

UNIVERSIDAD DE EL SALVADOR
FACULTAD MULTIDISCIPLINARIA ORIENTAL
DEPARTAMENTO DE MEDICINA
PROCESOS DE GRADO



INFORME FINAL DEL CURSO DE ESPECIALIZACION:
PUERICULTURA Y PEDIATRÍA

TÍTULO DEL INFORME FINAL:
EPIDERMÓLISIS AMPOLLAR, UNA ENFERMEDAD DERMOEPIDERMICA EN NIÑA
DE 11 AÑOS

PARA OPTAR AL GRADO ACADÉMICO DE:
DOCTORADO EN MEDICINA

PRESENTADO POR:
JENNIFER RAQUEL ROSA CRUZ N° CARNE: RC12089

DOCENTE ASESOR:
DRA. PATRICIA ROXANA SAADE STECH
MTRA. ELBA MARGARITA BERRIOS CASTILLO

NOVIEMBRE DE 2023
SAN MIGUEL, EL SALVADOR, CENTROAMÉRICA

UNIVERSIDAD DE EL SALVADOR

AUTORIDADES



M.SC. JUAN ROSA QUINTANILLA QUINTANILLA

RECTOR

DRA. EVELYN BEATRIZ FARFÁN MATA

VICERRECTOR ACADÉMICO

M.SC. ROGER ARMANDO ARIAS ALVARADO

VICERRECTOR ADMINISTRATIVO

LIC. PEDRO ROSALÍO ESCOBAR CASTANEDA

SECRETARIO GENERAL

LICDA. ANA RUTH AVELAR VALLADARES

DEFENSOR DE LOS DERECHOS UNIVERSITARIOS

LIC. CARLOS AMILCAR SERRANO RIVERA

FISCAL GENERAL

FACULTAD MULTIDISCIPLINARIA ORIENTAL

AUTORIDADES



MSC. CARLOS IVÁN HERNÁNDEZ FRANCO

DECANO

DRA. NORMA AZUCENA FLORES RETANA

VICEDECANA

LIC. CARLOS DE JESÚS SÁNCHEZ

SECRETARIO

MTRO. EVER ANTONIO PADILLA LAZO

DIRECTOR GENERAL DE PROCESOS DE GRADO

DR. AMADEO ARTURO CABRERA GUILLÉN

JEFE DE DEPARTAMENTO DE MEDICINA

MTRO. ELBA MARGARITA BERRÍOS CASTILLO

COORDINADORA GENERAL DE PROCESOS DE GRADO

AGRADECIMIENTO

Agradezco primeramente a Dios, por ser el quien me ha guiado y me ha dado la fuerza a lo largo de este camino, para poder llegar hasta este momento.

A mis padres, hermanos, que siempre estuvieron apoyándome en todo momento, especialmente a mi prima Mary, quien siempre estuvo para mí, dándome palabras de aliento, apoyo, y acompañándome en muchas noches de desvelo, y demás familia quien siempre estuvo conmigo en todo momento.

A la Facultad Multidisciplinaria de Oriente, por ser mi institución que me ha formado como profesional, a mis docentes asesoras Dra. Patricia Roxana Saade y Lic. Elba Margarita Berrios, por brindarme su tiempo y apoyo en este proceso.

Informe de caso

Epidermólisis ampollar, una enfermedad dermoepidermica en niña de 11 años

Epidermolysis bullosa, a dermal-epidermal disease in an 11-year-old girl

Jennifer Raquel Rosa Cruz

Facultad Multidisciplinaria Oriental, Universidad de El Salvador, San Miguel, El Salvador.

