

Conducta clínica en un caso de epidermólisis ampollosa distrófica recesiva

Clinical management in a case of epidermolysis bullosa

Gloria Beatriz Medina Quiñónez^{*}, Thais Marchini de Oliveira^{**},
Liliani Aires Cândido^{***}, María Aparecida de Andrade Moreira Machado^{****}

RESUMEN

La Epidermólisis Ampollosa (EB), comprende un grupo de enfermedades dermatológicas hereditarias caracterizadas por fragilidad mecánica de la piel resultando en la formación de ampollas espontáneamente o al menor trauma; 23 subtipos han sido reconocidos. Un tratamiento odontológico específico a ser ofrecido a los pacientes no existe, por lo cual, la conducta del odontólogo es una terapia paliativa. Las ampollas dolorosas son frecuentemente encontradas en la mucosa bucal, afectando toda la superficie. En este trabajo se relata el caso clínico de una paciente portadora de Epidermólisis Ampollosa Distrófica Recesiva en lo que se refiere a las manifestaciones específicas de la enfermedad y al abordaje de la odontopediatría psicológica en la conducción del tratamiento bucal.

Palabras claves: Epidermólisis Ampollosa, Manifestaciones orales, Manejo clínico.

INTRODUCCIÓN

La epidermólisis ampollosa congénita (EB) representa un grupo heterogéneo de patologías de carácter genético caracterizada por la formación espontánea o no, de ampollas en la región cutáneo-mucosa, luego de un trauma mínimo, como resultado de la fragilidad mecánica del epitelio^{1-2,7}, principalmente en áreas de atrito. Más de 20 subtipos de esta enfermedad han sido descriptos³ y son clasificados de acuerdo con el tipo de padrón genético, distribución regional de las lesiones y apariencia individual de estas, así como presencia o no de actividad extracutánea y hallazgos ultraestructurales e inmunohistoquímicos.

La forma distrófica de la enfermedad es la más debilitante por que las ampollas llevan a la formación de cicatrices y deformidades de la piel (fusión de los dedos) además de ser la más grave y dolorosa. La herencia es autosómica dominante o recesiva.^{1,5}

ABSTRACT

Epidermolysis bullosa (EB) is a group of genetic hereditary disorders in which patients frequently present with fragile skin and mucosal surfaces that blister following minor trauma; 23 subtypes have been recognized, but their precise pathogenesis and etiology remain obscure. There is no treatment for EB, only palliative therapy. Oral bullae are the most common oral finding and affect all surfaces. We studied a case of patients with a clinical subtype of this disease, epidermolysis bullosa dystrophic, and described the complications encountered when providing managed surgery to a patient exhibiting this condition.

Key words: Epidermolysis Bullosa, Oral Manifestations, Clinical Management

ASSIS y ALBUQUERQUE (1988) relataron un caso de Epidermólisis Ampollosa dominante en lo referente a aspectos clínicos, evolución, heredograma y examen histopatológico. El heredograma sugería una herencia dominante por mutación, que apareció en esta criatura. Según los autores, el paciente presentaba cicatrices atróficas permanentes con pérdida total de las uñas de los pies derecho e izquierdo. Así mismo, observaron ampollas en la mucosa bucal, sin comprometer la alimentación o provocar disfagia. En casos como este se debe evitar el calor por que la formación de las ampollas es facilitada en ambientes con temperaturas elevadas¹⁰.

Las formas más graves de esta enfermedad aparecen al nacimiento en tanto que las más leves surgen más tardíamente; la Epidermólisis Ampollosa Adquirida ocurre en la vida adulta y debe ser diferenciada del pénfigo ampollosa.

Es unánime entre los autores que todos los pacientes

^{*}) Máster en Odontología. Universidad de São Paulo, Facultad de Odontología de Bauru / Jefe de Trabajo Prácticos. Universidad Nacional de Asunción. Facultad de Odontología

^{**}) Máster en Odontología Universidad de São Paulo. Facultad de Odontología de Bauru.

^{***}) Máster en Odontología, área de Odontopediatría por la Facultad de Odontología de Bauru, de la Universidad de São Paulo.

^{****}) Profesora. Doctora del Área de Odontopediatría/ Coordinadora del Curso de Doctorado de la Facultad de Odontología de Bauru, de la Universidad de São Paulo.

que presentan esta patología muestran ampollas dolorosas en la mucosa. En los casos más graves, la formación de cicatrices resulta en anquiloglosia y microstomia. A la vez, existen relatos esporádicos sobre dientes rudimentarios, hipoplásicos y una mayor frecuencia de caries. Cabellos escasos, uñas distróficas o inexistentes y ausencia de papilas en la lengua también son relatados ¹⁹.

