



RESUMEN: Se presenta un caso aislado de Epidermólisis Bullosa nacido en el 2016, Hospital Docente Materno Infantil Dr. “Luis Mario Cruz Cruz” apoyándonos en historia clínica con consentimiento informado de la madre. Recién nacido masculino de 6 horas, pesó: 3500gr, talla: 52cm, circunferencia cefálica: 33cm, circunferencia torácica: 33cm, se observó ausencia de dermis en miembro inferior izquierdo, planta de pie, y dedo mayor derecho, Nevo de aproximadamente 4 cm. Se discute en colectivo, interconsultando con Dermatología y Genética decidiendo su traslado al Hospital Provincial Servicio abierto de Neonatología para valorar y confirmar diagnóstico. Para trasladarlo se colocaron fomentos de solución salina manteniendo hidratada la zona. En Neonatología Provincial fue valorada por Genetistas, Dermatólogos, Caumatologos, y Neonatólogos confirmando diagnóstico.

Palabras clave: Recién nacidos, Epidermolisis Bullosa, neonatología, pediatría

EPIDERMÓLISIS BULLOSA. PRESENTACIÓN DE UN CASO AISLADO

***Dra. ISEL VIAMONTE DOIMEADIOS**

Dra. Aimeé María Viamonte Doimeadios

Dra. Ilsa Celia Rojas Viamonte

***Especialista Primer Grado de Medicina** | iselvd@sld.cu

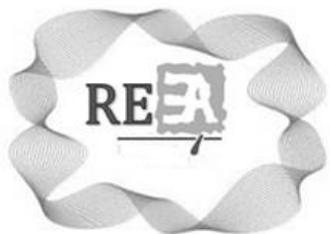
General Integral. Especialista de Primer Grado en Neonatología.

Máster en Atención Integral al Niño. Profesora Asistente e investigadora de la Universidad de Ciencias Médicas Holguín, Cuba.

TITLE: EPIDERMÓLISIS BULLOSA. PRESENTATION OF AN ISOLATED CASE

ABSTRAC: It has been presented an isolated case of Epidermolysis Bullosa that appeared in 2016 in the Teaching – Learning Pediatrics & Maternity Hospital Dr: “Luis Mario Cruz Cruz”, being supported on the clinical chart with consent of the mother of the newborn. Male neonate of 6 hours, weight: 3500gr, size: 52cm, cephalic circumference: 33cm, thorax circumference: 33cm; it was observed the absence of dermis in the left- inferior member, sole of the foot, and right- biggest finger, with a nevus of approximately 4cm. The discussion has been made collectively, consulting the opinions of the specialists in Dermatology & Genetics, thus deciding to move the patient to the Provincial Hospital, to the Service of open Neonatology, to assess and confirm the diagnosis. In order to successfully move the patient, the lesions were covered with compresses of saline solution, keeping the zone hydrated. In the Provincial Neonatology ward, the patient was assessed by Geneticists, Dermatologists, Neonatologists, and Caumatologists, thus, confirming the diagnosis.

Key words: Newborn babies, Epidermolisis Bullosa, neonatology, pediatric



REVISTA ELECTRÓNICA

ENTREVISTA ACADÉMICA

ISSN: 2603-607X

revistae.reea@gmail.com

LE TITRE: ÉPIDERMOLYSE DE BULLOSE. PRESENTATION D'UN ETUI ISOLE

LE RÉSUMÉ: Nous présentons un cas isolé d'épidermolyse bulleuse né en 2016, le docteur "Luis Mario Cruz Cruz" de l'hôpital universitaire et pédiatrique, qui nous soutient dans les antécédents cliniques avec le consentement éclairé de la mère. Nouveau-né de sexe masculin de 6 heures, pesant 3500 gr, taille: 52 cm, circonférence céphalique: 33 cm, circonférence thoracique: 33 cm, une absence de derme a été observée dans le membre inférieur gauche, la sole et le doigt majeur droit, environ 4 cm. Il est discuté dans un collectif, interconsultando avec Dermatologie et Génétique, décidant de son transfert au service ouvert de néonatalogie de l'hôpital provincial pour évaluer et confirmer le diagnostic. Pour le déplacer, des fomentations salines ont été placées pour garder la zone hydratée. En néonatalogie provinciale, les généticiens, les dermatologues, les caumatologues et les néonatalogistes ont évalué le diagnostic.

