



*Recién nacido con anomalías en piel y
otras afecciones*

INTERNA: NICOL VÁSQUEZ

DOCENTE: GERARDO FLORES

Presentación del caso

- Madre 24 años 2CCA, AM (-), control prenatal limitado, se desconoce EG.
- Parto prematuro por RPM, vía vaginal.
- RNPT femenina 32 semanas (test de Ballard) AEG; PN 1870 g.
- Al nacer llanto espontáneo, pero con secreciones bucales espumosas y FC baja, requiere VPP, intubación y RCP breve; apgar 5-7.
- Al ex. físico: ampollas extensas en cara, cuello, pecho y extremidades.
- Se coloca en bolsa de plástico para protección de la piel, termorregulación y reducción de pérdidas insensibles de agua.
- Se traslada a UCIN, se conecta a VM y se intenta instalación de catéter umbilical.

Presentación del caso

- Al ingreso UCIN: desprendimiento de mucosa oral, desprendimiento difuso de piel perioral, contracción del párpado derecho, denudación de la piel del pabellón auricular con orejas bilaterales hipoplásicas y en rotación posterior y puente nasal deprimido.



Presentación del caso



- Extremidades muestran ausencia congénita localizada de piel, bilateral.



- Distrofia ungueal y atrofia muscular.

Presentación del caso

- Piel se cubre con crema hidratante y apósito estéril.
- Se toman hemocultivos e inician ATB empíricos debido a falta de serologías prenatales y compromiso de barrera protección cutánea.
- Acceso IV difícil dada fragilidad de piel e intentos de instalación catéter umbilical sin éxito. Se instala catéter central v. yugular externa.
- Rx abdomen: única burbuja gastrointestinal, sospecha de atresia pilórica.



Imagen referencial.

Presentación del caso

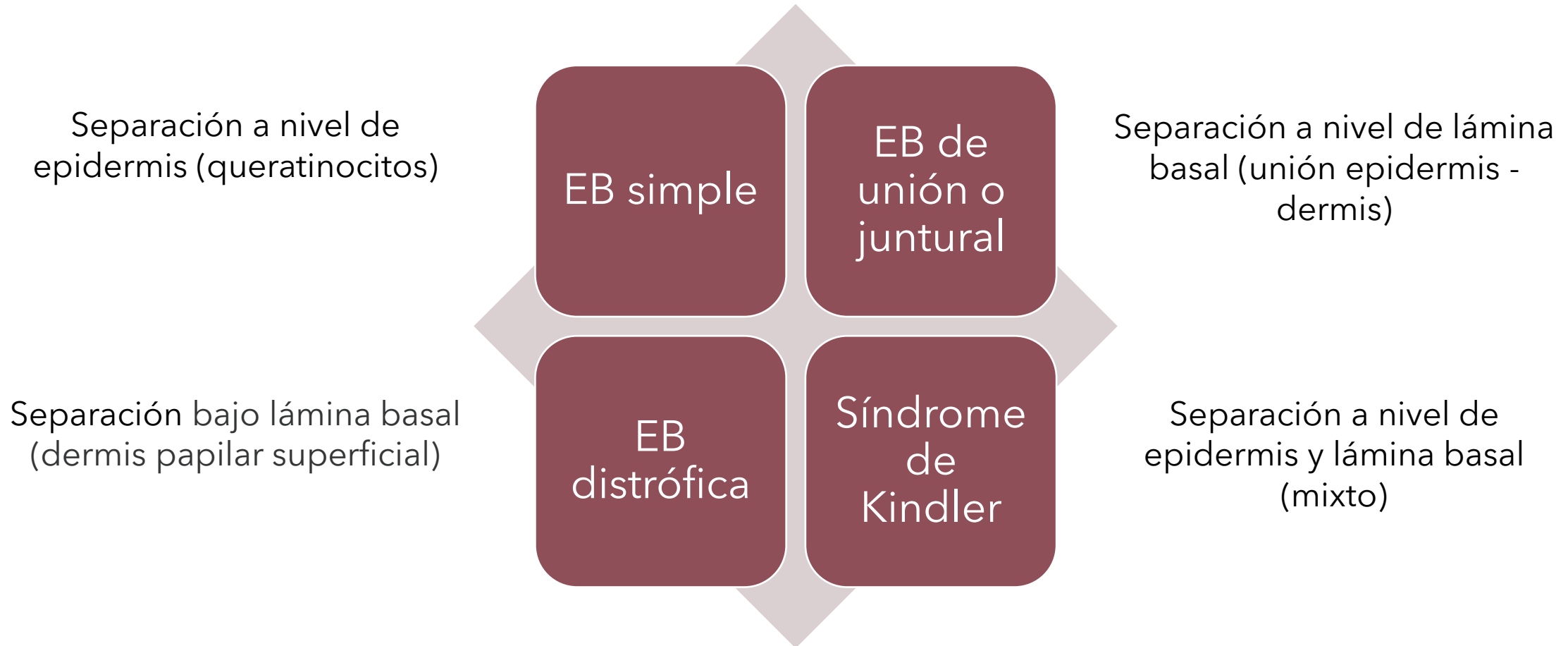
- **Biopsia de piel:** dermatosis ampollosa subepidérmica con separación por encima de la lámina basal.
- **Estudio genético:** se identifican 2 nuevos cambios deletéreos en el gen de plectina, que confirma el diagnóstico de **epidermólisis bullosa simple (EBS)**.
- **Compromiso extracutáneo:** distrofia muscular (DM) y atresia pilórica (AP).
- **Laboratorio:** CK total 1710 U/L; CK MB 19.2 mg/L.
- Corrección quirúrgica de AP es inviable.
- Se discute situación con la familia, deciden retirar atención médica.
- Autopsia confirma AP.

