



Epidermólisis bullosa: presentación de un caso*

José Esteban Estrada Pedrozo^a ■ Ivonne Ivette Caro Neira^b ■
Yuriet Alexandra Tibaduiza Mogollón^c ■ Zaira María Sánchez Silvera^d

Resumen: la epidermólisis bullosa (EB) es un grupo heterogéneo de enfermedades mecanobulosas hereditarias caracterizadas por diversos grados de fragilidad cutánea y mucosa causada por mutaciones que afectan a las proteínas estructurales de la piel (1, 2, 3). Como consecuencia de estas se forman ampollas y vesículas tras mínimos traumatismos o fuerzas de fricción, con afectación variable de otros órganos. Por ser una condición poco común, el presente artículo expone el caso de una niña de cuatro años con diagnóstico de epidermólisis bullosa. El reporte de caso se realizó a través de la observación de un fenómeno, bajo la metodología de estudio de caso, analizando variables clínicas, de laboratorio e histopatológicas. Los hallazgos físicos encontrados en la paciente coinciden con lo reportado por Torres-Iberico *et al.* (8), donde predominan la aparición de ampollas. Para el diagnóstico de la enfermedad en este caso se hizo necesario realizar una biopsia de piel. Como conclusión, se recomienda un abordaje multidisciplinar en la intervención del paciente. Lo que se fundamenta en la protección de los tejidos potencialmente sometidos a lesiones, la aplicación de sofisticados vendajes, un generoso soporte nutricional y, de ser posible, un tratamiento temprano o intervenciones quirúrgicas para corregir las complicaciones extra cutáneas.

Palabras claves: ampollas; epidermólisis bullosa; hereditaria; piel; proteínas

Recibido: 09/02/2021 **Aceptado:** 03/12/2021

Disponible en línea: 01/08/2022

Cómo citar: Estrada Pedrozo JE, Caro Neira II, Tibaduiza Mogollón YA, Sánchez Silvera ZM. Epidermólisis bullosa: presentación de un caso. Rev. Med. [Internet]. 1 de agosto de 2022 [citado 1 de agosto de 2022]; 29(2): 121-6. Disponible en: <https://revistas.unimilitar.edu.co/index.php/rmed/article/view/5612>

* Reporte de caso.

a Médico pediatra. Universidad Simón Bolívar. Barranquilla, Colombia.

Correo electrónico: mdestebanestrada@outlook.com ORCID: <http://orcid.org/0000-0002-1114-5569>

b Médico pediatra. Universidad Simón Bolívar. Barranquilla, Colombia.

Correo electrónico: Ivonne141@hotmail.com ORCID: <http://orcid.org/0000-0003-2289-7974>

c Médico cirujano. Universidad Pedagógica y Tecnológica de Colombia. Tunja, Colombia.

Correo electrónico: alexandratibaduiza@hotmail.com ORCID: <https://orcid.org/0000-0001-9528-8008>

d Médico general. Universidad Simón Bolívar. Barranquilla, Colombia.

Correo electrónico: zairasanchez2012@gmail.com ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-0381-920>

Epidermolysis Bullosa: Presentation of a Case

Abstract: epidermolysis bullosa (EB) is a heterogeneous group of inherited mechanobullous diseases characterized by varying degrees of cutaneous and mucosal fragility caused by mutations affecting structural skin proteins (1, 2, 3). As a consequence of these, blisters and vesicles are formed after minimal trauma or friction forces, with variable involvement of other organs. As it is a rare condition, this article presents the case of a four-year-old girl diagnosed with epidermolysis bullosa. The case report was made by means of the observation of a phenomenon, under the case study methodology, analyzing clinical, laboratory and histopathological variables. The physical findings found in the patient coincide with those reported by Torres-Iberico et al. (8), where the appearance of blisters predominates. For the diagnosis of the disease in this case it was necessary to perform a skin biopsy. In conclusion, a multidisciplinary approach to patient intervention is recommended. This is based on the protection of tissues potentially subject to injury, the application of sophisticated bandages, generous nutritional support and, if possible, early treatment or surgical interventions to correct extracutaneous complications.