En los pacientes portadores de Epidermólisis Ampollosa la higiene bucal es deficiente debido a la fragilidad de la mucosa y de las manos. Las lesiones bucales son más frecuentes en las formas distrófica. El trabajo masticatorio es disminuido con el tiempo debido a la pérdida de las funciones de los dientes y a la progresiva estenosis esofágica, requiriendo de una dieta pastosa y líquida. El examen bucal es dificultado por la microstomia en la mayoría de los pacientes, siendo la exodoncia el tratamiento de elección para dientes comprometidos y con sintomatología dolorosa ^{1, 19, 14}.

El tratamiento consiste en evitar traumatismo mecánico en la piel o mucosa y el uso de curativos quimioterápicos es necesario. Los cuidados especiales con los dientes incluyen el uso de cepillos dentales con cerdas extra suaves y de dispositivos con chorros de agua. En función de las lesiones de la mucosa bucal y esofágica deben ser utilizadas dietas pastosas y son necesarias complementos vitamínicos, proteicos y de hierro para combatir la anemia ¹⁷. Se han sugerido corticoides, vitamina E e inmunosupresores en el tratamiento de esta enfermedad. ^{1, 18, 21}.

Algunos de los subtipos son relativamente comunes, aunque otros son bastante raros como la forma juncional progresiva, con apenas 18 casos en la literatura. Es imperativo que estos niños sean acompañados, ya que ellos pueden presentar obstrucción de vías aéreas superiores y/o disacusia.

Según algunos autores, la epidermólisis ampollosa puede ser clasificada⁶ en:

Epidermólisis ampollosa simple: autosómica dominante de forma blanda, que puede presentarse en el nacimiento o después y desaparecer en la pubertad. Afecta áreas sujetas a trauma y sus lesiones normalmente retroceden sin dejar cicatrices. Las membranas mucosas no son comprometidas y los dientes se presentan normales.

Epidermólisis ampollosa juncional: autosómica de pronóstico grave, pudiendo ser letal dentro los dos primeros años de vida. No presenta fenómenos distróficos, las uñas pueden estar ausentes o espesadas y pueden existir lesiones en las mucosas orales, esofágicas y anal.

Epidermólisis ampollosa distrófica: autosómica dominante o recesiva. Considerada la más grave, siendo la forma recesiva la más severa y debilitante. Presenta compromiso de las mucosas y lesiones que cuando retroceden dejan cicatrices. Esófago, cavidad nasal, faringe, vagina y el ano pueden también ser afectados. Los dientes se presentan con hipoplasia e hipocalcificaciones.

Epidermólisis ampollosa adquirida: auto-inmune y no genética, cuyas lesiones son inducidas por traumatismos ⁵.

Considerando que la epidermólisis ampollosa es poco conocida el presente trabajo tiene por objetivo mostrar las alteraciones clínicas y buco-dentarias en una paciente portadora de EB Distrófica Recesiva, para que medidas preventivas sean utilizadas, evitando que tratamientos radicales como la exodoncia, sean posteriormente ejecutados.

RELATO DE CASO CLINICO

Presentamos a la paciente T.M.M., 16 años de edad, sexo femenino, procedente del interior de Sao Paulo, leucoderma, portadora de Epidermólisis Ampollosa Distrófica Recesiva. Consultó en el Departamento de Odontopediatría de la Facultad de Odontología de Bauru, de la Universidad de Sao Paulo, para tratamiento odontológico alegando que ningún profesional quiso atenderla. Los padres relataron la presencia de casos semejantes en la familia. La niña presentaba ampollas hemorrágicas en la boca desde los primeros años de vida. En la evolución las ampollas aparecieron también en la cara, tronco y manos, además de distrofia ungueal y caries dentaria.

La enfermedad fue diagnosticada y está siendo tratada por el médico de la paciente quien estaba siendo asistida en el Hospital de Base de la misma ciudad. La paciente tenía una hermana de 18 años quien falleció hace un año, como consecuencia de la misma enfermedad.