Correo institucional: rc12089@ues.edu.sv

ID: <https://orcid.org/0009-0005-0116-3666>

Resumen

Presentación del caso: Paciente femenina de 11 años de edad, con el antecedente familiar de que la hermana fue diagnosticada con epidermólisis ampollar simple, que desde 2° día presenta efelacion de la piel en diferentes partes de su cuerpo y además lesiones ampollares unas antiguas y otras recientes con eritema de bordes irregulares. Consultando múltiples ocasiones por mismo cuadro, confirmándole el diagnostico al año de edad, de Epidermólisis bullosa. **Intervención terapéutica:** Ha recibido múltiples tratamientos para el cuidado de la piel, como Fusidin ungüento, baños de avena molida, crema de cuerpo eucerin o vaselina simple. **Evolución clínica:** Paciente ha tenido una evolución abandono de control desde hace dos años, ha tenido una evolución adecuada a pesar de ello, las lesiones en la piel siempre permanecen por lo que la madre ha optado por el uso de pans, o suéter, para evitar laceraciones y así no tener formación de ampollas.

Palabras clave

Epidermólisis, Epidermólisis ampollar, niños mariposa, dermoepidérmica

Abstract

Case presentation: 11-year-old female patient, with a family history that her sister was diagnosed with epidermolysis bullosa simplex, who from the 2nd day presented skin afelation in different parts of her body and also old blistering lesions. and other recent ones with erythema with irregular edges. Consulting multiple times for the same condition, confirming the diagnosis at one year of age, of Epidermolysis bullosa. **Therapeutic intervention:** Has received multiple skin care treatments, such as Fusidin ointment, ground oatmeal baths, Eucerin body cream, or plain Vaseline. **Clinical evolution:** Patient has had an evolution without control for two years, he has had an adequate evolution despite this, the skin lesions always remain so the mother has chosen to use pans, or a sweater, to avoid lacerations and thus avoid the formation of blisters.

Keywords

Epidermolysis, Epidermolysis blister, butterfly children, dermoepidérmica

Introducción

La epidermólisis ampollar, de ahora adelante abreviado por sus siglas EA, esta es una enfermedad rara en relación a su presencia, ya que se presenta 1 en 17,000 nacidos vivos siendo esta hereditaria (1). Se puede presentar en ambos sexos y afecta a recién nacidos o durante la lactancia (2). Por lo que dicho grupo presenta una fragilidad epitelial debido a una alteración en las capas de la unión dermo epidérmica que comienza como una ampolla y progresa a una ulcera. (3) En algunas ocasiones puede afectar también a mucosas, debido a esa característica de fragilidad dérmica, se les llama niños mariposa, bebés de algodón como también niños con piel de cristal (4).

La EA se clasifica según su presentación clínica cuando esta produce ampollas superficiales en las extremidades se le conoce como epidermólisis ampollosa simple; cuando esta las lesiones ampollosas son más profundas y dañan la epidermis y dermis se le describe la epidermólisis ampollosa de unión; la epidermis y la dermis; y cuando ay ampollas tanto en la piel con afectación de cavidades u órganos se le describe epidermólisis ampollosa distrófica (5). Últimamente se ha descrito una variación que causa ampollas con alta sensibilidad solar y es el síndrome de Kindler, lesionando múltiples sitios de separación cutánea (6).

En la distribución y frecuencia de la tipología la EA simple, siendo esta la más común, En cuanto a la epidemiología por subtipos, la EA simple es la de mayor prevalencia (7). En dicha tipología mejora con el pasar del tiempo, aunque en casos más graves se considera una enfermedad de gran impacto debido a que se desconoce su tratamiento por ser tipo inmunológica (8).

En ese sentido, la evolución de la medicina ha permitido generar un avance del tratamiento con el uso de la terapia genética (9). Estas consisten en el reemplazo

genético, la técnica de fibroblastos o queratinocitos, el uso de los mosaicismos reverberantes, la terapia basada en células basados en injertos (10).

Para realizar el diagnóstico se utiliza la histología, ayudando a la identificación y esclarecimiento del diagnóstico diferencial (11).

