Caso clínico
Ginecol Obstet Mex 2023; 91 (1): 64-70.

http://doi.org/10.24245/gom.v91i1.7546

Epidermólisis bulosa distrófica recesiva en mujer embarazada. Reporte de caso

Recessive dystrophic epidermolysis bullosa in pregnant women. Case report.

Francisco Ibargüengoitia-Ochoa,[1] Josefina Lira-Plascencia,[2] Ana Canuto,[3] María Fernanda López-Torres[4]

Resumen

INTRODUCCIÓN: La epidermólisis bulosa engloba a un grupo de enfermedades caracterizadas por una fragilidad extrema de la piel y membranas mucosas, consecuencia de la formación de ampollas posterior a un traumatismo mínimo. Hay tres tipos principales de epidermólisis. Se comunica el caso para hacer notar las implicaciones del cuidado al momento del nacimiento, y las consideraciones anestésicas.

CASO CLÍNICO: Paciente de 25 años en su segundo embarazo con epidermólisis bulosa distrófica recesiva. El nacimiento fue electivo mediante cesárea, con anestesia regional.

CONCLUSIONES: Debe tenerse especial cuidado durante las intervenciones terapéuticas a fin de evitar la formación de bulas o exacerbar las existentes. Las fuerzas de fricción son más dañinas que las de compresión. La planeación multidisciplinaria es necesaria para un desenlace sin complicaciones.

PALABRAS CLAVE: Epidermólisis bulosa; recesiva; embarazo; cesárea; anestesia.

Abstract

BACKGROUND: Epidermolysis bullosa encompasses a group of diseases characterized by extreme fragility of the skin and mucous membranes, resulting in the formation of blisters after minimal trauma; There are three main types of epidermolysis. The case is presented to highlight the implications of care both at the time of birth, as well as anesthetic considerations.

CLINICAL CASE: A 25-year-old patient in her second pregnancy with recessive dystrophic epidermolysis bullosa. The birth was elective by caesarean section under regional anesthesia.

CONCLUSIONS: Special care must be taken during therapeutic interventions to avoid the formation of bullae or exacerbate those already present. Friction forces are more damaging than compression forces. Multidisciplinary planning is necessary for a smooth outcome.

KEYWORDS: Epidermolysis bullosa; Recessive; Pregnancy; Cesarean section; Anesthesia.

[1] Departamento de Obstetricia.
[2] Coordinación de Adolescencia.
[3] Departamento de Anestesia.
[4] Residente de Ginecología y Obstetricia.
Instituto Nacional de Perinatología Isidro Espinosa de los Reyes, Ciudad de México.

Recibido: marzo 2022

Aceptado: mayo 2022

Correspondencia
Fernanda López Torres
ferlopezt95@gmail.com

Este artículo debe citarse como: Ibargüengoitia-Ochoa F, Lira-Plascencia J, Canuto A, López-Torres MF. Epidermólisis bulosa distrófica recesiva en mujer embarazada. Reporte de caso. Ginecol Obstet Mex 2023; 91 (1): 64-70.

INTRODUCCIÓN

La epidermólisis bulosa es una enfermedad dermatológica caracterizada por un incremento en la tendencia a la aparición de ampollas (bulas) de forma espontánea o después de un traumatismo mecánico mínimo.[1]

La epidermólisis bulosa distrófica recesiva es un padecimiento hereditario severo consecuencia de una producción anormal de colágena tipo VII que condiciona fragilidad, ampollamiento y formación de escaras en la piel y otras superficies epiteliales. De forma clásica se manifiesta desde el nacimiento; las lesiones se curan lentamente, con cicatrices atróficas que, con el tiempo, pueden resultar en microstomía, fusión de los dedos y contracturas de flexión en las articulaciones de las rodillas, codos, muñecas y caderas. De forma agregada, a la piel y el sistema músculo-esquelético los ojos, la cavidad oral, dientes, corazón, riñones, epitelio pulmonar y vías gastrointestinal y genito-urinaria pueden estar afectadas.[2] No hay una curación definitiva.

En la bibliografía existen pocos reportes de pacientes con epidermólisis bulosa que se embarazan.[3-7]

Enseguida se describe el caso de una paciente embarazada con esta afección, así como las recomendaciones para su cuidado y tratamiento durante el embarazo y el parto.