Les mots de la clef: Nouveau-nés, épidermolyse bulleuse, néonatalogie, pédiatrie

TÍTULO: EPIDERMÓLISE DE BULLOSE. APRESENTAÇÃO DE UM CASO ISOLADO

RESUMO: Apresentamos um caso isolado de Epidermólise Bolhosa nascida em 2016, do Hospital Universitário Materno Infantil Dr. Luis Mário Cruz Cruz nos apoiando na história clínica com consentimento informado da mãe. Homem recém-nascido de 6 horas, pesado: 3500gr, tamanho: 52cm, circunferência cefálica: 33cm, circunferência torácica: 33cm, ausência de derme foi observada no membro inferior esquerdo, sola e dedo maior direito, Nevo de aproximadamente 4cm. Discute-se em um coletivo, interconsultando com a Dermatología e Genética decidindo sua transladação ao Provincial Hospital Open Service of Neonatología para avaliar e confirmar o diagnóstico. Para movê-lo, foram realizadas fomentações salinas, mantendo a área hidratada. Na Neonatologia Provincial foi valorizada pelos geneticistas, dermatologistas, caumatologistas e neonatologistas confirmando o diagnóstico.

Palavras chaves: Recém-nascidos, Epidermólise Bolhosa, neonatologia, pediatria

Fecha de recibo: 30/03/2018

Fecha de aceptación: 14/10/2018

Disponibile en: <http://www.eumed.net/rev/reea.html>

Introducción

La Epidermólisis Bullosa, ampulosa o ampollar en opinión de Waldo E Nelson y col. (1988); es un conjunto de enfermedades o trastornos de la piel transmitidas genéticamente y que se manifiestan por la aparición de ampollas, úlceras y heridas en la piel, en especial en las áreas mucosas al más mínimo roce o golpe. También suelen aparecer heridas internas, provocando un cierre en el esófago lo que provoca pérdida de peso al no poder digerir alimentos, pero el problema de esófago, estómago y heridas internas solamente suele ser en la epidermólisis bullosa distrófica recesiva. Suele manifestarse al nacer o en los primeros meses de vida y existen dos formas en las que la enfermedad se puede heredar: ¹³ En la herencia dominante, uno de los progenitores tiene la enfermedad y existe 50% de probabilidades por cada embarazo que su hijo esté afectado.

En la herencia recesiva, ambos progenitores son portadores de un gen enfermo que trasmite la enfermedad. En cada embarazo existe el riesgo de 1 a 4 (25%) de que tengan un descendiente enfermo con Epidermólisis Bullosa. ¹³

La piel de los afectados con Epidermólisis Bullosa se caracteriza por ser frágil, débil, extremadamente sensible y extremadamente vulnerable, tan delicada como el cristal, ya que al menor contacto físico se les desprende la piel, causándoles heridas y/o ampollas que tienen el aspecto de una gran quemadura; por este motivo, la enfermedad también se conoce con los nombres de piel de cristal o piel de mariposa. ¹³

Tipos de Epidermólisis Bullosa

Se han identificado unos veinte subtipos de Epidermólisis Bullosa, cada uno con síntomas característicos. Las diversas formas pueden agruparse en tres tipos principales:

- **Simple:** es causada por una mutación de las células basales de la epidermis que se manifiesta en lesiones en las manos y pies. La rotura se produce en la capa superficial de la piel (epidermis), las ampollas cicatrizan sin pérdida de tejido y los afectados suelen

experimentar mejoría con el tiempo. Este tipo de Epidermólisis Bullosa se manifiesta en un 52,5% de los casos. Esta enfermedad es sumamente dolorosa, ya que los niños que lo padecen tienden a formar ampollas constantemente, que con el mínimo rozamiento mecánico o natural tienden a romperse ocasionando una lesión dolorosa. ¹⁴

- **Juntural:** es producida por una mutación de la proteína laminina 5 que une las membranas y puede afectar las mucosas oculares, cavidad oral, vía urinaria, esófago y faringe. Las ampollas aparecen en la zona situada entre la capa externa y la interna, los subtipos que incluyen van desde una variedad letal hasta otros que pueden mejorar con el tiempo. Existen muy pocos casos diagnosticados con esta variedad (1% de los casos). ¹⁴
- **Distrófica:** las ampollas aparecen en el estrato más profundo de la piel, la dermis. Al cicatrizar, las sucesivas heridas van originando retracciones en las articulaciones, llegando a dificultar seriamente el movimiento (las heridas pegan la piel de entre los dedos, si al momento de la curación cada dedo no es vendado por separado. Es clave que cada uno de ellos sea vendado por separado para evitar que los mismos se peguen). También pueden aparecer ampollas en las membranas mucosas: boca, faringe, estómago, intestino, vías respiratorias y urinarias e interior de los párpados y córnea. Este tipo de Epidermólisis Bullosa se manifiesta en un 46,5% de los casos. ¹⁴

