REVISTA ECUATORIANA DE CIENCIA, TECNOLOGÍA E INNOVACIÓN EN SALUD PÚBLICA
CÓDIGO ISSN 2588-0551
DOI: 10.31790/inspilip.v10i31.854

Reporte de Caso:

Epidermólisis ampollosa distrófica: A propósito de un caso clínico reportado en Guayaquil y revisión de literatura

Dystrophic Epidermolysis Bullosa: A case report of an 18-year-old boy reported in Guayaquil and literature review

Acceso abierto

Citación

Cruz Celi L., Cruz Celi V., Martínez Guillern M., Epidermólisis ampollosa distrófica: A propósito de un caso clínico reportado en Guayaquil y revisión de literatura **INSPILIP 2026, Volumen 10 Número 31**

URL: https://www.inspilip.gob.ec/index.php/inspi/article/view/854

Leslie Victoria Cruz Celi , [a], cruz@cu.ucsg.edu.ec
Victor Daniel Cruz Celi , [b], victor.cruzc@ug.edu.ec
Martínez Guillen María Mercedes, [c], martinezguillenmaria1@gmail.com

a. Universidad Católica de Santiago de Guayaquil, Facultad de Ciencias Médicas; Guayaquil-Ecuador
b. Universidad de Guayaquil; Guayaquil-Ecuador
c. Médico General en Omni Hospital, Guayaquil, Ecuador

***Correspondencia:** Leslie Victoria Cruz Celi; **Email:** cruz@cu.ucsg.edu.ec

Identificación de la responsabilidad y contribución de los autores: Idea original (LC), recopilación de la información (LC), análisis de datos (LC), redacción del borrador (LC), parte metodológica (VC), revisión del documento (MM).

Fecha de ingreso: 10/12/2024
Fecha de aprobación: 17/12/2025
Fecha de publicación: 05/01/2026

Revista Científica INSPILIP. Volumen 10, Número 31.

Los autores declaran estar libre de cualquier asociación personal o comercial que pudiera representar un conflicto de intereses en relación con el artículo y haber respetado los principios éticos de la investigación, como haber solicitado autorización a la institución donde se realizó el estudio, permiso para el uso de los datos, consentimiento informado y, en el caso de estudios observacionales y ensayos clínicos, autorización de CEISH, ARCSA, Environment, entre otros, según la categoría. También tiene licencia para publicar imágenes de la(s) persona(s) que aparecen en el manuscrito. Por lo tanto, INSPILIP no se responsabiliza de ningún daño a terceros, ni tampoco INSPI, como entidad editora, ni el Editor. La responsabilidad de la publicación recae exclusivamente en los autores.

Patricio Vega Luzuriaga, PhD
EDITOR EN JEFE

Resumen

Introducción: La epidermólisis ampollosa distrófica (EAD) es un trastorno hereditario raro causado por mutaciones en el gen COL7A1, responsable de la síntesis de colágeno tipo VII. Su deficiencia produce ampollas subepidérmicas, cicatrices extensas y riesgo de carcinoma epidermoide. La severidad clínica es variable y el diagnóstico requiere correlación clínica, histopatológica e inmunomolecular. **Objetivo:** Describir un caso clínico de EAD reportado en Guayaquil, correlacionar los hallazgos clínicos con la literatura actual y resaltar la importancia del diagnóstico temprano mediante inmunofluorescencia y técnicas complementarias. **Métodos:** Se realizó la presentación y análisis de un caso clínico de un paciente de 18 años con lesiones ampollosas crónicas. Se complementó con revisión narrativa de la literatura en bases biomédicas, incluyendo estudios genéticos, histopatológicos y epidemiológicos relacionados con EAD. **Resultados:** Para el desarrollo de este estudio se empleó un enfoque descriptivo, observacional, no experimental, transversal y retrospectivo. Se analizaron los registros clínicos y dermatológicos de un paciente de 18 años atendido en un centro dermatológico de Guayaquil. Paralelamente, se realizó una revisión narrativa de la literatura utilizando bases de datos biomédicas, con el fin de comparar los hallazgos clínicos, genéticos e histopatológicos con los descritos para la EAD. El periodo de análisis abarcó la evolución clínica documentada desde la infancia hasta el momento de la valoración. **Conclusiones:** La epidermólisis ampollosa distrófica representa un desafío diagnóstico y terapéutico, especialmente en países con recursos limitados. La correlación clínica con estudios de inmunofluorescencia, microscopía electrónica

y análisis genético es esencial para la clasificación precisa. El manejo debe ser multidisciplinario, centrado en cuidados de la piel, prevención de infecciones y soporte nutricional. Este caso resalta la necesidad de fortalecer el acceso a diagnóstico molecular y terapias avanzadas en la región.

