



IMÁGENES EN PEDIATRÍA

Ausencia congénita de piel (síndrome de Bart) en un paciente con epidermólisis ampollosa distrófica dominante



Congenital localized absence of skin (Bart syndrome) in a patient with dominant dystrophic epidermolysis bullosa

Francisco Javier Melgosa Ramos*, Tania Díaz Corpas, Andrea Estébanez Corrales y Almudena Mateu Puchades

Servicio de Dermatología, Hospital Universitario Doctor Peset, Valencia, España

Disponible en Internet el 30 de junio de 2023

Un neonato de 10 días de vida fruto de padres no consanguíneos presentó ausencia congénita de piel en la extremidad inferior derecha al nacer. El examen físico reveló un área, en forma de S, de ausencia localizada de tejido cutáneo desde la rodilla a la cara anteromedial de la pierna, tobillo y pie derechos, así como distrofia ungueal en el primer dedo del pie y pequeñas erosiones en ambos pies (fig. 1). Sin afectación de la mucosa. Ausencia de alteraciones sistémicas. El padre y el abuelo paternos del paciente presentaban lesiones similares. El estudio genético detectó la presencia en heterocigosis de una variante patogénica de tipo *missense* (C.6191G>p-Gly2064Ala) en el gen *COL7A1*, alcanzándose el diagnóstico de epidermólisis ampollosa (EA) distrófica dominante con ausencia localizada de piel congénita (ALPC). Se

recomendaron cuidados locales y vendaje de la herida, consiguiéndose la curación completa a los 5 meses.

El síndrome de Bart^{1,2} es un trastorno infrecuente caracterizado por la asociación de aplasia cutis congénita localizada y que generalmente afecta a las extremidades inferiores, con EA y alteraciones ungueales². También se ha descrito ALPC en localizaciones distintas de las extremidades inferiores, así como otras alteraciones extracutáneas^{2,3}. La herencia de la EA asociada puede ser dominante o recesiva. Tradicionalmente, la EA distrófica ha sido la variante detectada con mayor frecuencia, aunque también puede haber asociación con la EA simplex o la epidermólisis ampollosa junctional^{2,3}. La afectación ungueal no es necesaria para el diagnóstico. El síndrome de Bart se confirma mediante

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: javimelgo2017@gmail.com
(F.J. Melgosa Ramos).

<https://doi.org/10.1016/j.anpedi.2023.04.013>

1695-4033/© 2023 Asociación Española de Pediatría. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).



Figura 1 A) Área en forma de S de ausencia localizada de piel acompañada de distrofia ungueal en el primer dedo del pie y pequeñas erosiones en ambos pies. B) Curación completa de la ALPC tras 5 meses de cuidados locales de la herida.

estudio genético, ocasionalmente apoyado por el mapeo antigénico y los hallazgos histopatológicos^{1,2}.

Bibliografía

1. Neema S, Mukherjee S, Shaw SC. Bart syndrome. *Indian Pediatr.* 2019;56:1083.
2. Martínez-Moreno A, Ocampo-Candiani J, Alba-Rojas E. Epidermolysis bullosa with congenital absence of skin: Review of the literature. *Pediatr Dermatol.* 2020;37:821–6.
3. Duran-McKinster C, Rivera-Franco A, Tamayo L, de la Luz Orozco-Covarrubias M, Ruiz-Maldonado R. Bart syndrome: The congenital localized absence of skin may follow the lines of Blaschko. Report of six cases. *Pediatr Dermatol.* 2000;17:179–82.