

POLICLINICO UNIVERSITARIO
"DR. AURELIO MARTINEZ MEJIAS"
YATERAS

ACTUALIZACION SOBRE EPIDERMOLISIS AMPOLLOSA

Dra. Edilia Blancart Del Prado¹, Dr. Juan Fernández Masó², Dr. Demetrio Pérez Kindelan³, Dra. Eradis Payán Romero¹, Dra. Zulema Guadalupe Galano Guzmán⁴, Dr. Secundino Ortega Félix⁵, Dra. Mayra López Milián.⁶

RESUMEN

La epidermólisis bullosa comprende un grupo heterogéneo de enfermedades ampollas de la piel y las mucosas que son de origen congénito y hereditario. Hacer el diagnóstico no es difícil si se tiene experiencia dermatológica, pero su clasificación es compleja y para ella se necesita considerar la clínica, genética, microscopia y 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 las complicaciones derivadas de ellas.

Palabras clave: EPIDERMOLISIS AMPOLLOSA SIMPLE/terapia; EPIDERMOLISIS AMPOLLOSA SIMPLE/diagnóstico.

INTRODUCCION

La epidermólisis bullosa congénita es una enfermedad que se observa rara vez, ya que su 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 y con variaciones que dependen más de la buena calidad de los registros que de diferencias regionales o étnicas. Por esta razón es un desafío médico pasar del diagnóstico sindrómico al específico, con el fin de orientar a los padres sobre la naturaleza y pronóstico de la enfermedad, de establecer un manejo

¹ *Especialista de I Grado en MGI. Instructor.*

² *Especialista de I Grado en Ginecología y Obstetricia. Instructor.*

³ *Especialista de II Grado en Pediatría. Instructor.*

⁴ *Master en Atención Integral al Niño. Especialista de II Grado en Pediatría. Asistente.*

⁵ *Especialista de I Grado en Pediatría. Instructor.*

⁶ *Especialista de II Grado en Pediatría. Asistente.*

actualizado tanto para el período agudo como para la etapa ambulatoria posterior y, por último, advertir sobre la posibilidad de ocurrencia en gestaciones posteriores.

Hacer el diagnóstico no es difícil si se tiene experiencia dermatológica, lo que resulta complicado es su clasificación y para ello se necesita considerar la clínica, genética, microscopia y evaluación de laboratorio.

En cuanto a la epidermólisis bullosa distrófica recesiva, quienes presentan las formas más graves pueden llegar a la muerte de manera directa por la enfermedad o indirectamente por las complicaciones. En las formas menos graves, el pronóstico es relativamente bueno, aunque estas personas estarán debilitadas durante toda su vida.

Es por ello que nos dedicamos a realizar una revisión de esta enfermedad, para lograr un diagnóstico preciso y oportuno que facilite el inicio del tratamiento lo más temprano posible, evitando los daños que suele causar esta entidad a los pacientes afectados.

DESARROLLO

La epidermólisis ampollosa o bullosa, es una enfermedad que hace que la piel se vuelva frágil. Debido a lo delicada que es la piel, esta puede lastimarse con facilidad formándose ampollas dolorosas. Estas ampollas pueden causar problemas graves si llegan a infectarse.

Algunas personas con epidermólisis ampollosa padecen de una forma leve de la enfermedad con pocas ampollas. Otras pueden presentar muchas ampollas en la piel. Algunos pacientes desarrollan ampollas internas, en lugares tales como la boca, el estómago, el esófago (el tubo que permite que la comida vaya de la garganta al estómago), la vejiga y en muchas otras partes.

Cualquiera puede desarrollar epidermólisis ampollosa. Generalmente, los síntomas aparecen por primera vez en la infancia o niñez. La mayoría de los casos de epidermólisis ampollosa son hereditarios.

El médico puede identificar epidermólisis ampollosa tomando una simple muestra de piel y observándola en un microscopio. Las ampollas en la piel son el síntoma principal.

La epidermólisis ampollar distrófica es una condición hereditaria que produce ampollas rojas que se abren, supuran, forman una costra y dejan cicatrices.



Figura 1

Estas fotografías (Figuras 1 y 2) presentan lesiones cutáneas ubicadas sobre las articulaciones interfalángicas de los dedos de las manos y de los pies. Esta condición hereditaria, denominada epidermólisis bullosa distrófica, causa la aparición de ampollas de color rojo que se rompen, exudan, forman costras y finalmente cicatrizan.



Figura 2.

PREVENCION DE LAS AMPOLLAS

Para proteger la piel y prevenir que se formen ampollas usted puede:

- Evitar el calor excesivo en su habitación, manteniendo una temperatura uniforme.
- Aplicarse loción en la piel para reducir así la fricción y mantener la piel humectada.
- Usar cubiertas de piel de oveja en los asientos del carro o superficies duras.
- Usar guantes a la hora de dormir para evitar arañarse o rascarse.

