

Síndrome de Bart: aplasia cutis congénita y epidermólisis bullosa

Bart syndrome: congenital aplasia cutis and epidermolysis bullosa

M.^a Luján Schierenbeck¹, RG García Gómez¹, JP Álvarez Camacho¹, CJ Uribe Pérez²

¹Departamento de Investigaciones, Pediatría. Fundación Cardiovascular de Colombia. Floridablanca. Colombia.

²Facultad de Ciencias de la Salud. Universidad Autónoma de Bucaramanga. Colombia.

Correspondencia:

María Luján Schierenbeck

e-mail: marialujan@medicos.com

Recibido: 9/2/2011

Aceptado: 14/3/2013

Resumen

La aplasia cutis ha sido asociada con todos los subtipos principales de epidermólisis bullosa, recibiendo el nombre de síndrome de Bart. Esta entidad afecta principalmente un miembro inferior, evidenciándose ausencia de piel con patrón en forma de "S", además de lesiones de epidermólisis bullosa en cualquier otra parte del cuerpo. Se presenta el caso de un neonato, pre-término, con las características clínicas mencionadas, hospitalizado en el Servicio de Neonatología de la Fundación Cardiovascular de Colombia, Floridablanca, Colombia.

Palabras clave: síndrome de Bart, aplasia cutis congénita, epidermólisis bullosa, neonato.

(M.^a Luján Schierenbeck, RG García Gómez, JP Álvarez Camacho, CJ Uribe Pérez. Síndrome de Bart: aplasia cutis congénita y epidermólisis bullosa. *Med Cutan Iber Lat Am* 2013;41(5):218-222)

Summary

Aplasia cutis has been associated with the main subtypes of bullous epidermolysis, receiving the name of Bart syndrome. It mainly affects one lower limb with a characteristic absence of skin with a S-shaped pattern plus bullous epidermolysis lesions elsewhere in the body. We present the case of a pre-term male infant with all the clinical features mentioned investigated in the Neonatology Service of the Fundación Cardiovascular de Colombia, Floridablanca, Colombia.

Key words: *Bart syndrome, aplasia cutis congenita, bullous epidermolysis, newborn.*

Se denomina síndrome de Bart (SB) a la combinación de ausencia congénita localizada de piel (ACLP), ampollas generalizadas y alteraciones ungueales. Fue descrito por Bart en el año 1966 como una nueva entidad. La etiología no está definida, pero en algunos casos los factores genéticos son evidentes y se relacionan con una alteración en el cromosoma 3 y un patrón autosómico de herencia[1, 2]. A continuación se presenta un caso compatible con SB, dada la asociación clínica observada de ACLP en miembro inferior derecho y epidermólisis bullosa (EB).

Caso clínico

Recién nacido pre-término (RNPT), de peso adecuado para la edad gestacional (34 semanas/2.300 gramos), sexo masculi-

no, madre de 32 años de edad, sin antecedentes de importancia (gestación: 7; abortos: 2; partos: 4), embarazo controlado, serologías negativas, que presenta ruptura prematura de membranas de 15 horas de evolución, razón por la cual recibe profilaxis antibiótica y maduración pulmonar fetal, situación que culmina con la inducción del parto por vía vaginal de un RNPT que nace en posición cefálica de vértece, con Apgar 9/10. Se observa ACLP a nivel de miembro inferior derecho y lesiones ampollares a nivel de mucosa oral, región perianal, escroto, dorso de mano derecha, miembro inferior izquierdo, miembro superior derecho y abdomen (Figura 1). Se evidencia alteración ungueal. El paciente fue manejado diariamente con limpieza aséptica de la zona utilizando suero fisiológico, clorhexidina y colocación de gasas vaselinadas sobre las lesiones y posterior cubrimiento con vendaje estéril a nivel de las

