

Caso Clínico

Epidermólisis ampollosa distrófica dominante hiperplásica de "Cokayne-Touraine"

A. BENGOA AISA *, J.M. DE LUIS GONZÁLEZ **, M. BENGOA GONZÁLEZ, A. BENGOA GONZÁLEZ, M. LÓPEZ VIÑAS, R. DE PAZ ARIAS, R. SERRANO SERRANO

* Profesor de Pediatría de la E.U. de Enfermería de la Universidad de León. ** Profesor de Medicina de la E.U. de Enfermería de la Universidad de León. Equipo Médico de la ONG "Salud para los Niños del Tercer Mundo."

RESUMEN

La epidermólisis ampollosa, es un grupo heterogéneo y poco común de trastornos hereditarios caracterizados por la marcada fragilidad de la piel y las mucosas.

Los pacientes requieren una atención especial y la intervención oportuna en el tratamiento de muchas complicaciones, algunas de las cuales son potencialmente amenazadoras para la vida, como las gastrointestinales, oftálmicas, laríngeas, dentales y problemas hematológicos.

Palabras Clave: Epidermólisis ampollosa; Trastornos hereditarios.

COKAYNE-TOURAINÉ DOMINANT AND HYPERPLASTIC EPIDERMOLYSIS BULLOSA DYSTROPHICA

SUMMARY

Epidermolysis ampullosa is a heterogeneous and uncommon group of hereditary diseases characterized by a marked fragility of the skin and mucous membranes.

Patients require special attention and the appropriate intervention in the treatment of many complications, some of which are potentially life threatening such as gastroenterology, ophthalmics, larynxes, dental and hematology problems.

Key Words: Epidermolysis ampullosa; Hereditary diseases.

CASO CLÍNICO

Lactante de dos meses de origen Árabe-Saharai, que acude a la consulta de la ONG "Salud para los niños del Tercer Mundo" en los campos de Refugiados del Pueblo Saharai, a 200 Kms de Tinduf (Argel).

Alimentado a pecho, presenta, según referencias de los padres, desde la primera semana, ampollas de erupción espontánea de contenido serohemorrágico que rompiéndose éstas al mínimo traumatismo dejan erosión de tamaño variable y tórpida cicatrización, como se puede apreciar en las figuras 1 y 2, dispersas por todo el cuerpo, brazos, piernas, manos y pies.

La limpieza desinfección y vendaje de la mayor extensión posible de piel hacía que mejorasen dichas lesiones en 48-72 horas, si bien otras nuevas aparecían en zonas de presión que quedaban al descubierto, éste fue el primer dato significativo de nuestro diagnóstico.

Entre sus antecedentes existe un hermano fallecido por la misma causa a la edad de 6 meses, después de un proceso evolutivo similar, con referencia a sobreinfecciones generalizadas, deterioro del estado general y finalmente exitus.

Por circunstancias del medio el diagnóstico es clínico exclusivamente, sin ser posible valoración histológica o genética.

Tratamiento

- Preventivo: evitar los mínimos traumatismos y sobreinfecciones.

Correspondencia: Alvaro Bengoa Aisa. Escuela Universitaria de Enfermería. Altos de Nava s/n. León.
Recibido: Diciembre 1998 Aceptado: Enero 1999



Figura 1.



Figura 2.

- Terapéutico: desinfección con clorhexidina al 0,2% y povidona yodada. Vendaje de las zonas afectadas y protección con almohadillado de las zonas de presión.

INTRODUCCIÓN

La epidermólisis ampullosa, es un grupo heterogéneo y poco común de trastornos hereditarios caracterizados por la marcada fragilidad de la piel y mucosas.

Los pacientes requieren una atención especial y la intervención oportuna en el tratamiento de muchas complicaciones, algunas de las cuales son potencialmente amenazadoras para la vida, como las gastrointestinales, oftálmicas, laríngeas, dentales y problemas hematológicos⁽¹⁾.

ETIOPATOGENIA

Dentro del concepto de epidermólisis ampullosa se incluyen tres tipos, dependiendo del lugar donde aparezca la alteración estructural (nivel epidérmico donde aparece la ampolla o vesícula):

1. Epidermólisis ampullosa simple (EAS), localizada a nivel de las células basales de la epidermis.
2. Epidermólisis ampullosa juntural (EAJ), localizada a nivel de la lámina lúcida.

3. Epidermólisis ampullosa distrófica (EAD), localizada a nivel de la dermis debajo de la lámina densa a nivel de las fibras de anclaje⁽²⁾.