Palabras clave: epidermólisis ampollosa, colágeno tipo VII, gen COL7A1, inmunofluorescencia, caso clínico.

Abstract

Introduction: *Dystrophic epidermolysis bullosa (DEB) is a rare hereditary blistering disorder caused by mutations in the COL7A1 gene, which encodes type VII collagen. Deficiency of this protein leads to subepidermal blistering, chronic wounds, scarring, and increased risk of squamous cell carcinoma. Diagnosis requires correlation between clinical findings and immunomolecular studies.* ***Objective:*** *To describe a clinical case of DEB reported in Guayaquil and correlate its characteristics with current scientific literature, emphasizing the importance of early diagnostic techniques.* ***Methods:*** *A descriptive, observational, non-experimental, cross-sectional and retrospective study design was used. The analysis included the clinical records and dermatological findings of an 18-year-old patient attended at a dermatology center in Guayaquil. Additionally, a narrative review of the literature was conducted using biomedical databases to compare genetic, clinical, and histopathological aspects of DEB. The study period encompassed the patient's documented clinical evolution from childhood to the time of evaluation.* ***Results:*** *The patient exhibited blistering since early childhood, progressing to painful fissures, hemorrhagic crusts, and significant functional limitation, predominantly in the feet. Clinical examination revealed features consistent with DEB. Family history included a paternal uncle with an unspecified skin disease, suggesting a possible hereditary pattern. The case's clinical behavior aligned with severe recessive forms described in the literature.* ***Conclusions:*** *Dystrophic epidermolysis bullosa remains a clinical and diagnostic challenge, particularly in limited-resource settings. Accurate classification requires correlation with immunofluorescence mapping, electron microscopy, and genetic testing. Management should follow a multidisciplinary approach focused on wound care, infection control, and nutritional support. This case highlights the need to improve access to molecular diagnostics and specialized care in the region.*

Keywords: *dystrophic epidermolysis bullosa, COL7A1, type VII collagen, immunofluorescence, case report.*

Introducción

La epidermólisis ampollosa (EA) engloba un grupo clínico y genéticamente heterogéneo de trastornos hereditarios raros caracterizados por una marcada fragilidad mecánica de los tejidos epiteliales con formación de ampollas y erosiones después de un trauma menor [1]. Pueden ser potencialmente mortales para los recién nacidos y los infantes. Un diagnóstico preciso en el período neonatal puede ser beneficioso y debe depender de una combinación de técnicas clínicas, histológicas y moleculares. La epidermólisis ampollosa es causada por mutaciones que implican al menos 18 genes que codifican las proteínas estructurales dentro de los filamentos de queratina intermedios y complejos de unión [1].

Las estimaciones de la prevalencia e incidencia de la epidermólisis ampollosa (EA) se han intentado utilizar diferentes técnicas de muestreo en diferentes regiones del mundo. Hay alguna variación en la frecuencia de la epidermólisis ampollosa, entre las diferentes poblaciones. Según varios registros para EA, la prevalencia global se estimó como 8-10 por millón de nacimientos [2].

La razón hombre: mujer es de 1:1. Los pacientes con epidermólisis ampollosa distrófica (un tipo de EA) tienen una alteración de la unión dermoepidérmica, la cual causa fragilidad epitelial y provoca en general ampollas que después se convertirán en úlceras cutáneas [3]. Además de afectar la piel puede afectar las mucosas de la cavidad oral, esófago, cavidad nasal, faringe, tracto genitourinario, zona perianal y conjuntivas [4].

