedad hipertensiva de la gestación, parto distócico por cesárea. Los padres son primos. Posee antecedentes patológicos personales de alérgica a la perimetrina y Epidermólisis Bulosa desde los tres meses de edad. Ha sido necesario su ingreso en seis ocasiones en el Hospital Pediátrico Hermanos Cordové de Manzanillo desde enero de 2017 con impresión diagnóstica de piodermitis.

Al examen físico se encontró piel con lesiones exulceradas y algunas eritematocostrosas en placas con descamación en sitios en sitios de pliegues como parte posterior del cuello, genitales, manos, rodillas y pies (figura 1). Presentó alopecia.



Figura 1. Lesiones en parte posterior del cuello (A), genitales (B) y pies (C).

Se realizó biopsia de piel, encontrándose ampolla subepidérmica con vacuolización de las células del estrato mucoso de Malpighio. Se observa afectación de la citólisis, se comprueba hendidura de la ampolla

a nivel de la epidermis y edema del citoplasma subnuclear. Por los datos obtenidos a la anamnesis, al examen físico y el resultado de la biopsia realizada se diagnostica una epidermólisis ampollosa

A la paciente se le indica dieta hipercalórica y fomentos con permanganato de Potasio y curas con ungüento de prednomin.

Se indica por vía oral prednisona (1-2 mg/kg/día por 7 días), fenitoina (6mg/kg/día por 10 días) difenhidramina (5mg/kg/día por 10 días). Se indican antibióticos: fosfomicina (bulbo de 1g a 300 mg/kg/día por 10 días), vitaminas complejo A, B, C, D2 y E, ácido fólico (1-5mg/kg/día), fumarato ferroso (3-4 mg/día), y sulfato de zinc (0,02 por ciento a 20 mg/día por 21 días) Los cuidados de enfermería se basaron en mantener la entereza de la piel evitando traumatismo, control de la temperatura, nutrición y prevención de infecciones secundarias.

DISCUSIÓN

Las genodermatosis por alteración en la cohesión epidérmica de origen genético, tienen como responsable mutaciones en el gen 3p que codifica para la proteína del colágeno tipo VII, componente de las fibras de anclaje que forman la unión dermo-epidérmica. Recientes avances en genética molecular han conseguido diferenciar dos tipos de epidermólisis ampollosa distrófica, una forma recesiva y otra dominante⁽¹⁵⁾.

A nivel histológico, las lesiones pueden localizarse en la epidermis y/o membrana basal dermo-epidérmica. La membrana basal epidérmica representa una compleja red de moléculas de adhesión finamente relacionadas entre sí y con funciones específicas; cuando alguna de ellas falla, la fuerza de unión se pierde y provoca, en general, ampollas^(2,3).

Las enfermedades ampollosas adquiridas son debidas principalmente a agentes físicos (calor, fuego, radiación solar), químicos (agentes cáusticos) y menos frecuentes debido a anticuerpos circulantes IgGs, IgAs, IgMs y C3 (pénfigo y penfigoides) y/o infecciones (virus del herpes simple, Staphylococcus aureus) (6).

Clínicamente se caracteriza por ampollas de erupción espontánea de contenido serohemorrágico, que se rompen ante traumatismos mínimos y dejan erosiones de tamaño variable y cicatrización tórpida. Las lesiones pueden aparecer en diferentes áreas, siendo las más frecuentes las de las plantas de manos y pies⁽⁷⁾.

Las lesiones típicas son semejantes a quemaduras, con la diferencia que en la EB continuamente aparecen lesiones nuevas. La aparición de lesiones ampollosas en la piel y las mucosas ocurre en todas las formas clínicas de epidermólisis bulosa. Se ubican con frecuencia en la cara y la boca, en las mucosas de la orofaringe, laringe y demás vías aéreas, esófago y conjuntivas⁽¹⁰⁾.

La evolución de las lesiones se produce en forma de cicatrices y en ocasiones con importantes retracciones. A menudo se acompaña de muchas complicaciones, las cuales pueden amenazar la vida. Las complicaciones incluyen retraso del desarrollo, gastrointestinal, oftálmico, laríngeo, dental, problemas hematológicos, sobreinfecciones generalizadas y deterioro del estado general^(4,5).