Keywords: ampoules; epidermolysis bullosa; hereditary; skin; proteins

Epidermólise Bolhosa: apresentação de um caso

Resumo: epidermólise bolhosa (EB) é um grupo heterogêneo de doenças mecanobulares hereditárias caracterizadas por graus variados de fragilidade cutânea e mucosa causada por mutações que afetam proteínas estruturais da pele (1, 2, 3). Como consequência disso, bolhas e vesículas são formadas após trauma mínimo ou forças de atrito, com envolvimento variável de outros órgãos. Por ser uma condição rara, este artigo apresenta o caso de uma menina de quatro anos diagnosticada com epidermólise bolhosa. O relato de caso foi feito por meio da observação de um fenômeno, sob a metodologia de estudo de caso, analisando variáveis clínicas, laboratoriais e histopatológicas. Os achados físicos encontrados no paciente coincidem com os relatados por Torres-Iberico et al. (8), onde predomina o aparecimento de bolhas. Para o diagnóstico da doença neste caso foi necessário realizar uma biópsia de pele. Como conclusão, recomenda-se uma abordagem multidisciplinar na intervenção do paciente. Isso se baseia na proteção dos tecidos potencialmente sujeitos a lesões, na aplicação de curativos sofisticados, no suporte nutricional generoso e, se possível, no tratamento precoce ou intervenções cirúrgicas para corrigir complicações extracutâneas.

Palavras chaves: bolhas; epidermólise bolhosa; hereditário; pelagem; proteínas

Introducción

La epidermólisis bullosa (EB) es un grupo heterogéneo de enfermedades mecanobulosas hereditarias caracterizadas por diversos grados de fragilidad cutánea y mucosa causada por mutaciones que afectan a las proteínas estructurales de la piel (1, 2, 3). Se han descrito mutaciones en al menos 18 genes que codifican componentes de filamentos de queratina en el citoesqueleto, contactos de adhesión, desmosomas y hemidesmosomas, incluyendo fibrillas de anclaje en la piel y membranas mucosas. Las aberraciones moleculares perjudican

la integridad estructural y funcional de la adhesión intraepidérmica o del anclaje dermoepidérmico, y provocan dehiscencia celular y tisular (4).

Todos los tipos y subtipos de EB son poco frecuentes; la incidencia total y la prevalencia es del orden de 32 casos por millón de habitantes. Con una incidencia de casos nuevos de 1,4 por millón de habitantes por año. Estimaciones similares se han descrito en algunos estados de Estados Unidos (2, 3). La EB afecta a individuos de todos los orígenes étnicos sin predilección de género. El diagnóstico se sospecha por la presencia de ampollas que aparecen en edad temprana y que



Figura 1. Lesiones ampollosas presentes en la paciente. A y C: lesiones ampollosas en labios y mucosa oral. B y D: lesiones ampollosas presentes en extremidades inferiores. C y E: lesiones ampollosas en cuello y extremidades superiores.

Fuente: elaboración propia.

son secundarias a roce mínimo. Es indispensable realizar una historia clínica completa y detallada, con énfasis en los antecedentes familiares de enfermedades ampollas, abortos y óbitos, traumatismos obstétricos, ingesta de medicamentos y padecimientos infecciosos (3, 5).

Es necesaria la toma de biopsia de piel para localizar a la EB histológicamente. Este procedimiento debe incluir la piel circundante a la ampolla, teñirse con hematoxilina y eosina, y observarse con microscopio de luz. No obstante, el diagnóstico definitivo se realiza con microscopía electrónica que muestra la conformación ultraestructural de la piel afectada (6, 7). El pronóstico en la epidermólisis bullosa es muy versátil y depende de la severidad de la patología. La EB simple es la de mejor pronóstico a largo plazo, y presenta mejoría clínica con los años. Mientras que la EB de unión es la más agresiva y los afectados comúnmente fallecen dentro de los primeros tres años de vida (8).