Recientemente se han podido identificar las alteraciones genéticas responsables de los efectos moleculares de los distintos tipos.

Nuestro caso pertenece al grupo de epidermólisis ampullosas distrófica, por tanto la alteración ultraestructural tiene lugar a nivel de la unión dermoepidérmica, formándose la característica ampolla o vesícula como consecuencia de la mutación del gen 3p(21) que codifica para la proteína (colágeno tipo VII) componente de las fibras de anclaje que forman dicha unión dermoepidérmica⁽⁵⁾.

El mencionado gen fue descubierto en 1986⁽³⁾.

Recientes avances en genética molecular, han conseguido diferenciar dos tipos de epidermólisis ampullosa distrófica, una forma recesiva y otra dominante, a la que pertenece nuestro caso clínico, dependiente de la existencia o no de distintas mutaciones en distintos genes, marcando diferentes clínicas.

CLÍNICA

Con una edad de aparición en torno al nacimiento o durante el periodo de lactancia, las características clínicas más significativas son: afectación de piel y mucosas en forma

de erupciones de ampollas de aparición espontánea o al mínimo traumatismo, así como también es característica la afectación de anejos (pelo, uñas).

La evolución de las mismas se produce en forma de cicatrices y en ocasiones con importantes retracciones.

A menudo se acompaña de importante retraso del desarrollo.

La localización de las lesiones es variable, siendo de frecuente aparición en planta de manos y pies.

DIAGNÓSTICO

La determinación del correcto diagnóstico y subclasificación en formas hereditarias y adquiridas de epidermolisis ampollosa distrófica puede ser sumamente desafiante, porque la morfología clínica y la histología no son con frecuencia específicas.

La mayoría de los diagnósticos más precisos se basan en la combinación de técnicas histológicas (ultraestructura), microscopía electrónica, inmunofluorescencia directa y estudios con anticuerpos monoclonales⁽⁷⁾. También es posible realizar un diagnóstico prenatal mediante biopsia intraútero a fetos de alto riesgo⁽²⁻⁶⁾.

Diagnóstico diferencial

Debe establecerse con cualquier tipo de dermatosis vesiculoampollosa sin base genética demostrable, desde las de etiología infecciosa (varicela bullosa, pénfigo estafilocócico,...) hasta las diversas variantes del eritema polimorfo o multiforme, pasando por (Liell) o la dermatitis herpetiforme de Duhring-Dowling-Meara, así como el pénfigo vulgar, foliáceo o bulloso⁽²⁾.

TRATAMIENTO

1. **Preventivo:** evitar los mínimos traumatismos y sobreinfección de las infecciones ya existentes.

2. **Terapéutico:** pinceladas con soluciones de glutaraldehído al 5-10%

3. **Paliativo:** reconstrucción plástica funcional en los casos y circunstancias precisas, así como vitamina E, corticoterapia (en formas muy graves) y difenilhidantoína (2,5 mg/kg/día).

La mayoría de las indicaciones quirúrgicas específicas de esta enfermedad conciernen a la forma de epidermolisis ampollosa distrófica recesiva⁽²⁻⁶⁾.

BIBLIOGRAFÍA

1. Cruz. M. Epidermolisis ampollosa. *Dermatología Pediátrica*. Trat. de Pediatría. 1994. p 2161.
2. García Pérez A. Epidermolisis ampollosa. *Genodermatosis*. *Dermatología clínica* 1997;362-364.
3. Hovnanian A, de Prost Y. Epidermolyses bulleuses hereditaires (vers une classification et un conseil genetique bases sur l'identification des defauts moleculaires. *Arch Pediatr* 1994;1(11):1028-1033.
4. Brust MD, Lin AN: Epidermolysis bullosa (practical management and clinical update. *Dermatol Nurs* 1996;8(2):81-89; quiz 90-91.
5. Burgeson RE. Type VII collagen, anchoring fibrils, and epidermolysis bullosa. *J Invest Dermatol* 1993;101(3):252-255.
6. FineJD, Johnson LB, Suchindran CM. The National Epidermolysis Bullosa Registry. *J Invest Dermatol* 1994;102(6):54S-56S.
7. Fine JD. Laboratory test for epidermolysis bullosa. *Dermatol Clin* 1994;12(1):123.
8. Lin AN: Management of patients with epidermolysis bullosa. *Dermatol Clin* 1996;14(2):381-237.