Se conocen tres formas clínicas, dependiendo del lugar donde aparezca la alteración estructural y del nivel epidérmico (epidermis es la capa superior de la piel) donde aparece la ampolla o vesícula. La EA simple la cual se localiza en las células basales de la epidermis, la EA juntural localizada en la lámina lúcida y la EA distrófica, localizada en la dermis debajo de la lámina densa a nivel de las fibras de anclaje⁽¹³⁾.

La limpieza, desinfección y vendaje de la mayor extensión posible de piel hace que mejoren dichas lesiones en 48-72 horas. Pueden aparecer otras nuevas en zonas de presión que quedan al descubierto, así como también es característica la afectación de pelo y uñas⁽¹⁵⁾.

El diagnóstico diferencial se hace con otras enfermedades vesiculosas y ampollas de la piel. Debe establecerse con cualquier tipo de dermatosis vesículo ampollas: de etiología infecciosa, varicela bullosa, pénfigo estafilocócico, etc. diversas variantes del eritema multiforme, enfermedad de Lille y pénfigo vulgar, foliáceo o buloso. Su clasificación se realizan por el examen físico, los estudios históricos, genéticos e inmunológicos y su pronóstico variará según la forma⁽¹⁵⁾.

El diagnóstico y la correcta clasificación en formas hereditarias y adquiridas de epidermólisis ampollas distrófica puede ser sumamente difícil, pues la clínica y la histología no son con frecuencia específicas⁽¹⁾. La mayoría de los diagnósticos más precisos se basan en la combinación de técnicas inmuno histológicas: microscopía electrónica, inmunofluorescencia directa y estudios con anticuerpos monoclonales. También es posible realizar un diagnóstico prenatal mediante biopsia intraútero a fetos de alto riesgo⁽³⁾.

Las diferentes formas de epidermólisis varían en el sitio de localización de las ampollas y en su severidad, desde las ampollas de manos y pies hasta las ampollas que afectan a todo el cuerpo. Incluso las formas más leves pueden resultar discapacitantes para ejecutar tareas tan simples como caminar o teclear. Las formas más severas se caracterizan por ampollas y úlceras que cicatrizan lentamente^(6,7,8).

Las ampollas dan lugar a cicatrices que causan desfiguración y limitación funcional de grado variable en dedos de manos y pies, brazos y piernas. Las ampollas y las cicatrices en boca, esófago, garganta y estómago pueden producir complicaciones severas que dan lugar a infecciones secundarias, anemia y desnutrición⁽¹¹⁾.

Actualmente, la enfermedad puede diagnosticarse, mediante biopsia de las vellosidades coriónicas de la placenta. La fetoscopia resulta útil para determinar la afectación fetal. Siempre se debe recomendar consejo genético a las familias en la que exista algún caso^(13,14,15).

El objetivo final del tratamiento es ayudar a los pacientes afectados a vivir en la forma más completa y plena posible. Es específico para cada paciente, ya que la severidad de la EB es muy variable. Se considera una enfermedad debilitante pues la presencia de úlcera en oro y nasofaringe conduce a malnutrición, desequilibrios electrolíticos y anemia. Además pueden ocurrir infecciones secundarias de esas zonas denudadas⁽²⁾.

Dentro de las normas generales se incluye evitar los roces que causan las heridas, tratar las ampollas, vendar con apósitos especiales las lesiones y curarlas diariamente para evitar infecciones⁽⁵⁾.

Se deben tratar otros problemas comunes, como la anemia y el déficit de vitamina D. Se debe evitar los traumatismos, evitar las sobreinfecciones con cremas con antibiótico a las áreas abiertas, desinfección con clorhexidina al 0,2 % y 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 epidermólisis ampollas distrófica recesiva y la terapia física para minimizar las deformidades^(9,10,11).

La epidermólisis ampollas puede variar desde un trastorno ligero a uno severamente debilitante y algunas veces a una enfermedad fatal. El pronóstico de la enfermedad varía en función de la severidad de la afectación. En los casos más graves, la enfermedad produce deformidad y discapacidad importantes, e incluso puede llegar a ser fatal⁽¹⁴⁾.

