

PRESENTACIÓN DE CASO

Lactante con epidermolisis bulosa de mal pronóstico **Epidermolysis Bullosa of bad prognosis in an infant**

Autores: Dra. Katuska Tamayo Mariño*, Dra. Yordania Velázquez Ávila**, Dra. Maritza Morales Solís***

* Especialista de I Grado en Dermatología. Hospital Pediátrico Provincial Docente "Mártires de Las Tunas". Las Tunas, Cuba.

** Especialista de II Grado en Dermatología. Máster en Enfermedades Infecciosas. Profesora Instructora. Aspirante a Investigadora. Hospital Pediátrico Provincial Docente "Mártires de Las Tunas". Las Tunas, Cuba.

*** Especialista de I Grado en Medicina General Integral. Especialista de I Grado en Dermatología. Máster en Enfermedades Infecciosas. Profesora Asistente. Hospital Pediátrico Provincial Docente "Mártires de Las Tunas". Las Tunas, Cuba.

Correspondencia a:

Dra. Katuska Tamayo Marino

Correo electrónico: katama@ltu.sld.cu, yodaniava@ltu.sld.cu

RESUMEN

La epidermolisis ampollar es una genodermatosis, caracterizada por la aparición de ampollas por el más mínimo roce, con expresividad genética variable, incluso en individuos de una misma familia. Las formas más letales son la epidermolisis ampollar de unión gravis de Herlitz y la epidermolisis ampollar distrófica recesiva, en las cuales se producen cuadros de sepsis que conducen a la muerte del paciente. Se presenta un caso con las características clínicas de la epidermolisis ampollar de unión gravis de Herlitz, que evolucionó con cuadro ampollar acompañado de sepsis, inmunodeficiencia, desnutrición proteica energética, retraso del desarrollo psicomotor y, finalmente, la muerte por fallo múltiple de órganos a los diez meses de edad. Este es un caso poco frecuente y de alta letalidad.

Palabras clave: EPIDERMOLISIS BULOSA; EPIDERMOLISIS AMPOLLAR; GENODERMATOSIS; ENFERMEDAD GENÉTICA AMPOLLAR.

Descriptores: EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA /GENÉTICA.

SUMMARY

Epidermolysis bullosa is a genodermatosis characterized by the appearance of any bullae at the slightest rubbing, with variable genetic expression, even in individuals from the same family. The most lethal forms are the epidermolysis bullosa lethalis or Herlitz syndrome and the epidermolysis bullosa dystrophica, in which there are sepsis manifestations that lead the patient to die. A case with the clinical characteristics of the epidermolysis bullosa lethalis is presented which evolved with bullous manifestations together with sepsis, immunodeficiency, energetic protein malnutrition, psychomotor retardation, and finally death for multiple failures of organs at the age of 10 months. This is an uncommon and highly lethal case.

Key words: EPIDERMOLYSIS BULLOSIS; BULLOUS DISEASE; GENODERMATOSIS; BULLOUS GENETIC DISEASE.

Descriptors: BULLOUS GENETIC DISEASE.



INTRODUCCIÓN

Epidermolisis ampollar (EA) o epidermolisis bullosa (EB) es el término aplicado a un grupo de trastornos hereditarios, en los cuales se forman ampollas después de un traumatismo leve. Los signos más evidentes son las vesículas y ampollas en piel y mucosas. Puede haber compromiso de órganos internos. (1-2)

Se estima, que afecta uno de cada 17 mil nacidos vivos y que en el mundo existen alrededor de 500

mil casos de epidermolisis bulosa, (3) siendo la prevalencia del orden de 32 casos por millón de habitantes, con una incidencia de casos nuevos de 1,4 / habitantes /año, con variaciones que dependen más de la calidad de los registros que de diferencias regionales o étnicas. Se manifiesta por igual en todos los grupos raciales y étnicos, así como en ambos sexos. No es una enfermedad infecto-contagiosa, sino genética y las formas de herencia pueden ser autosómicas recesivas y autosómicas dominantes. (3)

Clasificación histológica

Localización de las ampollas	Grupo de enfermedades	Herencia
Intraepidérmica	EA Simple	Autosómica dominante
		Autosómica recesiva
Zona de la membrana basal	EA de la unión	Autosómica recesiva
Sublámina densa	EA distrófica	Autosómica dominante
		Autosómica recesiva (4)

Heterogenicidad clínica

Epidermolítica	De la Unión	Dermolítica
EA Simple generalizada (Koebner)	EA de unión grave (Herlitz)	EA Distrófica recesiva generalizada (Hallopeau-Siemens)
EA Simple localizada (Weber Cockayne)	EA de unión mitis	EA Distrófica recesiva localizada
EA Herpetiforme (Dowling-Meara)	EA de unión con atresia pilórica	EA Distrófica dominante (Cockayne- Touraine)
EA Simple de Ogna	EA de unión generalizada benigna	EA Distrófica dominante albulopapuloide (Pasini)
EA simple con distrofia muscular	EA de unión localizada ⁵	

