

Epidermólisis ampollosa simple hereditaria

M. Valdivielso-Ramos¹, J.M. Hernanz²

¹Departamento de Dermatología. Hospital «Virgen de la Torre». Madrid. ²Servicio de Dermatología. Hospital General Universitario «Gregorio Marañón». Madrid

Resumen

Las epidermólisis ampollosas hereditarias abarcan un grupo de genodermatosis poco frecuentes, que se caracterizan por la excesiva susceptibilidad de la piel y las mucosas a desprenderse de los tejidos subyacentes ante fricciones o traumatismos mecánicos. Presentamos el caso clínico de un niño de 5 meses de edad con una epidermólisis ampollosa simple hereditaria.

Palabras clave

Epidermólisis ampollosas hereditarias, genodermatosis, traumatismos

Abstract

Title: Hereditary epidermolysis bullosa simplex

Hereditary epidermolysis bullosa encompasses a rare group of genodermatoses characterized by excessive susceptibility of the skin and the mucosa to separate from underlying tissues following mechanical trauma. We present the case of a 5-month-old boy with epidermolysis bullosa simplex.

Keywords

Hereditary epidermolysis bullosa, genodermatoses, trauma

Caso clínico

Niño de 5 meses de edad, nacido a término, con un desarrollo pondostatural normal y sin antecedentes de interés. Los padres consultan por la aparición desde los primeros días tras el nacimiento de lesiones ampollosas localizadas en los talones, las caras laterales y las plantas de ambos pies (figuras 1 y 2). Las lesiones se curan espontáneamente y no dejan cicatriz. El paciente presenta antecedentes familiares: su madre, abuelo y bisabuelo tuvieron lesiones similares. Dada la historia personal y familiar tan clara, se estableció el diagnóstico de epidermólisis ampollosa simple hereditaria, y no se realizaron otras exploraciones complementarias. Explicamos a la familia cómo

realizar los cuidados sintomáticos de las ampollas, e insistimos en la prevención de los traumatismos y del calor excesivo. Recomendamos realizar revisiones periódicas.

Comentario

Las epidermólisis ampollosas hereditarias son un grupo de genodermatosis poco frecuentes, que se caracterizan por una gran fragilidad cutánea, con formación de ampollas y erosiones después de pequeños traumatismos o de fricciones de la piel. Existen tres formas clínicas principales (simple, de la unión o juntural y distrófica), que se diferencian fundamentalmente por el nivel cutáneo donde se forman las ampollas, el tipo de herencia y las manifestaciones clínicas asociadas.



Figura 1. Distribución bilateral de las lesiones en los pies. Erosiones superficiales consecutivas a la formación de ampollas en zonas de fricción



Figura 2. Detalle de las erosiones recientes tras la rotura de las ampollas. Erosión cubierta por una costra consecutiva a una ampolla

Las epidermolisis ampollosas simples se heredan mayoritariamente de forma autosómica dominante. Se producen por mutaciones en los genes que codifican las queratinas 5 y 14, y la plectina, presentes en la capa basal de la epidermis.

Clínicamente, se caracterizan por una fragilidad cutánea, con formación de ampollas intraepidérmicas y erosiones tras la fricción, los traumatismos y/o el calor excesivo, que curan sin dejar cicatriz. Pueden afectarse las uñas y la mucosa oral, y también se ha descrito la aplasia cutis congénita asociada.

Existen varios subtipos clínicos, de los cuales los más frecuentes son dos: la forma generalizada y la localizada. La forma generalizada, o de Koebner, comienza a desarrollarse tras el nacimiento o en la primera infancia. Las ampollas aparecen preferentemente en las manos, los pies, los codos, las rodillas y las zonas de fricción. Su curación es rápida. Se ha descrito una hiperqueratosis palmoplantar asociada. Puede producirse afectación ungueal y oral, y los dientes suelen estar respetados. La forma localizada, o de Weber-Cockayne, comienza en la infancia o en la edad adulta, y es la forma más frecuente. Generalmente confinada a las palmas y las plantas, a menudo se asocia a una hiperhidrosis palmoplantar.

El diagnóstico se basa en el aspecto clínico y en la anamnesis, que hará especial hincapié en la historia familiar. La biopsia cutánea determina el nivel de la separación, y mediante el estudio inmunohistoquímico de fijación de anticuerpos es posible precisar dónde está localizado el antígeno responsable de la alteración.

Debe realizarse el diagnóstico diferencial con otras entidades que también cursan con formación de ampollas en la infancia. El impétigo ampolloso se produce por la liberación de toxinas epidermolíticas, fundamentalmente por *Staphylococcus aureus*, que originan ampollas subcórneas y, al romperse, producen abundante exudación y costras melicéricas; progresivamente, las costras quedan rodeadas de lesiones nuevas, y aparecen con frecuencia lesiones a distancia por autoinoculación. Se confirma mediante un cultivo de la lesión. La localización más habitual del herpes simple es facial, y ocasionalmente podemos encontrarlo en las manos, sobre todo en forma de panadizo herpético. Es muy doloroso, y el citodiagnóstico de Tzanck nos permitirá establecer el diagnóstico.

La dermatosis ampollosa crónica infantil es una enfermedad que aparece exclusivamente durante la infancia, y se caracteriza por grandes ampollas a tensión que suelen localizarse en el área genital, la zona inferior del abdomen, la espalda y las extremidades inferiores. Son ampollas que tienden a agruparse circularmente, originando formas anulares. La biopsia y la inmunofluorescencia son de gran utilidad. Más raramente, debe establecerse el diagnóstico diferencial con otras enfermedades ampollosas autoinmunitarias, que son más frecuentes en el adulto, como el pénfigo. En este caso, la analítica, la biopsia y la inmunohistoquímica nos ayudarían al establecer el diagnóstico. Por último, la acrodermatitis enteropática es una enfermedad autosómica recesiva, en la que se produce una alteración en la absorción de cinc. Se caracteriza por la tríada alopecia, diarrea y una dermatitis periorificial y acral, con formación de ampollas y vesículas que se erosionan con facilidad. Destaca en estos niños una intensa irritabilidad. El diagnóstico se realiza midiendo los niveles de cinc en suero.

Hasta el momento, no se dispone de ningún tratamiento específico, aunque el desarrollo de la terapia génica es esperanzador. La terapéutica va encaminada a la prevención de los traumatismos mecánicos (ropa y calzado cómodos) y de las infecciones (uso de antisépticos en solución y de cremas de antibióticos). Una vez formadas las ampollas, deben descomprimirse con agujas estériles y aplicar posteriormente soluciones antisépticas. El pronóstico en estas formas simples es bueno, y suelen mejorar con la edad. ■

Bibliografía

- Atherton DJ, Mellerio JE, Denyer J. Epidermolysis bullosa. En: Harper J, Orange A, Prose N, eds. Textbook of Paediatric Dermatology, 2.^a ed. Oxford: Blackwell Publishing, 2005.
- Horn HM, Tidman MJ. The clinical spectrum of epidermolysis bullosa simples. Br J Dermatol. 2000; 142: 468-472.
- Melleiro JE. Molecular pathology of the cutaneous basement membrane zone. Clin Exp Dermatol. 1999; 24: 25-32.
- Valdivielso M, Hernanz JM, Mauleón C, Martínez D, Ayala-Garcés A. Panadizo herpético en un neonato. Acta Pediatr Esp. 2003; 61: 296-297.
- Valle MM. Enfermedades ampollosas. En: Dermatología, texto y atlas, 3.^a ed. Madrid: Méditécnica, 2003; 391-416.