El diagnóstico diferencial de las condiciones de las ampollas incluye: ampollas de fricción, pioderma estafilocócica, necrólisis epidérmica tóxica, sífilis congénita, infección por virus herpes simple intrauterino, mastocitosis ampollosa, incontinencia pigmentaria [5]. Los principios subyacentes básicos del tratamiento son en general paliativos, la protección de la piel y las ampollas existentes para prevenir infecciones secundarias,

la vigilancia en el balance hidroelectrolítico, uso de ropa y calzado adecuados, evitar actividades de alto impacto [6].

Es importante resaltar que, a pesar del mal pronóstico de esta enfermedad, existen terapias con miras al futuro como la regeneración de tejidos que está viviendo una verdadera revolución con el advenimiento de las células madre pluripotentes inducidas o iPSC. Estas, con características casi idénticas a las células madre embrionarias, pueden generarse a cualquier estirpe celular, a partir de células adultas de la piel o de otros tejidos[7].

OBJETIVO GENERAL

Identificar las características clínicas, diagnósticas y de manejo del caso de epidermólisis ampollosa distrófica reportado en Guayaquil, y su relación con la evidencia científica actual disponible en la literatura.

OBJETIVOS ESPECÍFICOS

- Describir las manifestaciones clínicas presentadas por el paciente con epidermólisis ampollosa distrófica en el caso reportado.
- Analizar los hallazgos diagnósticos y el abordaje terapéutico aplicado, en comparación con lo recomendado en la literatura científica reciente.
- Determinar las principales complicaciones asociadas a la epidermólisis ampollosa distrófica según el caso clínico y los estudios revisados.
- Evaluar el impacto de la epidermólisis ampollosa distrófica en la calidad de vida del paciente, considerando las limitaciones funcionales y el contexto social descrito en el caso clínico.

Marco Téorico

La epidermólisis ampollosa distrófica (DEB) es una enfermedad genética rara caracterizada por la formación de ampollas y erosiones cutáneas ante traumatismos mínimos. Se debe a mutaciones en el gen COL7A1, responsable de codificar el colágeno tipo VII, proteína esencial para la estabilidad de la unión dermoepidérmica. [1]. La deficiencia o disfunción de este colágeno compromete las fibras de anclaje, provocando la separación entre la epidermis y la dermis con la consecuente aparición de ampollas subepidérmicas. [2].

La DEB presenta dos patrones de herencia: autosómica dominante y autosómica recesiva, siendo esta última la forma más severa, asociada con fibrosis, contracturas articulares, afectación mucosa y mayor riesgo de carcinoma de células escamosas. [3]. Las manifestaciones pueden extenderse a mucosas esofágicas, orales y genitourinarias, generando complicaciones nutricionales, estenosis y alteraciones dentales. [4].

2.1 Tipos De Epidermólisis Ampollosa

La epidermólisis ampollosa se clasifica en tres tipos principales (tabla 1): Simple (epidermolítica), de unión, distrófica, y más de 20 subtipos 5 clínicos. (tabla 2) dependiendo del tipo que se encuentre este afectara mayoritariamente a: epidermis, en la lámina lúcida, o en la sublámina densa. (Figura 1).

La Epidermólisis ampollosa es una enfermedad rara y afecta de 1 en 50.000 y a 1 en 500.000 nacidos vivos a nivel mundial. De acuerdo con los genes comprometidos, las lesiones ampollares se forman a nivel de las células basales, la lámina lúcida o las capas profundas de la epidermis que debido a la fragilidad mecánica del tejido epitelial pueden desarrollar ampollas y heridas que no cicatrizan [8].

Tabla 1. Clasificación de los principales tipos EA	
Tipos	Localización
Simple (epidermolítica)	Las lesiones se observan en la capa basal de la epidermis
De Unión	Las lesiones ocurren en la lámina lúcida de la membrana basal epidérmica
Distrófica	Las lesiones ocurren en la sublámina densa

Tabla 1. *Clasificación de los tipos de EA basada en su localización a nivel histológico (epidermis o membrana basal dermoepidérmica).*