En el examen clínico la paciente no colaboró, se mostró muy desconfiada. El nivel mental de la paciente estaba

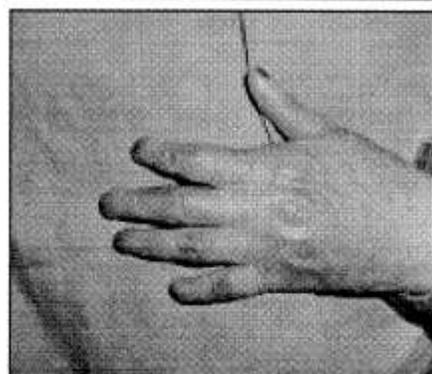
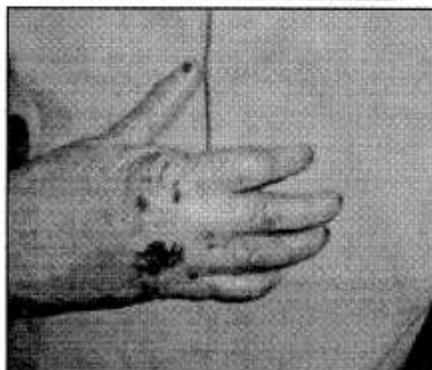


Fotos 1 - 2. Aspecto de la paciente de frente y perfil

de acuerdo con la edad, físicamente aparentaba mucho menos desarrollada.

En el examen clínico observamos varias ampollas por todo el cuerpo.

Las uñas de las manos y pies estaban ausentes, mostrando alguna deformidad. Al simple toque en los labios para realizar el examen clínico las ampollas aparecían rápi-



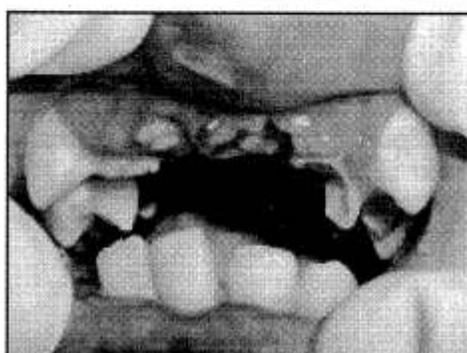
Fotos 2,3 - 4. Aspecto de la piel del codo y de las manos. Se pueden observar las secuelas de la cicatrización.

damente. La paciente tenía todos los dientes permanentes. La lengua estaba despilada y presentaba anquilosia¹². La paciente también presentaba microstomia debido a los procesos constantes de cicatrización.

Por la dificultad de cepillarse, los dientes estaban en su mayoría destruidos y con gran cantidad de placa bacteriana. La paciente relató dolor espontáneo que no cesaba con analgésicos.

En el plan de tratamiento se optó por la exodoncia de los dientes: 11, 12, 14, 16, 21, 22, 24, 36, 44, 45, 46. También se decidió la restauración de los dientes: 13, 15, 25, 26, 34, 42, 47.

Ante el plan de tratamiento, la dificultad de manoseo



Fotos 5 - 6 . Aspecto de la cavidad bucal. Se tomó mucho cuidado al tomar las fotos, por la facilidad con que se formaba las ampollas (en círculo).

de la boca debido a la microstomia y a la formación de ampollas, la niña rechazó el tratamiento. De esta forma, se realizó sesiones de condicionamiento conductual para conquistar la confianza de la paciente. Se coloreo la placa bacteriana, se orientó el cepillado y enjuagues con flúor. Durante el mismo periodo, se contactó a la paciente e interconsultó sobre el cuadro de salud general de la misma, además se evaluó con un anestesista, sobre la posibilidad de anestesia general o sedación para realizar las restauraciones dentarias, pero el mismo contraindicó ambas, pues la intubación podría causar lesiones debido a la fragilidad del revestimiento de los órganos internos. Así, observando que el riesgo de vida superaba el beneficio del tratamiento odontológico, y ante el aumento del dolor espontáneo y dificultad para alimentarse, siguiendo las orientaciones médicas, se optó por realizar el tratamiento sin ningún medicamento.

En la primera cirugía fueron extraídos los dientes 11, 12, 21, 22 (incisivos centrales y laterales permanentes superiores). Se inició aplicando el anestésico tópico ENLA por 4 minutos. La paciente estaba muy agitada y hablaba continuamente y durante la anestesia local, la paciente mostró señales de desvanecimiento. Luego de pausas e investi-

gaciones se realizó la exodoncia. En el acto quirúrgico se tomó todo cuidado para evitar traumas en la mucosa, que se despegaba con mucha facilidad. No fue necesaria la sutura, pues la encía estaba frágil.

Como la paciente era alérgica a la penicilina, fue medicada con eritromicina, c/ 8 hs por 7 días y paracetamol, en caso de dolor. Luego de dos días la madre llamó relatando que la paciente estaba con dolor de estómago, cólicos y que no podía alimentarse correctamente. La eritromicina se suspendió y se sustituyó por Azitromicina.