PRESENTACIÓN DE CASO

Paciente procedente de Manatí, piel blanca, sexo masculino, nacido de parto eutócico con TG: 37 semanas, apgar 9/9 y peso: 3500g. Sin antecedentes prenatales y natales relevantes. Desde el nacimiento presentó lesiones ampollares generalizadas, formadas con el más mínimo roce, que se rompían con facilidad y lesiones erosivas que se formaban por desprendimiento de la piel. Algunas ampollas se tornaron hemorragíparas en los primeros días y fue ingresado en la unidad de cuidados neonatales, donde se le suministraron esteroides, tratamiento de sostén y medicación tópica para la piel. Fue dado de alta a los treinta días, con cicatrices atróficas y sin ampollas. A los

ocho días del alta fue llevado al hospital pediátrico provincial "Mártires de Las Tunas", presentando lesiones ampollares con erosiones por desprendimiento de la piel, tos, disnea y fiebre de 38,5 °C, decidiendo su ingreso en la unidad de terapia intensiva pediátrica. Antecedentes patológicos familiares de asma bronquial (abuela materna) y EB simple (tío abuelo materno).

Examen físico al ingreso

Piel: cuadro cutáneo polimorfo generalizado (respetaba palmas de las manos y planta de los pies) por lesiones ampollocostrosas, erosiones, signos de Nicolsky positivo y lesiones de la región facial con exudado purulento.

Respiratorio: tiraje, frecuencia respiratoria de 55 respiraciones por minuto, estertores crepitantes en ambas bases palomares.

Temperatura: 38,5 °C.

Ocular: secreciones oculares purulentas.

Estudios positivos

Hb: 79 g/L, leucos en 12 x10/L, velocidad de eritrosedimentación: 131 mm/H.

Lámina periférica con: hipocromía x, microcitosis xx, anisocitosis xx, poiquilocitosis xx, neutropenia y linfocitosis reactiva.

Rayos x de tórax AP: imágenes de opacidades en ambos campos pulmonares, observándose en el vértice del pulmón derecho varias radiotransparencias.

Ig G: 15.47, Ig: 0.43, Ig M: 3.13, ICC: 0.192, Proteína C reactiva positiva.

Hemocultivo: aislado estafilococo coagulasa positivo.

Impresión Diagnóstica a los 38 días de nacido: epidermolisis ampollar, bronconeumonía con neumotórax, sepsis severa, conjuntivitis bacteriana e inmunodeficiencia primaria.

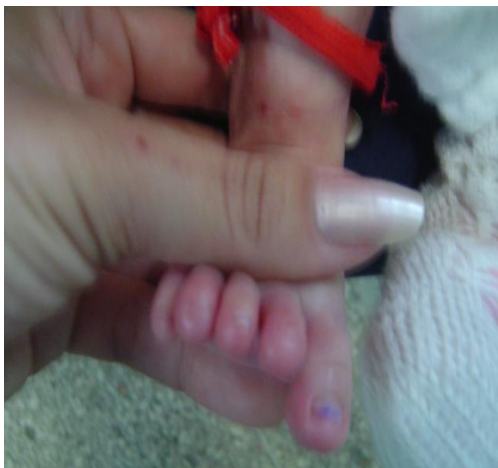
Tratamiento inicial

Hidratación con: dextrosa de 5%, cloruro de sodio de 20%, cloruro de potasio, gluconato de calcio, sulfato de magnesio.

Antibioticoterapia: rosefín, vancomicina y luego se utilizó meropenem, ciprofloxacina colirio.

Ventilación mecánica, oxigenoterapia, transfusión de glóbulos y luego de crioprecipitados, factor de transferencia, hidrocortizona endovenosa, intaglobín, fomentos de manzanilla y pinceladas de violeta genciana acuosa de 2%.

Cuidados de enfermería: sábanas bien extendidas y cama polvoreada con talco estéril.



Evolución

Del episodio presentado al ingreso mejoró, aunque existieron días que presentó febrícula, las lesiones de piel dejaron cicatrices atróficas, las uñas se afectaron con distrofia ungueal (nunca se afectaron las palmas de las manos y plantas de los pies), sin millium y con madarosis.

En el mes de marzo (dos meses de edad) tuvo otro episodio respiratorio, con lesiones ampollares, fiebre, distensión abdominal, retención gástrica, con signos de desnutrición y retardo del crecimiento y desarrollo psicomotor, lesiones eritematosas con macerado blanquecino en región inguinal y mucosa oral interpretadas como una candidiasis.

