



PRESENTACIÓN DE CASOS

Epidermólisis Bullosa en un adolescente. Presentación de un caso

Bullous epidermolysis in an adolescent. Presentation of a case

Carlos Luis Vinageras Hidalgo ^{1*}, <https://orcid.org/0009-0007-4848-1797>

Maricela Hidalgo Ruiz ¹, <https://orcid.org/0000-0002-6355-3724>

Karen Oviedo Pérez ¹, <https://orcid.org/0000-0002-6307-8652>

Luis Ricardo Domínguez Hidalgo ², <https://orcid.org/0009-0006-6456-7083>

^{1*} Universidad de Ciencias Médicas de Matanzas. Facultad de Ciencias Médicas de Matanzas "Dr. Juan Guiteras Gener". Matanzas, Cuba.

² Hospital Provincial Clínico-Quirúrgico-Docente "Cmte. Faustino Pérez Hernández". Matanzas, Cuba.

***Autor para correspondencia:** carlosluis30205@gmail.com

Recibido: 11/02/2023

Aceptado: 17/09/2023

Cómo citar este artículo: Vinageras Hidalgo C, Hidalgo Ruiz M, Oviedo Pérez K, Domínguez Hidalgo LR. Epidermólisis Bullosa en un adolescente. Presentación de un caso. Med. Es. [Internet]. 2023 [citado fecha de acceso]; 3 (2). Disponible en: <https://revmedest.sld.cu/index.php/medest/article/view/208>

RESUMEN

Introducción: la Epidermólisis bullosa es una enfermedad genética caracterizada por la aparición de ampollas y úlceras posteriores a roces o



traumatismos. Las lesiones pueden tener una localización cutánea y extra cutánea. Para realizar el diagnóstico se debe tener exámenes de laboratorio.

Objetivo: describir un caso de epidermólisis bullosa en un paciente adolescente.

Presentación del caso: paciente adolescente, masculino, de 14 años con diagnóstico de epidermólisis bullosa ingresado en el Hospital Pediátrico Provincial Eliseo Noel Caamaño de Matanzas.

Conclusiones: esta enfermedad es poco frecuente y con baja morbilidad, la cual es importante conocer para poder diagnosticarla a tiempo y aplicar oportunamente la terapéutica.

Palabras clave: Adolescente; Enfermedades de la Piel; Epidermólisis Ampollosa.

ABSTRACT

Introduction: epidermolysis bullosa is a genetic disease characterized by the appearance of blisters and ulcers following friction or trauma. The lesions can have a cutaneous and extracutaneous location. To make the diagnosis, laboratory tests must be performed.

Objective: to describe a case of epidermolysis bullosa in an adolescent patient.

Case presentation: 14-year-old male adolescent patient with a diagnosis of epidermolysis bullosa admitted to the Eliseo Noel Caamaño Provincial Pediatric Hospital in Matanzas.

Conclusions: this disease is rare and has low morbidity, which is important to know in order to diagnose it in time and timely apply therapy.

Keywords: Adolescent; Skin Diseases; Epidermolysis Bullosa.

INTRODUCCIÓN

La Epidermólisis Ampollosa (EA) o Bullosa (EB) es un grupo de enfermedades genéticas raras que causan la formación de ampollas dolorosas en la piel y membranas mucosas al mínimo roce. Se hereda genéticamente de manera dominante, con un 50% de probabilidad de transmitirse a la descendencia, y también puede ser recesiva, con un 25% de posibilidades de afectar a un hijo.⁽¹⁾

Su diagnóstico y manifestaciones clínicas son poco conocidas al ser una enfermedad con baja prevalencia a nivel mundial. La Epidermólisis bullosa simple se muestra con una mayor incidencia en países como Noruega, Escocia y norte de Irlanda. Según datos estadísticos hasta el 2020 se estima que en Cuba viven 200 personas con Epidermólisis bullosa. ⁽²⁾