Luego de cinco días la paciente retornó y se constató una excelente cicatrización. Luego de cada cirugía se realizó profilaxis antibiótica con Azitromicina.

Actualmente la paciente está bajo control mensual en la clínica de la FOB-USP, para terminar las restauraciones, control de placa y de las lesiones que eventualmente aparecen en la mucosa bucal. Se está evaluando actualmente con los médicos tratantes la posibilidad de la instalación de una placa palatina para reponer la función masticatoria anterior, así como la estética, por que la niña reclama este aspecto. Pero la misma produciría irritación constante en la mucosa, lo cual llevaría a la formación de nuevas ampollas. En este caso no se realizó el estudio anatomopatológico.

DISCUSIÓN

La EB progresiva es un raro subtipo de epidermolisis ampollosa descrita inicialmente por Gedde-Dahl¹⁶. La EB simple es la más prevalente, en cuanto que la forma juncional es bastante rara. La forma simple es transmitida de manera autosómica dominante; la juncional de forma autosómica recesiva y la distrófica tiene patrón variable^{8,9,15}.

Fisiopatológicamente es causada por la adhesión anómala entre los componentes del epitelio, lo que puede ocurrir en diferentes niveles, dependiendo del subtipo en cuestión. En la forma juncional, la ruptura ocurre en la lámina lúcida de la membrana basal y en la distrófica en la lámina densa. Debido a la pequeña cohesión presenta formación de ampollas luego de un trauma mínimo.

Las primeras manifestaciones generalmente ocurren en la infancia o adolescencia y son caracterizadas por la formación de ampollas en la piel, difusas por el cuerpo, principalmente donde el desgaste es mayor, como ocurre en este caso. Con excepción de la forma distrófica, en esta se presenta cicatrices. La Distrofia ungual puede ocurrir en las formas juncional y distrófica^{4,6,10}.

En estos dos subtipos la cavidad oral es susceptible a injurias, como erosiones, ampollas y eventual desnudamiento de la lengua, además de anquiloglosia y microstomia. La presencia de lesiones del esmalte dentario es característica de la forma juncional.

En el caso presentado notamos presencia de lesiones polimórficas en la mucosa oral y en la lengua^{13,3}. Había evidencia de desnudamiento de la lengua y anquiloglosia,

tal vez por tratarse de la forma más severa de presentación o debido a un mayor tiempo de evolución.

La afección laríngea, usualmente ocurre en los primeros dos años de vida y puede tener carácter indolente o severo. Inicialmente se manifiesta como ronquera intermitente y puede llevar a la estenosis laríngea, siendo la traqueostomía necesaria, pero en este caso las lesiones laríngeas típicas no fueron encontradas. Algunos pacientes pueden desarrollar lesiones en el tracto digestivo, donde la estenosis esofágica o ampollas perianales pueden aparecer^{3,8,11}.

A pesar de las manifestaciones clínicas se plantea el diagnóstico clínico, el mismo solo es confirmado por el estudio histopatológico, donde el plano de clivaje indica el subtipo presentado²⁰. La EB distrófica muestra a la microscopía óptica ampollas subepidérmicas y pérdida de las papilas dérmicas; en la microscopía electrónica, ruptura en la región de lámina lúcida. No se encuentran depósitos electrodensos en todos los casos. Los hemidesmosomas pueden estar en número disminuido o ausentes^{16,17,19}.

En la primera descripción de esta patología, por Gedde-Dahl, el paciente presentaba disacusia neurosensorial y el autor sugirió que sería parte de un síndrome. Aunque otros estudios mostraron que la disacusia era una entidad diferente ligada a otro gen, transmitida de forma íntimamente ligada al gen de la epidermolisis en la población noruega. Por esto, es importante evaluar la presencia de hipoacusia en estos pacientes. En nuestro caso, la audición se presentó normal.

El tratamiento es multidisciplinario, lamentablemente, ningún tipo específico de terapéutica existe. Se debe evitar traumas cutáneo-mucosos; las infecciones secundarias deben ser tratadas con antimicrobianos tópicos y/o sistémicos y la dieta rica en proteínas, hierro y zinc. El seguimiento odontológico es imperativo. El uso de difenilhidantoina y vitamina E está basado en estudios en que se señala la inhibición de la síntesis de colágeno, pero su uso es controvertido.

