



IMÁGENES EN PEDIATRÍA

Síndrome de epidermolisis ampollosa juntural-atresia pilórica con aplasia cutis congénita extensa



Junctional epidermolysis bullosa-pyloric atresia syndrome with extensive congenital aplasia cutis

Rosa Lorena Rueda García^{a,*}, María Dolores Ordóñez Díaz^a, Victoria Rodríguez Benítez^a y Gloria Garnacho Saucedo^b

^a Unidad de Neonatología, Servicio de Pediatría, Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba, España

^b Servicio de Dermatología, Hospital Universitario Reina Sofía. Córdoba, España

Disponible en Internet el 5 de diciembre de 2020

Recién nacida pretérmino con antecedente de polihidramnios que presenta al nacimiento áreas extensas de aplasia cutis congénita afectando a extremidades superiores e inferiores, cuello, zona anterosuperior del tórax, y ambas hemicaras con deformidad auricular. A la exploración física también se evidenciaron deformidades ungueales, ampollas y áreas erosivas (figs. 1 y 2). Fue además diagnosticada de atresia pilórica. El estudio histológico mostró una epidermolisis ampollosa juntural y en el estudio de inmunofluorescencia se demostró la nula expresión de la integrina $\alpha 6\beta 4$. En el estudio genético se identifica una variante c997T> Gp. (Tyr333Asp) en el gen ITGB4 que se clasifica como variante probablemente patogénica.

La epidermolisis ampollosa juntural con atresia pilórica es un subtipo grave y poco frecuente de epidermolisis ampollosa juntural caracterizada por la formación de ampollas con mínimo traumatismo en piel y mucosas, junto con atresia congénita de píloro¹. En un 20% de los casos puede asociarse a aplasia cutis congénita, un término que describe la ausencia congénita de la piel¹. Esta entidad por sí misma tiene un mal pronóstico y si se acompaña de zonas amplias de aplasia cutis congénita el pronóstico se ensombrece más,



Figura 1 Imágenes del paciente donde se observan amplias áreas de aplasia cutis congénita que afectan a extremidades inferiores, superiores y hemicara. Se observa distrofia auricular, ampollas en el dorso de los dedos y erosiones en el dorso de las rodillas.

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: roloruga@gmail.com (R.L. Rueda García).



Figura 2 Detalle de los miembros inferiores de la paciente donde se observan amplias áreas de aplasia cutis congénita.

con un alta mortalidad neonatal, al igual que ocurrió en nuestro paciente.

Dentro del manejo inicial debemos evitar el uso de incubadora, remplazar la pinza del cordón por una

ligadura, recubrir el panal con material suave, romper, drenar y cubrir las nuevas ampollas, y proteger la piel de las fuerzas de cizallamiento². Una de las complicaciones más frecuentes es la infección, sin embargo debemos de hacer un uso juicioso del tratamiento antibiótico por la posibilidad de generar resistencias. Es muy importante la analgesia y el ajuste adecuado de líquidos y electrolitos. Debemos descartar malformaciones renales y ureterales, que en nuestro caso no se encontraron, ya que existe una morbilidad significativa derivada del compromiso urogenital^{1,2}.

Bibliografía

1. Pfindner EG, Lucky AW. Epidermolysis bullosa with pyloric atresia. 2008 Feb 22 [actualizado 7 Sep 2017]. En: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. GeneReviews [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2020.
2. Denyer J, Pillay E, Clapham J. Best practice guidelines for skin and wound care in epidermolysis bullosa An International Consensus. *Wounds International*. 2017.