Caso clínico

Paciente femenina de cuatro años que ingresa a la Institución por aparición de lesiones maculopapulares en región periorbitaria y cuello que luego se extienden a tronco y extremidades. Posteriormente, presenta formación de ampollas y frecuentes alzas térmicas.

Las lesiones iniciaron en la cara, de forma pequeña y dispersa, y se extendieron al tronco y extremidades. En el examen físico se evidenciaron lesiones tipo ampollas, algunas costrosas, con halo eritematoso y centro violáceo, de diferentes tamaños (entre 5 y 10 mm de diámetro), en toda la región corporal, incluyendo mucosa bucal-lingual. La paciente no presentaba antecedentes familiares. Dadas sus características de infección bacteriana, se realizó diagnóstico presuntivo de impétigo ampolloso, iniciando manejo tópico con bacteriostáticos de cobertura para Gram negativas y Gram positivas y antibioticoterapia intravenosa con cefalosporina de primera generación. Más adelante, se añade al diagnóstico eritema multiforme por hallazgo de lesiones en

“diana”, por lo que se consideró inicio de corticoide intravenoso.

Además, se realizó valoración por servicio de dermatología institucional, quien da diagnóstico de eritema multiforme ampolloso y continuó con el manejo establecido. La paciente presentó mejoría de algunas lesiones y aparición de otras nuevas durante la estancia hospitalaria. En esa instancia, hubo un nuevo concepto por parte del servicio de dermatología, que solicitó biopsia de piel ante la sospecha de pénfigo ampolloso. La paciente cumplió manejo con cefalosporina y corticoide intravenoso durante cinco días con controles de laboratorios, sin mejoría clínica.

Hacia el día dieciocho de enfermedad, la paciente presentó picos febriles, asociados al deterioro clínico. Por lo que fue indicada la administración de clindamicina por parte del servicio de infectología. Además, hubo criterios para ingreso a unidad de cuidados intensivos por ser una paciente con alto riesgo de bacteriemia por staphylococcus meticilino resistente, por datos clínicos de sepsis, secundario a estafilococemia, soportados posteriormente por hemocultivos positivos. Se inició manejo con vancomicina + meropenem por evolución tórpida. Se añadió manejo con inmunoglobulina G intravenosa durante cinco días. Hubo mejoría parcial, por lo que reinició manejo con corticoide sistémico. Adicionalmente, se indicó otra biopsia de piel.

En el resultado de la biopsia de piel se evidenció epidermólisis ampollosa subepidérmica con presencia de abundantes neutrófilos cubriendo toda el área que se expone a nivel suprabasal. No se observó neutrófilos en las diferentes secciones, ni acantólisis o procesos intradérmicos y/o subcórneos. Posterior a egreso de cuidados intensivos, en sala hospitalización hubo mejoría clínica significativa. Servicio de dermatología consideró dar alta con manejo tópico hidratante y emolientes. Se realizó la debida educación de los padres con respecto a aspectos claves del cuidado de la niña en el hogar, asegurando, igualmente, el apego a los controles. Se les explicó la necesidad de evitar los ambientes calurosos y a preferir ropas

de algodón, así como la necesidad de optar por vendajes limpios en episodios agudos.

Discusión

La (EB) es un grupo heterogéneo de enfermedades catalogado en el grupo de enfermedades raras. Por lo anterior, se consideró de suma importancia reportar este caso de EB. En Colombia, la fundación DEBRA (organización internacional, no gubernamental, sin ánimo de lucro, presente en 50 países), apoya a los pacientes que sufren EB, conocida también como Piel de Mariposa o Piel de Cristal, por la fragilidad de la piel. Según DEBRA, actualmente en Colombia hay 52 pacientes con EB siendo atendidos, de los 300 posibles casos nacionales (9). Los reportes de casos de EB en Colombia (1, 10) subrayan que los antecedentes familiares no son factores de riesgo marcados para desarrollar la enfermedad, como sí lo indican los casos reportados internacionalmente.