Presentación del caso

Paciente femenina de 11 años de edad, con el antecedente familiar de que la hermana fue diagnosticada con epidermólisis ampollar simple, la madre refiere que 2° día, posterior a su nacimiento le empezó a notar pequeñas llagas en la piel de diferentes tamaños y que con el pasar del tiempo la piel se le descamaba, por lo que inicialmente consulto a un establecimiento privado, al cual le diagnosticaron Psoriasis, al no mejorar la madre consulta al centro de salud.

Al realizar la exploración física la paciente presenta normocraneo, ojos pupilas isocóricas reactivas a la luz, conducto auditivo externo negativo, fosas nasales permeables permeables, boca, lengua y mucosas húmedas, cuello simétrico, no masas, no adenopatías, tórax buena expansión costal, pulmones limpios y ventilados, abdomen plano, blando y depresible, peristaltismo presente y normal, no masas, no visceromegalia, extremidades normotónicas y normotróficas.

En la exploración se observa con múltiples lesiones ampollares unas antiguas y otras recientes con eritema de bordes irregulares y con algunas lesiones de descamación, en el dorso de la mano ([Figura 1](#)) y placa eritomatosa-costrosa en región de pierna, ([Figura 2](#))

Al observar la dificultad del caso, se refiere a consulta externa al Hospital Nacional San Juan de Dios de San Miguel, para control y evaluación con dermatólogo, en donde se evalúa y esta es referida al Hospital de Niños Benjamín Bloom de San Salvador.

Figuras 1: Lesión eritomato-costrosa en región de mano.



Fuente: Fotografía de paciente con consentimiento de la madre.

Figura 2: Placa ertitomato-costrosa en región de pierna



Fuente: Fotografía de paciente con consentimiento de la madre.

Intervención terapéutica

Desde el inicio de cuadro paciente fue manejado por fusidin ungüento, baños de avena y crema de cuerpo eucerin o vaselina simple.

Evolución clínica

Paciente ha abandonado control con dermatólogo desde hace dos años; a pesar de que ya no continuo en controles con dermatólogo, ha tenido una evolución adecuada, las lesiones en la piel siempre permanecen por lo que la madre ha optado por el uso de pans, o suéter, para evitar laceraciones y así no tener formación de ampollas.

Diagnóstico clínico

El diagnóstico se le realizó por estudio de biopsia más cuadro clínico se determina que corresponde a Epidermólisis ampolla bullosa.

Discusión

En su estudio Vidal Gimena CF y Lizarraga Mariana Á.M.; presenta un caso de un recién nacido de 15 días de sexo femenino, la dermatosis inicia al tercer día de nacido, al momento de la consulta presenta dermatosis diseminada, localizada en dedos de manos y pies y en ambos talones la presencia de ampollas tensas y vesículas con contenido claro y lesiones con costra serohemática (12).

Por otra parte, Araiza Atanacio MI y col.; en el cual se incluyeron 35 pacientes, edad media de 8.94 años, todos los pacientes presentaron manifestaciones en la piel, seguidas por manifestaciones en la mucosa oral (74.3%), nutricionales (54.2%),

gastrointestinales (51.4%), hematológicas (40%), oftalmológicas (37.1%), musculoesqueléticas (34.2%) y psicosociales (34.2%) (13).

En el estudio Tula M, Pazos M y Marín MB, describe el caso de un paciente de sexo masculino de 66 años de edad; consultó por presentar múltiples ampollas dolorosas de diferentes tamaños, con contenido seroso o serohemático, que alternan con erosiones, placas eritematoescamosas y cicatrices con quistes de millium, localizadas en manos, pies, codos (14).

