

M.E. Vázquez López, M.L. Fernandez
Díaz¹, C. Somoza Rubio,
R. Morales Redondo

An Esp Pediatr 1998;49:294-296.

Introducción

Bart, en 1966, fue el primero en describir esta triple asociación entre la ausencia localizada de piel (aplasia cutis), ampollas cutáneas (epidermólisis ampollosa), y distrofia ungueal⁽¹⁾. A esta triple asociación se la definió como síndrome de Bart. Hoy en día este término parece estar en controversia al considerarse que más que tres entidades diferentes asociadas, se trataría de una epidermólisis ampollosa asociada a distrofia ungueal; considerando la aplasia cutis como una manifestación intraútero de dicha epidermólisis⁽²⁾.

La aplasia cutis fue descrita por primera vez por Cordon en 1767⁽³⁾, y consiste en la ausencia congénita de epidermis, dermis y a veces de tejido celular subcutáneo. Su frecuencia se estima en un caso por cada 10.000 recién nacidos⁽⁴⁾. El defecto está presente al nacimiento y aunque, generalmente, ocurre en cuero cabelludo, también puede verse afectada la cara, el tronco y los miembros⁽⁵⁾.

Frieden en 1986, realizó una revisión clínica y propuso una clasificación de aplasia cutis vigente en la actualidad⁽⁶⁾.

La epidermólisis bullosa se caracteriza por la fragilidad de la piel y la formación de ampollas⁽⁷⁾. Al menos diecisiete tipos de esta entidad han sido definidos por clínica, microscopía electrónica, inmunofluorescencia o técnicas de anticuerpos monoclonales⁽⁸⁾.

Presentamos el caso de un recién nacido con aplasia cutis congénita, epidermólisis bullosa y distrofia ungueal, al tiempo que comentamos los hallazgos de las exploraciones complementarias realizadas y el tratamiento administrado; así como su evolución.

Caso clínico

Recién nacido, varón, fruto de la segunda gestación de una madre sana de veinte años de edad sin antecedentes de interés, salvo una gestación previa que finalizó en legrado por aborto diferido. El embarazo fue de curso normal sin exposición a enfermedades exantemáticas, radiación o tóxicos. Parto a término por vacuoextracción. El RN, de raza gitana no precisó ninguna medida extraordinaria de reanimación en la sala de partos. Su Apgar fue 9-10.

Aplasia cutis congénita, epidermólisis ampollosa y distrofia ungueal



Figura 1. Ausencia de piel al nacimiento en ambas extremidades inferiores. Lesión ampollasa en región glútea.



Figura 2. Ausencia de piel en un tercio distal de muslo izquierdo, región pretibial izquierda, planta de pie izquierdo y 1º, 2º, 3º y 4º dedos de pie izquierdo.

Servicio de Pediatría y ¹Dermatología. Hospital Xeral-Calde. Lugo.
Correspondencia: María Esther Vázquez López. Hospital Xeral-Calde.
Servicio de Pediatría. C/ Dr. Severo Ochoa, s.n. 27004 Lugo.
Recibido: Enero 1998
Aceptado: Junio 1998



Figura 3. Distrofia ungüea más evidente en 2º y 3º dedo de la mano derecha.

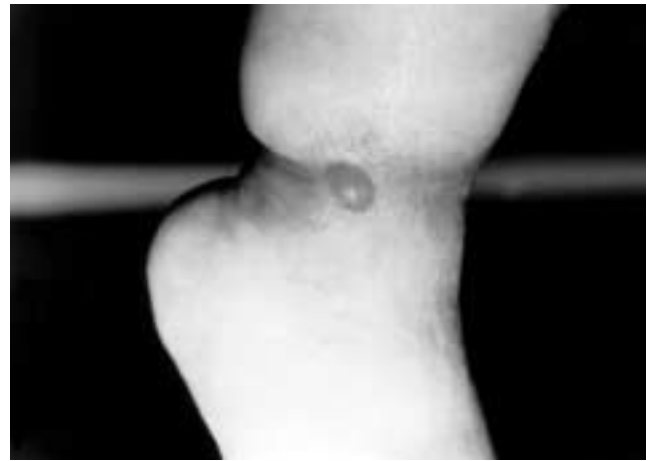


Figura 4. Tobillo derecho. Lesión ampollosa que aparece a los cuarenta y seis días de vida tras estímulo mecánico, sobre un área desprovista de piel al nacimiento.

Al nacimiento se observa la ausencia de tejido cutáneo en región pretibial de ambas piernas, tarso y metatarso; 1º, 2º y 4º dedos de pie derecho; 1º, 2º, 3º y 4º dedos de pie izquierdo. Se observa también distrofia ungüea y una lesión ampollosa en región glútea (Figs. 1, 2 y 3). Aparece una lesión en cuero cabelludo producida por ventosa.

Se recoge muestra de exudado de la lesión cutánea para cultivo, donde creció *Staphylococcus aureus*.

El hemograma, una bioquímica básica y las pruebas metabólicas del paciente fueron normales. Se realiza una serie ósea que fue normal en su totalidad. Ecografía transfontanelar donde no apareció ninguna alteración. La ecografía renal reveló unos riñones de tamaño normal aunque con discreta ectasia pielocalicial izquierda. Con una cistografía se descartó reflujo vesicoureteral y malformaciones en la vía urinaria baja. La ecografía abdominal fue totalmente normal. El cariotipo del neonato resultó ser: 46 XY.

Desde su nacimiento se iniciaron curas oclusivas con anti-bioterapia tópica. Inicialmente se optó por antibióticos como: nitrofurazona, neomicina, polimixina B, o bacitracina con un resultado poco alentador. Sin embargo, desde el momento en que las curas oclusivas se realizaron con mupirocina tópica (7º día de vida), la mejoría fue muy evidente y la evolución muy favorable.

