

## Epidermólisis ampollosa simple de DOWLING-MEARA

Señor Director:

Presentamos el caso de una mujer de 17 años, que acude a consulta de atención primaria por la presencia de ampollas en las plantas de ambos pies. Paciente con antecedentes personales de migrañas en tratamiento con Amitriptilina y alérgica a la piña.

Tras observar las diferentes lesiones que presentaba la paciente, realizamos una anamnesis completa. La paciente negó relación de la aparición de las ampollas con traumatismos. Refiere antecedentes familiares de abuela materna, dos tíos maternos y madre con ampollas que aparecen de forma intermitente en planta de los pies sin relación con causa aparente como las de nuestra paciente. A dicha consulta acude su madre, e insiste en que la paciente presentaba ampollas en pies ya desde la edad neonatal incluso previas al inicio de la deambulación. La paciente refería empeoramiento de las ampollas en periodo estival y con el exceso de deambulación.

En la exploración física, la paciente presentaba buen estado general, afebril con ampollas tensas de diferentes tamaños con material no purulento, distribuidas en región metatarsiana y calcáneo, sin presentar signos de infección (Figura 1).

Ante los hallazgos encontrados en la exploración y la probable correlación familiar de las ampollas descrita en la anamnesis, derivamos a la paciente a dermatología para completar el estudio ante sospecha de enfermedad ampollosa hereditaria.

En el servicio de dermatología realizaron biopsia de ampolla plantar, que describió la presencia

de una ampolla intraepidérmica, con gruesa capa de hiperqueratosis. El techo de la ampolla estaba formado por queratina, capa de granulosa y parte superficial de la epidemis de aspecto necrótico, limpia en su interior y sin celularidad inflamatoria. El suelo de la ampolla con capa media en inferior de epidermis sin cambios relevantes excepto leve espongirosis. En dermis se evidenció congestión vascular y mínimo infiltrado inflamatorio linfocitario. No mostraba acantólisis (Figura 2).

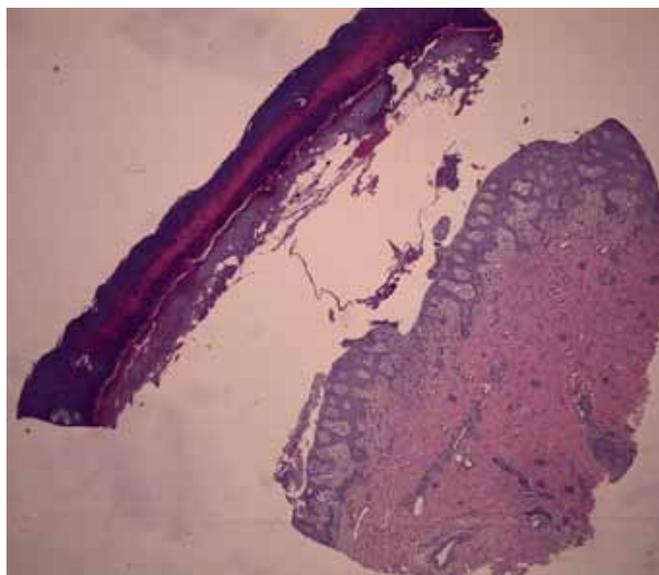
Ante los resultados se diagnosticó a la paciente de *EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA SIMPLE DE DOWLING-MEARA*. Se trata de una enfermedad genética que altera la codificación de las moléculas de queratina basal 5 y 14, alterando las proteínas que unen epidermis con dermis dando lugar a la formación de ampollas intraepidérmicas a nivel de capa basal y erosiones cutáneas y mucosas<sup>1</sup>. Presenta herencia autosómica dominante con prevalencia baja, menor de 1 caso por cada 2.000 individuos e incidencia en torno a 1/50.000 nacidos<sup>2,3</sup>. La gravedad es variable e impredecible al inicio del diagnóstico, pero es menor que otras entidades de epidermólisis (como las distróficas) aunque las simples localizadas solo en los pies, pueden llegar a ser muy invalidantes.

Dicha enfermedad se engloba dentro de enfermedades de baja prevalencia diagnóstica desde atención primaria. Ante dichos pacientes, debe hacerse una anamnesis y exploración muy exhaustiva para poder hacer un buen diagnóstico diferencial descartando patologías frecuentes y englobando los diagnósticos diferenciales más graves que no pueden pasar desapercibidos. En el diagnóstico diferencial de la epidermólisis de Dowling-Meara debemos incluir: la incontinencia

Figura 1. Aspecto de las ampollas tensas que presenta la paciente del caso. Se aprecia la presencia de ampollas tensas en metatarso



Figura 2. Biopsia de ampolla plantar con tinción Hematoxilina-Eosina. Se observa ampolla intraepidérmica con despegamiento intraepidérmico vacío, sin sangre, suero, característico de la epidermólisis ampollosa de Dowling-Meara



pigmenti, impétigo ampoloso, varicela y herpes simple neonatal o congénito, mastocitosis ampollosa, pénfigo neonatal, penfigoidegestationis, aplasia cutis y eritrodermia ictiosiforme ampollosa. El seguimiento en estos pacientes debe ser muy minucioso, explicándoles la naturaleza del cuadro e insistiendo en que el tratamiento no es curativo sino en prevenir la formación de ampollas y la complicación de las mismas con vaselina, apósito de silicona o hidrocoloide cada 3 días y drenar el líquido de las ampollas tensas sin retirar la piel sobrante del techo, para evitar sobreinfecciones, acelerar la curación y evitar formación de cicatrices.