DEB, Subtipos principales	Todos los subtipos	Términos antiguos
DDEB	DDEB, generalizada (DDEB-gen)	DDEB, Cockayne– Touraine y Pasini
	DDEB, acral (DDEB-ac)	
	DDEB, pretibial (DDEB-pt)	
	DDEB, pruriginosa (DDEB- pr)	
	DDEB, solo uñas (DDEB- na)	
	DDEB, dermólisis ampollosa en RN (DDEB BDN)	Dermólisis ampollosa transitoria del RN
RDEB	RDEB, generalizada severa (RDEB-gen sev)	RDEB, Hallopeau– Siemens
	RDEB, generalizada intermedia (RDEB-gen intermed)	RDEB, no-Hallopeau– Siemens/RDEB, generalized other
	RDEB, inversa (RDEB-inv; RDEB-I)	
	RDEB, localizada (RDEB- loc)	
	RDEB, pretibial (RDEB-pt)	
	RDEB, pruriginosa (RDEB- pr)	
	RDEB, centripetalis (RDEB- ce)	
	RDEB, dermólisis ampollosa en RN (RDEB-BDN)	

Abreviaciones: DEB, dystrophic epidermolysis bullosa; DDEB, dominant dystrophic epidermolysis bullosa; RDEB, recessive dystrophic epidermolysis bullosa.

Tabla 2. *Subtipos clínicos de epidermólisis ampollosa*

distrófica

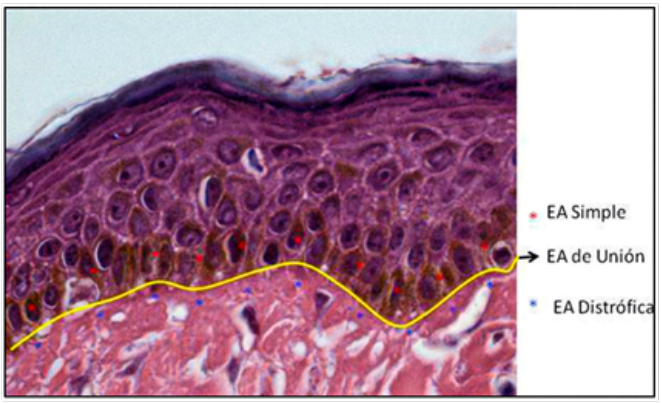

Figura 1: *Diferentes tipos de epidermólisis ampollosa. Situación histología*

2.2 Características clínicas

La clínica fundamental es la presencia de ampollas que aparecen al mínimo traumatismo o roce. DEB ha sido clasificado de acuerdo con un patrón de herencia, las características clínicas y el nivel de expresión de tipo VII colágeno.

En la más actualizada clasificación expuesta por el consenso internacional sobre diagnóstico y clasificación de la epidermólisis ampollosa distrófica, donde hay 14 tipos de la misma (Tabla 2). Las características clínicas de los tres subtipos principales, se resumen a continuación [9] [10]:

2.2.1 DDEB, Generalizada:

Se debe a la expresión reducida del colágeno VII, generalmente de buen pronóstico. La formación ampollar es leve muy a menudo y tiende a limitarse a las áreas de trauma, como las manos, pies, rodillas, codos y, generalmente resulta en la cicatrización, la formación de quistes de milium, y la pérdida de las uñas (Figura 2A).

La afectación de la mucosa es rara, y los dientes son normales. La formación ampollar comúnmente comienza en el nacimiento o poco después, pero la actividad de la enfermedad tiende a disminuir con la edad.

2.2.2 RDEB, Generalizada severa:

Es la forma más grave de todos los subtipos, causada por la ausencia total de la expresión de colágeno VII. Antes denominada “Hallopeau- Siemens”, se caracteriza por la presencia de ampollas en todo el cuerpo desde el nacimiento que posteriormente se agravan a cicatrices y pseudosindactilia y también puede haber una hipo e hiperpigmentación con alopecia cicatrizal. También se presentan afectaciones extra cutáneas como en el TGI, tracto genitourinario, riñones, corazón.

El cabello es escaso, presentan afectación a otros órganos como complicación de las ampollas generalizadas y cicatrización como en la cavidad oral, ojos, esófago, ano, puede haber restricción de la alimentación por dismotilidad de la lengua y estenosis esofágica.

2.2.3 RDEB, Generalizada Intermedia:

Conocida antes como “no-Siemens Hallopeau” o "EADR, otro generalizado”. Las manifestaciones clínicas son similares a los de EADR, generalizada severa (Figura 1B y C), pero la formación de ampollas es menos grave, porque la expresión del colágeno VII si está presente, aunque reducido, generalmente tienen un mejor pronóstico que el de EADR, generalizada severa.