A los cuarenta y seis días de vida, y cuando en las zonas donde inicialmente existía una ausencia de piel, aparecía piel atrófica e hipopigmentada, fue cuando por primera vez aparecieron ampollas en área de piel afectada o perilesional ante estímulos mecánicos y que curaban con cierta rapidez (Fig. 4).

La evolución fue muy favorable aplicando exclusivamente un tratamiento tópico, evitando los traumas locales y el contacto directo de las zonas afectadas con tejidos que no fuesen de algodón.

A los cinco meses de vida todas las zonas que al nacimiento se presentaban desprovistas de piel, aparecían ahora, cubiertas por piel atrófica e hipopigmentada.

Discusión

La ausencia congénita de piel en asociación con epidermólisis bullosa es rara⁽²⁾. Bart, en 1966 fue el primero en describir esta doble asociación sumada a la distrofia ungüea⁽¹⁾. La aplasia cutis congénita se caracteriza por la ausencia de un área de piel al nacimiento. Frieden, en 1986⁽⁶⁾, ha clasificado esta entidad en nueve tipos según la presentación clínica, la herencia, y las anomalías asociadas⁽⁹⁾. Esta clasificación enfatiza la importancia de una buena historia obstétrica, para descubrir posibles infecciones virales durante el embarazo o una completa historia familiar, para descartar trastornos hereditarios, e incluso un cuidadoso examen físico del RN, para descubrir posibles anomalías congénitas asociadas o la existencia de bridas amnióticas⁽⁷⁾. En el grupo 6 de la mencionada clasificación de Frieden nos encontramos una aplasia cutis vinculada con epidermólisis ampollosa y, que muy frecuentemente se asocia a distrofia ungüea, atresia pilórica o duodenal, anomalías renales y deformidades a nivel nasal y de pabellones auriculares.

En el caso que nos ocupa han sido realizados múltiples exámenes complementarios (ECO abdominal, transfontanelar, renal, cistografía, serie ósea o cariotipo), con el fin de poder descartar las anomalías anatómicas que más frecuentemente se asocian a esta patología⁽⁶⁾. Se han descrito casos asociados a una traslocación entre los cromosomas 13 y 14.

No hay que olvidar que la patología a la que nos referimos no es esporádica, sino hereditaria y que el paciente es de raza gitana. El índice de aparición de epidermólisis ampollosa es más frecuente en la raza gitana que en la población general⁽¹¹⁾. Esto es fácil de explicar, dado el alto índice de endogamia y subsecuentemente de consanguinidad de este grupo poblacional.

Presentamos a un RN varón, de raza gitana, con la triple asociación: aplasia cutis, epidermólisis bullosa y distrofia ungüea, que perfectamente podríamos clasificar como síndrome de Bart. Sin embargo, existen detractores a este término. Hoy se tiende

a no considerarse a la aplasia cutis y a la epidermólisis bullosa como dos entidades diferentes, sino que se considera que la aplasia cutis no sería más que una manifestación intraútero de la epidermólisis ampollar⁽¹⁰⁾. Estamos, pues, ante un varón con aplasia cutis como manifestación inicial de una epidermólisis ampollosa a la que se asocia distrofia ungueal por lo que clasificamos este caso como grupo 6 de Frieden.

No menos importante nos parece comentar la buena respuesta clínica de las lesiones cutáneas a la mupirocina tópica.

Tras un año de seguimiento el paciente ha presentado una evolución muy favorable lo que nos hace pensar en un pronóstico excelente.

Bibliografía

- 1 Bart BJ, Gorlin RJ, Anderson VE, Lynch FW: Congenital localized absence of skin and associated abnormalities resembling epidermolysis bullosa: a new syndrome. *Arch Dermatol* 1966; **93**:296-304.
- 2 Matthew H, Kanzler MD, Bruce Smoller MD, David T, Woodley MD: Congenital localized absence of the skin as a manifestation of epidermolysis bullosa. *Arch Dermatol* 1992; **128**:1087-1090.
- 3 Cordon M: Extrait d'une lettre au sujet de trois enfants de la même mère nés avec partie des extrémités dénuée de peau. *J Med Chir Pharmacie* 1767; **26**:556-557.
- 4 Nuñez Gómez F: Aplasia cutis congénita. XXVI Reunión anual de la Asociación Española de Pediatría. *An Esp Pediatr* 1996; **84**:144.
- 5 Ruiz Rodríguez R, López J.L., Postigo P, de Pablo P, Guerra A, Iglesias L: Aplasia cutis congénita. *Actas dermo-sif* 1991; **82**:425-427.
- 6 Frieden IJ: Aplasia cutis congénita: A clinical review and proposal for classification. *J Am Acad Dermatol* 1986; **14**:646-660.
- 7 Madeline A, McCarthy M.B, Tom Clarke FRCPI, Frankc Powell FRCPI: Epidermolysis bullosa and aplasia cutis. *International J of Dermatology* 1991; **30**:481-484.
- 8 Lin an Carter DM: Epidermolysis bullosa: When the skin falls apart. *J Pediatr* 1984; **14**:349-355.
- 9 Susan Bayliss Mallory MD: Trastornos cutáneos neonatales. *Clinicas pediátricas de Norteamérica* 1991; **4**:767-784.
- 10 Matthew H. Kanzler, MD, Bruce Smoller MD: Is Bart's Syndrome a Specific Syndrome?. *Arch Dermatol* 1993; **129**:907-908.
- 11 Martínez-Frias M.L., Bermejo E.: Prevalence of congenital anomaly syndromes in a Spanish gypsy population. *Reprinted from Journal of Medical Genetics* 1992; **29**:483-486.