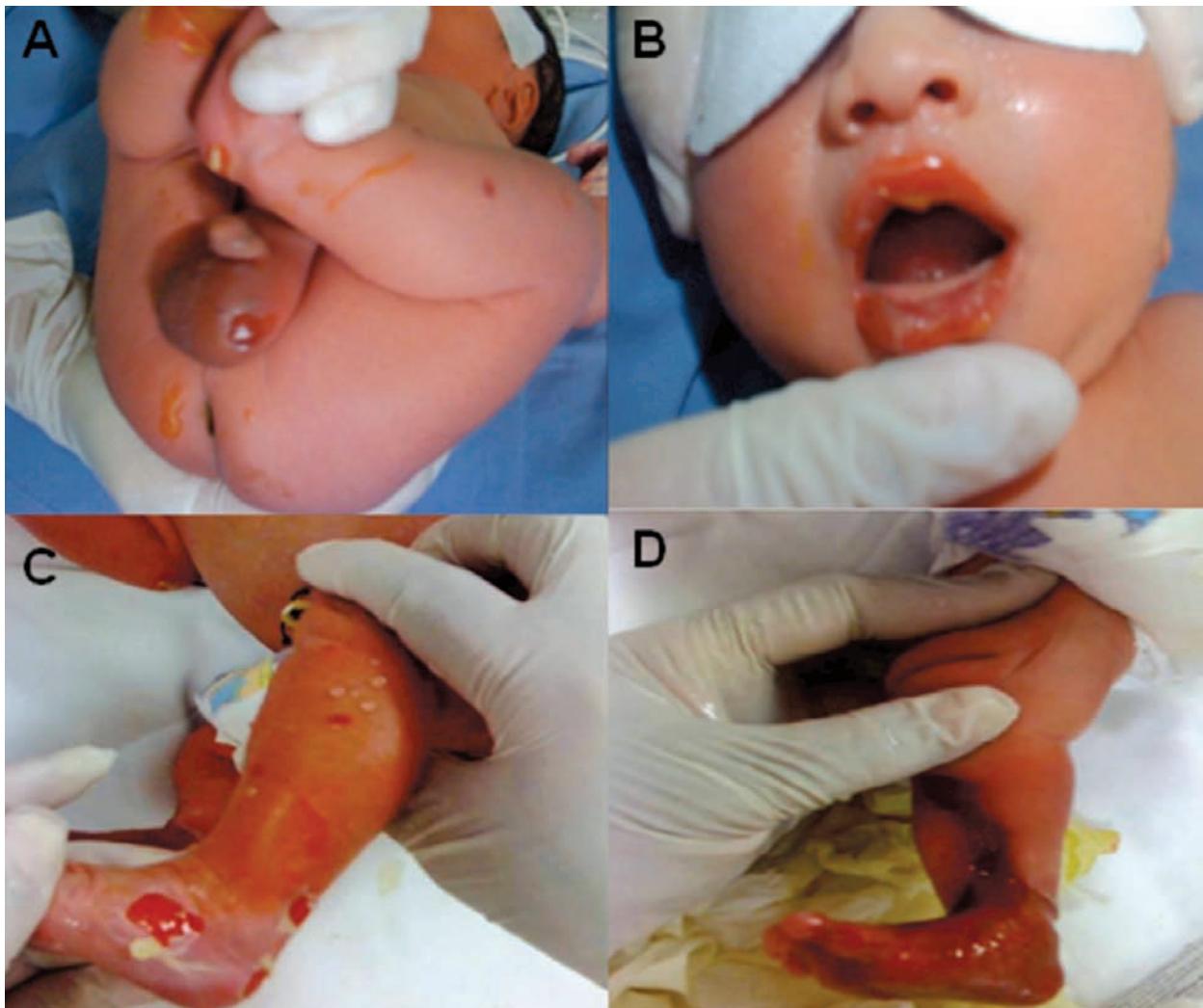


Figura 1. A) y B) Lesiones ampollares a nivel de escroto, región perianal y mucosa oral en recién nacido. C) Zona ampollar denudada. D) Lesión de aplasia cutis en tratamiento con hidrocoloides a nivel de miembro inferior derecho.

ampollas denudadas. En la zona con ACLP en miembro inferior derecho se utilizaron parches de hidrocoloides con lo que se observó cierre de la misma dejando como secuela una escara atrófica. La evolución de las ampollas fue satisfactoria con una disminución gradual en la frecuencia de aparición de nuevas lesiones, las cuales fueron evolucionando positivamente en su curación en el transcurso de 4 a 6 meses hasta mostrar una resolución sin dejar cicatriz (Figura 2). La biopsia de piel se informó como variante distrófica recesiva de un SB (Figura 3).