TRATAMIENTO DE LAS AMPOLLAS

Cuando aparecen las ampollas, la meta es:

- Reducir el dolor y la incomodidad.
- Prevenir la pérdida de fluidos del cuerpo.
- Promover la curación.
- Prevenir la infección.

SEÑALES DE INFECCION

Aún con el tratamiento adecuado las ampollas se pueden infectar. Algunas señales de infección son:

- Enrojecimiento y calentamiento alrededor de un área abierta de la piel,
- pus o descarga amarillenta.
- Formación de costra en la superficie de la piel.
- Una línea o raya rojiza debajo de la piel que se esparce hacia afuera del área de la ampolla.
- Una herida que no cicatriza.
- Fiebre o escalofrío.

TRATAMIENTO DE LA INFECCION

Si tiene una infección el médico puede curarla con:

- Una solución para enjuagar la herida.
- Un antibiótico en unguento.
- Un antibiótico oral para reducir el crecimiento de bacterias.
- Una cubierta especial para las heridas o úlceras que no sanan.

PREVENCION DE PROBLEMAS NUTRICIONALES

En algunas personas con epidermólisis ampullosa, las ampollas pueden aparecer en la boca y el esófago, haciendo difícil el masticar y el tragar. Con el tiempo, esto podría conducir a problemas nutricionales. Ya que la nutrición es tan necesaria para el crecimiento y desarrollo adecuados, es importante que los niños que padecen de epidermólisis ampullosa se alimenten bien.

Algunos pasos que usted puede seguir para ayudar a prevenir problemas en los niños con epidermólisis ampullosa son:

- Alimentar a los infantes usando un biberón con una tetilla o chupón especial, un gotero o una jeringuilla.
- Añadir más líquido para mojar la comida y hacerla más fácil de tragar cuando el bebé ya tenga edad para ingerir alimentos sólidos.
- Ofrecerles sopas, bebidas lácteas, puré de papas, natillas y pudines.
- No servirles los alimentos demasiado calientes.

Los dietistas pueden ayudar a cualquier persona con epidermólisis ampullosa:

- Proporcionándoles recetas para comidas nutritivas y fáciles de comer.
- Sugiriendo suplementos nutricionales.
- Recomendando cambios en la dieta para prevenir problemas estomacales o intestinales.

CIRUGIA

Para algunos tipos de epidermólisis ampullosa el tratamiento quirúrgico puede ser necesario.

- Si el esófago se le ha reducido debido a cicatrices, su médico puede sugerirle que se haga una cirugía para agrandar el esófago de manera que los alimentos le puedan pasar de la boca al estómago.
- Si usted no puede comer, su médico le puede sugerir que le coloquen una sonda o tubo de alimentación para que los alimentos le puedan llegar directamente al estómago.
- Si debido a las ampollas los dedos de las manos o de los pies se le han unido, su médico puede sugerirle cirugía para separarlos.

¿QUE BENEFICIO SE OBTIENE DE LA CONSEJERIA GENETICA?

La consejería genética puede ser útil para personas con epidermólisis ampullosa y sus familiares. Un consejero genético puede explicar cómo los

genes causan la epidermólisis ampollosa y proporcionar información acerca de la posibilidad de transmitir los genes de la epidermólisis ampollosa a los hijos.

En la actualidad, el diagnóstico específico se hace comúnmente por estudio histopatológico con microscopia electrónica de transmisión, complementado con microscopia convencional, análisis histoquímico y estudio molecular de los genes de las proteínas involucradas.

La microscopia electrónica permite clasificar este síndrome congénito en tres grupos principales, de acuerdo al plano de separación en que se produce la ampolla. Estos son: la bullosa simple o intraepidérmica; la de la unión ubicada a nivel de unión de la epidermis con la lámina lúcida; y la distrófica, que se ubica entre la lámina densa y el estrato dérmico.

En los tipos de la unión y distrófica se han descrito alteraciones en algunas de las ultraestructuras que forman la lámina lúcida o densa de la membrana basal, respectivamente. Para estos casos es muy útil la técnica inmunohistoquímica con anticuerpos monoclonales contra distintos subtipos de colágeno, en particular IV y VII. Esto permite identificar si el colágeno está en el piso o en el techo de la ampolla subepidérmica y así clasificar la lesión en sus variantes principales, simple y distrófica.

El estudio ultraestructural permite definir el tipo y variante de epidermólisis bullosa en la mayoría de los casos, pero debe complementarse con la información obtenida por las otras técnicas, porque así se minimiza la posibilidad de un error en la interpretación de los hallazgos morfológicos.