Esta enfermedad es incurable y se caracteriza porque la piel de quienes la padecen es muy sensible y delicada como el cristal y al menor contacto físico se pela y produce úlceras y ampollas que se asemejan a una gran quemadura. Por eso a esta enfermedad también se le llama piel de cristal o piel de mariposa. ⁽²⁾

Los pacientes con EB manifiestan retraso generalizado del crecimiento, aunque en la bibliografía no se precisa la causa. Se asocia con malnutrición crónica debido a la malabsorción por alteraciones en la mucosa gástrica, así como limitaciones en la dieta. Otro factor importante es la formación de cicatrices en las zonas de las extremidades y articulaciones que deforman y limitan el desarrollo. Este retraso es mayor en pacientes con Epidermólisis bullosa de la unión (EBU) y Epidermólisis bullosa dermolíticas (EBD). ⁽³⁾

Es definida también como una geno-dermatosis causada por mutaciones en diversos genes que codifican para las proteínas de la unión dermo-epidérmica, lo cual altera la cohesión y da lugar a la formación de ampollas y erosiones tanto cutáneas como mucosas. De acuerdo con el nivel y severidad de la alteración, se clasifica en tres grandes grupos: ⁽⁴⁾

1-) EB Epidermolíticas o Simples (EBS): la ampolla se localiza a nivel intraepidérmico, justo en las células de la capa basal. Las patologías incluidas se deben a mutaciones en los genes que codifican la queratina 5 y 14, y motivan ampollas intraepidérmicas que curan sin cicatriz. El tipo de herencia que la caracteriza es la autosómica dominante. ⁽⁴⁾

2-) EB de la Unión o Junturales (EBU): la ampolla se localiza a nivel de la membrana basal, en la lámina lúcida de la unión dermo-epidérmica. El tipo de herencia que la caracteriza es la autosómica recesiva. ⁽⁵⁾

3-) EB Dermolíticas o Distróficas (EBD): la ampolla se localiza por debajo de la membrana basal (lámina densa), a nivel de las fibrillas de anclaje, puede dejar secuelas produciendo deformidades en miembros superiores e inferiores. Producida por la alteración de colágeno VII. Los tipos de herencias que la caracterizan son la autosómica recesiva y autosómica dominante. ⁽⁵⁾

• Síndrome de Kindler (SK): algunos autores lo consideran un cuarto subtipo de EB, pero se han reportado casos de SK donde el defecto de cohesión de la unión dermo-epidérmica es similar a la EBS o a la EBD el cuanto a la

localización. Presenta una herencia recesiva y se presenta en zonas de la piel con poiquilodermia, fotosensibilidad, cicatrices atróficas y ampollas. ⁽⁵⁾

Una biopsia de piel es clave para diagnosticar y determinar el tipo de Epidermólisis Bullosa (EB), utilizando técnicas como la tinción con hematoxilina-eosina para visualizar la ampolla a nivel dermoepidérmico. Se requieren técnicas avanzadas como microscopía electrónica o inmunofluorescencia para determinar la ubicación exacta de la ampolla y el subtipo de EB. El tratamiento adecuado se determina según la progresión y signos clínicos una vez diagnosticado el tipo de EB. ⁽⁶⁾

Por lo anterior expuesto se decide presentar este trabajo con el objetivo de presentar el caso de un paciente adolescentes diagnosticado con Epidermólisis Ampollosa, ingresado en el Hospital Pediátrico Provincial Eliseo Noel Caamaño de Matanzas.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Adolescente de 14 años de edad, con antecedentes de Epidermólisis Bullosa tipo Anquilosante; nacido de parto a término y con un adecuado peso al nacer, tiempo gestacional adecuado. Además, se constataron lesiones ampollares en diferentes zonas/regiones del miembro inferior izquierdo, que lo abarcaron todo con el tiempo. Se ingresó el paciente para estudio, diagnóstico y tratamiento en el Hospital Pediátrico Provincial "Eliseo Noel Caamaño" de Matanzas. En la institución se le diagnosticó Epidermólisis bullosa y al egreso se le dieron las orientaciones generales a la familia y el seguimiento se realizó por el especialista en dermatología del área de salud.

