

# El diagnóstico de las epidermolisis ampollosas congénitas

## *The diagnosis of congenital bullous epidermolysis*

*Aquellos que hemos tenido contacto estrecho con pacientes recién nacidos con ampollas y úlceras extensas nos hemos dado cuenta de la gran dificultad diagnóstica que representan estos pacientes. En primer lugar, los padres del infante muestran una desesperación importante ante el estrés que les provoca observar a su recién nacido con ampollas y úlceras sin causa aparente.*

*A través del tiempo y a pesar de los grandes avances en la medicina, el diagnóstico de las epidermolisis ampollosas congénitas siguen siendo un reto para el clínico, patólogo e inclusive para el experto en inmunofluorescencia cutánea que analizará la muestra.*

*La clasificación actual de las epidermolisis ampollosas congénitas (EAC) ha tenido sus diferencias, en el año 2000 el panel mundial de expertos las clasificó en tres grandes grupos; simples, de unión y distrófica, existiendo alrededor de 30 subtipos de todas ellas y 10 genes involucrados. En la ciudad de Viena en el año 2007, nuevamente estos expertos del tema realizaron la última clasificación agregando un cuarto grupo de EAC, llamándolo mixto, siendo representado principalmente por el síndrome de Kindler. El objetivo de esta reunión fue actualizar la clasificación previa e incluir los diversos nuevos subtipos de EAC, así como incorporar otras enfermedades que tenían aspectos semejantes con las EAC y facilitar las revisiones futuras de la clasificación. Hoy por hoy, se han descrito nuevas formas en casos únicos y esporádicos*

*Debido a que al nacer los tipos principales y los subtipos de las EAC son idénticos, el método diagnóstico consiste en un excelente análisis clínico de las lesiones del paciente y su correlación con los resultados de la biopsia para inmunomapeo por inmunofluorescencia cutánea y/o los estudios de microscopía electrónica.*

*Desgraciadamente la biopsia teñida con hematoxilina y eosina carece de utilidad real para diferenciar los tipos y subtipos de EB, salvo contadas excepciones. Las formas de unión y distróficas comparten los mismos hallazgos y es casi imposible diferenciar con microscopía óptica con Hematoxilina y Eosina estos tipos.*

*Los estudios de inmunomapeo (cartografía antigénica) constituye la principal prueba diagnóstica no molecular de la EAC y como los resultados se obtienen en un plazo de medio día, esta prueba aporta en poco tiempo la información necesaria para determinar cuál de los tipos principales de epidermolisis ampollosa (EA) presenta el paciente, el pronóstico y el posible desenlace clínico de la enfermedad. Es ampliamente recomendado tomar una biopsia en "sacabocado" de 4 a 6 milímetros de diámetro que incluya piel sana y ampolla. En los casos de ausencia de ampollas o en casos muy severos, la biopsia puede tomarse de la parte interna de la axila. Una vez realizada la toma, el fragmento de piel deberá colocarse inmediatamente en solución fijadora de Michel. El espécimen puede permanecer algunos días a temperatura ambiente y posteriormente realizarse la técnica de inmunofluorescencia cutánea o bien en aquellos países que no cuentan con laboratorio para esta técnica, la muestra puede ser enviada por correo aéreo al laboratorio de referencia. Es importante mencionar que la capacitación del técnico-patólogo que analice esta muestra debe de conocer a fondo las EAC así como las dificultades que comúnmente se presentan al realizar esta tinción.*

*A pesar de que la microscopía electrónica de transmisión, ha desempeñado un papel extraordinario en la consolidación de la clasificación moderna de las EA, el tiempo de realización, el costo y la dificultad para encontrar laboratorios con esta técnica, la hacen de difícil acceso. Después de realizar el diagnóstico del subtipo de la EAC, el análisis de mutaciones continúa siendo un estudio valioso, detectar mutaciones es sin duda muy caro, sin embargo, nos ayuda a relacionar la mutación con el fenotipo, el diagnóstico prenatal, el diagnóstico preimplantación, detectar a los portadores del gen alterado y como base para estudios de genoterapia.*

