

## INFORME DE CASO

# Epidermólisis bullosa congénita (piel de cristal)

MSc. Dra. Laura Rosa Sánchez Macías<sup>1</sup>

Dr. Pedro Pablo García Retana<sup>2</sup>

Dra. María Eugenia Viego Romero<sup>3</sup>

## RESUMEN

La epidermólisis bullosa o ampollar es un trastorno de la piel transmitido genéticamente y que se manifiesta por la aparición de ampollas, úlceras y heridas en la piel y mucosas al más mínimo roce o golpe. Hacer el diagnóstico no es difícil si se tiene experiencia dermatológica, pero su clasificación es compleja y para ella se necesita considerar la clínica, la genética, la microscopia y la evaluación de laboratorio. El tratamiento de esta enfermedad es también difícil y son necesarias ciertas medidas para proteger al paciente y evitar la aparición de lesiones y complicaciones derivadas de ella. En el presente artículo se presenta un recién nacido masculino, blanco, con un diagnóstico de epidermólisis bullosa realizado en el Hospital General Docente de Placetas.

### **DeCS:**

EPIDERMOLISIS

AMPOLLOSA/genética

RECIEN NACIDO

## SUMMARY

Epidermolysis bullosa is a skin disorder that is genetically transmitted and that is manifested by the appearance of blisters, ulcers and sores on the skin and mucous membranes with the slightest touch or stroke. The diagnosis is not difficult if the doctor has dermatological experience, but its classification is complex and it is necessary to consider the clinical and genetic aspects, as well as the microscopic and laboratory evaluation. Treatment of this disease is also difficult; and necessary steps needs to be taken in order to protect patients and prevent the occurrence of injuries and complications derived from them. This report presents the case of a newborn white male, diagnosed with epidermolysis bullosa, who was treated at the Teaching Hospital of Placetas.

### **MeSH:**

EPIDERMOLYSIS

BULLOSA/genetics

INFANT, NEWBORN

La epidermólisis bullosa congénita es una enfermedad que se observa rara vez, por esta razón es un desafío médico pasar del diagnóstico sindrómico al específico. Las manifestaciones clínicas difieren según el tipo de trastorno; sin embargo, en el período neonatal resulta imposible, desde el punto de vista clínico, reconocer un patrón determinado o pronosticar la gravedad del cuadro.<sup>1,2</sup> Por lo

general todos los tipos de epidermólisis bullosa son más graves en el período neonatal e incluso pueden ser mortales en los primeros meses.<sup>3-5</sup>

Suele manifestarse al nacer o a los primeros meses de vida y existen dos formas en las que la enfermedad se puede heredar: en la sucesión dominante uno de los progenitores tiene la enfermedad y existe un 50% de probabilidades por cada embarazo de que su hijo esté afectado y en la herencia recesiva ambos progenitores (padres) poseen un gen enfermo que trasmite la enfermedad. En cada embarazo existe el riesgo de uno a cuatro (25%) de que tengan un bebé afectado.<sup>1,6</sup>

La piel de los afectados con epidermólisis bullosa se caracteriza por ser frágil, débil, extremadamente sensible, vulnerable y tan delicada como el cristal y, al menor contacto físico, se les desprende y les causa heridas y ampollas que tienen el aspecto de una gran quemadura; es por esto que esta enfermedad también recibe el nombre de piel de cristal o piel de mariposa.<sup>4,7</sup>

## PRESENTACIÓN DEL PACIENTE

Recién nacido, hijo de una mujer de 32 años de edad, piel blanca, gesta 2, parto 1 y aborto 0, con edad gestacional de 41 semanas y antecedentes personales de infección del tracto urinario y sepsis vaginal que fueron tratadas durante en el embarazo. Al nacimiento se detectaron, en el niño, lesiones bullosas, denudadas y profundas, en los dos pies, zonas de roce, los labios y la mucosa bucal, con atrofia de uñas y fragilidad cutánea generalizada que se hacía evidente en la planta de los pies y que trajo como consecuencia la pérdida de la epidermis (figuras 1 y 2). Se le realizaron complementarios como hemograma completo y glucemia, ambos dentro de los límites normales.



**Figura 1.** Lesiones bullosas, denudadas y profundas en la planta de los pies



**Figura 2.** Atrofia de uñas

Aparecieron nuevas lesiones ampollares en las mejillas y el pabellón auricular (figuras 3 y 4). El Especialista en Dermatología indicó un tratamiento antimicrobiano tópico profiláctico y vendajes húmedos oclusivos para su traslado a la Sala de Neonatología del Hospital Materno Provincial "Mariana Grajales" en Santa Clara con vistas a futuras investigaciones.