En la anamnesis refirió su mamá que durante estos años presentó en varias ocasiones períodos de exacerbación de las lesiones en la piel; para lo cual se le administró antibioticoterapia con gentamicina y fomentos de agua estéril. También se utilizó como parte del tratamiento la prednisona en períodos de crisis. La dieta recomendada fue leche, puré de viandas y carnes blandas, para facilitar la deglución por la dificultad al tragar del paciente.

Además refiere la madre que durante los periodos de crisis, comenzó a presentar reabsorciones óseas y anquilosis generalizada, que se corresponde con la evolución normal del tipo de Epidermólisis que presenta dicho paciente.

El paciente acudió al Hospital Pediátrico Provincial "Eliseo Noel Caamaño" de Mtanzas, por presentar un cuadro clínico caracterizado por: falta de apetito y descompensación de la enfermedad de base. En el cuerpo de guardia de la institución se recibe al paciente con palidez generalizada, con polipnea superficial y lesiones en piel de diferentes estadios. Al examen físico de la piel se constató la presencia de: lesiones costrosas, visico-ampollas, con

abundante exudado sero-hemático y purulento en las regiones de los pliegues. Además, úlceras por presión en las zonas de apoyo, a predominio de la espalda y pies; con ausencia de las falanges en manos y pies y anquilosis generalizada; con signos de Nikolsky positivo. (Figuras 1 y 2)

Por las condiciones del paciente es complejo realizar el abordaje venoso periférico para el tratamiento, por tal motivo se decide por el equipo médico realizar abordaje venoso profundo. Esta vía facilitó también, la extracción de sangre para estudios de laboratorio. En estos se constató a través de gasometría una Acidosis metabólica discreta y en el hemograma una anemia, con un Hto: 0,19 y leucograma en $22,0 \times 10^9/L$ con 89% de segmentados. Se inicia tratamiento con el soporte de las funciones vitales y antibióticos de amplio espectro.

Los especialistas de dermatología y traumatología, estos en conjunto deciden realizar curas de las lesiones sobre-infestadas en el quirófano. Durante el proceder, se constató la depresión respiratoria del paciente, por tanto, es necesario acoplarlo a un ventilador mecánico. Se recibió en la unidad de cuidados intensivos procedente de la unidad quirúrgica, ventilado y con inestabilidad hemodinámica. Transcurridas 24 horas y con un empeoramiento progresivo el paciente fallece por una disfunción múltiple de órganos como consecuencia del shock séptico secundario a las lesiones en piel.



Figura 1: Se muestra ausencia de las falanges en manos y pies y anquilosis generalizada; con signos de Nikolsky positivo.



Figura 2: Presencia de úlceras por presión en las zonas de apoyo, a predominio de la espalda.

DISCUSIÓN

El tratamiento requiere un equipo multidisciplinario conformado por dermatólogo, internista, fisioterapeuta, nutricionista, odontólogo y psicólogo. Se deben evitar los traumatismos de la piel en los pacientes.

Según lo citado por Chong Ching et al.,⁽⁷⁾ en su investigación, desde el punto de vista farmacológico, en la actualidad, el hierro se administra por vía intravenosa porque las personas con esta enfermedad pueden tener problemas para recuperarse porque desarrollan anemia. A su vez, Hou Chen et al.,⁽⁸⁾ plantean que se ofrecen suplementos de vitamina D porque estos pacientes no pueden sintetizar la vitamina porque su piel vendada no está expuesta al sol. Por su parte, la obstrucción esofágica suele tratarse con cirugía para que puedan comer bien.