Tratamiento

En planteamiento de Hernández Herrera RC, Padilla Martínez YM, Esquivel Izaguirre DM. (2011);⁸ quienes asumen lo explicitado por Francis Palisson, dermatólogo y miembro de la asociación Debra:

"La mayor preocupación de los padres y doctores que atienden a estos pacientes, son las infecciones ya que éstas pueden llegar a la sangre y de ahí pueden pasar al corazón u otro órgano. "No obstante, el cuidado adecuado y meticuloso puede hacer que el paciente tenga una buena inmunidad, pero no hay que confiarse".

En entrevista a Avilés C, enfermera encargada del departamento de Pediatría de la Clínica del Hospital, (institución donde se realiza el estudio) describe:

... "a primera vista es como una persona quemada en forma crónica y superficial, lo que es muy doloroso e invalidante, porque los enfermos deben ser sometidos diariamente a largas curaciones."

Especialistas en dermatología como Zarante M, García AG, Zarante I, (2012);⁹ explican que el tratamiento consiste principalmente en un manejo adecuado de la enfermedad:

"se realizan curaciones con vendas, mallas de vaselina y cremas antibióticas para contrarrestar las infecciones. También se les protege con vendas especiales y se advierte de no usar telas adhesivas porque se quedan con la piel al retirarlas. Los recién nacidos deben usar la ropa al revés y ésta debe ser 100% algodón, hay que puncionar las ampollas y evitar las infecciones."

Para las manos y pies recogidos se realizan cirugías reconstructivas que vuelven estas partes a su forma original. Cuando el compromiso esofágico llega a una estenosis -estrechez- es necesario efectuar cirugía.⁹

Actualmente en opinión de Dyce Gordon E, Mora Macero F, Conde Díaz O, León Vargas M, (2000);¹⁰ se continúa la administración de hierro intravenoso ya que las personas que padecen esta enfermedad presentaban problemas de cicatrización debido a que desarrollaban anemia. También se suministra un suplemento de vitamina D, ya que estos niños no pueden sintetizar la vitamina debido a que su piel, al estar cubierta por vendas, no tiene contacto con la luz solar. Para el problema del cierre de esófago suelen hacerse operaciones para que puedan alimentarse bien.

Para el 2009 en EE.UU. se comenzó a llevar a cabo un experimento sobre células madre que son inyectadas al enfermo con Epidermólisis Bullosa después de haber pasado por una quimioterapia para que su sistema inmunológico no rechace las mismas. Estas células pueden ser capaces de

hacer a la persona generar poco a poco las proteínas que antes no podía y, también es cierto que es experimental y ya hay algunos casos que han demostrado la eficacia de este tratamiento pero, también hay complicaciones porque se habla de una enfermedad que puede causar infecciones y eso es algo arriesgado para una persona a la que le están suprimiendo el sistema inmunológico mediante la quimioterapia, referencian: Stoll C, Alembik Y, Dott B, Roth M.¹²

El desarrollo embrionario y fetal puede ser alterado por diversos factores externos como: radiaciones, calor, sustancias químicas, infecciones y enfermedades maternas. Estos agentes externos se llaman teratógenos (del griego teratos, monstruo, y genes, nacimiento)^{8,9}. Las anomalías congénitas también pueden ser causadas por una alteración genética del feto, o por la acción conjunta de un agente teratógeno y una alteración genética en opinión de Valdés Armenteros R y Reyes Izquierdo DM, (2003).³

En datos estadísticos y epidemiológicos aportados por Cuba a la Organización Panamericana de la Salud más del 20% de los fetos malformados terminan en aborto espontáneo; el resto nacen con una enfermedad congénita. Hasta un 5% de los recién nacidos presenta algún tipo de anomalía congénita, y éstas son causa del 20% de las muertes en el periodo posnatal. Un 10% de las enfermedades congénitas son hereditarias por alteración de un solo gen; otro 5% son causadas por alteraciones en los cromosomas afirman: García Fernández Y, Fernández Ragi RM, Rodríguez Rivero M. (2006).⁴

