

Epidermólisis ampollosa juntural (tipo Herlitz)

Junctional epidermolysis bullosa (Herlitz type)

Ricardo Ruiz Villaverde, José Blasco Melguizo, Daniel Sánchez Cano, M. José Viciana Martínez Lange

Unidades de Dermatología y Anatomía Patológica. Hospital de Poniente. El Ejido. Almería.

Correspondencia:

Ricardo Ruiz Villaverde
Dr. López Font, 10-5.º A 4
18004 Granada
e-mail: ismenios@hotmail.com

Recién nacido varón que ingresa en el Servicio de Pediatría de nuestro Hospital procedente de parto por riesgo séptico. El parto tuvo lugar por terminación espontánea con presentación cefálica, líquido amniótico claro en cantidad normal, Apgar 9/10, peso: 2.250 g, talla 48 cm y PC = 31, 5 cm. Entre sus antecedentes familiares destaca el fallecimiento de un hermano por sepsis por *S. aureus*, también portador de una epidermólisis ampollosa no tipificada a la edad de 2 meses y la ausencia de consanguinidad.

Al nacimiento presenta dos lesiones ampollosas tensas situadas en el antebrazo izquierdo, una de ellas con solución de continuidad de 1 cm de diámetro aproximadamente y glúteo izquierdo (Figura 1). Presentaba zonas circulares de aplasia en el cuero cabelludo. El signo de Nikolsky era positivo. No había afectación inicial de las mucosas y el resto de la anamnesis y exploración por órganos y aparatos no ofreció anomalías significativas.

Durante su estancia se objetivó la afectación progresiva del resto del tegumento cutáneo con ampollas a tensión que se denudaban en el transcurso de horas y que se localizaban preferentemente en zonas de roce. Se procedió a realizar biopsia cutánea dados sus antecedentes familiares. El estudio histológico informó la existencia de un despegamiento dermo-epidémico que mostraba un elevado número de eosinófilos (Figura 2). El estudio ultraestructural con microscopía electrónica determinó un techo de ampolla constituida por una epidermis necrótica. El suelo de la misma comprendía una dermis conservada y pequeños fragmentos de membrana basal sin que se puedan identificar restos de desmosomas ni pérdidas de fibrillas de anclaje. Los cambios observados en este estudio junto con la clínica desarrollada por el paciente y los antecedentes familiares, apoyaban el diagnóstico de Epidermólisis ampollosa juntural tipo Herlitz.

La afectación de la superficie corporal cada vez fue mayor y aunque existía afectación de la mucosa oral, la succión era adecuada y le permitía la alimentación oral. Durante todo este periodo se realizaron las pertinentes curas locales para impedir el desarrollo de nuevas lesiones en la medida de lo posible y se pautó antibioterapia de amplio espectro de acuerdo a los protocolos existentes en nuestro hospital, en virtud del cultivo obtenido de la punta de catéter positivo para a *P. aeruginosa*. No obstante el recién nacido falleció dos semanas después de su nacimiento por parada cardiorespiratoria secundaria a shock séptico.

Herlitz describió inicialmente la Epidermólisis ampollosa juntural en un grupo de neonatos que fallecían a los pocos meses tras desarrollar esta dermopatía ampollosa. Con el paso del tiempo se puso de manifiesto que la formación de la ampolla tenía lugar en la lámina lúcida externa y que, en su etiopatogenia el defecto estaba en una alteración en la expresión de la LAM5, proteína que media la unión del queratinocito con la membrana basal[1]. En la actualidad, la forma letal que vamos a comentar está incluida dentro de las epidermólisis ampollosas junturales y se considera una genodermatosis de herencia autónomica recesiva.

Las epidermólisis ampollosas junturales se pueden dividir en: a) Formas letales (como el caso objeto de nuestro estudio) y b) Formas no letales o Epidermólisis ampollosa mitis, de las cuales existen varios subtipos: generalizada benigna, inversa, localizada, progresiva y cicatricial.

Respecto a la forma letal o enfermedad de Herlitz, se caracteriza desde el punto de vista clínico porque los recién nacidos presentan desde el mismo momento del nacimiento o bien días más tarde ampollas de gran tamaño que se producen en las áreas de su cuerpo sometidas a mayor roce o traumatismo. Las lesiones al principio, curan con rapidez y no dejan cicatriz aunque pueden dejar una



Figura 1. Epidermólisis ampollosa juntural: flictenas a tensión y áreas denudadas en glúteo.

piel atrófica. En los casos de larga evolución las ampollas curan más lentamente y se instauran áreas de ulceración crónica con tejido de granulación siendo muy características alrededor de la boca y de la nariz. Las uñas normalmente acaban por perderse, los dientes son hipoplásicos y desarrollan caries aceleradas.