La educación de paciente, familiares y comunidad se considera fundamental para lograr el cumplimiento terapéutico, mantener los logros de los tratamientos médicos y de las intervenciones quirúrgicas, retrasar las recidivas, prevenir la pérdida de la funcionalidad y autonomía logradas, así como evitar una merma en la calidad de vida.

Galán y col.⁽¹⁰⁾ reportó un caso donde a la exploración física se observaban múltiples lesiones de tipo ampollas diseminadas por toda la superficie corporal, principalmente en el área occipital, la región cervical, ambos pies y rodillas, paciente con manifestaciones similares al presente caso. Por otra parte

Rosario y col.⁽⁷⁾ también reportó un caso similar, con la diferencia que este caso presentó lesiones bucales que desaparecieron con la lactancia materna.

La lactancia materna es fundamental para el recién nacido, puesto que contiene todos los nutrientes necesarios para su correcto crecimiento y desarrollo. Además, contiene inmunoglobulinas y otras sustancias que protegen al bebé frente a infecciones u otras patologías y contribuye estrechar el vínculo madre-hijo.

Aunque el diagnóstico de la enfermedad se realiza habitualmente en los servicios hospitalarios, el médico de familia en la atención primaria es elemento clave para sospechar casos no diagnosticados y remitirlos para estudio y seguimiento. También colabora en la derivación oportuna al consejo genético, en la prescripción de medicamentos que crónicamente precisan los pacientes y en actividades de educación, promoción de la salud y apoyo de los afectados y sus familias.

CONCLUSIONES

La enfermedad es poco conocida con baja incidencia y prevalencia. Supone un problema de gran magnitud en el entorno familiar y social, al enfrentarse los padres a una enfermedad rara con origen genético y de mal pronóstico. El apoyo médico-social ayuda a minimizar los problemas, a través de la información y coordinación. Para su tratamiento es necesaria la atención de un equipo multidisciplinario y especializado.

CONFLICTO DE INTERESES

Los autores declaran que no existe conflicto de intereses.

CONTRIBUCIÓN DE LOS AUTORES

JDRS y RZF se encargaron de la conceptualización. GVG y ALW participaron en la curación de datos. Todos los autores participaron en la redacción del borrador original, revisión y edición.

FINANCIACIÓN

Los autores declaran que no recibieron financiación para el desarrollo del presente artículo.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Torres-Iberico R, Palomo-Luck P, Torres-Ramos G, Lipa-Chancolla R. Epidermólisis bullosa en el Perú: estudio clínico y epidemiológico de pacientes atendidos en un hospital pediátrico de referencia nacional, 1993-2015. *Rev Peru Med Exp Salud Publica* [Internet]. 2017 [citado 27 Nov 2019]; 34(2):201-208. Disponible en: <https://www.scielo.org/article/rpmesp/2017.v34n2/201-208/es/>
2. Maldonado Colín G, Mc Kinster CD, Covarrubias LO, Palacios López C, Mar Saéz de Ocariz M, García Romero MT. Epidermólisis ampollosa: nuevos conceptos clínicos y moleculares para clasificación y diagnóstico. *DermatologíaCMQ* [Internet]. 2016 [citado 27 Nov 2019]; 14(4):289-298. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/pdfs/cosmetica/dcm-2016/dcm164f.pdf>
3. García-Romero MT, Becerril-Rico J, Dabdoub-Hernández AA. Epidermólisis ampollosa: análisis de costo de la atención médica en México. *Med Int Méx* [Internet]. 2019 [citado 27 Nov 2019]; 35(1):30-38. Disponible en: <http://www.scielo.org.mx/pdf/mim/v35n1/0186-4866-mim-35-01-30.pdf>
4. Alzate Torres M, García L, Moreno Y, Posso Ruiz V. Epidermólisis ampollar distrófica pretibial. *Med Cutan Iber Lat Am* [Internet]. 2017 [citado 27 Nov 2019]; 45(3):228-231. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/cgi-bin/new/resumen.cgi?IDARTICULO=77069>