En el Hospital Docente Materno Infantil “Dr. Luís Mario Cruz Cruz” de Banes, en la Provincia Holguín; en el año 2016 se produjo el nacimiento de un paciente con una malformación dermatológica diagnosticada como: Epidermólisis Bullosa. Al tener en cuenta que a pesar de que en Cuba se lleva a cabo un Programa de Atención Materno Infantil, y dentro de este uno de Genética Médica; aún continúan naciendo niños con malformaciones congénitas. Para que sirva de referencia se hace este artículo para la presentación del caso en cuestión, para conocer las características clínicas de esta malformación, conducta seguida ante esta, así como el tratamiento y pronóstico. Todo lo cual

contó con los procedimientos establecidos por la bioética a fin de mantener la confidencialidad de la madre y el recién nacido mediante consentimiento informado. (Anexo 1).

Presentación del caso

Datos de la madre:

- Hijo de M-P-LL de 37 años de edad, con HC: 163125. APP: HTA; APF: no refiere; Historia obstétrica de: E2A0P1; Serología: No reactiva; Grupo y factor: O+
- Antecedentes obstétricos: Clasificada como alto riesgo obstétrico. Presentó 2 ingresos por HTA, No anemia, no infecciones vaginales. Se le realizaron 13 controles y pertenece a un Área de Salud Rural, conocido como “La Amelia”, en el Consejo Popular de Los Ángeles.
- Tiempo de Gestación de 40.1 semanas. Tiempo de ruptura de membranas: al nacer. Características del Líquido amniótico: Claro. Presentación: Cefálica. Nacido por parto eutócico. Cordón: normal. Placenta: normal. Apgar: 8-9. Peso al nacer: 3500 gr, talla: 52 cm, circunferencia cefálica: 33 cm, circunferencia torácica: 33 cm.

Datos positivos al examen físico del recién nacido:

- Recién nacido masculino de 6 horas de edad, que desde el momento del nacimiento se observa ausencia de piel a nivel de extremidades inferiores. (Anexos 2)
- Piel: seca y áspera
- Extremidades inferiores: se observa, lesiones en placas a colgajos, bien delimitadas, de color rojizo con trasudado (recuerda a una quemadura) en cara anterior de pierna izquierda que toma porción anterior del maléolo y dorso, así como 1er dedo del mismo pie, otra placa pequeña de iguales características en 1er dedo del pie derecho. También se observa lesión redondeada oscura de aproximadamente 4 cm de diámetro (Nevo).
- Genitales con escrotos bien pigmentados, ausencia de testículos en bolsas escrotales. Maniobra de Ortolani negativa.

- Sistema nervioso: sensorio libre, fontanela anterior que mide (2x1) normotensa, reflejos presentes.
- Sistema Osteomioarticular (SOMA): Pie izquierdo en rotación interna (impresiona postural).

Datos de remisión para estudio multidisciplinar:

- Fue valorado por los genetistas municipales, dermatóloga y colectivo de neonatólogos y se decide su traslado a sala cerrada de neonatología, donde se coloca en incubadora previamente calentada y se coordina su traslado a Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales Provincial, (UCIN) para que sea valorado el caso de manera multidisciplinar. Como tratamiento específico, en la Sala de Neonatología del Hospital Docente Materno Infantil “Luis Mario Cruz Cruz”, de Banes, solo se le colocaron fomentos de solución salina para mantener hidratada la zona y evitar las infecciones.

Posteriormente pasadas 24h en la institución médica fue trasladado el caso al Servicio Abierto de Neonatología Provincial, donde la valoración multidisciplinar confirma en presencia de Neonatólogos, Genetistas, Dermatólogos, y Caumatólogos, el diagnóstico, de Epidermólisis Bullosa.