CASO CLÍNICO

Paciente de 25 años, originaria y residente de una zona rural del estado de Morelos, con diagnóstico de epidermólisis bullosa distrófica desde el nacimiento. A los 15 años tuvo una intervención quirúrgica en las manos para la liberación de tendones (**Figura 1**). A los 22 años tuvo su primer embarazo complicado, con muerte fetal a las 20 semanas por hidrops secundario a infección por citomegalovirus. El control prenatal se inició en la semana 23 del embarazo, con peso de 37.4 kg, talla de 1.52 m, e índice de masa corporal de 16.1 m^2/kg. En la semana 29 fue hospitalizada para transfusión e infusión de sales de hierro, por hemoglobina de 5.2 g/dL. En la semana 34 la hemoglobina se reportó en 11.5 g/dL. A las 34.5 semanas se integró el diagnóstico de restricción del crecimiento intrauterino. En la semana 38, de forma electiva, se finalizó el embarazo mediante cesárea programada, con anestesia regional. Se obtuvo una recién nacida viva, de 2490 g y calificación de Apgar de 9-9 al minuto y cinco minutos respectivamente. La recién nacida no tuvo manifestaciones de la enfermedad. Se efectuó la oclusión tubaria bilateral a solicitud de la paciente. La madre y su hija fueron dadas de alta del hospital al tercer día del posoperatorio, en buenas condiciones.



Figura 1. Pseudosindactilia y contracturas.

DISCUSIÓN

La epidermólisis bulosa es un grupo de padecimientos caracterizados por una susceptibilidad extrema de la piel y mucosas a separarse del tejido subyacente posterior a un traumatismo mecánico. Este grupo de condiciones varían en su presentación desde ampollas mínimas a una enfermedad que pone en riesgo la vida.[8] Se estima una prevalencia de 1 a 20 casos por cada millón de nacimientos. Se han reportado múltiples mutaciones en genes que afectan las proteínas responsables de la integridad de la piel.[8] Estas mutaciones pueden ser de varios tipos; los tres principales son: simple (70%), distrófica (25%) y de unión (5%).[8] Los síntomas de forma típica aparecen desde el nacimiento.[9]

Se carece de tratamiento y los cuidados médicos se limitan a la prevención de la formación de ampollas, con cuidado de la piel, reducción del dolor y tratamiento de las complicaciones.[9]

Un aspecto importante es que la dificultad resultante en la masticación y deglución conduce a la malnutrición, retraso en el crecimiento y pérdida de peso.

En la población más afectada de forma más severa, el carcinoma de células escamosas aparece incluso hasta en el 76% de los casos y la mortalidad alcanza un 84% a los 40 años.[10]

El primer embarazo asociado con epidermólisis bulosa se reportó en 1978.[11]

Cuidado antenatal. Las mujeres con epidermólisis bulosa no están en un riesgo incrementado de complicaciones asociadas con el embarazo. Debe ofrecerse consejería genética a las pacientes en virtud de su patrón hereditario. La desnutrición, anemia severa e infección crónica pueden asociarse. La etiología de la anemia es multifactorial porque la deficiencia de hierro, la inflamación sistémica y la pobre nutrición pueden contribuir. La deficiencia de hierro puede ser secundaria a la pérdida activa por las lesiones de la piel, pobre absorción de hierro y deficiencia nutricional. El tratamiento con hierro oral no siempre desencadena cambios en las concentraciones de hemoglobina; por eso cuando la hemoglobina es menor a 8 g/dL debe considerarse la transfusión o el hierro endovenoso.[12]

La toma regular de la presión arterial debe practicarse con un brazalete acolchado. **Figura 2**

Consideraciones intraparto. Previo al nacimiento debe informarse a todo el personal la



Figura 2. Manguito con acolchamiento.

http://doi.org/10.24245/gom.v91i1.7546

fragilidad de la piel. La principal complicación puede darse al momento del nacimiento. Los riesgos y beneficios de la forma de nacimiento y la elección de la anestesia necesitan sopesarse; sin embargo, la información es limitada. El nacimiento por parto puede asociarse con ampollamiento de la mucosa vaginal, pueden formarse ampollas en la espalda baja y glúteos cuando el parto se prolonga. Una complicación obvia, consecuencia de una cesárea, implica la formación de ampollas y cicatriz en el sitio de la incisión, aunque está reportado que los tejidos tienden a cicatrizar debidamente.[5]

Si bien no hay diferencias entre el desenlace de nacimiento por parto o cesárea, los riesgos y beneficios deben discutirse y evaluarse en todos los casos.

Los accesos venosos periféricos pueden ser difíciles; debe evitarse el apretado excesivo del torniquete y fijar el catéter con cinta de silicón y proteger con acolchamiento y vendaje no compresivo. **Figura 3**

Otras consideraciones del intraparto incluyen: limitar las exploraciones vaginales a las estrictamente necesarias. La mesa operatoria debe tener un colchón blando y acolchado, adecuar el tamaño del brazalete para la toma de la tensión arterial con acolchamiento y tomas espaciadas y evitar compresiones altas, cortar el adhesivo de la placa de electrocauterio y solo poner en contacto con la piel el medio conductor con suficiente cantidad de gel. Utilizar campos quirúrgicos sin adhesivos, considerar en caso de una cesárea una incisión quirúrgica amplia. Pueden utilizarse suturas subcuticulares para suturar la piel, evitar el secado vigoroso para estimular al recién nacido, evitar el oxímetro continuo, utilizar sonda de Foley de Silicon.[7]

