

## EPIDERMOLISIS BULOSA AMPOLLAR EN 2 RECIEN NACIDOS HIPOTROFICOS, UNO GEMELAR Y OTRO CON MALFORMACIONES MULTIPLES

MINISTERIO DE SALUD PUBLICA  
HOSPITAL DOCENTE GINECOOBSTETRICO DE GUANABACOA

*Dra. Rosa María Alonso Uria\**, *Dra. Mireya Cid Morales\*\**, *Dr. Alexis Cejas Petanas\*\*\** y *Dr. Pedro Tolón Villalón\*\**

*Alonso Uria, R.M. y otros: Epidermólisis bulosa ampollar en 2 recién nacidos hipotróficos, uno gemelar y otro con malformaciones múltiples.*

Se informa que de enero de 1976 a diciembre de 1980, hubo un total de 14 484 nacimientos en el Hospital Ginecoobstétrico de Guanabacoa, de los cuales se encontraron 2 pacientes con epidermólisis bulosa letalis, para una incidencia de  $1,4 \times 10\ 000$ . Se indica que ambos recién nacidos eran hipotróficos. Uno de ellos era gemelar y el otro tenía asociadas a dicha entidad malformaciones digestivas (diafragma prepilórico) y malformaciones renales.

### INTRODUCCION

La epidermólisis bulosa es una enfermedad de la piel, crónica y hereditaria, caracterizada por la formación de vesículas y bulas que se desarrollan espontáneamente o como resultado de un trauma ligero.<sup>1-3</sup>

Se manifiesta de diversas maneras, de ahí que se haya clasificado en distintos tipos. *Butterworth y Stean*<sup>4</sup> recientemente han propuesto la clasificación de esta entidad en las formas simple, distrófica dominante, distrófica recesiva y letal. Hace poco tiempo, *Lowe y colaboradores*<sup>4</sup> han visto que el tipo letal es una variante del tipo distrófico recesivo, y clasifican por ello la enfermedad en los tipos simple, distrófico recesivo distrófico dominante.

La epidermólisis bulosa letal fue descrita por primera vez por *Herlitz* en 1935. En esta forma clínica, las bulas aparecen al nacimiento o poco tiempo después, son extensas y progresivas y llevan a la muerte a los pocos meses de edad.<sup>3,5</sup>

Es de nuestro interés dar a conocer la asociación de esta enfermedad en recién nacidos gemelos y con otras malformaciones congénitas, asociación que recientemente ha sido informada en varias publicaciones.

\* Especialista de I Grado en Neonatología. Instructora de Pediatría de la Facultad No. 4 del Instituto Superior de Ciencias Médicas de La Habana.

\*\* Especialista de I Grado en Pediatría.

\*\*\* Especialista de I Grado en Neonatología.

### Caso 1

Madre de 23 años, prediabética, gesta actualmente, grupo sanguíneo O, Rh positivo, serología no reactiva, 4 ingresos durante el embarazo, edad gestacional de 40 semanas.

Parto distócico por cesárea transversa, líquido meconial. Anestesia espinal, placenta bivitelina biamniótica, segundo gemelar masculino, raza blanca, puntuación de Apgar de 7 a 9, peso 1 680 g.

Se le realizan los cuidados inmediatos del recién nacido.

### Examen físico

Aspecto de dismaduro, cianosis distal, ombligo impregnado de meconio.

*Frecuencia cardíaca:* 144 pulsaciones por minuto.

*Frecuencia respiratoria:* 68 por minuto.

*Murmullo vesicular:* presente.

Presenta en la piel lesiones con pérdida de sustancia, algunas necrosadas en las extremidades inferiores y en la región lateral izquierda del abdomen.

Las lesiones referidas las presenta en todo el cuerpo menos en la cara y ambas regiones auriculares (figura 1).

A las 4 horas de nacido presenta temblores localizados en ambas extremidades inferiores lo que se interpreta como un cuadro convulsivo; le repite en varias ocasiones y se le administra fenobarbital sódico en dosis de 5 mg x kg por vía intramuscular.

A las 20 horas presenta crisis de apnea que desaparece con fisioterapia, aspiración, oxígeno y bicarbonato de sodio al 4 %.