La mayoría de los pacientes sobreviven a la edad adulta, y algunas incluso son capaces de dar a luz. El riesgo de carcinoma de células escamosas también es elevado en este, seguimiento regular es necesario

Figura 2: *Características clínicas de la epidermólisis ampollosa distrófica: (A) distrofia ungueal de las uñas de los pies en dominante epidermólisis ampollosa distrófica. (B) de la manopla deformidad de la mano derecha de un paciente con epidermólisis ampollosa distrófica recesiva. (C) Las erosiones y cicatrices en la parte posterior de un paciente con recesiva epidermólisis ampollosa distrófica. (D) El carcinoma de células escamosas en un paciente con epidermólisis ampollosa distrófica recesiva.*

2.3 Histopatología

La EB distrófica (dermolítica) se presenta como una ampolla subepidérmica con mínimo o ausente infiltrado inflamatorio (Figs. 3, 4). En las formas evolucionadas se ve fibrosis de la dermis superficial. La membrana basal se localiza en el techo de la ampolla lo que puede ponerse en evidencia por inmunohistoquímica o por estudio de microscopía electrónica. [9]. La inmunofluorescencia directa (IFD) es una herramienta diagnóstica clave, ya que permite identificar la ausencia o reducción del colágeno tipo VII en la membrana basal [10]. La microscopía electrónica de transmisión (MET) confirma la alteración estructural de las fibras de anclaje, lo que refuerza el diagnóstico [11].

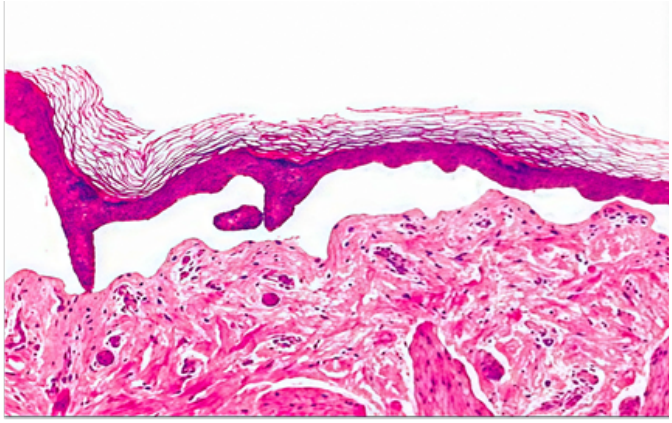

Figura 3: *Epidermólisis ampollosa distrófica (Hallopeau-Siemens). Ampolla subepidérmica sin reacción inflamatoria.*

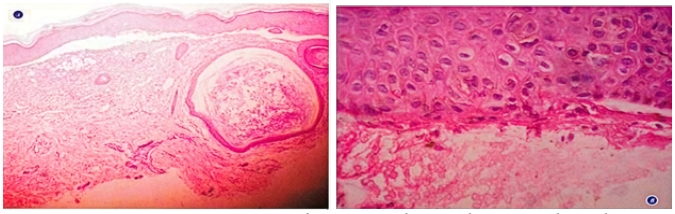

Figura 4: *Histopatología de placa donde se observa: A. Ampolla subepidérmica con escaso contenido, dermis con infiltrados inflamatorios y quiste de millium. HE 4X. B. Detalle de la ampolla subepidérmica, nótese el escaso contenido de material de aspecto fibrinoide eosinofílica*

2.4 Diagnóstico

El diagnóstico de la DEB se basa en una combinación de hallazgos clínicos, histopatológicos y moleculares. La evaluación inicial incluye una historia clínica detallada y un examen físico exhaustivo para identificar las características clínicas de la enfermedad, como la presencia de ampollas, cicatrices y contracturas [12]. La biopsia de piel es esencial para confirmar el diagnóstico, utilizando técnicas como Hematoxilina y Eosina (H&E), Inmunofluorescencia Directa (IFD) y Microscopía Electrónica de Transmisión (MET)[13].

Finalmente, el análisis genético del gen COL7A1 permite identificar las mutaciones específicas y establecer el patrón de herencia [14].