Los odontopediatras deben estar familiarizados con esta patología en el diagnóstico diferencial de lesiones ampollas de la cavidad oral y vías aéreas superiores. Pero más que nada deben comenzar a familiarizarse con los tratamientos multidisciplinarios, aprendiendo a salir del ostracismo que lo caracteriza, abriéndose a nuevas posibilidades terapéuticas que acrecientan el bienestar del paciente y a elevar su calidad de vida.

COMENTARIO FINAL:

El presente caso mostró la importancia del reconocimiento del tipo y gravedad de la patología sistémica presentada por la paciente. Debido a la gran dificultad en el tratamiento dentario se debe enfatizar los métodos de prevención.

En caso que un paciente portador se presente con un cuadro de caos oral, siempre se debe tener en cuenta que el tratamiento es multidisciplinario.

REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

1. Corrêa, M.S.N.P. Odontopediatria en la Primera Infancia. 1ª Ed. Sao Paulo: Santos, 1998.
2. Bircher, A. Epidermolysis Bullosa Junctionalis Progressiva in three siblings. *British Journal of Dermatology*. 1993, 128: 429-35
3. Brain, J.H.; Paul, B.F.; Assad D.A. Periodontal plastic surgery in a dystrophic epidermolysis bullosa patient: review and case report. *J Periodontol*. 1999, 70(11): 1392-6
4. Eady, R. A. J. The Classification of Epidermolysis Bullosa. In: Priestley, G.C.; Tidman, M.J.; Weiss, J. B., Eady, R. A Comprehensive Review of Classification, Management and Laboratory Studies. Growthom. Debra. 1990
5. Feurle, G. E.; Weisdauer, H.; Bauldauf, G.; Brancs, T. - Management Of Esophageal Stenosis in Recessive Dystrophic Epidermolysis Bullosa. *J. Gastroenterol*. 1984, 12: 1376-80
6. Fine, J. Inherited Epidermolysis Bullosa. In: Fine, J. Bullous Diseases. Igakushoin. New York-Tokyo .1992.
7. Fonseca, J. and Obadia, L. - Epidemólise ampollosa: Recentes Avanços. *An. Bras. Dermatol*. 1990, 65: 171-4
8. Gedde-Dahl, T. Epidermolysis Bullosa: A Clinical, Genetic and epidemiological Study. Baltimore. The Johns Hopkins Press .1971
9. Gedde-Dahl, T. Jr. - Epidermolysis Bullosa. In: Emery, A E H; Rimson, DL. Principles and Practices of Medical Genetics.1983, 1. 672-87
10. Gryboski, D. Gastrointestinal Manifestations of epidermolysis Bullosa in Children . *Arch Dermatol*. 1988, 124: 446-521
11. Haber, R. Epidermolysis Bullosa Progressiva. *Journal of the American academy of dermatology*. 1987, 16: 195-200.
12. Kirkham J. The chemical composition oof tooth enamel in junctional-epidermolysis bullosa. *Arch Oral Biol*. 2000, 45(5): 377-86.
13. Marín-Bertolín S. .Surgical management of hand contractures and pseudosyndactyly in dystrophic epidermolysis bullosa. *Ann Plast Surg*. 1999, 43(5): 555-9.
14. Neville, B. W. Oral and Maxillofacial Pathology, 1' ed., Philadelphia,W.B. Saunders Company. 1995
15. Nowark, A. J. Oropharyngeal Lesions and their Management in Epidermolysis Bullosa. *Arch Dermatolol*. 1988;124:.742-5.
16. Tidman, M. J. Oesophageal Web Formation in Dystrophic Epidermolysis Bullosa. *Clin Exp Dermatol*. 1981;13:279-81.
17. Sampaio , J. Dermatologia, Son Paulo, Artes Médicas. 1998
18. Spitz C; Rüsslein R. Epidermolysis bullosa hereditaria dystrophica mutilans Hallopeau-Siemens—a complex problem..*Handchir Mikrochir. Plast Chir*; 1998, 30(2): 71-81.
19. Wright, J. T.; Johnson, L. B. - Oral Soft Tissues in Hereditary Epidermolysis Bullosa. *Oral Med Pathol*. 1991, 71: 440-4.
20. Vaccaro M. «Sporadic» dystrophic epidermolysis bullosa: a new dominant or mitis recessive mutation?. *Eur J Dermatol*. 2000, 10(6): 436-8.
21. Van Der Wal, V.B. Crusted (Norwegian) scabies in a patient with dystrophic epidermolysis bullosa.*Br J Dermatol*. 1999; 141(5): 918-21.