Anestesia regional. Es el método mas favorable en pacientes con epidermólisis bulosa para evitar

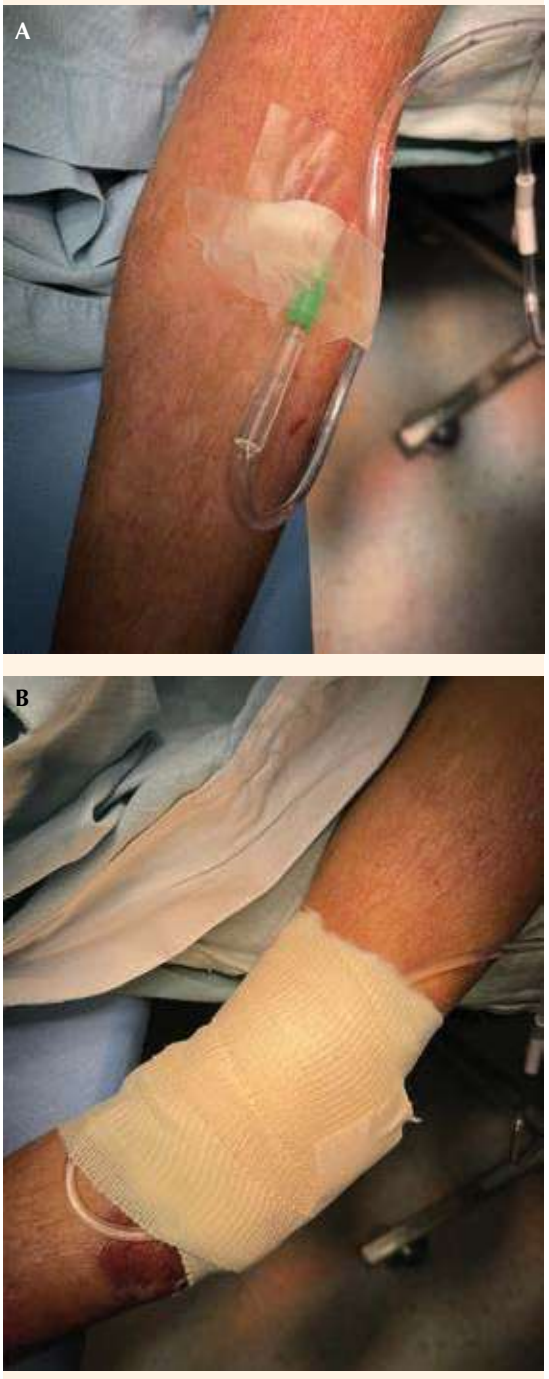


Figura 3. A) Acceso venoso sin adhesivo. **B)** Protección con algodón y venda.

la manipulación de la vía aérea. La formación de bula en el sitio de punción no es una complicación aparente. Es importante la inspección para determinar que no haya evidencia de infección (**Figura 4**). La marcación de los sitios óseos, con frecuencia, es simple. La piel debe limpiarse con un antiséptico en aerosol y evitar el frotamiento. Se recomienda fijar el catéter peridural con tela de silicón.[4,6] **Figura 5**

Colocar a la paciente en una posición cómoda y sobre una superficie no áspera. **Figura 6**

Durante la anestesia para el nacimiento es recomendable que la paciente se coloque ella misma en posición. Espaciar y tomar de forma gentil la presión arterial y la oximetría.[13]

Consideraciones posparto. Hay pocas complicaciones postnatales. Las medias de compresión no están indicadas debido a la fuerza que produce su aplicación. No parece haber riesgo incrementado de trombosis. Las inyecciones intramusculares pueden administrarse si es necesario evitando áreas de lesión. Las pacientes pueden requerir ayuda extra para el cuidado de su recién nacido, sobre todo si las manos de la mamá están afectadas por ampollas, cicatrices o pseudosindactilia, como en la paciente del caso.



Figura 4. Espalda antes del bloqueo.



Figura 5. Catéter en el área sin bula.

Lactancia materna. No está contraindicada pero deberá ofrecerse una pezonera de silicón debidamente lubricada.

CONCLUSIÓN

La epidermólisis bulosa es una afección grave de la piel, incapacitante. Es necesario informar a las pacientes que el embarazo no es una contraindicación pero que como cualquier mujer deberían tener un óptimo estado de salud y un buen estado nutricional antes de intentar el embarazo. La experiencia indica que no hay complicaciones en estos embarazos y la condición de la piel no parece empeorar debido al embarazo. El momento más crítico es el relacionado con el nacimiento. La anestesia regional debe recomendarse para una mínima afectación en el sitio de punción. El embarazo y nacimiento en pacientes con epidermólisis bulosa pueden conducirse de forma segura; es importante planear todas las situaciones por un equipo multidisciplinario debidamente informado.

http://doi.org/10.24245/gom.v91i1.7546



Figura 6. Vista panorámica.