Para tratar las lesiones cutáneas en pacientes con epidermólisis ampollar, se recomienda realizar curaciones diarias con agua estéril y crema antibiótica. En casos de sobreinfección, se deben tomar muestras para cultivo y antibiograma. Las ampollas pueden ser drenadas para prevenir su crecimiento, pero siempre cuidando de no retirar la capa superior. El tratamiento quirúrgico se enfoca en corregir problemas como la pseudosindactilia y la contractura en flexión.⁽⁹⁾

Se les debe explicar a los padres la necesidad de evitar los ambientes calurosos y a preferir el uso de ropa de algodón ya que se pueden producir ampollas interdigitales de difícil cicatrización y que tienden a generar pseudomembranas con fusión de los dedos, si no se les venda en forma individual. Se les debe adiestrar en el uso de vendajes que cubran manos y

pies. Insistir en que la colocación y retiro de estas vendas debe ser extremadamente cuidadoso y sin prisa, ya que puede lesionar la lámina ungueal. Insistir en la necesidad de proteger la piel más vulnerable a los traumatismos, como codos y rodillas. Todas estas medidas son recomendadas por la literatura consultada. ⁽⁹⁾

Los aspectos alimentarios merecen una mención especial pues habitualmente los pacientes se alimentan mal por las frecuentes lesiones del tubo digestivo. Por esta razón, en los pacientes con vesículas orales se aconseja mantener la alimentación con purés, en los cuales se debe aportar las vitaminas, oligoelementos y hierro en dosis mayores a los requerimientos. Además se deben alimentar las pacientes con un biberón, gotero o una jeringuilla, sin prisas para evitar lesiones. Los alimentos recomendados son leche, jugos, sopas, purés, natillas y estos alimentos se recomiendan que estén a temperatura ambiente. ⁽¹⁰⁾

Entre los síntomas que indica infección de las lesiones se encuentran: ⁽¹¹⁾

- Enrojecimiento y cambio de temperatura de un área de la piel.
- Pus o secreciones amarillentas.
- Aparición de costra en la superficie de la piel.
- Lesiones que no cicatrizan.
- Fiebre o escalofríos.

Por su parte para contrarrestar las infecciones se utilizan como tratamiento adecuado: ⁽¹²⁾

- El uso de soluciones para limpiar la herida.
- Uso antibióticos en forma de crema.
- Uso de antibióticos orales para evitar la proliferación de bacterias.
- Tapar lesión con un vendaje especial, en el caso de que estas no sanen.

Para el estudio del caso se practicaron diferentes exámenes complementarios que permitieron compararlos con otros estudios. En este paciente los complementarios reflejaron una marcada anemia con un leucograma a predominio de segmentados lo que habla de un proceso bacteriano, lo cual difiere de otros casos como el de Revuelta Monje et al., ⁽¹³⁾ que presenta leucograma en cifras normales y una disminución de la hemoglobina del paciente. A su vez en el estudio presentado por del Rosario Marrero et al., ⁽¹⁴⁾ los resultados de los exámenes se encontraban dentro de los parámetros normales.

CONCLUSIONES

La Epidermólisis bullosa es una enfermedad poco frecuente y de baja morbilidad, la cual es importante conocer para poder diagnosticar a tiempo y aplicar oportunamente la terapéutica. Debe estar orientada para evitar la aparición de lesiones y para curar las existentes, evitando su crecimiento, prolongación y complicaciones, que puedan llevar a la muerte del paciente como el expuesto en este caso.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Bardhan A, Bruckner L, Chapple LC, Fine JD, Harper N, Has C, et al. Epidermolysis bullosa. Nat Rev Dis Primers [Internet] 2020 [citado 09/05/2023]; 6(1):78. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32973163/>
2. Hou PC, Wang HT, Abhee S, Tu WT, McGrath JA, Hsu CK. Investigational Treatments for Epidermolysis Bullosa. Am J Clin Dermatol [Internet] 2021 [citado 09/05/2023]; 22(6):801-817. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34292508/>
3. Hon KL, Chu S, Leung AKC. Epidermolysis Bullosa: Pediatric Perspectives. Curr Pediatr Rev [Internet] 2022 [citado 09/05/2023]; 18(3):182-190. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34036913/>
4. Hou PC, Del Agua N, Lwin SM, Hsu CK, McGrath JA. Innovations in the Treatment of Dystrophic Epidermolysis Bullosa (DEB): Current Landscape and Prospects. Ther Clin Risk Manag. [Internet] 2023 [citado 09/05/2023]; 19:455-473. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37337559/>
5. Vázquez NMA, Santiesteban ARE, Ferrer MYI. Epidermólisis ampollosa o bullosa congénita. Actualización clínica. Rev. Finlay [Internet] 2021 [citado 9/05/2023]; 11(1):74-79. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S2221-24342021000100074&lng=es.
6. Has C, Bauer JW, Bodemer C, Bruckner-Tuderman L, Diem U, Heagerty U, et al. Consensus reclassification of inherited epidermolysis bullosa and other disorders with skin fragility. Br J Dermatol. [Internet] 2020 [citado 9/05/2023]; 183(4):614-627. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32017015/>



