Descargado el: 7-11-2026 ISSN 1727-897X

PRESENTACIÓN DE CASO

Epidermólisis bullosa. Presentación de un caso

Epydermolisis Bullosa. Case presentation

Lidia Andrea Revuelta Monje[1] Dalia Rosa Ruíz Rojas[1] Dayamy Guerra Villarpando[1] Eneida Bravo Polanco[1]

[1] Policlínico Universitario Aracelio Rodríguez Castellón, Cumanayagua, Cienfuegos, Cuba

Cómo citar este artículo:
Revuelta-Monje L, Ruíz-Rojas D, Guerra-Villarpando D, Bravo-Polanco E. Epidermólisis bullosa. Presentación de un caso. **Medisur** [revista en Internet]. 2016 [citado 2026 Nov 7]; 14(6):[aprox. 6 p.]. Disponible en: https://medisur.sld.cu/index.php/medisur/article/view/3175

Resumen

La epidermólisis bullosa se refiere a un grupo de enfermedades hereditarias, no infecciosas ni contagiosas, que cursan con diversa presentación, desde formas más leves a otras más graves. Se caracteriza por la afectación de la piel y las mucosas debido a una alteración de las proteínas de la unión epidermodérmica que altera la cohesión de ambas capas de la piel. Como consecuencia se forman ampollas y vesículas tras mínimos traumatismos o fuerzas de fricción, con afectación variable de otros órganos. Por lo poco común de la enfermedad se decidió la presentación del caso de una niña de cuatro años con diagnóstico de epidermólisis bullosa.

Palabras clave: epidermólisis bullosa, reporte de casos

Abstract

Epydermolisis bullosa is part of a group of non-infectious and non-contagious inherited diseases which courses with different presentations from mild to severe forms. It is characterized by skin and mucosa affections due to a disturbance of the proteins of the epidermodermic joins which alter cohesion in both skin layers. As a consequence blisters and vesicles are formed after minimum traumas of frictions, with the variable incidence to other organs. Due to the scarce appearance of the disease it has been decided to present the case a four years old girl with the diagnosis of epydermolisis bullosa.

Key words: epidermolysis bullosa, case report

Aprobado: 2016-11-21 16:00:43

Correspondencia: Lidia Andrea Revuelta Monje. Policlínico Universitario Aracelio Rodríguez Castellón. Cumanayagua. daliarr620525@minsap.cfg.sld.cu

INTRODUCCIÓN

Los primeros estudios sobre epidermólisis provienen de finales del siglo pasado, fue Köbner en 1986, quien propuso el término epidermólisis bullosa hereditaria.Se trata de 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 que provocan un cierre en el esófago y como consecuencia pérdida de peso al no poder digerir alimentos; pero el problema de esófago, estómago y heridas internas solamente suele ser en la epidermolisis bullosa distrófica recesiva.[1]

La epidermólisis bullosa (EB) es una enfermedad de muy baja prevalencia, que forma parte del grupo de las denominadas enfermedades raras. A pesar de que existen pocos estudios epidemiológicos, se ha constatado que esta dolencia no muestra predilección por raza, etnia, ni sexo y afecta aproximadamente a uno de cada 17000 nacidos vivos, con una estimación mundial de 500000 casos actuales. En España, la prevalencia se sitúa en torno a los seis casos por millón de habitantes.[2]

No existen factores de riesgo externos para evitarla. Su transmisión puede ser de forma autosómica dominante (uno de los padres tiene la enfermedad y la pasa directamente al hijo, 50%) o recesiva (los dos padres son portadores sanos del gen, por tanto la probabilidad en cada embarazo es 25% sano, 50% portador sano y 25% enfermo. Un niño enfermo y portador solo tiene riesgo de tener hijos enfermos si su pareja es portadora).[3]

Las características de la epidermólisis son:

1.-Epidermólisis ampollosa simple (EAS).

a.- EAS de Weber-Cockayne. Localizada en manos y pies y desarrollo habitual en la juventud.

b.- EAS de Koebner. Más precoz, con ampollas generalizadas y formación de quistes de milium.

c.-EAS de Dowling-Meara. Con distribución herpetiforme y posible aparición aguda.[4]

d.- EAS con distrofia muscular y ampollas localizadas.