*Uno de los objetivos de DEBRA (Dystrophic Epidermolysis Bullosa Research Association) es difundir los conceptos de la enfermedad, motivo por el cual los profesores Jo-David Fine y Helmut Hintner, editores de la obra titulada "Vivir con epidermolisis bullosa" recopilaron en forma sencilla, básica y clara los diferentes conceptos básicos de la enfermedad. Evanina Makow, de DEBRA España, solicitó a los editores la autorización para la traducción al español y la distribución del libro en todo el mundo de habla hispana. El libro, una verdadera delicia para los apasionados de las EA, enseña paso a paso la enfer-*

medad, se inicia con las características generales, definición, clasificación y diagnóstico de las EA. Explica claramente las manifestaciones clínicas, complicaciones y finaliza con los diferentes abordajes terapéuticos, desde la curación de las heridas, control del dolor, prurito, intervenciones quirúrgicas, nutrición y tratamiento molecular entre otros. En la actualidad a estos pacientes se les debe atender en forma multidisciplinaria, son tantos los problemas físicos que los aquejan que el dermatólogo tiene la obligación de enviarlos a nutrición, fisioterapia y rehabilitación, oftalmología, psicología, medicina interna y así sucesivamente de acuerdo a la evolución de cada paciente.

Gracias al compromiso de DEBRA Internacional, los editores y autores de la obra, el libro puede solicitarse por vía electrónica, de forma gratuita, sin embargo, aquellos que deseen realizar una donación como concepto de pago para DEBRA Internacional y/o su respectiva DEBRA, pueden hacerlo en forma generosa contactando con DEBRA de su país para solicitar el libro, si no existe DEBRA en tu país, solicitarlo a: DEBRA Colombia; [info@debracolombia.org](mailto:info@debracolombia.org), DEBRA Costa Rica; [cashero@racsa.co.cr](mailto:cashero@racsa.co.cr), DEBRA España; [evanina@debra.es](mailto:evanina@debra.es) y/o DEBRA México; [debramexico@hotmail.com](mailto:debramexico@hotmail.com), quienes financiaron la traducción de esta magnífica obra.

Todos sabemos lo costoso que puede ser el tratamiento para las EAC, sin embargo, cabe mencionar la importancia de un trato cálido y humano que las diferentes DEBRAs proporcionan y sobre todo que tanto necesitan estas personas. Ojalá las sociedades y asociaciones dermatológicas de cada país apoyen económicamente esta noble causa, la cual es necesaria en todo el mundo.

Algunas páginas de internet de epidermólisis ampollosa:

- <http://www.debra-international.org/> (Debra Internacional)
- <http://www.debra.org.uk/>, (Debra Inglaterra)
- <http://www.debra.org/> (Estados Unidos)
- <http://www.debra.es/> (España)
- <http://www.debra.org.mx> (México)
- <http://www.debrachile.cl/> (Chile)
- <http://www.debracr.org/portal/> (Costa Rica)
- <http://www.debraargentina.org/infol/> (Argentina)
- <http://www.debracolombia.org/> (Colombia), entre muchas otras más.

**Julio César Salas Alanís**  
DEBRA México AC  
Fundador  
[drjuliosalas@gmail.com](mailto:drjuliosalas@gmail.com)

## Referencias Generales

Fine JD, Eady RA, Bauer EA, Bauer JW, Bruckner-Tuderman L, Heagerty A et al. The classification of inherited epidermolysis bullosa (EB):

Report of the Third International Consensus Meeting on Diagnosis and Classification of EB. *J Am Acad Dermatol* 2008; 58: 931-50.

Fine JD, Hintner H. Vivir con Epidermólisis Bullosa. Etiología, diagnóstico, asistencia interdisciplinaria y tratamiento. Ed. Springer-Verlag, Viena 2009.