Su evolución es satisfactoria con respecto a su estado de gravedad.

A las 38 horas se comenzó el tratamiento por vía oral.

A las 62 horas las lesiones en la piel estaban más secas.

A los 3 1/2 días, la vitalidad es regular, los movimientos activos cuando se estimula. Se realiza aspiración por tener contenido gástrico. Presenta un paro respiratorio y cianosis generalizada; por la posibilidad de sepsis asociada con su cuadro dermatológico se trata con gentamicina.

A los 4 1/2 días presenta lesiones pustulosas en la planta del pie derecho. En el resto de las lesiones se injertan otras pustulosas.

A los 5 1/2 días el estado general es muy grave, la coloración algo pálida y la vitalidad regular. Presenta lesiones de manos y pies con flictenas, a las cuales se les aplica pomada de gentamicina.

A los 10 1/2 días las lesiones mejoran con excepción de las extremidades inferiores, pues son húmedas y ocupan un área extensa.

Se le añade pyopen al tratamiento con gentamicina, su estado general continúa agravándose. El sensorio está tomado.

A los 14 1/2 días presenta paro respiratorio con bradicardia; a pesar de todas las medidas no se recupera y fallece.

### Tratamiento

1. Cura de las lesiones de piel con pomada antibiótica: gentamicina.
2. Hidratación parenteral.
3. Antibióticos.
4. Medidas de reanimación.

### Anatomía patológica

1. Lesiones denudadas extensas y diseminadas de la piel, con pérdida de la epidermis, sin reacción inflamatoria, secundaria a ruptura de ampollas, lo cual la hace compatible con una epidermolisis ampollosa letalis.

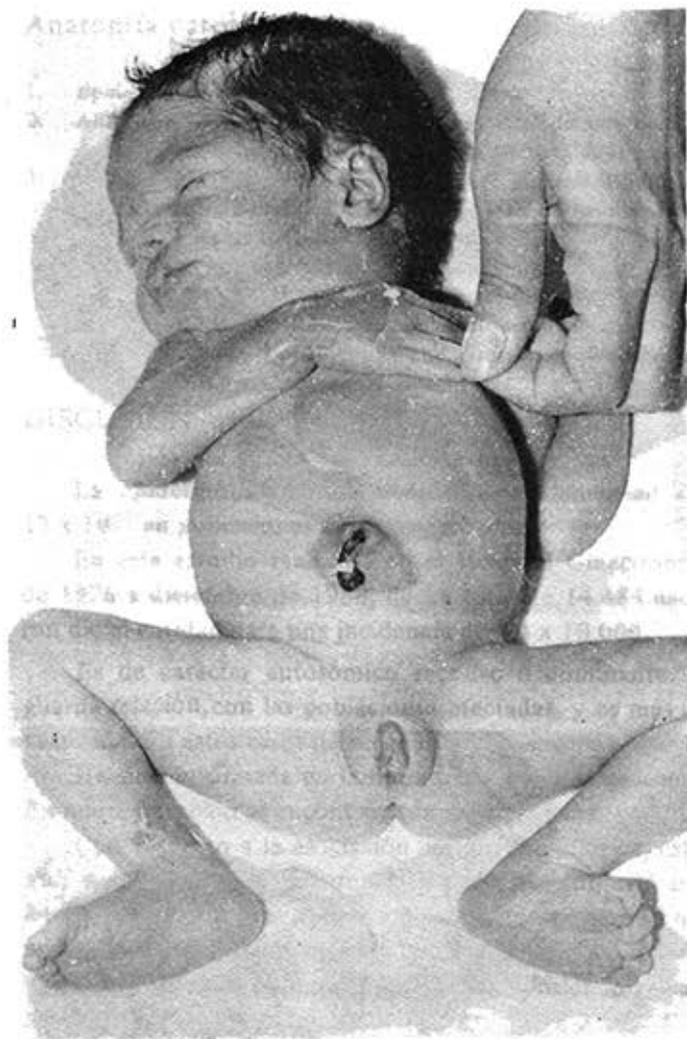


Figura 1. Paciente No. 1, historia clínica 65743. Se visualizan las lesiones de epidermolísis bulosa ampollar en las regiones articulares y periumbilical.