5. Tabares Fernando, Díaz C, Más V, Monteghirfo R. Epidermolisis ampollosa congénita: a propósito de un caso. Arch Med Int [Internet]. 2015 [citado 27 Nov 2019]; 37(3):135-139. Disponible en: http://www.scielo.edu.uy/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1688-423X2015000300007&lng=es.
6. Revuelta Monje LA, Ruíz Rojas DR, Guerra Villarpando D, Bravo Polanco E. Epidermolisis bullosa. Presentación de un caso. Medisur [Internet]. 2016 [citado 27 Nov 2019]; 14(6):789-795. Disponible en: <http://scielo.sld.cu/pdf/ms/v14n6/ms17614.pdf>
7. Rosario Marrero O de la C del, Smith Ordoñez Y, González Jústiz AL, González Díaz A, Arcis del Rosario A, Fernández León Y. Epidermolisis bullosa: piel de mariposa. A propósito de un caso. Rev Méd Electrón [Internet]. 2017 [citado 27 Nov 2019]; 39(3):552-560. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1684-18242017000300013
8. Amato-Gutierrez MD, García MT, Giraldo GA, Torres Bayona C, Garrido AL, Castillo Orozco J, et al. Epidermolisis bullosa distrófica hereditaria en gemelas Medellín, Colombia. Reporte de Caso. Rev. argent. Dermatol [Internet]. 2019 [citado 27 Nov 2019]; 100(2):75-82. Disponible en: <http://rad-online.org.ar/wp-content/uploads/2019/07/2019-100-2-75a82-1.pdf>
9. Aguilera Flores A, Meléndez Wong AC, Hernández Quintero FM, Rodríguez Villarreal O, Triana Delgado B. Epidermolisis bullosa en paciente pediátrico. Rev Tamé [Internet]. 2017 [citado 27 Nov 2019]; 6(17):646-649. Disponible en: http://www.uan.edu.mx/d/a/publicaciones/revista_tame/numero_17/Tam1717-14c.pdf
10. Galán Gutiérrez JC, Martínez Suárez MA, Tobera Noval B, Avello Taboada R. Epidermolisis bullosa de Herlitz en el paciente pediátrico: implicaciones anestésicas. REV COLOMB ANESTESIOLOG [Internet]. 2014 [citado 27 Nov 2019]; 42(2):132-135. Disponible en: <https://reader.elsevier.com/reader/sd/pii/S0120334714000239>
11. Vidal G, Carrau F, Lizarraga M, Álvarez M. Epidermolisis ampollar: a propósito de un caso. Arch Pediatr Urug [Internet]. 2018 [citado 27 Nov 2019]; 89(6):382-388. Disponible en: <http://www.scielo.edu.uy/pdf/adp/v89n6/1688-1249-adp-89-06-382.pdf>
12. Prodinger C, Diem A, Bauer JW, Laimer M. Schleimhautbeteiligung bei Epidermolysis bullosa. Der Hautarzt [Internet]. 2016 [citado 27 Nov 2019]; 67(10):806-815. Disponible en: <https://link.springer.com/article/10.1007/s00105-016-3854-7>
13. Villar Hernández AR, Guerrero Solana E, Megías Campos A, García García N, Domínguez Pérez E, Romero Haro N et al. Abordaje interdisciplinar en el tratamiento de las heridas en epidermolisis bullosa. Enferm Dermatol [Internet]. 2016 [citado 27 Nov 2019]; 10(29):12-18. Disponible en: <https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=5873776>
14. Moura EG, Couto-Júnior DS, Alvarado-Escobar H, Costa-Martins B da, Sallum RA, Artifon EL, et al. Epidermolisis bullosa adquirida complicada por estenosis de esófago. Tratamiento endoscópico con sondas termoplásticas e inyección intralesional de corticoesteroide. Rev Gastroenterol Mex [Internet]. 2011 [citado 27 Nov 2019]; 76(3):279-285. Disponible en: <http://www.revistagastroenterologiamexico.org/es-pdf-X0375090611285228>
15. Martínez Pizarro S. Caso clínico: Epidermolisis bullosa. SANUM [Internet]. 2020 [citado 27 Nov 2019]; 4(1):26-33. Disponible en: https://www.revistacientificasanum.com/pdf/sanum_v4_n1_a3.pdf