

EPIDERMOLISIS BULLOSA Y ATRESIA PILORICA. PRESENTACION DE 1 CASO

HOSPITAL PROVINCIAL DOCENTE GINECOOBSTETRICO DE CAMAGÜEY

Dr. Luis Bastián Manso* y Dr. Alvaro Agüero Díaz**

Bastián Manso, L.; Agüero Díaz: *Epidermolisis bullosa y atresia pilórica. Presentación de 1 caso.*

Se presenta el caso de un recién nacido con una epidermolisis bullosa y que en el estudio necrópsico se encuentra, además, una atresia pilórica. Se revisa la literatura reciente y se enfatiza en la importancia de conocer esta asociación para llevar a cabo un estudio genético y de diagnóstico intrauterino que ayude a evitar su aparición en el período neonatal.

INTRODUCCION

La epidermolisis bullosa y la atresia pilórica son 2 enfermedades raras¹ y con transmisión genética reconocida.²⁻⁴ Las distintas variantes de la epidermolisis se determinan según su expresión clínica, mecanismo de herencia y patología pero todas tienen en común la aparición de vesículas y ampollas cutáneas en los sitios de presión o trauma,⁵ las cuales pueden presentarse, además, en mucosa bucal, conjuntival, traqueal, bronquial, vaginal^{6,7} y del tubo digestivo.⁸⁻¹⁰ La atresia pilórica se define como una lesión que oblitera la luz del tractus digestivo a nivel del píloro y comprende menos del 1% de las atresias gastrointestinales.¹¹ La asociación de ambas entidades se notificó por vez primera en 1977¹² y desde entonces se han registrado alrededor de 14 casos en la literatura,^{1,13,14} algunos de los cuales han ocurrido en consanguíneos.^{13,15}

PRESENTACION DEL CASO

Historia clínica: 225372. Paciente M.G.V., 25 años G₁P₀A₀. Tiempo de gestación, 34 semanas. Area: Sibanicú. Ingresó el 4/10/82 en trabajo de parto con 6 cm de dilatación, pare a las 2 h y media de su ingreso, se comprueba en el momento del parto un polihidramnios de más de 1 000 cc. El recién nacido pesó 1 300 gramos, sexo masculino y con un Apgar 9/9. Al examen físico su edad neurológica era de 32 semanas y se apreciaba en la piel amplias zonas de pérdida de la epidermis con exudación de líquido; uñas distróficas y a la palpación abdominal existía una tumoración de 5-6 cm, alargada, elástica, en hipocondrio izquierdo, por lo cual se indica un rayos X de abdomen simple que se describe con ausencia de gas en el estómago e intestino (figura 1). La impresión diagnóstica de su enfermedad cutánea fue la de una epidermolisis bullosa y de acuerdo al estudio radiográfico y al examen físico abdominal se planteó una malformación digestiva. El neonato evoluciona tórpidamente a pesar del tratamiento impuesto y fallece a las 18 h de nacido.

* Especialista de I Grado en Anatomía Patológica. Profesor Asistente. Hospital Materno Docente Provincial.

** Especialista de I Grado de Neonatología. Instructor. Hospital Materno Docente Provincial.

En el estudio necrótico se corroboró la existencia en la piel, exclusivamente, de vesículas y ampollas con distribución universal cuya ruptura ocasionó el desprendimiento de grandes zonas de la epidermis (figura 2) y una atresia pilórica del tipo sólido.¹¹ Los cortes microscópicos de la piel permitieron observar hendiduras a nivel de la unión dermoepidérmica debajo de la membrana basal (figura 3).

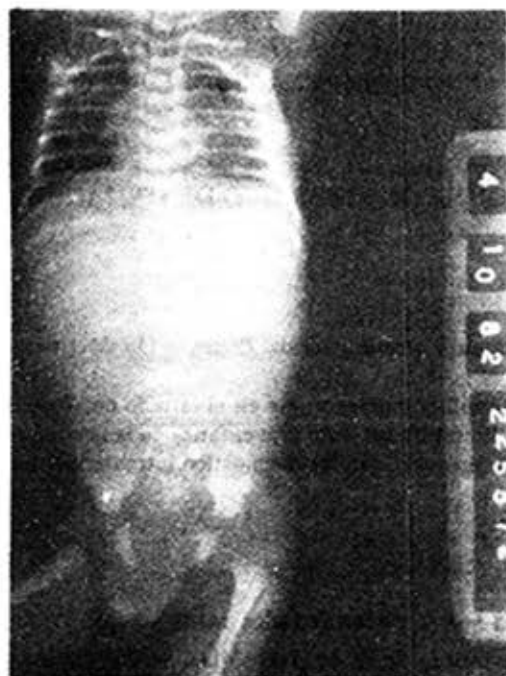


Figura 1. Radioopacidad de la cavidad abdominal por ausencia de gas en el intestino.



Figura 2. Extensas zonas de despegamiento de la epidermis en el cadáver.



Figura 3. Aspecto microscópico de la piel donde se observa una hendidura debajo de la membrana basal.