A las 20 horas de nacido, cuando se aspira se extraen abundantes flemas blanquecinas, así como de forma espontánea, por lo que se le realiza estudio radiográfico de vías digestivas, para descartar malformación congénita, por tener antecedentes de polihidramnios. Al observar el estudio radiográfico de abdomen simple, se observa aire en la cámara gástrica, y está ausente en el resto del abdomen y recto. Ante esta situación se plantea una malformación de las vías digestivas intermedias, por lo que se decide su traslado a la unidad quirúrgica para su tratamiento, donde se opera a las 31 horas, y se encuentra un diafragma prepilórico como causa de obstrucción intestinal.

A las 40 horas llega del salón de operaciones con hipotermia.

Se le realiza gastroduodenostomía laterolateral por diafragma prepilórico. Las lesiones de piel continúan evolucionando con fácil descamación en todo el cuerpo. Se comienza la alimentación parenteral.

A los 3 1/2 días presenta un contenido gástrico de 31 ml en 24 horas. Las lesiones de la piel mejoran. Se mantiene el catéter venoso umbilical por las lesiones. Deposiciones meconiales.

2. Ulceraciones y erosiones de la mucosa gástrica y contenido hemático.
3. Recién nacido a término de bajo peso.

## Caso 2

Historia clínica 78580. Antecedentes patológicos personales y familiares sin importancia. Madre de 18 años, área de salud Alamar, casada, primer embarazo, Grupo A, Rh positivo, serología no reactiva, edad gestacional de 37,6 semanas. Cesárea por precidencia del cordón.

Polihidramnios, líquido meconial. Puntuación de Apgar 8-8 puntos. Peso al nacer 1 990 g.

## Examen físico

Polidactilia en mano izquierda, ausencia de epidermis en la región periumbilical de aproximadamente 2 cm, así como al nivel de la rodilla derecha y el labio superior.

Al contacto con la piel del recién nacido, la epidermis se desprende a colgajos y es de forma generalizada. Edema palpebral. Por el método de Parkin, la edad gestacional es de aproximadamente 36,2 semanas (figura 2 A y B).



Figura 2. A y B. Paciente No. 2, historia clínica 78580. Se visualizan las lesiones de epidermolisis bultosa ampollar periumbilical en la mano y alrededores de la boca.

A los 6 1/2 días presenta escleredema generalizado y expulsa secreciones flemosas sanguinolentas por la boca. Plaquetas en  $45\ 000 \times \text{cm}^3$ . Se le produce un sangramiento intenso y un paro cardiorrespiratorio, por lo que fallece.

## Anatomía patológica

1. Epidermólisis bulosa letalis.
2. Anastomosis gastroduodenal. Estómago dilatado con hemorragia difusa de la mucosa y abundante contenido mucosanguinolento, neumatosis de la pared gástrica.
3. a) Uroteroceles izquierdo con hidroureteronefrosis. Riñón izquierdo poliquístico tipo IV de OP.  
b) Hipertrofia del riñón derecho con áreas de hemorragias corticomedulares y tubulonecrosis aguda segmentaria.  
c) Leucomalasia preentricular no reciente.  
d) Aumento del cociente encéfalo-hígado: 6,0.  
e) Hígado congestivo con áreas de hepatonecrosis.  
f) Congestión pulmonar con edema y hemorragia alveolar segmentaria.

## DISCUSION

La epidermólisis bulosa tiene una incidencia en el nacimiento entre  $1 \times 10^{-5}$  a  $17 \times 10^{-5}$  en poblaciones nórdicas europeas.<sup>6</sup>

En este estudio realizado en el Hospital Ginecoobstétrico de Guanaboca, de enero de 1976 a diciembre de 1980, de un total de 14 484 nacidos vivos, 2 pacientes presentaron dicha entidad para una incidencia de  $1,4 \times 10^{-5}$ .

Es de carácter autosómico recesivo o dominante. Se refiere que la edad materna guarda relación, con las poblaciones afectadas, y es más frecuente en las madres con edad avanzada. En estos casos no coincidió este aspecto.

Ha sido informada en la literatura médica la asociación en 1 o en los 2 gemelos.<sup>3-7</sup> En nuestro trabajo se encontró 1 de los 2 gemelos.