2.5 Tratamiento

No hay tratamientos definitivos que se han establecido para la DEB por su carácter hereditario, aunque la prevención de nuevas ampollas y úlceras y cuidado de heridas son los aspectos más importantes del tratamiento. [14].

Los antibióticos tópicos y apósitos antimicrobianos deben utilizarse con precaución en DEB. La colonización bacteriana de las heridas es inevitable, pero a menudo no interfiere con la curación. En tales casos, no se necesita tratamiento. Debido al aumento del riesgo de resistencia bacteriana, ungüentos antibióticos tópicos y los apósitos antimicrobianos deben reservarse para aquellas heridas que son colonizadas por bacterias y si no se curan.

Es de vital importancia maximizar la nutrición, con el fin de promover el crecimiento y el desarrollo del paciente, optimizar la cicatrización de heridas, y mejorar la calidad de vida. Los tratamientos son básicamente paliativo e idealmente preventivo y con manejo multidisciplinario

Métodos

Diseño del estudio

Este estudio se realizó bajo un enfoque cualitativo–descriptivo centrado en la recolección, integración y análisis detallado de información clínica. Se empleó un diseño observacional, descriptivo, transversal y retrospectivo, basado en la revisión de un caso clínico documentado de epidermólisis ampollosa distrófica (DEB). No se manipuló ninguna variable, sino que se analizaron los datos registrados previamente en la historia clínica institucional, informes dermatológicos, registros fotográficos y resultados de estudios diagnósticos realizados durante la atención habitual.

Población y muestra

La población estuvo conformada por pacientes con diagnóstico presuntivo o confirmado de epidermólisis ampollosa atendidos en la institución. La muestra consistió en un caso clínico único, seleccionado debido a la confirmación diagnóstica de DEB, la

disponibilidad completa de registros clínicos y la relevancia académica del cuadro presentado.

Criterios de inclusión

• Paciente con diagnóstico clínico compatible con epidermólisis ampollosa distrófica.

• Disponibilidad de historia clínica completa, incluyendo evolución, fotografías y estudios complementarios.

• Confirmación diagnóstica mediante biopsia, inmunofluorescencia o estudio genético del gen COL7A1.

• Paciente atendido en la institución dentro del periodo de seguimiento clínico registrado.

Criterios de exclusión

• Pacientes con diagnósticos diferentes a epidermólisis ampollosa.

• Casos sin documentación suficiente o con historia clínica incompleta.

• Pacientes sin estudios complementarios que permitan establecer el subtipo.

Técnicas e instrumentos de recolección de datos

Los datos se obtuvieron a partir de la historia clínica institucional, informes dermatológicos y exámenes complementarios disponibles. Se revisaron:

• Prueba genética dirigida al gen COL7A1, en caso de existir registro.

• Registros fotográficos digitales, obtenidos como parte de la atención médica habitual.

Análisis de datos

La información recolectada fue organizada de manera sistemática y procesada mediante tablas descriptivas utilizando Microsoft Excel. No se realizaron pruebas inferenciales por tratarse de un estudio de caso; se empleó únicamente análisis descriptivo, enfatizando la evolución clínica, características diagnósticas, complicaciones y correlaciones entre hallazgos clínicos y estudios complementarios.

Consideraciones éticas

Toda la información fue tratada con estricta confidencialidad y utilizada exclusivamente con fines académicos y científicos. Se obtuvo consentimiento informado por escrito del paciente para el uso de su información clínica y registros fotográficos. Los datos fueron completamente anonimizados, cumpliendo con los principios de la Declaración de Helsinki y las normativas éticas vigentes. No existieron conflictos de interés y el estudio fue autofinanciado.

Discusión

La epidermólisis ampollosa distrófica (DEB) es un trastorno genético caracterizado por una fragilidad extrema de la piel y las mucosas debido a mutaciones en el gen COL7A1, responsables de la deficiencia o disfunción del colágeno tipo VII [8]. Este colágeno es fundamental para la estabilidad de la unión dermoepidérmica, por lo que su alteración provoca la formación de ampollas subepidérmicas incluso ante traumatismos mínimos [9]. La presentación clínica puede variar según el subtipo, desde formas leves hasta variantes severas con complicaciones sistémicas, como contracturas, cicatrices deformantes, afectación mucosa extensa y riesgo elevado de carcinoma epidermoide, hallazgos descritos de manera consistente en reportes internacionales.

