

Síndrome de Bart

Pérez- Elizondo Antonio David, Valdés-López Alfredo.

Autor para correspondencia

Pérez- Elizondo Antonio David. Hospital para el Niño, Instituto Materno-Infantil del Estado del México Universidad Autónoma del Estado de México, Presidente de la Academia Universitaria de Dermatología y Academia Mexicana de Pediatría

Contacto al correo electrónico: antoniodavid64@gmail.com

Palabras clave: Aplasia cutis, epidermólisis ampollosa, Síndrome de Bart.

Keywords: Aplasia cutis, Bart syndrome, epidermolysis bullosa.

REVISTA MÉDICA MD, Año 9, número 2, noviembre 2017 - enero 2018, es una publicación trimestral editada por Roberto Miranda De La Torre, Sierra Grande 1562 Col. Independencia, Guadalajara, Jalisco, C.P. 44340. www.revistamedicamd.com, md.revistamedica@gmail.com. Editor responsable: Javier Soto Vargas. Reservas de Derecho al Uso Exclusivo No. 04-2013-091114361800-203. ISSN: 2007-2953. Licitud de Título y Licitud de Contenido: en Trámite. Responsable de la última actualización de este número: Comité Editorial de la Revista Médica MD, Sierra Grande 1562 Col. Independencia, Guadalajara, Jalisco, C.P. 44340. Fecha de última modificación 28 de febrero de 2018.



Síndrome de Bart

Pérez-Elizondo AD^a, Valdés-López A^b

Resumen

El Síndrome de Bart es un trastorno congénito poco frecuente, caracterizado por la asociación de epidermolisis ampollosa, ausencia congénita localizada de piel y ocasionalmente anormalidades ungueales. En este reporte se describe el caso de un neonato masculino remitido al Hospital para el Niño del Instituto Materno-Infantil del Estado de México para valoración de lesiones ampollosas extensas y ausencia de piel en miembros inferiores presentes desde el nacimiento y quien después del tratamiento mostró mejoría, con una evolución clínica favorable.

Palabras clave: *Aplasia cutis, epidermolisis ampollosa, Síndrome de Bart.*

Bart's Syndrome

Abstract

Bart's syndrome is an infrequent congenital disorder characterized by the association of epidermolysis bullosa, localized congenital skin absence, and occasional nail abnormalities. In this report, we describe the case of a male newborn that was sent to the Children's Hospital at the Maternal and Child Institute of the State of Mexico to receive assessment. At his arrival medical examination revealed extended blisters and localized congenital skin absence in lower limbs at birth. After treatment the patient experienced notorious improvement and a favorable clinical evolution.

Key words: *aplasia cutis, Bart syndrome, epidermolysis bullosa.*

a. Hospital para el Niño, Instituto Materno-Infantil del Estado del México,
Universidad Autónoma del Estado de México

b. Servicio de Neonatología, Hospital para el Niño, Instituto Materno-Infantil del Estado de México

Autor para correspondencia

Pérez-Elizondo Antonio David. Hospital para el Niño, Instituto Materno-Infantil del Estado del México Universidad Autónoma del Estado de México, Presidente de la Academia Universitaria de Dermatología y Academia Mexicana de Pediatría

Contacto al correo electrónico:
antoniodavid64@gmail.com

Introducción

En 1966 Bart y colaboradores describieron en una familia una serie de alteraciones heredadas con patrón autosómico dominante y penetrancia incompleta con variable expresión fenotípica, que consistían en ausencia congénita localizada de piel, lesiones vesicoampollosas mucotegumentarias y alteraciones ungueales con un patrón de herencia autosómico dominante y penetrancia incompleta con variable expresión fenotípica. Posteriormente varios autores concluyen que corresponde a un subtipo muy particular o variante alélica de la epidermolisis ampollosa distrófica dominante acompañada de aplasia cutis congénita. Se ha demostrado una disminución de las fibrillas de anclaje y la separación se sitúa por debajo de la lámina densa, de igual forma se detecta que esta compleja enfermedad está relacionada con mutaciones genéticas en el brazo corto del cromosoma 3 (3p21) que codifica el colágeno tipo VII (*COL7A1*).

Clínicamente la aplasia cutis es bilateral y simétrica afectando extremidades inferiores particularmente en la región pretibial siguiendo las líneas de fusión embrionarias, hay reportes de involucro unilateral. En el período neonatal aparecen las formaciones vesiculares en áreas corporales sometidas a traumatismos friccionales, además es frecuente observar máculas discrómicas, quistes de inclusión y cicatrices postlesionales^{1,3}.