2. Epidermólisis ampollosa de la unión (EAU).

a.- EAU de Herlitz. Es mortal por afectación de mucosas en la lactancia.

b) EAU no Herlitz, o leve, con ampollas diseminadas.

c) EAU con atresia pilórica.[5]

3. Epidermólisis ampollosa distrófica (EAD).

a) EAD dominante, con los tipos de Cockayne-Touraine (hipertrófica) y de Pacini (atrófica), que provoca lesiones, no excesivamente agresivas, en extremidades.

b) EAU recesiva, de tipo Hallopeau-Siemens, con cicatrices diseminadas con grave repercusión y desarrollo de carcinomas y la EAD no Hallopeau-Siemens que es más leve.[4,5]

El pronóstico en la epidermólisis bullosa es muy variable y depende de la severidad de la enfermedad. La EB simple es la de mejor pronóstico a largo plazo, presenta mejoría clínica con los años. Por otro lado, la EB de unión es la más agresiva y los enfermos frecuentemente mueren dentro de los primeros tres años de vida. También, la EB distrófica es de mal pronóstico, ya que los enfermos presentan deformaciones y amputaciones incapacitantes así como neoplasias malignas; la esperanza de vida en estos casos se sitúa entre la segunda y la cuarta década de la vida.[5,6]

En la provincia de Cienfuegos, Cuba, existe un caso de esta entidad nosológica rara perteneciente al consultorio 20 de Rafaelito, en el municipio de Cumanayagua, el cual es el objeto de esta presentación.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente de cuatro años de edad, producto de un embarazo que comenzó con una obesidad, riesgo de enfermedad hipertensiva del embarazo, sepsis vaginal en el segundo y tercer trimestre. Historia obstétrica de G_3 P_1 A_2 (2 abortos provocados). Se realizó un parto por cesárea a las 39,4 semanas, por rotura prematura de

membranas (RPM) con más de dos horas de duración. La niña nació con 3250 gramos, talla 53 cm, circunferencia cefálica de 35 cm, Apgar 7.

Al nacer la niña tenía el cordón umbilical enredado en su pie, lo que causaba algo similar a una herida por rozamiento. Se decidió su traslado a Neonatología debido a que fue reportada de grave por Apgar de 7, llanto ronco, tos, dificultad para respirar. Durante el traslado, comenzó a llenarse de ampollas en la piel; la madre no reconocía a su bebé. Estaba completamente vendada para evitar complicaciones. Ante esta situación se realizó estudio minucioso del caso.

Antecedentes patológicos familiares:

Madre: no refirió.

Padre: refirió que una prima hacía más de 20 años había fallecido por una enfermedad de la piel a los tres años. (Posible portador de la enfermedad).

Al examen físico se comprobó:

1.- Piel y mucosas: húmedas y normo coloreadas, se constató presencia de varias ampollas alrededor de los ojos y la nariz, ampollas de 2 x 3 cm a nivel del pie izquierdo, pierna izquierda y brazo derecho y varias ampollas pequeñas en región lumbosacra, codo izquierdo y dedos de manos y pies, con ausencia de uñas.

2.-Tejido celular subcutáneo: no infiltrado.

3.-Aparato respiratorio: murmullo vesicular conservado, no estertores. Se constató disnea, tiraje intercostal. Frecuencia respiratoria: 52 por minuto.

4.-Aparato cardiovascular: ruidos cardiacos rítmicos de buen tono, no soplos, pulsos periféricos presentes. Frecuencia cardiaca: 144 por minuto.

5.-Abdomen: suave, depresible, no tumoración, no visceromegalia, ruidos hidroaéreos presentes.

6.-Sistema nervioso central: sensorio libre, fontanela anterior y posterior normotensa, reflejos del recién nacido presentes (succión, respiración, incurvación del tronco, extensión cruzada moro, magnus, Babinsky y búsqueda).

Fue valorada por el Servicio de Dermatología y se indicó tratamiento antibiótico oral y tópico profiláctico, así como vendajes húmedos oclusivos. Evolutivamente aparecieron nuevas lesiones con contenido hemorrágico y ocurrió la epitelización de otras lesiones, que dejaron cicatriz.

Criterios para el diagnóstico:

- Alopecia (pérdida del cabello).
- Ampollas alrededor de los ojos y la nariz, se constató presencia de varias ampollas de 2 x 3 cm a nivel del pie izquierdo, pierna izquierda y brazo derecho, varias ampollas pequeñas en región lumbosacra, codo izquierdo y dedos de manos y pies, con ausencia de uñas.
- Ampollas en el interior o alrededor de la boca y en la garganta, lo que causa problemas para la alimentación y dificultad para deglutir.
- Ampollas en la piel como resultado de una lesión menor o de un cambio en la temperatura.
- Formación de ampollas presentes al momento de nacer.
- Llanto ronco, tos u otras dificultades respiratorias.
- Deformidad o pérdida de las uñas.

Pruebas y exámenes:

El diagnóstico de la enfermedad fue realizado por el Servicio de Dermatología, ante tal situación decidieron realizar estudios minuciosos del caso, estudios histológicos, inmunoanálisis, biopsia tanto en la provincia de Cienfuegos como en La Habana dando como diagnóstico la epidermólisis bullosa o piel de mariposa, enfermedad hereditaria que no tiene cura.