La facilidad de infección de las lesiones dificulta el diagnóstico morfológico, complica el manejo, retarda la cicatrización, prolonga la hospitalización y es causa frecuente de septicemias.

En este síndrome es difícil decidir cuándo iniciar una cura antibiótica basándose sólo en criterios clínicos, más controvertido aún es su suspensión. La ausencia de rodete inflamatorio y la falta de progresión de las lesiones una vez vaciadas y comprimidas son consideraciones locales que orientan hacia la ausencia de infección.

Es necesario educar a los padres en aspectos clave del cuidado del niño enfermo en el hogar y de asegurar el apego a los controles. Es necesario la explicación de la necesidad de evitar los ambientes calurosos y preferir ropa de

algodón; el uso de vendajes que cubran manos y pies; la colocación y retiro de estas vendas debe ser extremadamente cuidadoso y sin prisa ya que, aparte del riesgo de lesionar la lámina ungueal, 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 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.

La infección sobreaguda de las lesiones, habitualmente por *Staphylococcus aureus*, con dolor local y fiebre, es una emergencia que puede producir una septicemia fulminante si no se toma la precaución de hospitalizar al paciente para un tratamiento especializado.

Los aspectos nutricionales merecen una consideración especial, ya que la reparación casi constante de las bulas produce un elevado consumo calórico-proteico. Por esta razón, en los pacientes con vesículas orales se aconseja mantener la alimentación con papillas, cuidando de aportar las vitaminas, oligoelementos y hierro en dosis mayores a los requerimientos.

Pese a ello, se ha visto que las formas más invalidantes presentan un raquitismo larvado, agravado por la inmovilización. Por último, señalemos que otra consecuencia del acelerado recambio epitelial es la posibilidad de degeneración maligna con aparición de carcinomas escamosos en piel o en la mucosa digestiva, a partir de la segunda década de la vida.

La epidermólisis bullosa distrófica recesiva después de la epidermólisis bullosa de unión tipo Herlitz es la variante más grave de trastorno mecanoampoloso y origina mutilación, debilidad y muerte temprana en muchos casos. Esta variante incluye un rango de gravedad clínica muy variable.

BIBLIOGRAFIA

1. Balleste López I, Campo González A, Reyes Degournay R, Sanfiel Ferrer A. Epidermólisis bullosa: a propósito de un caso. Rev Cubana Pediatr [Serie en Internet]. 2008 ene-mar [citado 20 Ene 2008]; [aprox. 6 p.]. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-75312008000100014&lng=es&nrm=iso&tlng=es
2. Hom HM, Tidman MJ. The clinical spectrum of dystrophic epidermolysis bullosa. Br J Dermatol. 2002; 146 : 267-74.

3. Fine JD, Eady RA, Bauer E, Briggaman RA, Bruckner Tuderman L, Christiano A. Revised classification system for inherited epidermolysis bullosa: report of the second international consensus meeting on diagnosis and classification of epidermolysis bullosa. *J Am Acad Dermatol*. 2000; 42 : 1051-66.
4. Marinkovich M. The molecular genetics of basement membrane diseases. *Arch Dermatol*. 1993; 129 : 1557-56.
5. Schober Flores C. Epidermolysis bullosa. A nursing perspective. *Dermatology Nursing*. 1999; 11 : 243-56.
6. Vargas A, Palomer L, Palisson F. Manifestaciones orales de la epidermolisis bulosa en el niño. *Rev Chil Pediatr*. 2005; 76 (6) : 612-6.
7. Lyme TS. Ultrastructural findings in epidermolysis bullosa. *Arch Dermatol*. [Serie en Internet]. 2008 [citado 20 Ene 2008]; Disponible en: <http://www.niams.nih.gov>
8. Havnanian A, Christiano AM, Vitto J. The molecular genetics of dystrophic epiermolysis bullosa. *Arch Dermatol*. 1993; 129 : 1566-70.
9. Sidbury R, Paller AM. Dermatologic clues to inherited diseases. *Pediatr Clin N Am*. 2000; 47 : 826-39.
10. Reyes M, Cattani A, Gajardo H, García C, McGrath J, Palisson F. Bone metabolism in children with epidermolysis bullosa. *J Pediatr*. 2002; 140 : 467-9.
11. Lastra J de la, Estrada N. Epidermolisis bulosa en el niño y anestesia. *Rev Cubana Pediatr*. [Serie en Internet]. 1999 abr-jun [citado 20 Ene 2008]; [aprox. 5 p.]. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-75311999000200006&lng=es&nrm=iso&tlng=es