Con respecto a la asociación con atresia pilórica, esto también ha sido descrito.<sup>8-11</sup> Bull y colaboradores<sup>2</sup> informan 10 pacientes con esta asociación de epidermólisis bulosa letal y atresia pilórica. Adashi y colaboradores plantean que hay una necrosis de la lámina propia al nivel del píloro, seguida de una proliferación del tejido de granulación, lo que lleva a la completa obliteración de la luz pilórica. En este trabajo se encuentra un paciente con un diafragma prepilórico.

Gross<sup>13</sup> Señala también la asociación de la epidermólisis bulosa letalis con anomalías renales y cardiovasculares. En este paciente, como se observa, se asoció con malformaciones digestivas y renales.

## SUMMARY

Alonso Uría, R. et al.: *Epidermolysis bullosa in two hypotrophic newborns, one gemellary and the other one with multiple malformations.*

From January 1976 to December 1980, there was a total of 14 484 births reported at the gynecological-obstetric Hospital, Guanabacoa. In two newborns, epidermolysis bullosa letalis was found, for  $1,4 \times 10^{-5}$  incidence. Both were hypotrophic newborns; one gemellary, in the other one digestive (prepyloric diaphragm) and renal malformations were associated to such entity.

## RÉSUMÉ

Alonso Uria, R. M. et al.: *Epidermolyse bulleuse létale chez 2 nouveau-nés hypotrophiques, dont l'un gémeaire et l'autre présentant des malformations multiples.*

Entre janvier 1976 et décembre 1980, un total de 14 484 naissances ont eu lieu dans l'Hôpital Gynéco-Obstétrical de Guanabacoa, parmi lesquelles il a été rencontré 2 enfants atteints d'épidermolyse bulleuse létale, pour une incidence de  $1,4 \times 10\ 000$ . Les deux nouveau-nés étaient hypotrophiques; l'un était gémeaire et l'autre présentait des malformations digestives (diaphragme pré-pylorique) et des malformations rénales associées à cette entité.

## BIBLIOGRAFIA

1. *Vaughan, N.*: Textbook of Pediatrics. 11th ed., 1982. Pp. 1880-1881.
2. *Bluhm, J. F.*: Bullous amyloidosis. JAMA 245(1): 32, jan., 1981.
3. *Maddison, T. G.; R. A. Barker*: Epidermolysis bullosa hereditaria letalis. Arch Dis Child 36(187): 337-339, 1961.
4. *Andrews*: Tratado de Dermatología. T.2. 1983. Pp. 717-721.
5. *Cruz, M.*: Epidermolisis ampollosa. En: *Pediatría*. T. 3. 1980. Pp. 2371-2373.
6. *Eli, Y. et al.*: An unusual case of epidermolysis bullosa hereditaria letalis with cutaneous searing and pyloric atresia. J Pediatr 96: 443-446, 1980.
7. *Walther, T.*: Epidermolysis bullosa hereditaria letalis. A review and report of two own cases. Ann Paediatr 180: 382, 1953.
8. *Swinburne, L.; H. G. Kohler*: Familial pyloric atresia associated with epidermolysis bullosa. J Pediatr 94: 62, 1979.
9. *Korber, J. S.; M. J. Glasson*: Pyloric atresia associated with epidermolysis bullosa. J Pediatr 90: 600, 1977.
10. *Pederson, P. V.; J. Hertel*: Pyloric atresia and epidermolysis bullosa. J Pediatr 91: 852, 1977.
11. *De Grott, W. G.; R. Postuma; A. J. W. Hunter*: Familial pyloric atresia associated with epidermolysis bullosa. J Pediatr 92: 429, 1978.
12. *Bull, M. et al.*: Autosomal recessive epidermolysis bullosa pyloric atresia syndrome (abstract). Am J Hum Genet 32: 101 A, 1980.
13. *Cross, H.*: Epidermolysis bullosa hereditaria maligna. New Oslerr Ztschr Kunderh 7: 225, 1960.

Recibido: 28 de marzo de 1985. Aprobado: 26 de diciembre de 1985.

Dra. *Rosa María Alonso*. Edificio A-13 apto. 15 3er piso, Zona 2, Alamar, municipio Habana del Este, Ciudad de La Habana, Cuba.