Resultados de los exámenes complementarios generales:

Hemoglobina: 9 gramos/l

Hematocrito: 0,30fl

Eritrosedimentación: 13 mm/h

Leucocitos: 6,63x 10^{9}

Stab: 000

Segmentados: 030

Eosinófilos: 000

Monocitos: 000

Linfocitos: 063

Se decidió tomar muestra para biopsia, la que fue enviada al Hospital Pediátrico Universitario de Centro Habana, al Departamento de Anatomía Patológica.

Informe de Biopsia 201300413

HCL: 12100667284

Sexo: femenino

Color de piel: blanca

Especialidad: Dermatología

Pieza: T01000 piel

Diagnóstico patológico:

Ampolla subepidérmica con vacuolización de las células del estrato mucoso de Malphigio. No se pueden precisar otras alteraciones por el gran artefacto de la vesícula enviada. Diagnóstico: epidermólisis bullosa.

La niña estuvo ingresada durante 48 días, la mayor parte de ellos en estado grave. Fue egresada con seguimiento estricto.

Se realizó seguimiento estrecho de la menor. A los dos meses se pueden observar las cicatrices en su piel. (Figura 1).



Figura 1. Imagen que muestra la niña a los dos meses de nacida, con las cicatrices en su piel.

La niña ha sido tratada por su médico de familia y dermatólogo en el área de salud. Las instituciones gubernamentales de la provincia han mejorado sus condiciones de vida. Actualmente tiene cuatro años de edad. (Figuras 2 y 3).



Figuras 2 y 3. Imágenes que muestran las afecciones en la piel de los muslos y las rodillas.

DISCUSIÓN

El diagnóstico diferencial de la EB, en general, no plantea dificultades con los procesos autoinmunes ampollosos clásicos de los adultos (pénfigo, dermatitis herpetiforme, penfigoide), pero en los niños conviene tener presente la dermatitis herpetiforme infantil, la enfermedad ampollosa por IgA lineal de la infancia, y el impétigo ampolloso, aplicando la histopatología, la inmunofluorescencia y los cultivos. Histopatológicamente, el diagnóstico diferencial se realiza con la epidermólisis ampollosa adquirida clásica donde es decisiva la demostración de depósitos en la membrana basal por inmunofluorescencia directa.[7]

La epidermólisis bullosa es una enfermedad que no queda restringida a la piel y las mucosas, sino que puede afectar a otras estructuras y dar lugar a gran variedad de complicaciones que condicionan la vida del paciente: afección de la dentición, desnutrición, disfagia, reflujo gastroesofágico, rotura de esófago, retención fecal, anemia, obstrucción de las vías respiratorias altas, afectación ocular, osteoporosis, deformidad de las extremidades, cáncer y otras complicaciones como son glomerulonefritis, amiloidosis renal, nefropatía por IgA, insuficiencia renal crónica y cardiomiopatía.[7-8]

Según 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 estas pueden llegar a la sangre y de ahí pueden pasar al corazón u otro órgano.[8]

En estos pacientes, el cuidado adecuado y meticuloso puede hacer que tenga una buena inmunidad, pero sin confiarse. 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.[8]

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 esta debe ser 100% algodón, hay que puncionar las ampollas y evitar las infecciones.[7,8]

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, es necesario efectuar cirugía.

Actualmente se administra hierro intravenoso, ya que las personas que padecen esta enfermedad presentaban problemas de cicatrización debido a que desarrollan 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 el sol.[8]

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[8,9]

El médico puede tratar las ampollas y ayudar a los pacientes:

- Explicándole las precauciones que debe tomar al romper una ampolla en su etapa primaria.
- Recetándole un analgésico para que le duela menos al cambiar las vendas.
- Recomendándole vendas especiales que ayudan a curar las ampollas, disminuir el dolor y prevenir la infección.[9]

Aun 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.[9]

Tratamiento de la infección

Si tiene una infección el médico puede curarla con:

- Una solución para enjuagar la herida
- Un antibiótico en ungüento
- Un antibiótico oral para reducir el crecimiento de bacterias
- Una cubierta especial para las heridas o úlceras que no sanan.[9,10]

En algunas personas con epidermólisis ampollosa, las ampollas pueden aparecer en la boca y el esófago, haciendo difícil el mascar y el tragar. Con el tiempo, esto podría conducir a problemas nutricionales. Ya que la nutrición es tan necesaria para un crecimiento y desarrollo adecuado, es importante que los niños que padecen de epidermólisis ampollosa se alimenten bien.[10]

Algunos pasos que se pueden seguir para ayudar a prevenir problemas en los niños con epidermólisis ampollosa son:

- Alimentar a los infantes usando un biberón con una tetilla o chupón especial, un gotero o una jeringuilla.
- Añadir más liquido para majar 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 ampollosa:

- Proporcionándoles recetas para comidas nutritivas y fáciles de comer
- Sugiriendo suplementos nutricionales
- Recomendando cambios en la dieta para prevenir problemas estomacales o intestinales.[10]

Para algunos tipos de epidermólisis ampollosa el tratamiento quirúrgico puede ser necesario. Esto siempre se hará cuando la situación lo requiera.