Presentación del caso

Se trata de neonato masculino de 15 días de vida, producto de término con peso y talla dentro de percentiles normales, quien acudió a valoración por la presencia de placas erosivo ulceradas, irregulares de base eritematosa cubiertas por una fina membrana fácilmente desprendible las cuales limitaban el movimiento de ambos pies.

Estas, se extendían desde la porción distal de la región tibial, dorso y parte de los dedos. (Figura 1). En tronco y miembros superiores, particularmente en zonas acrales se observaron numerosas formaciones vesico-ampulares de contenido seroso y paredes delgadas, así como zonas erosivo-crostrosas circulares y ovaladas de tamaños diferentes, además de zonas denudadas en las áreas donde las ampollas se habían roto.

No había antecedentes perinatales ni personales patológicos de importancia. Se realizó biopsia lesional en la

que el reporte histopatológico documentó la presencia de queratinocitos basales desprendidos y hendiduras ampollares subepiteliales sin infiltrado inflamatorio dérmico compatible con epidermolisis ampollosa. Sumado a los hallazgos clínicos compatibles con aplasia cutis congénita bilateral y simétrica, se diagnosticó síndrome de Bart.

En su estancia hospitalaria, se realizó aseo aseptico con clorhexidina, mupirocina tópica y uso de parches hidrocoloides oclusivos con cambio cada 5 días por 4 meses hasta la resolución dejando una cicatriz amarillento-nacarada atrófica. En las visitas médicas de control se evidenció disminución de la frecuencia, extensión e intensidad en el desarrollo de ampollas así como mejoría de la apariencia física y funcional de las cicatrices de los miembros inferiores. Después de 2 años de vigilancia periódica se dio de alta.

Discusión

El síndrome de Bart corresponde a una rara enfermedad que asocia una aplasia cutis congénita muchas veces bilateral y simétrica involucrando principalmente los miembros inferiores, deformidades ungueales y epidermolisis ampollosa. Aunque de origen incierto, se atribuye a mutaciones puntuales del cromosoma 3p. Descrita por Cordon en 1767, la aplasia cutis es un defecto tegumentario que puede extenderse hasta fascia, músculos e incluso hueso. La aplasia cutis de localización preferente en la piel cabelluda fue referida por primera vez por Campbell en 1826, de hecho, es la topografía más común en la práctica diaria.

Frieden clasificó la aplasia cutis congénita en 9 grupos de acuerdo con la localización topográfica, factores hereditarios y anomalías asociadas, así el síndrome de Bart correspondería al tipo VIa con afectación de extremidades incluso desde la rodilla y extensión serpiginosa hasta el cuello del pie abarcando dorso y dedos. Pueden aparecer uñas distróficas y metatarso varo, aunque no siempre se presentan todos los datos referidos tal como ocurre con el caso expuesto.

Sin duda el diagnóstico de este raro padecimiento es básicamente clínico, la presencia de formaciones ampollosas subepidérmicas con separación de la lámina densa representa un apoyo confirmatorio. El manejo es siempre conservador a base de medidas que eviten los traumatismos accidentales y prevención de infecciones secundarias mediante el empleo de



Figura 1. Ausencia congénita de piel en ambos pies, con Erosiones, costras y descamación en manos

antibióticos tópicos. Por lo regular el pronóstico es favorable con adecuado crecimiento del niño, reepitelización con secuelas cicatrizales a los pocos meses y la tendencia a desaparecer los brotes ampollosos espontáneos o traumáticos después de la pubertad.⁴⁷

Referencias bibliográficas

1. 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.
2. Denizmen A, Yilmaz E, Citak A, Kurt A, Elkiran O, Okur I, Ozercan I. Aplasia cutis congenita and epidermolysis bullosa: Bart syndrome. *Int J Dermatol* 2010; 49: 343-5.
3. McCarthy MA, Clarke T, Powell FC. Epidermolysis bullosa and aplasia cutis. *Int J Dermatol* 1991; 30: 481-4.
4. Prada J, Rojas L. Síndrome de Bart, Reporte de un caso. *Revista Med* 2008; 16: 232-6.
5. Sianez-Gonzalez C, Pezoa-Jares R, Salas-Alanis JC. Congenital epidermolysis bullosa: a review. *Actas Dermosifiliogr* 2009; 100: 842-56.
6. Frieden IJ. Aplasia cutis congenital: a clinical review and proposal for classification. *J Am Acad Dermatol* 1986; 14: 646-60.
7. Boente MC, Asial RA, Del Valle Frontini M, Primc NB, Winik BC. Epidermolisis Ampollar con Ausencia Congénita Localizada de piel (Síndrome de Bart). ¿Es posible hablar de pérdida de heterozigocidad? *Dermatol Pediatr Lat* 2004; 2(2): 125-129.