Epidermólisis bullosa

También conocida
como "Piel de Cristal"

- **Definición:** grupo heterogéneo de enfermedades caracterizadas por diversos grados de fragilidad cutánea y mucosa.
- **Incidencia:** en Chile 19 casos nuevos por millón de nacidos vivos
- **Patogenia:** causada por mutaciones que afectan a las proteínas estructurales de la piel; autosómica dominante o recesiva.

Subgrupos



Según nivel de separación y formación de ampollas.

Grupo Mayor	Herencia/Biopsia	Características
EB Simple (EBS)	<u>Herencia:</u> principalmente dominante. <u>Biopsia:</u> defecto en la epidermis.	Hay formas generalizadas donde las lesiones se observan desde el nacimiento y se presentan en todo el cuerpo. Otras formas son localizadas principalmente en manos y pies. Otros signos que podrían estar posible: piel engrosada en manos y pies, ausencia de uñas, úlceras bucales. En general, no tienen retraso del crecimiento, anemia (disminución glóbulos rojos de la sangre), ni bulas en esófago.

EB de la Unión (EBJ)

<u>Herencia:</u> principalmente recesiva. <u>Biopsia:</u> defecto en la unión de la dermis y la epidermis.	Es una forma severa de la enfermedad. Hay dos grandes grupos, uno conocido como EBJ <u>Herlitz</u> de presentación más severa y EBJ no <u>Herlitz</u> de menor severidad. Presentan heridas extensas y de difícil cicatrización en cara, tronco y extremidades. Se puede afectar la vía aérea, esófago, intestino, entre otras. Además puede presentar retraso del crecimiento, desnutrición, anemia, compromiso de la cavidad bucal y dentadura.
---	---

EB Distrófica (EBD)

Herencia: dominante o recesiva.
Biopsia: defecto en la parte inferior de la membrana basal.

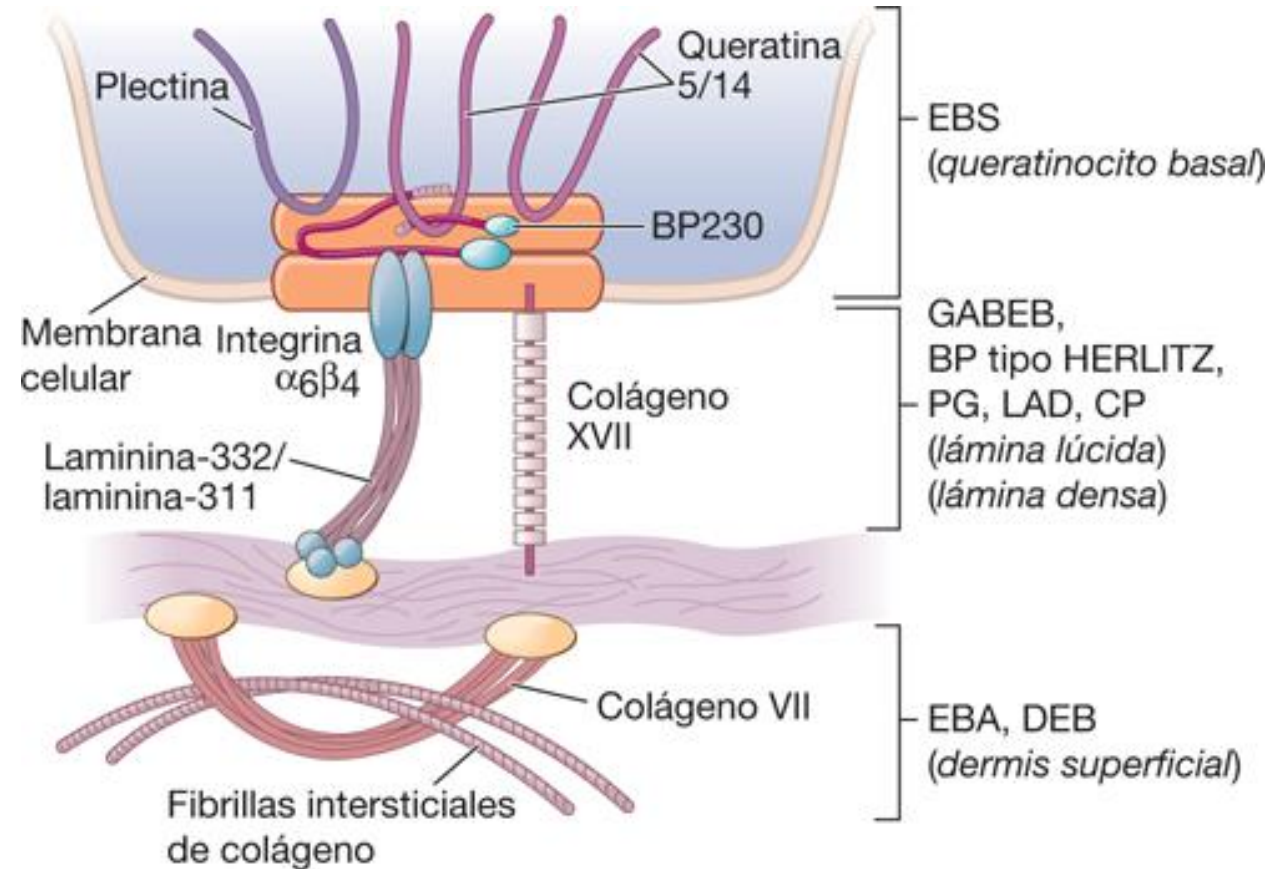
Algunas formas **dominantes** de EBD pueden tener compromiso de manos, pies, rodillas, uñas, y otros órganos, especialmente esófago. La forma **recesiva**, presenta extensas ampollas en todo su cuerpo, pérdida de uñas, anemia, retraso del crecimiento, pseudosindactilia (fusión de los dedos o manos en capullo), heridas en la cornea (ojo), boca, esófago e intestino. Además presentan riesgo de desarrollar cáncer de piel.