Hemocultivo: aislado *Klebsiella*, *E. Coli* y báculo fermentador.

Velocidad de eritrosedimentación: se mantuvo siempre entre 120 a 150 mm/H.

Hb: baja con valores de 89g/L.

Rayo x de tórax AP: opacidad homogénea en ambos campos pulmonares que impresionan signo de fibrosis pulmonar.

Se le realizó traqueostomía, gastrotomía, comenzó a alimentarse por sonda gástrica, colostomía, vitaminoterapia: ácido fólico, vitamina C, vitamina A y vitamina E.

Antibioticoterapia: fosfocina, piperacilina, azitromicina, sulfapirín, amikacina.

Antimicótico tópico y nistatina en suspensión oral.

A la edad de tres meses se cierra colostomía, luego hace un cuadro de diarrea y vómitos y se le pone tratamiento con SRO e hidratación.

Aunque mejoraba, nunca pudo salir a servicio de sala abierta, pues los cuadros de sepsis se repetían y, a su vez, los ampollares, formando un círculo evolutivo que lo llevó a un estado de desnutrición proteico-energética severa; inmunodeficiencia que nunca superó; dermatitis alrededor de la sonda gástrica; sin desarrollo dentario; hepatopatía crónica con íctero, hepatomegalia y elevación de las transaminasas; produciéndose en este paciente un flujo inverso entre los servicios de la unidad de

cuidados intensivos pediátricos y la unidad de cuidados intermedios. Fallece en su cuarto paro cardiorespiratorio con disfunción múltiple de órganos, bronquiectasia, epidermolisis bulosa y desnutrición proteicoenergética, a la edad de diez meses y 24 días.

DISCUSIÓN

La epidermolisis ampollar es una enfermedad genética de variable expresividad, con gran heterogenicidad, que depende de la localización histológica de la formación de la ampolla, rara por la frecuencia de presentación. Es considerada una genodermatosis, que en su variante de unión tiene un patrón de herencia autosómica recesiva y la variedad de Herlitz presenta muy mal pronóstico para los pacientes, quienes no logran sobrepasar el primer año de vida.

Coincidiendo con la literatura, este paciente presentó desde el nacimiento un cuadro ampollar generalizado que dejaba cicatrices atróficas, con desprendimiento epidérmico (signo de Nicolsky), respetando solo palmas de las manos y planta de los pies, con distrofia ungueal, sin desarrollo dentario y madarosis. Las lesiones de piel fueron potenciales puertas de entrada, que lo condujeron a cuadros de sepsis con fibrosis pulmonar, afectación esofágica, gástrica y hepática, inmunodeficiencia, retardo del desarrollo psicomotor, desnutrición proteica energética y, finalmente, fallo múltiple, con una muerte prematura, antes de cumplir su primer año de edad.

Se presenta este caso por lo infrecuente del mismo y la alta letalidad, producida por los cuadros de sepsis que conllevan a muerte, tal y como se apreció en la evolución de este paciente.

Es importante resaltar que, a pesar del mal pronóstico de esta enfermedad, se logró asistir al paciente hasta los diez meses de edad, gracias al sistema de salud cubano, en especial, a los cuidados del servicio de terapia intensiva pediátrica del hospital pediátrico provincial "Mártires de Las Tunas".

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS:

1. García Lahera Clara, Tomás Bruzón Noel, Tomás García Yudith. Epidermolisis bulosa. Presentación de un caso, 2011; 36 (1) Rev Electron. [En línea] <http://www.ltu.sld.cu/revista/modules.php?name=News&file=article&sid=297>
2. Vara Cuesta Omar León, Sarmiento Portal Yanett, Portal Miranda María Elena, Piloña Ruiz Sergio, Juan Rodríguez Jesús. Epidermolisis bulosa simple: Presentación de un caso. Rev. Ciencias Médicas de Pinar del Río, 2012; 16(5). Disponible en: <http://www.revcmpinar.sld.cu/index.php/publicaciones/article/view/981>
3. Manzur Julian. Dermatología. La Habana: Editorial Ciencias médicas, 2002. p. 135- 46.
4. Blancart Del Prado Edilia, Fernández Masó Juan, Perez Kindelan Demetrio, Payán Romero Eradis, Galano Guzmán Zulema Guadalupe, Ortega Félix Secundino, López Miliá Mayra. Actualización sobre epidermolisis ampollosa, 2009 [En línea] 61(1); Disponible en: http://www.gtm.sld.cu/ric/textos/vol_61_no.1/act_epider_ampollosa.pdf