Comentario

El SB se define como un trastorno hereditario caracterizado por la asociación de ACLP, EB y deformidades ungueales. En

la actualidad no existe una claridad acerca de su etiología, sin embargo los factores genéticos son evidentes y han sido atribuidos a una mutación en el cromosoma 3p.

La ACLP es una enfermedad rara que afecta a uno de cada 10.000 recién nacidos vivos, siendo el resultado de infartos placentarios o la muerte in útero de un feto en un embarazo gemelar. En algunos casos la enfermedad es producto de una malformación embriológica o displasia ectodérmica[5]. La ACLP en el recién nacido involucra epidermis, dermis e hipodermis y en algunos casos incluso llega a comprometer músculo o hueso[3, 4]. Esta enfermedad fué descrita por primera vez en 1767 por Cordon, quien expuso el caso de tres hermanos con esta carencia a nivel de las extremidades[6]. Posteriormente, en 1826 Campbell la describe por primera vez localizada en el cuero cabelludo[7].



Figura 2. A) Lesiones ampollares denudadas e hipopigmentadas residuales. B) Áreas de re-epitelización y material de granulación que corresponden a la resolución de aplasia cutis.

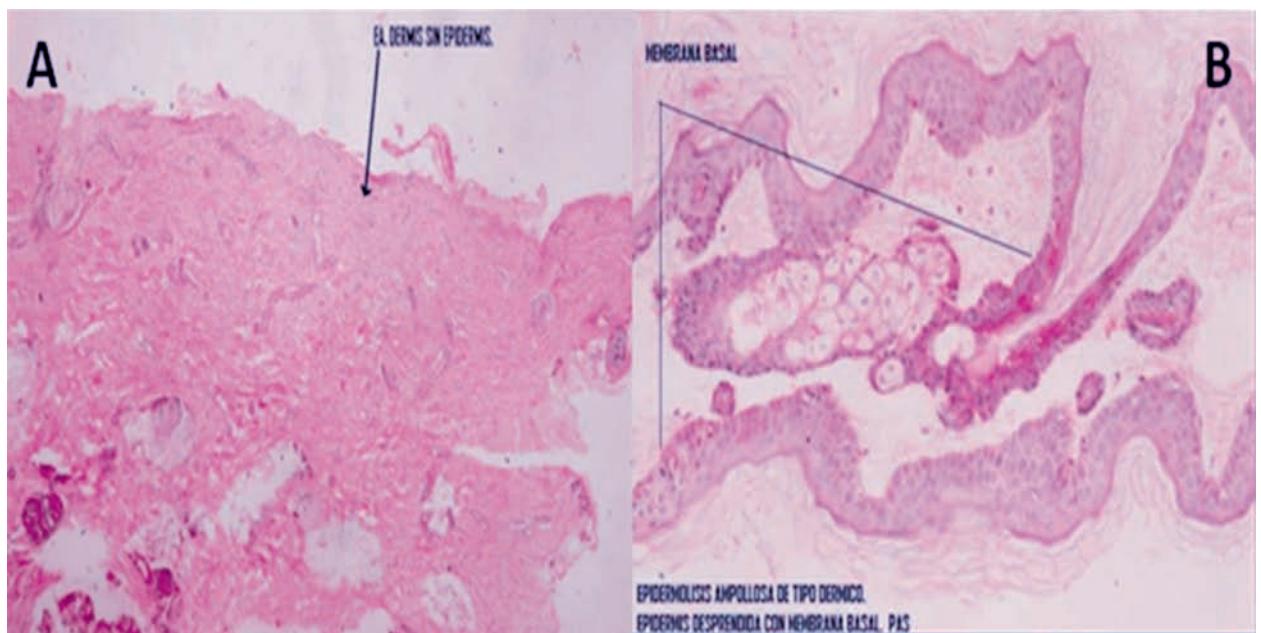


Figura 3. A) y B) Cambios histopatológicos compatibles con epidermólisis bullosa.