En el caso presentado, el paciente mostró lesiones costrosas y sanguinolentas, particularmente en los pies, además de un historial prolongado de formación recurrente de ampollas desde la infancia. Este patrón clínico coincide con otros casos publicados tanto en Latinoamérica como en Europa, en los que la DEB se manifiesta con erosiones persistentes, fisuras dolorosas y limitación funcional progresiva. La historia familiar del paciente sugiere un posible patrón hereditario compatible con formas autosómicas dominante o recesiva de la enfermedad [10].

No obstante, dado que ninguno de los progenitores presenta signos clínicos, en caso de tratarse de un subtipo dominante, lo más probable es que corresponda a una mutación de novo, fenómeno descrito en diversos estudios genéticos internacionales.

Además, la presencia de fisuras dolorosas y dificultad para la deambulación indica una manifestación de curso severo, lo cual resalta la necesidad de un abordaje multidisciplinario

que incluya dermatología, nutrición, fisioterapia y manejo del dolor.

Esta necesidad se vuelve más evidente en contextos como el ecuatoriano, donde la disponibilidad de apósitos especializados, insumos tópicos avanzados y terapias de rehabilitación continua es limitada, lo que condiciona la evolución clínica y la calidad de vida del paciente. En varios reportes regionales se han identificado dificultades similares, reflejando inequidades en el manejo de enfermedades raras [16].

El tratamiento actual de la DEB es fundamentalmente sintomático, enfocado en el cuidado integral de heridas, control del dolor, prevención de infecciones y soporte nutricional. Investigaciones recientes han explorado alternativas terapéuticas innovadoras, como terapia génica, trasplante de células madre y administración de colágeno tipo VII recombinante [17]. Si bien estos avances representan una esperanza para el futuro, su accesibilidad aún es limitada, especialmente en países de ingresos medios, donde el costo, la disponibilidad tecnológica y la infraestructura restringen su aplicación.

Caso Clínico

Paciente masculino de 18 años, residente de Guayaquil, Ecuador, quien aparenta una edad menor debido a un biotipo infantil. Consulta por presentar dolor progresivo en la piel, caracterizado por fisuras profundas, piel agrietada y esfacelada, cubiertas por costras sanguinolentas y dolorosas. Las lesiones limitan el movimiento, y el dolor se exacerba con el desplazamiento corporal. (figura 5)

El paciente describe un historial desde la infancia de lesiones ampollosas generalizadas que se repetían frecuentemente, evolucionando hacia la piel seca y fisurada que presenta actualmente. Estas ampollas persistentes dieron lugar a la formación de sinequias interdigitales en los pies, lo que restringe el movimiento normal de los dedos. Las uñas están deformadas o ausentes en varias extremidades. En su historial familiar no hay antecedentes documentados de esta enfermedad, aunque menciona que un tío paterno tenía una condición de piel no especificada.

Los estudios de laboratorio básicos y exámenes de rutina se reportan dentro de parámetros normales, sin evidencia de alteraciones metabólicas o inmunológicas. Sin embargo, el cuadro clínico, junto con un signo de Nikolsky positivo, es altamente sugestivo de un trastorno genético de fragilidad cutánea. Los hallazgos orientan fuertemente hacia un diagnóstico presuntivo de epidermólisis ampollosa distrófica (DEB), enfermedad hereditaria rara asociada a mutaciones del gen COL7A1, responsable de la síntesis del colágeno tipo VII, fundamental para la estabilidad de la unión dermoepidérmica.

El manejo propuesto se enfoca en el alivio del dolor, el cuidado constante de la piel con emolientes y apósitos no adherentes, y la prevención de infecciones. También se recomienda soporte fisioterapéutico para preservar la movilidad [15].

Limitaciones diagnósticas

A pesar de la sospecha clínica sólida, se reconoce que el diagnóstico no puede confirmarse de forma definitiva sin estudios complementarios especializados. Entre las principales limitaciones se destacan:

- Ausencia de estudios moleculares (secuenciación del gen COL7A1), que permitirían identificar con precisión la mutación responsable.
- Imposibilidad de realizar inmunofluorescencia o microscopía electrónica, métodos que permiten evaluar el nivel exacto de clivaje en la unión dermoepidérmica y diferenciar de forma concluyente los subtipos de epidermólisis ampollosa.
- Limitaciones de recursos en el contexto local, que dificultan el acceso oportuno a estas técnicas diagnósticas avanzadas.