No es raro observar afectación de la laringe (con edema y estenosis que obligan a la realización de traqueostomía en los casos que puedan suponer un importante compromiso de la vía respiratoria), del aparato digestivo (donde se puede poner de manifiesto la existencia de atresia pilórica) e hipoplasia dental como principal defecto en la dentición.

El pronóstico vital de estos niños es escaso, ya que rara vez suelen superar los 9 meses de vida y su muerte suele acontecer por infecciones del tracto respiratorio y/o septicemia.

El diagnóstico se realiza mediante el oportuno estudio inmunohistopatológico al microscopio óptico, electrónico y por inmunofluorescencia[2], la cual no pudo llevarse a cabo por falta de medios técnicos en nuestro caso. Se aprecia la existencia de un despegamiento dermo-epidérmico quedando la membrana basal dispuesta en el lado dérmico. Para la biopsia debe elegirse una ampolla reciente (de duración inferior a 24 horas en la medida de lo posible) o mejor aún piel

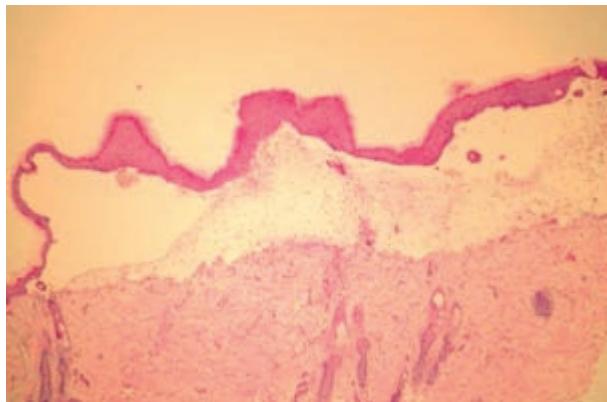


Figura 2. Despegamiento dermoepidérmico con alto contenido de eosinófilos.

sana sobre la que se induce una ampolla microscópica aplicando una presión sobre la que se realiza un movimiento rotacional. Para realizar el diagnóstico prenatal se puede practicar una biopsia intraútero, dada la localización de las lesiones en la EAJ en las nalgas o bien mediante el análisis del líquido amniótico en la amniocentesis (Ausencia de detección de LAM5)[3-5].

Respecto al tratamiento, común para todas sus formas hay que tener en cuenta que el manejo de los pacientes portadores de cualquier tipo de epidermólisis tiene como objetivo principal minimizar la formación de ampollas, favorecer la calidad de vida del paciente, controlar las sobreinfecciones, el dolor y las posibles complicaciones derivadas de tan compleja enfermedad. El consejo genético se hace indispensable.

Agradecimientos

Agradecemos la colaboración en la redacción del presente manuscrito a los doctores M. José Alonso Corral de la Unidad de Dermatología, al Dr. Cañabate Reche y Martínez Campos del Servicio de Pediatría, a los Dres. Jiménez Cortés y Roig Álvaro de Anatomía Patológica y al Dr. Sanz Trelles del Servicio de Anatomía Patológica del Hospital Carlos Haya de Málaga por su colaboración en el estudio ultraestructural del material histológico.

Bibliografía

1. Nakano A, Chao SC, Pulkkinen L, Murrell D, Bruckner-Tuderman L, Pfendner E, Utto J. Laminin 5 mutations in junctional epidermolysis bullosa: molecular basis of Herlitz vs non-Herlitz phenotypes. *Hum Genet* 2002;110(1):41-51.
2. Hauschild R, Wollina U, Bruckner-Tuderman L. Junctional epidermolysis bullosa gravis (Herlitz): diagnostic and genetic aspects. *J Eur Acad Dermatol Venereol* 2001;15(1):73-6.
3. Basarab T, Dunnill MG, Eady RA, Russell-Jones R. Herlitz junctional epidermolysis bullosa: a case report and review of current diagnostic methods. *Pediatr Dermatol* 1997;14(4):307-11.
4. Marinkovich MP, Meneguzzi G, Burgeson RE, Blanchet-Bardon C, Holbrook KA, Smith LT, Christiano AM, Ortonne JP. Prenatal diagnosis of Herlitz junctional epidermolysis bullosa by amniocentesis. *Prenat Diagn* 1995;15(11):1027-34.
5. Haussler I, Anton-Lamrecht I, Gustavii B. Prenatal diagnosis of junctional epidermolysis bullosa Herlitz type. *Lancet* 1989; 28;2(8670):1035-6.