Dentro de las epidermólisis ampollas simples hereditarias, la de Dowling-Meara es la que cursa con clínica y lesiones más agresivas. Las lesiones aparecen desde el nacimiento, pudiendo ser hemorrágicas y dolorosas como las de nuestra paciente (Figura 1). Durante los primeros meses de vida las lesiones suelen ser numerosas y ensombrecer el diagnóstico. Las ampollas suelen cursar sin dejar cicatrices, salvo complicación infecciosa. Es muy característico de esta enfermedad el engrosamiento progresivo de las uñas que pueden desprenderse por localización subungueal de la ampolla o bien dar lugar a onicodistrofia traumática, queratodermia palmoplantar tras episodios repetidos de ampollas que dejan cicatriz<sup>4</sup>. Con la edad los síntomas disminuyen<sup>1</sup>.

El diagnóstico certero no condiciona el curso de la enfermedad, pero puede resultar útil realizar estudio de consejo genético para saber si la familia es portadora de la mutación<sup>2</sup>. El diagnóstico requiere la realización de biopsia de las ampollas recientes (<24h) o sobre piel sana previamente frotada para realizar estudio microscópico posterior. La presencia de ampolla intraepidérmica por encima de la capa basal mediante microscopía electrónica es la técnica de elección para confirmar el diagnóstico, dado que es la única técnica no molecular capaz de diagnosticar epidermólisis tipo Dowling-Meara<sup>5</sup>. La técnica de inmunofluorescencia ayuda al diagnóstico del subtipo de epidermólisis<sup>6</sup>.

Actualmente no existe tratamiento curativo de la enfermedad y sólo es posible realizar medidas preventivas y tratamiento sintomático<sup>2</sup>. La intervención precoz ante el diagnóstico es muy importante para mejorar la calidad de vida.

El tratamiento se basa en el cuidado exhaustivo de la piel, evitando traumatismos, hiperhidrosis de palmas y plantas con sales de aluminio, promocionar el uso de jabones antisépticos para evitar sobreinfección de uñas y por último, tener un soporte nutricional correcto. En cuanto al tratamiento de las ampollas para evitar complicaciones son: utilización de vaselina y distintos tipos de apósitos según tipo de lesión<sup>2</sup>. En áreas de difícil cicatrización se han realizado incluso injertos con apósitos de piel artificial<sup>6</sup>. La actuación del médico de atención primaria es importante para el diagnóstico precoz en pacientes con clínica insidiosa y para ayudar con el seguimiento y aprendizaje de autocuretajes a mejorar su calidad de vida.

La complicación más frecuente de las ampollas es la sobreinfección bacteriana, que puede dejar cicatrices permanentes. No se ha demostrado eficacia en el uso de antibióticos de forma profiláctica. Es preferible cultivo del material de la ampolla y realizar tratamiento de forma empírica.

El pronóstico de la enfermedad generalmente es bueno mejorando los síntomas con la edad. En otras ocasiones, la enfermedad cursa de forma invalidante.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Baquero Fernández C, Herrera Ceballos E, López Gutiérrez JC, De Lucas Laguna R, Romero Gómez J, Serrano Martínez M<sup>C</sup>, et al. Guía de atención clínica integral de la epidermólisis bullosa hereditaria. 1<sup>a</sup> ed. Madrid: Ministerio de Sanidad y Consumo; 2008. Disponible en: <https://www.msssi.gob.es/profesionales/prestacionesSanitarias/publicaciones/docs/epidermollisisBullosa.pdf>
2. Hernández-Martín A, Torrelo A. Epidermólisis ampollas hereditarias: del diagnóstico a la realidad. *Actas Dermo-Sifiliográficas*. 2010; 101: 495-505. Resumen disponible: <http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0001731010002279>
3. Ahmad RC, Bruckner A. A survey of epidermolysis bullosa care in the United States and Canada. *Pediatr Dermatol*. 2014; 31(2): 169-75.
4. Bruckner-Tuderman L, Snyder UW, Baran R. Nail changes in epidermolysis bullosa: clinical and pathogenetic considerations. *Br J Dermatol*. 1995; 132:299-344.
5. Maldonado Colín G, Durán Mc Kinster C, Orozco Covarrubias L, Palacios López C, Saéz de Ocariz M<sup>M</sup>,

García Romero M<sup>a</sup>T. Epidermolisis ampollosa: nuevos conceptos clínicos y moleculares para clasificación y diagnóstico. Artículo de revisión. Dermatológica CMQ. 2016; 4(4):289-298. Disponible en: <http://www.medi-graphic.com/pdfs/cosmetica/dcm-2016/dcm164f.pdf>

6. Baselga Torres E. Enfermedades ampollosas hereditarias. AEPED. 15-22. Disponible en: <https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/enfermedadesampollosas.pdf>

Ferrer Albors M<sup>1</sup>, Alonso Gallego B<sup>2</sup>,  
Navarro Francés M<sup>3</sup>, Pérez Beixer M<sup>a</sup>M<sup>2</sup>

*<sup>1</sup>Médico Interno Residente de Medicina Familiar y Comunitaria, Centro Salud Alfaz del Pi, Alicante, España*

*<sup>2</sup>Doctora en Medicina y Médico de Familia y Comunitaria, Centro Salud Alfaz del Pi, Alicante, España*

*<sup>3</sup>Médico de Familia y Comunitaria, Centro Salud Alfaz del Pi, Alicante, España*

[martaferreralbors@gmail.com](mailto:martaferreralbors@gmail.com)