

# EPIDERMÍOLISIS BULLOSA Y ATRESIA DE PÍLORO A PROPÓSITO DE UN CASO

Grijalva Estrada, Ornella Betzabe<sup>1</sup>; Murcia Pascual, Francisco Javier<sup>2</sup>; Wiesner Torres, Sandra Rocío<sup>1</sup>;  
Castillo Fernández, Aurora Lucía<sup>3</sup>, Garrido Pérez, José Ignacio<sup>2</sup>; Paredes Esteban, Rosa María<sup>4</sup>

<sup>1</sup>Residente de Cirugía Pediátrica Hospital Reina Sofía, Córdoba, <sup>2</sup>Adjunto de la Unidad de Cirugía Digestiva-Torácica Pediátrica Hospital Reina Sofía, Córdoba, <sup>3</sup>Adjunto de la Unidad de Cirugía Plástica Pediátrica Hospital Reina Sofía, Córdoba  
<sup>3</sup>Jefe de Servicio Cirugía Pediátrica Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba

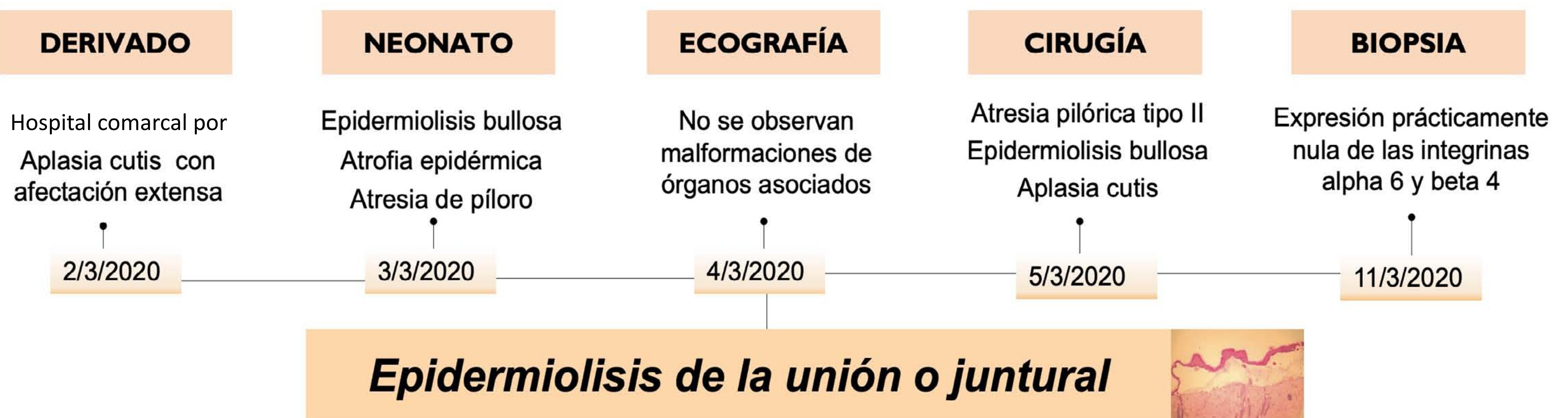
## Introducción

La atresia pilórica (AP) presenta una incidencia de **1/100.00** recién nacidos vivos, representando <1% de las atresias gastrointestinales.<sup>1</sup> El 40-55% de los pacientes con AP asocian otras anomalías, como epidermólisis bullosa (EB), aplasia cutis (AC), anomalías cardíacas o urinarias.<sup>2</sup>

La EB incluye un grupo heterogéneo de enfermedades hereditarias cutáneas, secundarias a mutaciones en el gen de la integrina. Se distinguen tres tipos histológicos, siendo el más frecuentemente asociado con AP la EB de la unión.<sup>3</sup>