Los hallazgos físicos encontrados en la paciente coinciden con lo reportado por Torres-Iberico *et al.* (8), donde predominan la aparición de ampollas. Para el diagnóstico de la enfermedad en este caso se hizo necesario realizar una biopsia de piel; en otros reportes (11, 12, 13), el diagnóstico específico se hace comúnmente por estudio histopatológico con microscopía electrónica de transmisión, complementado con microscopía convencional, análisis histoquímico y estudio molecular de los genes de las proteínas involucradas (14). Con mucha facilidad, estos pacientes son vulnerables a infecciones. Las lesiones dificultan el diagnóstico morfológico, complican el manejo, retardan la cicatrización, prolongan la hospitalización y son causales habituales de septicemias (15).

En el caso de esta paciente, se inició manejo con antibiótico cefalosporina, y se inició tratamiento con corticoide intravenoso, algo similar a lo reportado por Ballesté-López *et al.* (16). En la paciente no se evidenció mejoría durante este tratamiento, por lo que se inicia con administración de clindamicina. Dado su estado de septicemia y deterioro clínico, se inició cubrimiento con antibiótico de amplio espectro con

meropenem vancomicina endovenoso, así como administración de inmunoglobulina G endovenoso para uso en casos severos de dermatosis infantiles (17).

Finalmente, se dio egreso a la paciente con soporte de hidratación tópico y emolientes. En conjunto, se hicieron valoraciones por nutrición y seguimientos con medicina especializada. Los aspectos nutricionales merecen una consideración especial, pues la reparación casi constante de las bullas produce un elevado consumo calórico-proteico en un paciente que habitualmente se alimenta mal, tanto por las frecuentes lesiones del tubo digestivo, como por las carencias específicas producto de la alternancia subinstante de lesiones y cicatrizaciones (18).

Se ha presentado el caso de un paciente portador de enfermedad ampollar congénita generalizada, patología muy poco frecuente, sin complicaciones infecciosas actuales. A punto de partida de este caso, se realizó una revisión bibliográfica incluyendo definición, nueva clasificación, patogenia y presentación clínica. Abordando finalmente el tratamiento, haciendo hincapié en el manejo multidisciplinario de estos pacientes por el importante impacto que esta patología tiene sobre su calidad de vida.

Conclusiones

La EB es heredada de forma autosómica dominante o recesiva, dependiendo del tipo y subtipo de EB. Debe brindarse consejo genético a las familias afectadas.

La intervención recomendable del paciente es un abordaje multidisciplinar. Lo que se fundamenta en la protección de los tejidos potencialmente sometidos a lesiones, la aplicación de sofisticados vendajes, un generoso soporte nutricional y, de ser posible, un tratamiento temprano o intervenciones quirúrgicas para corregir las complicaciones extra cutáneas.

Puede disponerse de un diagnóstico prenatal molecular si se ha reconocido anticipadamente la mutación promotora de la enfermedad en la familia.

Conflicto de intereses

No se presentó ningún conflicto de intereses.

