

EPIDERMOLISIS BULLOSA.PRESENTACIÓN DE CASO.

Epydermolisis Bullosa.Case presentation.

Autor :Dra Ana iris Heres Zalazar

Master en Asesoramiento Genético.

Especialista de primer grado en Medicina General Integra

Coautor:Arnolis Fuentes Rodríguez.Master en urgencias médicas.especialista de primer grado en Medicina General Integral y en Gastroenterología.

E _mail:anairis@gmail.com

Temática: Genética Clínica

RESUMEN

La Epidermolisis Bullosa se caracteriza or la afectación de la piel y de las mucosas debido a una alteración de las proteínas de la unión epidermodérmica que altera la cohesión entre ambas capas de la piel.Se encuentra dentro de un grupo de enfermedades hereditarias que cursan en diversa presentación,desde formas mas leves a otras más graves.

Es causada por diferentes mutaciones en diferentes genes que codifican para la unión dermoepidérmica,Tiene un patrón de Herencia Mendeliana y su transmisión puede ser de forma autosómica dominante y autosómica recesiva.

En este trabajo se presenta un paciente con criterios clínicos para identificar esta enfermedad y se destaca la utilidad del método clínico para el proceso de su diagnóstico.

INTRODUCCION:La Epidermolisis Bulosa (EB)es una enfermedad de muy baja prevalencia,que forma parte del grupo de las enfermedades raras.esta enfermedad afecta a uno de cada 17000 nacidos vivos con una estimación mundial de 500 000 casos actuales .Es causada por diferentes mutaciones en diferentes genes que codifican para la unión dermoepidérmica,Tiene un patrón de Herencia Mendeliana y su transmisión puede ser de forma autosómica dominante y autosómica recesiva.

Presentación del caso : Adolescente de 15 años de edad producto de un embarazo a término con antecedentes prenatales de la madre con Hipertensión arterial e Historia Obstétrica G2P1A0 nacido a término y con buen peso al nacer. La primera vez que el niño se expone al sol protegido por una sábana de tela y una sombrilla al regresar a la casa tenía la piel cubierta de ampollas de diferentes tamaños. Es llevado al consultorio médico de la familia y el médico decide interconsultar con el master en asesoramiento genético el cual al examinar el niño sospecha la enfermedad se remite a la consulta de genodermatosis donde se confirma el diagnóstico mediante el estudio histológico.

Al examen físico de la piel presentaba ampollas de 2x3 centímetros en la cara, brazos, troncos y ambas piernas y pies.

El paciente ha evolucionado por crisis ampollares que han dejado múltiples cicatrices en su piel. Hace dos años el fallecimiento brusco de la mamá víctima de la covid 19 ha provocado que sus crisis sean más frecuentes, más duraderas y más severas.

En la actualidad a piel del paciente se muestra con múltiples cicatrices y costras que muestran una piel seca, áspera, lo cual afecta al adolescente tanto física como mentalmente.

DISCUSIÓN: La Epidermolisis Bullosa es una enfermedad que no queda restringida a la piel y a las mucosas, sino que puede afectar a otras estructuras y dar lugar a gran variedad de complicaciones que pueden condicionar la vida del paciente.

El tratamiento consiste principalmente en un manejo adecuado de la enfermedad. Se deben realizar curaciones con vendas, mallas de vaselina y cremas antibióticas para contrarrestar las infecciones. Deben llevar una dieta saludable y usar suplementos de vitamina D porque las lesiones y las vendas imposibilitan el contacto con el sol indispensable para la síntesis de esta vitamina.

Palabras Claves: Epidermolisis Bullosa Reporte de caso.

Referencias bibliográficas:

1 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

2 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

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

4 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

5 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-