Hasta la fecha sólo se han descrito alrededor de 500 casos en la literatura médica. Fué clasificada por Frieden, en nueve grupos de acuerdo a la localización, anomalías asociadas o síndromes, y factores hereditarios. Según esta clasificación, el tipo VIa es la que se encuentra asociada a EB, con una presentación clínica por lo general localizada, con herencia autosómica dominante o recesiva (según el tipo de EB). Afecta únicamente las extremidades, de bordes mal

definidos, con patrón en forma de S que inicia desde la rodilla y se extiende por la superficie anterolateral de la pierna hasta el cuello del pie abarcando dorso y dedos. Se asocia, además, con deformidad a nivel de las uñas y otro tipo de malformación conocida como metatarso varo[8].

La EB, otra de las patologías observadas en el SB, fué descrita por primera vez, por Köbner en el año 1886. Se define como un grupo de enfermedades cutáneas hereditarias

poco frecuentes que se caracterizan por la mayor tendencia de la piel y las mucosas a separarse de los tejidos subyacentes ante mínimos traumatismos. Estos pacientes se conocen como “niños mariposa” o con “piel de cristal”, debido a la gran fragilidad en éste órgano[9].

La EB se ha clasificado en tres formas teniendo en cuenta las manifestaciones clínicas, sitio de separación y formación de las ampollas en la piel, ya sea superficial a la membrana basal epidérmica, dentro de ella o por debajo de la misma. Dentro de los tres tipos de EB se encuentran la EB simple (EBS), de la unión (EBU) y distrófica (EBD). La EBS es la forma de presentación más común (92%), seguida por la EBD (5%) y la EBU que es la que se observa en menor frecuencia (1%)[10].

La EBS es principalmente de herencia autosómica dominante, aunque pueden existir subtipos de transmisión recesiva. Las ampollas aparecen en el momento del parto, posterior a un evento traumático, predominantemente en las palmas y plantas. Estas generalmente son flácidas y al romperse dejan una costra melicérica, sin atrofia o cicatriz. La formación de ampollas acontece con mayor frecuencia en la infancia y disminuye con la edad. La presentación más común es la EBS localizada.

En la EBU se evidencia una separación localizada en la lámina lúcida, en la unión dermo-epidérmica. De todos los tipos de EB este es el menos frecuente. La transmisión es autosómica recesiva y la distribución de las lesiones puede ser localizada o generalizada. Esta a su vez se clasifica en diferentes subtipos y todos ellos se caracterizan por presentar ampollas, erosiones cutáneas, distrofia cutánea, hipoplasia del esmalte dental y caries. En todos los casos las manifestaciones se presentan al momento del nacimiento. En este tipo de EB las ampollas resuelven dejando como secuela cicatrices atróficas. Este tipo de EB se encuentra asociado a aplasia cutis y lesiones extracutáneas como atresia pilórica y malformaciones genitourinarias.

La EBD se produce debido a mutaciones en el colágeno VII que forma las fibrillas de anclaje de la membrana basal epidérmica. Las ampollas pueden presentarse de manera localizada o generalizada, dependiendo del subtipo, y una vez desaparecen, se producen cicatrices atróficas. La transmisión es autosómica dominante o recesiva. Comúnmente las formas recesivas son más graves, sin embargo estas son las menos frecuentes.

El espectro clínico de las formas dominantes va desde la afección localizada hasta la generalizada[11]. Existe una variante de la EBD, descrita por primera vez en 1985 la cual se transmite de forma autosómica dominante, denominada “transitoria”. Las ampollas subepidérmicas son evidentes al momento del nacimiento o se producen por la fricción en el período neonatal. En los casos reportados, se ha observado el cese espontáneo de nuevas lesiones en un período de meses a 1 año de edad, por lo general con un mínimo de cicatrices en la resolución de las lesiones[12].

El objetivo que se persigue es determinar el subtipo de EB que presenta el paciente, lo cual es importante para definir su pronóstico clínico y genético, así como el tratamiento a seguir.

El uso continuo del término SB descrito como ACLP asociada con ampollas leves es amplio ya que en la actualidad, gracias a la microscopía electrónica, se ha podido encontrar la presencia de varias formas de EB con diferentes niveles de formación de ampollas en el SB (como la ACLP con EBS y EBD autosómica dominante)[13].