**Figura 3.** Lesiones ampollares en la mejilla



**Figura 4.** Lesiones ampollares en pabellón auricular

## COMENTARIO FINAL

Actualmente el diagnóstico de epidermólisis bullosa congénita se realiza al momento de nacer por las lesiones que se producen prácticamente de forma espontánea;<sup>8</sup> por lo general, todos los tipos de epidermólisis bullosa congénita son más graves en el período neonatal e incluso pueden ser mortales en los primeros meses.<sup>7,9</sup> Su clasificación es compleja y para ella se necesita considerar la clínica, la genética, la microscopía y la evaluación de laboratorio.<sup>6,8</sup> El tratamiento de esta enfermedad es también difícil y son necesarias ciertas medidas para proteger al paciente y evitar la aparición de lesiones y complicaciones derivadas de ellas.<sup>10</sup> La aparición espontánea en una persona de un cuadro ampollar sin antecedentes previos en la familia evidencia no solo un caso de herencia autosómica recesiva, sino que haya ocurrido una mutación genética.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Balleste López I, Campo González A, De los Reyes Degournay R, Sanfiel Ferrer A. Epidermólisis bullosa: a propósito de un caso. Rev Cubana Pediatr [Internet]. 2008 Mar [citado 11 Nov 2011]; 80(1): [aprox. 5 p.]. Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0034-75312008000100014&lng=es](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-75312008000100014&lng=es)

2. Valdivieso M, Hernanz JM. Epidermólisis ampollosa simple hereditaria. Acta Pediatr Esp. 2008;66:25-6.
3. Pérez Hernández M, Navarro Domínguez JL. Enfermedades Ampollares. En: Manssur Katrib J, Díaz Almeida JG, Cortés Hernández M, Ortiz González PR, Sagarro Delgado B, Abreu Daniel A, et al. Dermatología. La Habana: Ciencias Médicas; 2002. p. 135- 46.
4. Epidermólisis Bullosa. Wikipedia [Internet]. Washington: La Enciclopedia Libre; 2010 [actualizado el 16 enero de 2010; citado 18 dic 2011]. Disponible en: [http://es.wikipedia.org/wiki/Epiderm%C3%B3lisis\\_bullosa](http://es.wikipedia.org/wiki/Epiderm%C3%B3lisis_bullosa)
5. Pipa Vallejo A, López-Arranz Monje E, González García M, Ortiz Mauriz J, Pipa Muñiz M. Epidermólisis ampollosa de la unión: implicación oral. A propósito de un caso. Av Odontoestomatol [Internet]. 2010 Abr [citado 4 dic 2011];26(2): [aprox. 5 p.]. Disponible en: [http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0213-12852010000200003&lng=es](http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0213-12852010000200003&lng=es)
6. Abdo Nalon de Queiroz FL, Mota Buçard A, Quiroz Alvarez CD, Baptista B. Bullous Variant of Sweet's Syndrome after Herpes Zoster Virus Infection. Case Rep Dermatol. 2011 Sep;3(3):259-62 Epub 2011 Dec 2.
7. Castillo Romero E, López Benítez H, Fernández Barrera R, Cordovés Jerez M. Epidermólisis Bulosa: Una dermatosis poco conocida. Rev Ciencias Médicas [Internet]. 2009 [citado 4 dic 2011];13(2): [aprox. 8p.]. Disponible en: <http://publicaciones.pri.sld.cu/rev-fcm/rev-fcm13-2/rev-fcm13-2-24.htm>
8. Cotrim Carolina P, Simone Tolstoy F, Lima Barbosa R, Barcaui Baptista C, Sousa Jeunon MA, Lowy G. Epidermolysis bullosa nevus: case report and literature review. An Bras Dermatol. [Internet]. 2011 Aug [citado 15 abr 2010]; 86(4): [aprox. 8p.]. Disponible en: [http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0365-05962011000400023&lng=en](http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0365-05962011000400023&lng=en)
9. Quistes miliares del recién nacido. Piel [Internet]. 2010 [citado 14 Dic 2011];25(7): [aprox. 2 p.]. Disponible en: <http://www.elsevier.es/sites/default/files/elsevier/pdf/21/21v25n07a13154689pdf001.pdf>
10. López Zaragoza I, Velásquez González E, Morales Barrera E. Caso para diagnóstico. Dermatitis ampollosa. Rev Cent Dermatol Pascua [Internet]. 2007 May-Ago [citado 14 Ene 2010];16(2): [aprox. 2 p.]. Disponible en: <http://www.medigraphic.com/pdfs/derma/cd-2007/cd072o.pdf>

## DE LOS AUTORES

1. Máster en Enfermedades Infecciosas. Especialista de I Grado en Dermatología. Profesora Asistente Policlínico Norte, Placetas, Villa Clara. E-mail: [dermo66@capiro.vcl.sld.cu](mailto:dermo66@capiro.vcl.sld.cu).
2. Especialista de I Grado en Pediatría. Profesor Instructor Hospital General Docente, Placetas, Villa Clara. E-mail: [bibplasu@capiro.vcl.sld.cu](mailto:bibplasu@capiro.vcl.sld.cu).
3. Especialista de I Grado en Pediatría. Profesora Instructora Hospital General Docente, Placetas, Villa Clara. E-mail: [bibplasu@capiro.vcl.sld.cu](mailto:bibplasu@capiro.vcl.sld.cu).