Estudios recientes sobre la epidermólisis ampollosa se han enfocado en:

- Los genes involucrados en la epidermólisis ampollosa
- Las maneras de corregir los genes relacionados con la epidermólisis ampollosa
- Mejores formas de curar las heridas de las ampollas
- Mejores vendas para las heridas de ampollas.[10]

La niña cuyo caso presentamos tiene en la actualidad cuatro años. Son muchas las atenciones que necesita, no puede exponerse al sol, ni estar sudada, ni usar ropa apretada, ni aretes. No debe tampoco bañarse con jabón y toda la comida es batida porque le salen ampollas en el esófago, la lengua y la garganta.

Otras providencias se toman también en el hogar, donde no solo es necesario un clima fresco todo el tiempo, sino además no pueden cocinar con petróleo o carbón y es preciso estar atentos a la higiene bucal de la niña, sus hábitos alimentarios y dentro de unos años una educación a domicilio. Gracias a la atención del Estado cubano con todos sus niños, le fue instalado un aire acondicionado en el hogar y fueron mejoradas las condiciones de este.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Galán Gutiérrez JC, Martínez Suárez MA, Tobera Noval B, Avello Taboada R. Epidermólisis bullosa de Herlitz en el paciente pediátrico: implicaciones anestésicas. Rev Colomb Anestesiol [revista en Internet]. 2014 [cited 15 Ago 2015] ; 42 (2): [aprox. 7p]. Available from: http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0120-33472014000200012&lng=en.

2. Tolar J, McGrath JA, Xia L, Riddle MJ, Lees CJ, Eide C, et al. Patient-specific naturally gene-reverted induced pluripotent stem cells in recessive dystrophic epidermolysis bullosa. J Invest Dermatol. 2013 ; 134 (5): 1246-54.

3. Kim M, Murrell DF. Update on the pathogenesis of sguamous cell carcinoma development in recessive dystrophic epidermolysisi bullosa. Eur J Dermatol. 2015 ; 25 Suppl 1: S30-2.

4. Cogan J, Weinstein J, Wang X, Hou Y, Martin S, South AP, et al. Aminoglycosides Restore Full-length Type VII Collagen by Overcoming Premature Termination Codons: Therapeutic Implications for Dystrophic Epidermolysis Bullosa. Mol Ther. 2014 ; 22 (10): 1741-52.

5. Cogan J, Garcia M, Brander R, Has C, Meijer R, Jose Escámez M, et al. Mechanisms of Natural Gene Therapy in Dystrophic Epidermolysis Bullosa. J Invest Dermatol. 2014 ; 134 (8): 2097-104.

6. Fine J-D, Bruckner-Tuderman L, Eady RAJ, Bauer EA, Bauer JW, Has C, et al. Inherited epidermolysis bullosa: updated recommendations on diagnosis and classification. J Am Acad Dermatol. 2014 ; 70 (6): 1103-26.

7. Arin MJ, Grimberg G, Schumann H, De Almeida H, Chang YR, Tadini G, et al. Identification of novel and known KRT5 and KRT14 mutations in 53 patients with epidermolysis bullosa simplex: correlation between genotype and phenotype. Br J Dermatol. 2010 ; 162 (6): 1365-9.

8. Swartling C, Karlqvist M, Hymnelius K, Weis J, Vahlquist A. Botulinum toxin in the treatment of sweat-worsened foot problems in patients with epidermolysis bullosa simplex and pachyonychia congenita. Br J Dermatol. 2010 ; 163 (5): 1072-6.

9. Fröhlich S, O´Sullivan E. Airway management in adult patients with epidermolysis bullosa dystrophica: a case series. Anaesthesia. 2011 ; 66 (9): 842-3.

10. Goldschneider K, Lucky AW, Mellerio JE, Palisson F, del Carmen Viñuela Miranda M, Azizkhan RG. Perioperative care of patients with epidermolysis bullosa: proceedings of the 5th international symposium on epidermolysis bullosa, Santiago, Chile, December 4-6, 2008. Paediatr Anaesth. 2010 ; 20 (9): 797-804.