## Caso clínico

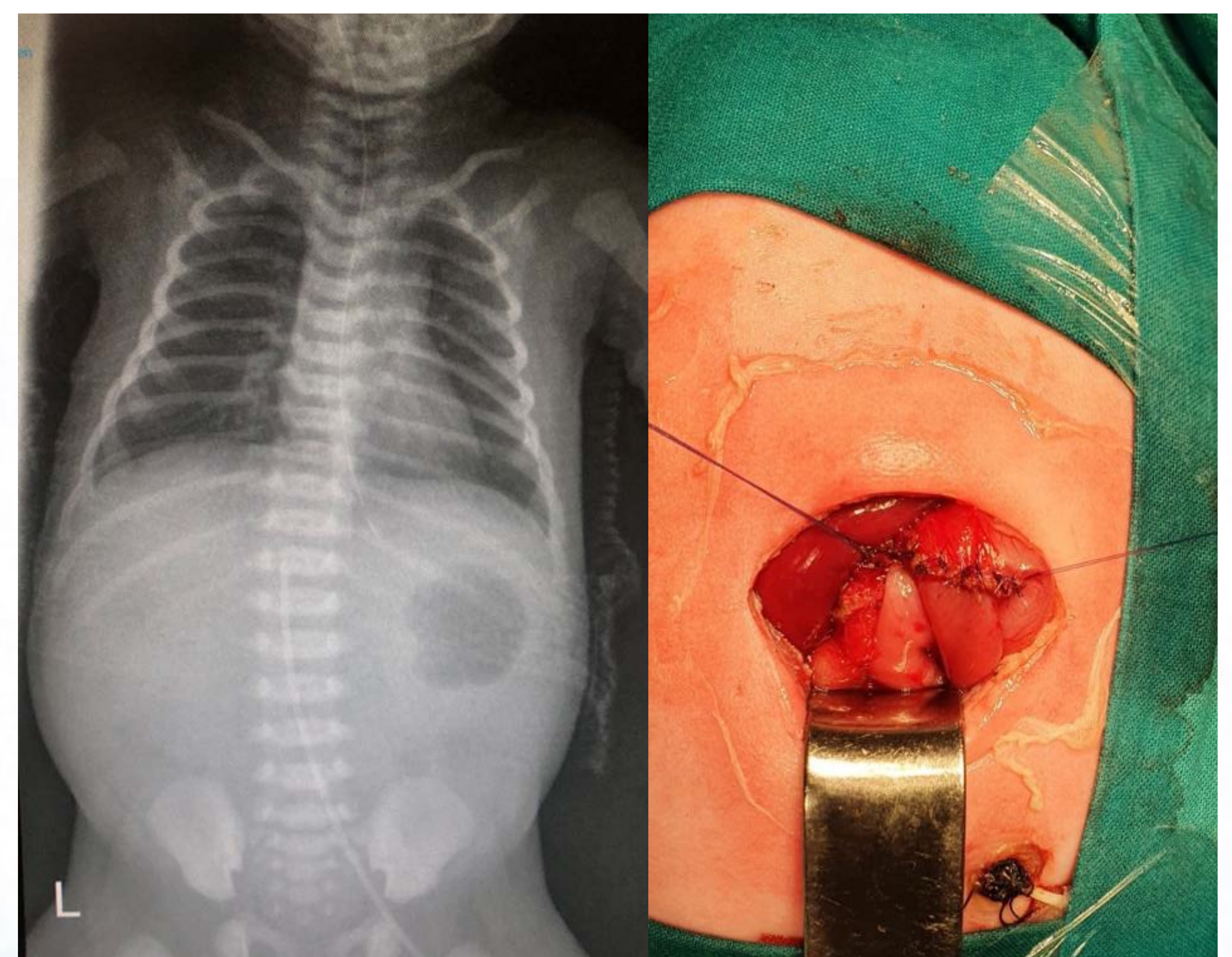
Recién nacido pretérmino con antecedentes obstétricos de polihidramnios. Exploración física con presencia de AC y EB, con afectación extensa, y distrofia ungueal. (Fig. 1) Posteriormente, se realiza radiografía abdominal identificando signo de única burbuja (Fig.2) y ecografía abdominal, descartando otras malformaciones asociadas.



Estudio genético positivo para la variante c.997T>G p.(Tyr33Asp) identificada en el gen ITGB4

## Resultado

Ante el diagnóstico de AP se lleva a cabo gastroyeyunostomía transmesocólica latero-lateral (Fig.3), toma de biopsia cutánea e inicio de protocolo de curas. Diagnóstico histológico de epidermólisis de la unión con expresión prácticamente nula de las integrina alfa 6 (ITGA6) y beta 4 (ITGB4). Estudio genético positivo para la variante c.997T>G p.(Tyr33Asp) identificada en el gen ITGB4. Evolución tórpida a la semana de la intervención con aparición de distrés respiratorio e inestabilidad hemodinámica, secundario a septicemia y posterior fallecimiento.



## Conclusión

La asociación de AP y EB es una entidad rara que presenta una elevada mortalidad. El tratamiento de la AP debe llevarse a cabo en pacientes estables; sin embargo, el pronóstico a largo plazo es desfavorable, como consecuencia del grado de afectación cutánea y el tipo de mutación genética.

## Referencias:

- 1.- Short S, Grant C, Merianos D, Haydel D, Ford HA case of congenital pyloric atresia with dystrophic epidermolysis bullosa. *Pediatr Surg Int* 2014;30:68-4. <https://doi.org/10.1007/s00383-014350-y>
- 2.- Márquez K, Rodríguez DA, Pérez LA, Duarte M, Zarate LA. Epidermolisis bullosa con atresia pilórica: reporte de dos casos en hermanos consecutivos. *Biomédica*. 2021;41(2)
- 3.- Eichstadt et al. Phase 1/2a clinical trial of gene-corrected autologous cell therapy for recessive dystrophic epidermolysis bullosa. *JCI Insight* 4, 130554 (2019)

- 4.- Parelkar SV, Kapadnis SP, Sanghvi BV. Pyloric atresia- three cases and review of literatura. *Afr J Paediatr Surg* (serial online 2014;11:362.365)
- 5.- Has et al. Clinical practice guidelines for laboratory diagnosis of epidermolysis bullosa. *Br J Dermatol*. <https://doi.org/10.1111/bjd.18128> (15 May 2019).
- 6.- Uitto C, Has H, Vahidnezhad, L, Youssefian, L, Bruckner-Tuderman, Molecular pathology of the basement membrane zone in heritable blistering diseases: The paradigm of epidermolysis bullosa. *Matrix Biol*. 57-58, 76-85 (2017).

- 7.- Sahebpor A, Ghafari V, Shokohi L. Pyloric atresia associated with epidermolysis bullosa. *Indian Pediatric*.2008;45:84-51.
- 8.- Masunaga T, OgawaJ, AkiyamaM, NishikawaT, Shimizu H, Ishiko A. Compound heterozygosity for novel splice site mutations of ITGA6 in lethal junctional epidermolysis bullosa with pyloric atresia. *J Dermatol*. 2017;44:160. <https://doi.org/10.1111/16-8138.13575>