Referencias

- Torres MC, Contreras C, González ML. Epidermolísis ampollosa en un recién nacido, reporte de un caso. *CES Med*. [Internet]. 2011 dic; 25(2): 221-230. Disponible en: http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0120-87052011000200010
- Bello YM, Falabella AF, Schachner LA. Management of epidermolysis bullosa in infants and children. *Clin Dermatol*. 2003; 21(4): 278-282. DOI: [https://doi.org/10.1016/S0738-081X\(03\)00050-6](https://doi.org/10.1016/S0738-081X(03)00050-6)
- Miranda A, Frias G, Hierro S. Epidermolísis ampollosa. Trabajo de revisión. *Rev Mex Pediatr*. [Internet]. 2003; 70(1): 32-36. Disponible en: <https://www.medigraphics.com/pdfs/pediatr/sp-2003/sp031h.pdf>
- Fine JD, Eady RA, Bauer EA, *et al*. La clasificación de la epidermolísis ampollosa hereditaria (EB): informe de la tercera reunión de consenso internacional sobre diagnóstico y clasificación de EB. *J Am Acad Dermatol*. 2008; 58: 931. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.jaad.2008.02.004>
- Clavería CRA, Rodríguez GK, Peña SM. Características clínicas, genéticas y epidemiológicas de la epidermolísis bullosa y su repercusión en la cavidad bucal. *MediSan*. 2015; 19(08): 995-1005.
- Bergman, R. Immunohistopathologic diagnosis of epidermolysis bullosa. *The Am J Dermatopathol*. 1999; 21(2): 185-192. DOI: <https://doi.org/10.1097/00000372-199904000-00015>
- Smith, LT. Ultrastructural findings in epidermolysis bullosa. *Arch. Dermatol*. 1993; 129(12): 1578-1584. DOI: <https://doi.org/10.1001/archderm.129.12.1578>
- Torres-Iberico R, Palomo-Luck P, Torres-Ramos G, Lipa-Chancolla R. Epidermolísis bullosa en el Perú: estudio clínico y epidemiológico de pacientes atendidos en un hospital pediátrico de referencia nacional, 1993-2015. *Rev Perú Med* [Internet]. 2017 abr; 34(2): 201-208. Disponible en: http://www.scielo.org.pe/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1726-46342017000200006 DOI: <https://doi.org/10.17843/rpmpes.2017.342.2484>
- Fundación DEBRA Colombia. ¿Dónde tenemos casos? [Internet]. DEBRA Colombia [citado]. Recuperado a partir de: <http://debracolombia.org/donde-tenemos-casos/>
- Vergara E, Solaque H. Presentación de casos: pseudosindactilia en epidermolísis Bullosa. *Rev Fac Med*. 2009; 14: 274-280.
- Tabares F, Díaz C, Más V, Monteghirfo R. Epidermolísis ampollosa congénita: a propósito de un caso. *Arch Med Int*. [Internet]. 2015 nov; 37(3): 135-139. Disponible en: http://www.scielo.edu.uy/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1688-423X2015000300007
- Revuelta-Monje L, Ruíz-Rojas D, Guerra-Villarando D, Bravo-Polanco E. Epidermolísis bullosa. Presentación de un caso. *Medisur*. [Internet]. 2016 dic; 14(6): 789-795. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1727-897X2016000600017
- Boesen ML, Bygum A, Hertz JM, Zachariassen G. Rección nacido con epidermolísis ampollosa grave: ¿tratar o no tratar?. *BMJ Case Rep*. [Internet]. 2016 abr; 2016: bcr2016214727. Disponible en: <https://casereports.bmj.com/content/2016/bcr-2016-214727.citation-tools>. DOI: <https://doi.org/10.1136/bcr-2016-214727>
- Luján M, García R, Álvarez J, Uribe C. Síndrome de Bart: aplasia cutis congénita y epidermolísis bullosa. 2013; 41(1): 218-22.
- Siañez-González C, Pezoa-Jares R, Salas-Alanis JC. Epidermolísis ampollosa congénita: revisión del tema. *Actas Dermosifiliogr*. 2009; 100(10): 842-856. DOI: [https://doi.org/10.1016/S0001-7310\(09\)72912-6](https://doi.org/10.1016/S0001-7310(09)72912-6)
- Ballesté-López I, Campo-González A, De los Reyes-Degournay R, Sanfiel-Ferrer A. Epidermolísis bullosa: a propósito de un caso. *Rev Cubana Pediatr*. [Internet]. 2008 mar; 80(1).
- Boggio P, Larralde M. Inmunoglobulina intravenosa en dermatosis infantiles. *Dermatol Pediatr Lat*. 2004; 2(2): 164-172.
- Pope E, Lara-Corrales I, Mellerio J, Martínez A, Schultz G, Burrell R, *et al*. A consensus approach to wound care in epidermolysis bullosa. *J Am Acad Dermatol*. [Internet]. 2012 nov; 67(5): 904-917. Disponible en: [https://www.jaad.org/article/S0190-9622\(12\)00101-6/fulltext](https://www.jaad.org/article/S0190-9622(12)00101-6/fulltext) DOI: <https://doi.org/10.1016/j.jaad.2012.01.016>