COMENTARIO

El 50 % de los casos publicados de atresia pilórica se asocian a polihidramnios¹¹ y el 15 % a la epidermolisis bullosa,¹³ ya sea la variante distrófica recesiva^{12,15} o la de unión^{13,14} también llamada epidermolisis ampollosa mortal de Herlitz.⁷ En nuestro caso resultó imposible el diagnóstico preciso de la variante presente en el neonato por la corta evolución de su enfermedad y la falta de un estudio histológico con microscopía electrónica e inmunofluorescencia.¹

El polihidramnios, al igual que la atresia esofágica, se trata de explicar por la obstrucción con dificultad para la deglución y absorción normal de líquido amniótico. La asociación de la atresia y epidermolisis parece ser casual; se plantea que es el resultado del enlace estrecho de genes o al efecto pleiotrópico de un solo gen,¹⁵ la anomalía pilórica sería la traducción del proceso distrófico difuso,¹⁴ pues hasta se describen alteraciones estenóticas en el aparato urinario.^{16,17}

El síndrome de epidermolisis-atresia pilórica¹ con una herencia autosómica recesiva¹⁵ tiene un riesgo de recurrencia del 25 %, ¹ por lo cual se recomienda el consejo genético de los padres y el diagnóstico prenatal¹⁸ para interrumpir la gestación por su alta mortalidad en el neonato.¹

SUMMARY

Bastián Manso L.; A. Agüero Díaz: *Epidermolysis bullosa and pyloric atresia. Presentation of a case.*

The case of a newborn infant with epidermolysis bullosa is presented. At the necropsic study, pyloric atresia is also found. Recent literature is reviewed and emphasis is made on the importance of learning about this association in order to carry out a genetic and intrauterine diagnostic study as an aid to avoid its onset during the neonatal period.

RÉSUMÉ

Bastián Manso, L. A. Agüero Díaz: *Epidermolyse bulleuse et atrésie pylorique. A propos d'un cas.*

Les auteurs rapportent le cas d'un nouveau-né atteint d'épidermolyse bulleuse, dont l'étude nécropsique a révélé, en plus, une atrésie pylorique. Ils font une revue de la littérature récente et mettent l'accent sur l'importance de connaître cette association, afin de pouvoir mener une étude génétique et de dépistage intra-utérin cherchant à éviter son apparition pendant la période néonatale.

BIBLIOGRAFIA

1. Bull, M. J.; A. L. Norins: Epidermolysis bullosa-pyloric atresia; Am J Dis Child 137: 449, 1983.
2. Bar-Maoor, J. A. et al.: Pyloric atresia: a hereditary congenital anomaly with autosomal recessive transmission. J Med Genet 9: 1972.
3. Keramidis, D. C.; N. Voyatzis: Pyloric atresia: report of a second occurrence in the same family. J Pediatr Surg 7: 445, 1972.
4. Esterly, N. B.; L. M. Solomón: Neonatal dermatology. II. Blistering and scaling. J Pediatr 77: 1075, 1970.
5. Schachner L. et al.: Epidermolysis bullosa hereditaria letalis. Pathology, natural history and therapy. Br J Dermatol 96: 51, 1977.
6. Lowe B. L.: Hereditary epidermolysis bullosa. Arch Dermatol 95: 587, 1967.
7. Turner, T. W.: Two cases of junctional epidermolysis bullosa (Herlitz-Pearson). Br J Dermatol 102: 97, 1980.

8. *Sehgal, U. N. et al.*: Dystrophic epidermolysis bullosa. Interesting gastrointestinal manifestations. *Br J Dermatol* 96: 389, 1977.
9. *Fonkaesrud, E. W. et al.*: Surgical management of esophageal stricture due to recessive dystrophic epidermolysis bullosa. *J Pediatr Surg* 12: 221, 1977.
10. *Orlando, R. C. et al.*: Epidermolysis bullosa: Gastrointestinal manifestations. *Ann Intern Med* 81: 203, 1974.
11. *Kouvolinka, C. W., R. E. Steward*: Pyloric atresia. *Am J Dis Childr* 132: 903, 1978.
12. *Korber J. S.; M. J. Glasson*: Pyloric atresia associated with epidermolysis bullosa. *J Pediatr* 90: 640, 1977.
13. *El Shafie, M. et al.*: Pyloric atresia and epidermolysis bullosa letalis: A lethal combination in two premature newborn siblings. *J Pediatr Surg* 14: 446, 1979.
14. *Adashi, E. J. et al.*: An unusual case of epidermolysis bullosa hereditaria letalis with cutaneous scarring and pyloric atresia. *J Pediatr* 96: 443, 1980.
15. *De Groot, W. G.; et al.*: Familial pyloric atresia associated with epidermolysis bullosa. *J Pediatr* 92: 429, 1978.
16. *Eklöf O.; K. Parkulainen*: Epidermolysis bullosa dystrophica with urinary tract involvement. *J Pediatr Surg* 19: 215, 1984.
17. *Kretkowski, R. C.*: Urinary tract involvement in epidermolysis bullosa. *Pediatrics* 51: 938, 1973.
18. *Rodeck, C. H. et al.*: Prenatal diagnosis of epidermolysis bullosa letalis. *Lancet* 1: 949, 1980.

Recibido: 21 de marzo de 1986. Aprobado: 22 de julio de 1986.

Dr. Luis Bastián Manso. Cristo No. 10, Camagüey, Cuba.