REFERENCIAS

1. Intong L R, Murrell D F. Inherited epidermolysis bullosa: new diagnostic criteria and classification. Clin Dermatol 2012; 30(1): 70-7. doi:org/10.1016/j.clindermatol.2011.03.012
2. Fine J D, Mellerio J E. Extracutaneous manifestations and complications of inherited epidermolysis bullosa: part II. Other organs. J Am Acad Dermatol 2009; 61(3): 367-84. doi: org/10.1016/j.jaad.2009.03.053
3. Baloch MS, Fitzwilliams B, Mellerio J, Lakasing L, Bewley S, O'Sullivan G. Anesthetic management of two different modes of delivery in patients with dystrophic epidermolysis bullosa. Int J Obstet Anesth 2008; 17 (2): 153-8. http://dx.doi.org/10.1016/j.ijoa.2007.04.008
4. Bolt LA, O'Sullivan G, Rajasingham D, Shennan A. A review of the obstetric management of patients with epidermolysis bullosa. Obstet Med 2010; 3 (3): 101-5. http://dx.doi.org/10.1258/om.2010.100009
5. Intong LRA, Choi SD, Shipman A, Kho YC, Hwang SJE, Rhodes LM, et al. Retrospective evidence on outcomes and experiences of pregnancy and childbirth in epidermolysis bullosa in Australia and New Zealand. Int J Womens Dermatol 2017; 3 (1): S1-5. http://dx.doi.org/10.1016/j.ijwd.2017.02.002
6. Araújo M, Brás R, Frada R, Guedes-Martins L, Lemos P. Caesarean delivery in a pregnant woman with epidermolysis bullosa: anesthetic challenges. Int J Obstet Anesth 2017; 30: 68-72. http://dx.doi.org/10.1016/j.ijoa.2017.01.010
7. Shah N, Kumaraswami S, Mushi J E. Management of epidermolysis bullosa simplex in pregnancy: a case report. Case Report Women`s Health 2019; 24: e00140. doi: org/10.1016/j.crwh.2019.e00140
8. Bruckner AL, Losow M, Wisk J, Patel N, Reha A, Lagast H, et al. The challenges of living with and managing epidermolysis bullosa: insights from patients and caregivers. Orphanet J Rare Dis 2020; 15 (1). http://dx.doi.org/10.1186/s13023-019-1279-y
9. El Hachem M, Zambruno G, Bourdon-Lanoy E, Ciasulli A, Buisson C, Hadj-Rabia S, et al. Multicenter consensus recommendations for skin care in inherited epidermolysis bullosa. Orphanet J Rare Dis 2014 ;9 (1): 76. http://dx.doi.org/10.1186/1750-1172-9-76
10. Tang JY, Marinkovich MP, Lucas E, Gorell E, Chiou A, Lu Y, et al. A systematic literature review of the disease burden in patients with recessive dystrophic epidermolysis bullosa. Orphanet J Rare Dis 2021;16 (1): 175. http://dx.doi.org/10.1186/s13023-021-01811-7
11. Berryhill RE, Benumof JL, Saidman LJ, Smith PC, Plumer MH. Anesthetic management of emergency cesarean section in a patient with epidermolysis bullosa dystrophica polydysplastica. Anesth Analg 1978; 57 (2): 281.3. http://dx.doi.org/10.1213/00000539-197803000-00026

12. Simpson B, Tarango C, Lucky A W. Clinical algorithm to manage anemia in epidermolysis bullosa. Pediatr Dermatol 2018; 355 (5): 1-2. doi:10.111/pde.13587

13. Scherhag A, Dick W. Special aspects of anesthesia in patients with epidermolysis bullosa based on a case example. Anaesthesiol Reanimat 1998; 23 (5): 129-33. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/9854331/

CITACIÓN ACTUAL

De acuerdo con las principales bases de datos y repositorios internacionales, la nueva forma de citación para publicaciones periódicas, digitales (revistas en línea), libros o cualquier tipo de referencia que incluya número doi (por sus siglas en inglés: Digital Object Identifier) será de la siguiente forma:

REFERENCIAS

1. Yang M, Guo ZW, Deng CJ, Liang X, Tan GJ, Jiang J, Zhong ZX. A comparative study of three different forecasting methods for trial of labor after cesarean section. J Obstet Gynaecol Res. 2017;25(11):239-42. https://doi.org/10.1016/j.gyobfe.2015.04..0015*

* El registro Doi deberá colocarse con el link completo (como se indica en el ejemplo).

http://doi.org/10.24245/gom.v91i1.7546