Torres Pradilla M. y col . realizo un estudio con 104 pacientes con alta frecuencia entre las edades 13 y 18 años, y la mayoría presento manifestaciones extra cutáneas más frecuente-mente encontradas fueron las complicaciones de la mucosa oral (78,8%), seguidas de las complicaciones digestivas (73,1%), nutricionales (47,1%) y hematológicas (45,2%), con presentación predominantemente de constipación y anemia. (15)

Por lo que se observa una similitud en la edad presentada, y se observa un desarrollo de pacientes adultos y esto que la enfermedad no tiene cura y se padece de por vida, las manifestaciones son muy similares en todos los casos presentando lesiones que inician en ampollas y se descaman con el tiempo.

El diagnostico utilizado fue la biopsia y no se le brindo tratamiento por la complejidad del caso, solo se le brindo referencia, con un avance de la enfermedad con tratamiento de fisioterapia, Vidal Gimena CF y Lizarraga Mariana ÁM. describe la realizacion de biopsia como metodo diagnostico, y la aplicación de medidas de sanidad, baños con pindiadores syndet, despues aplicar xtericiol cubriendo con gasas vaselinadas, Araiza Atanacio MI y col.; no se les aplico tratamiento especifico si no tratmiento para afecciones como la anemia y desnutricion, en el abordaje diagnóstico se realizó biopsia de piel que

se tiñó con hematoxilina y eosina en 21 pacientes (60%), estudio con microscopía electrónica en 5 (14.2%) e inmunohistoquímica para colágeno tipo IV en 7 (20%).

En su caso Tula M, Pazos M y Marín MB, Se realizó laboratorio de rutina, perfil inmunológico, serologías para enfermedades virales, estudios de porfirinas, endoscopia esofagogastroduodenal y colonoscopia; no se encontró ningún resultado relevante, Se realizaron biopsias de piel para el estudio histopatológico e inmunofluorescencia directa (IFD). En la tinción con hematoxilinaeosina (HE) se observó un despegamiento subepidérmico con leve infiltrado inflamatorio.

Por lo que visuliza que el diagnostico utilizado universalmente es la biopsia, ademas es con la medida diagnosticas que esta disponible en el pais, con pocas medidas terapeuticas, utilizando practicas de autocuidado disminuir la presencia de laceraciones y daños epiteliales.

Aspectos éticos

El principio de confidencialidad, de proveer un consentimiento con previa información sobre el uso de datos sin vulnerar su integridad, y no maleficencia con un valor social y científico son consideraciones éticas tomadas en cuenta de la declaración de Helsinki. Para la realización de este artículo se contó con el consentimiento de la madre para la publicación de las fotografías.

https://drive.google.com/file/d/1cYHzhNF4O-tqm8beJ_GquNO8nAy7WnkY/view?usp=drive_link

Financiamiento

El presente artículo es autofinanciado

Referencias bibliográficas

1. Alzate TM, García L, Moreno Y. Med Cutan Iber Lat Am. [Online].; 2017 [cited 2023 septiembre 29. Available from: <https://www.medigraphic.com/cgi-bin/new/resumen.cgi?IDARTICULO=77069>.
2. de la Rosa Santana JD, Zamora Fung R, Vázquez Gutiérrez G, López Wilson A. Universidad Médica Pinareña. [Online].; 2020 [cited 2023 octubre 2. Available from: <https://www.redalyc.org/journal/6382/638268499021/638268499021.pdf>.
3. de Almeida Elias R. Universitas Odontológica. [Online].; 2021 [cited 2023 octubre 3. Available from: [https://revistas.javeriana.edu.co/files-articulos/UO/40\(2021\)/231273732018/index.html](https://revistas.javeriana.edu.co/files-articulos/UO/40(2021)/231273732018/index.html).
4. Scagnet G. Rev Odopediatr Latinoam. [Online].; 2021 [cited 2023 octubre 3. Available from: <https://www.medigraphic.com/cgi-bin/new/resumen.cgi?IDARTICULO=99481>.
5. García Romero MT, Becerril Rico J, Dabdoub Hernández AA. Med Int Mex. [Online].; 2019 [cited 2023 octubre 3. Available from: <https://www.medigraphic.com/cgi-bin/new/resumen.cgi?IDARTICULO=86424>.
6. Esquivel AD, Cordero CS. Revista de la Facultad de Medicina de la Universidad de Iberoamérica. [Online].; 2023 [cited 2023 octubre 5. Available from: <https://www.unibe.ac.cr/ojs/index.php/RFMUI/article/view/140>.
7. Vázquez Núñez MA, Santiesteban Alejo RE, Ferrer Mora YI. Revista Finlay. [Online].; 2021 [cited 2023 octubre 5. Available from: <https://revfinlay.sld.cu/index.php/finlay/article/view/803>.
8. Vasquez Gutiérrez GL, Garcés de la Paz MG, Gregorich ER. EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA. A PROPÓSITO DE UN CASO. [Online].; 2021 [cited 2023 septiembre 18. Available from:

<http://morfovirtual2020.sld.cu/index.php/morfovirtual/morfovirtual2020/paper/view/File/20/37>.

9. Areiza Paramo JF. Universidad EIA. [Online].; 2021 [cited 2023 octubre 5. Available from: <https://repository.eia.edu.co/server/api/core/bitstreams/8b3619fd-5bcc-4481-ab65-044f592454e8/content>.
10. Biasutto M, Martínez MF, Angles MV, Mazzuocolo LD. Dermatología Argentina. [Online].; 2023 [cited 2023 octubre 9. Available from: <https://www.dermatolarg.org.ar/index.php/dermatolarg/article/view/2312>.
11. Giacaman A, Gregg Azcárate E, Saus Sarrias C, Martín-Santiago A. Actas dermosifiliograficas. [Online].; 2023 [cited 2023 octubre 6. Available from: https://docusalut.com/bitstream/handle/20.500.13003/19321/Actas_Dermo_Sifilio_gr_20231_114_7_642-643.pdf?sequence=1.
12. Vidal Gimena CF, Lizarraga Mariana ÁM. Archivos de Pediatría del Uruguay. [Online].; 2018 [cited 2023 octubre 4. Available from: <http://www.scielo.edu.uy/pdf/adp/v89n6/1688-1249-adp-89-06-382.pdf>.
13. Araiza Atanacio Mlea. Revista Médica del Instituto Mexicano del Seguro Social. [Online].; 2020 [cited 2023 octubre 6. Available from: <https://www.redalyc.org/journal/4577/457768466007/457768466007.pdf>.
14. Tula M, Pazos M, Marín MB. Med Cutan Iber Lat Am. [Online].; 2018 [cited 2023 octubre 5. Available from: <https://www.medigraphic.com/pdfs/cutanea/mc-2018/mc181i.pdf>.
15. Torres Pradilla M, Chaves M, Gomez E, Villamil A, Consuegra-Bazzani L. Revista de la Asociación Colombiana de Dermatología y Cirugía Dermatológica. [Online].; 2022 [cited 2023 octubre 10. Available from: <https://revista.asocolderma.org.co/index.php/asocolderma/article/view/1674>.

Poster científico



Universidad de El Salvador
Facultad Multidisciplinaria Oriental
Departamento de Medicina
Informe de caso

Epidermólisis ampollar, una enfermedad dermoepidérmica en niña de once años

Jennifer Raquel Rosa Cruz

Correo institucional: rc12089@ues.edu.sv

ID: <https://orcid.org/0009-0005-0116-3661>

Resumen

Presentación del caso: Paciente femenina de 11 años de edad, con el antecedente familiar de que la hermana fue diagnosticada con epidermólisis ampollar simple, que desde 2° día presenta eflación de la piel en diferentes partes de su cuerpo y además lesiones ampollares unas antiguas y otras recientes con eritema de bordes irregulares. Consultando múltiples ocasiones por mismo cuadro, confirmando el diagnóstico al año de edad, de Epidermólisis bullosa. **Intervención terapéutica:** Ha recibido múltiples tratamientos para el cuidado de la piel, como Fusidin ungüento, baños de avena molida, crema de cuerpo eucerin o vaselina simple. **Evolución clínica:** Paciente ha tenido una evolución abandono de control desde hace dos años, ha tenido una evolución adecuada pesar de ello, las lesiones en la piel siempre permanecen por lo que la madre ha optado por el uso de panst, o suéter, para evitar laceraciones y así no tener formación de ampollas.