7. Chong Ching S, Hon Lun K, Yuen Liz YP, Choi Lung PC, Ng Gigi WG, Chiu Tor W. Neonatal epidermolysis bullosa: lessons to learn about genetic counseling. J Dermatolog Treat [Internet] 2021 [citado 09/05/2023]; 32(1):29-32. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30280950/>
8. Hou Chen P, Del Agua N, Lwin SM, Hsu Chao K, McGrath JA. Innovations in the Treatment of Dystrophic Epidermolysis Bullosa (DEB): Current Landscape and Prospects. Ther Clin Risk Manag. 2023;19:455-473. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37337559/>
9. Dela-Rosa J, Zamora-Fung R, Vázquez-Gutiérrez G, López-Wilson A. Epidermólisis ampollosa, reporte de un caso. Universidad Médica Pinareña [Internet]. 2020 [citado 09/05/2023]; 17 (2) Disponible en: <https://revgaleno.sld.cu/index.php/ump/article/view/529>
10. Del RC, Smith OY, González JAL, González DA, Arcis dRA, Fernández LY. Epidermólisis bullosa: piel de mariposa. A propósito de un caso. Rev.Med.Electrón. [Internet]. 2017 [citado 09/05/2023]; 39(3): 552-560. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1684-18242017000300013&lng=es
11. 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. perú. med. exp. salud pública [Internet] 2017 [citado 09/05/2023]; 34(2): 201-208. Disponible en: http://www.scielo.org.pe/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1726-46342017000200006
12. Vidal G, Carrau F, Lizárraga M, Álvarez M. Epidermólisis ampollar: a propósito de un caso clínico. Arch. Pediatr. Urug. [Internet] 2018 [citado 09/05/023]; 89(6):382-388. Disponible en: http://www.scielo.edu.uy/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1688-12492018000700382
13. Revuelta Monje L, Ruíz Rojas D, Guerra Villarpando D, Bravo Polanco Eneida. Epydermolisis Bullosa. Case presentation.



Medisur [Internet] 2016 [citado 27/07/2023]; 14(6):789-795.
Disponible en:
http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1727-897X2016000600017&lng=es

14. del Rosario Marrero OC, Smith Ordoñez Y, González Jústiz AL, González Díaz A, Arcis del Rosario A, Fernández León Y. Epidermólisis bullosa: piel de mariposa. A propósito de un caso. Rev.Med.Electrón [Internet]. 2017 [citado 27/07/2023]; 39(3):552-560. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1684-18242017000300013&lng=es

DECLARACIÓN DE AUTORÍA

CLVH: conceptualización, investigación, metodología, administración del proyecto, validación, redacción del borrador original, revisión, edición.

MHR: conceptualización, investigación, metodología, redacción-borrador original y edición.

KOP: conceptualización, investigación, metodología, redacción-borrador original.

LRDH: conceptualización, investigación, metodología, redacción-borrador original y edición.

CONFLICTO DE INTERESES

Los autores declaran que no existen conflictos de intereses.

FUENTES DE FINANCIACIÓN

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