Bibliografía

- 1.-Jan Langman: Embriología médica. Cap 8 Malformaciones congénitas. Pág 107.
- 2.- The International forums project for healthcare professionals involved in the management of Epidermolysis Bullosa. URL disponible en: <http://www.internationalebforum.org/> Consultado el 02 de febrero de 2018.
- 3.- Valdés Armenteros R, Reyes Izquierdo DM. Examen Clínico al Recién Nacido. La Habana 2003. Hospital General Docente “Iván Portuondo”, San Antonio de los Baños. La Habana.
- 4.- García Fernández Y, Fernández Ragi RM, Rodríguez Rivero M. Incidencia de las malformaciones congénitas mayores en el recién nacido. Revista Cubana de Pediatría, versión On-line ISSN 1561-3119. Rev Cubana Pediatr v.78 n.4 Ciudad de la Habana oct.-dic. 2006.

- 5.-Ferrero Oteiza ME, Pérez Mateo MT, Álvarez Fumero R, Rodríguez Peña L. Comportamiento clínico-epidemiológico de los defectos congénitos en la Ciudad de La Habana. Rev Cubana Pediatría. 2005; 77(l). URL disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?pid=S003475312005000100002&script=sci_arttext Consultado el 02 de febrero de 2018.
- 6.-Baltaxe E, Zarante I. Prevalencia de Malformaciones Cardíacas congenitas en 44,985 nacimientos en colombia Arch. Cardiol. Méx. V.76 n.3 méxico jul./sep. 2006.
- 7.- Broughton Ferriol Y, Pino Muñoz MS, Pérez Randolpho M, Morffi Lima Y, González Ramírez G, Avello Benedico I. Asociación Vacter. Presentación de un caso. Hospital Provincial Docente: "Dr. Antonio Luaces Iraola", Ciego de Avila. Mediciego 2013; 19(1).
- 8.- Hernández Herrera RC, Padilla Martínez YM, Esquivel Izaguirre DM. Pseudosindactilia y amputación como principales signos del síndrome de bandas amnióticas. Caso clínico. Bol medhospinfantmex. 2011; 68(1):54-57.
- 9.-María Zarante, Ana; García, Gloria; Zarante, Ignacio. Evaluación de factores de riesgo asociados con malformaciones congénitas en el programa de vigilancia epidemiológica de malformaciones congénitas (eclamc) en Bogotá entre 2001 y 2010 / HYPERLINK "http://portal.revistas.bvs.br/ "Revista" Univ. Med ; 53(1):11-25, ene.-mar. 2012.
- 10.-Dyce Gordon E, Mora Macero F, Conde Díaz O, León Vargas M. Seguimiento de las elevaciones séricas de la alfafetoproteína en un área de salud. Revista Cubana Invest Biom. 2000; 22(1):5-10.
- 11.- Bermejo Sánchez E, Martínez Frías ML. Vigilancia epidemiológica de anomalías congénitas en España en el período 1980 – 1999. Bol ECEMC. 2008; 4(5):23-5.
- 12.- Stoll C, Alembik Y, Dott B, Roth M. Impact of prenatal diagnosis on live birth prevalence of children with congenital anomalies. Ann Genet. 2009;45(3):115.
- 13.-Waldo E Nelson y col. Tratado de Pediatría: Cap 24Subtítulo24.5 Defectos cutáneos, Vol II ; 9na edición, Primera Edición Cubana 1988:pág 1733.

Anexo 1. Consentimiento informado para la caracterización de un caso de Epidermólisis Bullosa en el Hospital Docente Materno Infantil “Dr. Luís Mario Cruz Cruz” del Municipio Banes.

Madre del paciente:

Se me ha informado que los datos de mi historia clínica que recogen los datos de mi hijo, serán utilizados para ser publicados en trabajos de investigación sin revelar cuestiones personales y que en ningún caso esto afectará el tratamiento de ambos en las instituciones médicas del país.

Conozco también que mi participación contribuirá al mejor estudio y conocimiento de la enfermedad de mi hijo y que los resultados de esta investigación serán utilizados para el bien de nuestra sociedad y otras donde se presente la Epidermólisis Bullosa en el recién nacido.

Conociendo lo antes planteado en este documento y habiendo aclarado todas mis dudas, expreso mi disposición a participar en esta investigación ofreciendo todos los datos que me soliciten. Y para que así conste, firmo el presente documento.

Nombre y apellidos de la madre: _____

Firma: _____

Nombre y apellidos otros familiares: _____

Firma: _____

Nombre y apellidos del Médico Especialista de Neonatología.

Firma: _____

Fecha: ____/____/____

Datos de Registro Profesional: _____ Cuño:

Anexo 2. Imágenes de presentación de la Epidermólisis Bullosa en el caso de estudio.