Introducción

La epidermólisis ampollar, abreviado por sus siglas EA, se presenta 1 en 17,000 nacidos vivos siendo esta hereditaria. Se puede presentar en ambos sexos y afecta a recién nacidos o durante la lactancia. Por lo que dicho grupo presenta una fragilidad epitelial debido a una alteración en las capas de la unión dermo epidérmica que comienza como una ampolla y progresa a una ulcera. En algunas ocasiones puede afectar también a mucosas, debido a esa característica de fragilidad dérmica.

Presentación del caso

Paciente femenina de 11 años de edad, con el antecedente familiar de que la hermana fue diagnosticada con epidermólisis ampollar simple, la madre refiere que 2° día, posterior a su nacimiento le empezó a notar pequeñas llagas en la piel de diferentes tamaños y que con el pasar del tiempo la piel se le descamaba.

Evolución clínica

Paciente ha abandonado control con dermatólogo desde hace dos años; a pesar de que ya no continúo en controles con dermatólogo, ha tenido una evolución adecuada, las lesiones en la piel siempre permanecen por lo que la madre ha optado por el uso de pans, o suéter, para evitar laceraciones y así no tener formación de ampollas.

Figuras 1: Lesión eritematosa costrosa en región de mano.



Fuente: Fotografía de paciente con consentimiento de la madre.

Figura 2: Placa eritematosa costrosa en región de pierna



Fuente: Fotografía de paciente con consentimiento de la madre.



Artículo completo

Discusion

La dermatosis inicia al tercer día de nacido, al momento de la consulta presenta dermatosis diseminada, localizada en dedos de manos y pies y en ambos talones la presencia de ampollas tensas y vesículas con contenido claro y lesiones con costra serohemática (12).

Araiza Atanacio Ml y col.; en el cual se incluyeron 35 pacientes, edad media de 8.94 años, todos los pacientes presentaron manifestaciones en la piel, seguidas por manifestaciones en la mucosa oral (74.3%), nutricionales (54.2%), gastrointestinales (51.4%), hematológicas (40%), oftalmológicas (37.1%), musculoesqueléticas (34.2%) y psicosociales (34.2%) (13).

Tula M, Pazos M y Marín MB, describe el caso de un paciente de sexo masculino de 66 años de edad; consultó por presentar múltiples ampollas dolorosas de diferentes tamaños, con contenido seroso o serohemático, que alternan con erosiones, placas eritematoescamosas y cicatrices con quistes de millium, localizadas en manos, pies, codos (14).

Diagnóstico

El diagnóstico se le realizó por estudio de biopsia más cuadro clínico se determina que corresponde a Epidermólisis ampollar bullosa

Referencias bibliográficas

- Vidal Gimena CF, Lizarraga Mariana AM. Archivos de Pediatría del Uruguay. [Online].; 2018 [cited 2023 octubre 4]. Available from: <http://www.scielo.edu.uy/pdf/adp/v89n6/1688-1249-adj-89-06-382.pdf>.
- Araiza Atanacio Mlea. Revista Médica del Instituto Mexicano del Seguro Social. [Online].; 2020 [cited 2023 octubre 6]. Available from: <https://www.redalyc.org/journal/4577/457768466007/457768466007.pdf>.
- Tula M, Pazos M, Marín MB. Med Cutan Iber Lat Am. [Online].; 2018 [cited 2023 octubre 5]. Available from: <https://www.mediagraphic.com/pdfs/cutanea/mc-2018/mc1811.pdf>.