El diagnóstico del SB es principalmente clínico y se basa en la evidencia de áreas de pérdida cutánea con predominio en miembros inferiores, lesiones ampollares en piel y mucosas, además de deformidades ungueales. La biopsia de las lesiones revela la formación de ampollas subepidérmicas con separación de la lámina subdensa y compromiso subepidérmico. Es de gran importancia tener en cuenta que dada la gran variedad de tipos y subtipos de EB, es la biopsia, la herramienta que nos va a permitir obtener el diagnóstico correcto, lo cual facilitará el seguimiento del paciente, la realización de una historia clínica completa y la caracterización de la herencia[14].

Conclusión

Si bien en nuestro paciente la variante observada al inicio del cuadro correspondió clínicamente al tipo EBD recesiva, lo que coincide con el resultado arrojado en la anatomía patológica, este caso particular evolucionó paulatinamente en el transcurso de seis meses a una EBD dominante “transitoria” debido a que las lesiones se comportaron de manera menos agresiva y la cicatrización de las mismas permaneció libre de secuelas.

Bibliografía

1. Zelickson B, Matsumura K, Kist D, Epstein EH Jr, Bart BJ. Bart's syndrome. Ultrastructure and genetic linkage. *Arch Dermatol* 1995; 131: 663-8.
2. Aygun AD, Yilmaz E, Kurt AN, Kurt A, Elkiran O, Okur I, Ozercan I. Aplasia cutis congenita and epidermolysis bullosa: Bart syndrome. *Int J Dermatol* 2010; 49: 343-5.
3. Solórzano S, Casaverde C, Galdos JL. Symmetric truncal aplasia cutis congenita associated with papyraceous fetus. *Folia Dermatol, Peru* 2008; 19: 69-74.

4. Taifour Suliman M, Quazi A. Aplasia cutis congenita of the trunk in a Saudi newborn. *Br J Plast Surg* 2004; 57: 582-4.
5. Denizmen A, Yilmaz E, Citak A, Kurt A, Elkiiran O, Okur I, Ozercan I. Aplasia cutis congenita and epidermolysis bullosa: Bart síndrome. *Int J Dermatol* 2010; 49: 343-5.
6. Martínez-Regueira S, Vaázquez-López ME, Somoza-Rubio C, Morales-Redondo R, González-Gay MA. Aplasia Cutis Congenita in a Defined Population from Northwest Spain. *Pediatr Dermatol* 2006; 23: 528-32.
7. Arnedo S, Arjona Mayor D, Lombardía Prieto J, Fernández-Pérez M. Aplasia cutis. Diagnóstico en el posparto inmediato. *Clín Invest Ginecol Obstet* 2006; 33: 234-6.
8. Medenica L, Lens M. Recessive dystrophic epidermolysis bullosa: presentation of two forms *Dermatol Online J* 2008; 14: 2.
9. Prada J, Rojas L. Síndrome de Bart, Reporte de un caso. *Revista Med* 2008; 16: 232-6.
10. Habif TP. Vesicular and bullous diseases. En: Hodgson S, Cook L, editors. *Clinical Dermatology: a color guide to diagnosis and therapy*. St. Louis: Mosby; 2004.
11. Siáñez-González C, Pezoa-Jares R, Salas-Alanis JC. Congenital epidermolysis bullosa: a review. *Actas Dermosifiliogr* 2009; 100: 842-56.
12. Fassihi H, Diba VC, Wessagowitz V, Dopping-Hepenstal PJ, Jones CA, Burrows NP, McGrath JA. Transient bullous dermolysis of the newborn in three generations. *Br J Dermatol* 2005; 153: 1058-63.
13. Bart BJ, Gorlin RJ, Anderson VE, Lynch FW. Congenital localized absence of skin and associated abnormalities resembling epidermolysis bullosa. A new syndrome. *Arch Dermatol* 1966; 93: 296-304.
14. McCarthy MA, Clarke T, Powell FC. Epidermolysis bullosa and aplasia cutis. *Int J Dermatol* 1991; 30: 481-4.