Síndrome de Kindler

Herencia: recesiva.
Biopsia: defecto mixto (epidermis y membrana basal).

Es la forma de EB menos frecuente. Se caracteriza por presentar ampollas, fotosensibilidad (reacción con el sol), poiquilodermia (cambios en la piel) y cicatrices. Puede afectar también a otros órganos.

Fisiopatología



Fuente: Klaus Wolff, Richard Allen Johnson, Arturo P. Saavedra: *Fitzpatrick. Atlas de Dermatología Clínica, 7e*: www.accessmedicina.com
Derechos © McGraw-Hill Education. Derechos Reservados.

Clínica



Manifestaciones cutáneas: ampollas, erosiones, úlceras



Manifestación extracutáneas: uñas, pelo, ojos, cavidad oral, tracto GI, tracto GU, sistema músculo esquelético - corazón, otros.

Diagnóstico

1. Clínica + antecedentes personales
2. Biopsia de piel
3. Microscopía electrónica de transmisión
4. Análisis genético

Tratamiento

- **No existe tratamiento causal específico.**
- El tratamiento es de **apoyo** e incluye: cuidado de heridas, control de infección, apoyo nutricional, prevención y tratamiento de las complicaciones.
- Requiere equipo **multidisciplinario**.
- En investigación genoterapia.

Complicaciones

- Malnutrición y anemia
- Infecciones
- Cáncer de piel
- EB nevi



Pronóstico

- Varía significativamente.
- Aparición de ampollas en EB-MD y EB-PA suele ocurrir al nacer y la distribución cutánea se clasifica como generalizada. Estas formas específicas conducen a cicatrices atróficas.
- Mortalidad relacionada con la EB es frecuente, especialmente en EB-PA.
- Sepsis, retraso del crecimiento e insuficiencia respiratoria son las principales causas de muerte infantil y lactantes en todas las formas de EB.

Fundación DEBRA



En DEBRA Chile brindamos apoyo, educación y atención médica de diferentes especialistas a todos los pacientes chilenos portadores de Epidermolisis Bulosa (EB), enfermedad más conocida como "Piel de Cristal".

Bibliografía

- Enfermedades ampollares adquiridas y de origen genético. Wolff K, & Johnson R, & Saavedra A.P.(Eds.), (2014). *Fitzpatrick. Atlas de Dermatología Clínica, 7e*. McGraw-Hill. <https://accessmedicina.mhmedical.com/content.aspx?bookid=1512§ionid=98655270>
- Informe de evaluación científica basada en la evidencia disponible, (2017) Minsal.
- L. Martin et al, Epidermolysis bullosa: Epidemiology, pathogenesis, classification, and clinical features (2020), UpToDate.
- F. Dedee et al, Overview of the management of epidermolysis bullosa (2020), UpToDate.