

EPIDERMOLISIS BULLOSA SIMPLE CON DISTROFIA MUSCULAR ASOCIADA

Peláez Viña, Nazaret; Sanchez Ortiz, Carlos; Dunlop Bórquez, Dennis J; Rivas Infante, Eloy; Ávila Polo, Rainiero. Hospital Reina Sofía, Córdoba. Hospital Virgen del Rocío, Sevilla.

INTRODUCCION

La epidermólisis bullosa simple con distrofia muscular asociada (EBS-MD) debuta en la infancia con una distrofia muscular progresiva y ampollas en la piel. Sigue una herencia autosómica recesiva y se asocia a mutaciones en el gen de la plectina. Podemos encontrarnos tres fenotipos en relación con estas mutaciones, el que asocia distrofia con epidermólisis, un síndrome miasteniforme y una atresia pilórica.

MATERIALES Y MÉTODOS

Varón de 27 años que consulta por debilidad muscular progresiva de unos 7 años hasta limitar tareas manuales. Al poco de nacer presentó ampollas en hombros, con diagnóstico de epidermólisis bullosa simple. En el examen físico destaca escápula alada bilateral, ptosis binocular y debilidad en extremidades, predominio en superiores.



Fig. 1



Fig. 2



Fig. 3

RESULTADOS

HiperCKemia 395 U/L. Estudio neurofisiológico compatible con miopatía.

El estudio genético arrojaba tres mutaciones heterocigotas en el gen PLEC: c.5924del (p.Leu1975Argfs*67) no descrita, con efecto deletéreo en la proteína, y dos cambios de significado incierto c.11518C>T (pArg3840Cys) y c.13030T>C (p.Cys4344Arg). Hermana afecta.

La biopsia muscular mostraba un claro patrón distrófico con atrofia, fibrosis endomisial y necrosis. Destacando las alteraciones de tipo miofibrilar con las enzimas oxidativas y la desmina.



Fig. 4

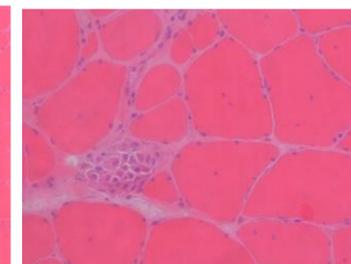


Fig. 5



Fig. 6

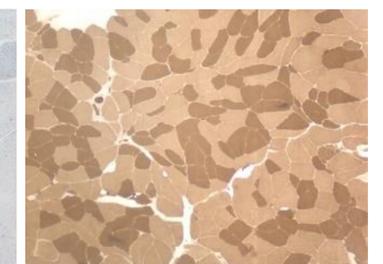


Fig. 7

CONCLUSIÓN

Se trata de una entidad infrecuente secundaria a una mutación en el gen de la plectina, debemos sospecharla en pacientes con ampollas neonatales y debilidad muscular tardía. El diagnóstico genético es necesario para determinar severidad fenotípica. Requieren un tratamiento multidisciplinar.

Fig. 1 Escápula alada bilateral

Fig. 2 Escápula alada

Fig. 3 Debilidad extremidades superiores

BIBLIOGRAFÍA

1. Chet R. Villa, Thomas D. Ryan, James J. Collins, Michael D. Taylor, Anne W. Lucky, John L. Jefferies. Left ventricular non-compaction cardiomyopathy associated with epidermolysis bullosa simplex with muscular dystrophy and PLEC1 mutation. *Neuromuscular Disorders* 25 (2015) 165-168.

2. C. Chiavérini, MD. PhD, A. Charlesworth, MSc, G. Meneguzzi, PhD, J. P. Lacour, MD, J. P. Ortonne, MD, PhD. Epidermolysis Bullosa Simplex with Muscular Dystrophy. *Dermatol Clin* 28 (2010) 245-255

Fig. 4 HE

Fig. 5 HE

Fig. 6 NADH

Fig. 7 ATPasa 9,4