En este sentido, aunque la clínica es altamente compatible con DEB, el diagnóstico se mantiene como presuntivo y requiere confirmación mediante pruebas especializadas.

Figura 5, Caso Clínico: *se observa presenta la piel agrietada, Esfacelada con fisuras profundas, Costras sanguinolentas y dolor a la palpación en los sitios fisurados, presencia de sinequias en las manos y los quistes de millium en el dorso de la espalda, producto de una retracción reiterada debido a múltiples ampollas generalizadas que presentó en su niñez*

Conclusiones

El caso presentado corresponde a una epidermólisis ampollosa distrófica (DEB) con diagnóstico presuntivo, sustentado en la clínica característica y los hallazgos físicos, aunque aún requiere confirmación mediante estudios moleculares para establecer el subtipo específico.

El manejo actual se orienta a un enfoque paliativo integral basado en el control del dolor, el cuidado avanzado de heridas y vigilancia oncológica, prevención de infecciones y apoyo multidisciplinario, incluyendo educación al paciente y su familia. La vigilancia continua es esencial para detectar complicaciones como infecciones recurrentes o neoplasias cutáneas.

Finalmente, la proyección terapéutica destaca la urgencia de desarrollar tratamientos efectivos y accesibles. Los avances en biología molecular —como terapias génicas, celulares y proteicas— muestran resultados prometedores, pero aún se requiere mayor investigación para su aplicación práctica y para mejorar la calidad de vida de las personas afectadas por esta enfermedad.

Revisión por pares

El manuscrito fue revisado por pares ciegos y fue aprobado oportunamente por el Equipo Editorial de la revista INSPILIP.

Disponibilidad de datos y materiales

Los datos que sustetan este manuscrito están disponibles bajo requisición al autor correspondiente.

Conflictos de interés de cada autor

Ninguno de los autores tiene conflicto de interés

Contribución de los autores

Las distintas fases de la investigación fueron realizadas por los autores, que contribuyeron de igual forma en todo el proceso.

Referencias Bibliográficas

1. Bischof J, Hierl M, Koller U. Emerging gene therapeutics for epidermolysis bullosa under development. Int J Mol Sci. 2024;25(4):2243.

2. Raoufinia R, Rahimi HR, Keyhanvar N, et al. Advances in treatments for epidermolysis bullosa (EB): emphasis on stem cell-based therapy. Stem Cell Rev Rep. 2024;20:1200-12.

3. Hwang A, Kwon A, Miller CH, et al. Therapies for cutaneous squamous cell carcinoma in recessive dystrophic epidermolysis bullosa: a systematic review of 157 cases. Orphanet J Rare Dis. 2024;19:206.

4. Ling S, Dou X. Real-world experience with JAK inhibitors and dupilumab in dystrophic epidermolysis bullosa: a case report and literature review. Acta Derm Venereol. 2025.

5. Mesenchymal stromal cell infusions of umbilical cord-derived MSCs in RDEB patients. EClinicalMedicine. 2025.

6. Brown C, et al. Stanford Medicine-led phase 3 trial shows gene therapy skin grafts help epidermolysis bullosa. Stanford Medicine News Center. 2025.

7. Bar J, Sarig O, Lotan-Pompan M, et al. Evidence for cutaneous dysbiosis in dystrophic epidermolysis bullosa. Clin Exp Dermatol. 2021;46(7):1223-9.

8. Gila F, Alamdari-Palangi V, Rafiee M, et al. Gene-edited cells: novel allogeneic gene/cell therapy for epidermolysis bullosa. J Appl Genet. 2024;65:705-26.

9. Hamodat M. Epidermolysis bullosa: pathology and basement membrane zone involvement. PathologyOutlines.com. 2025.

10. Pânzaru MC, Caba L, Florea L, Braha EE, Gorduza EV. Epidermolysis bullosa: a different genetic approach in correlation with genetic heterogeneity. Diagnostics (Basel). 2022;12(6):1325.

11. Picón-Jaimes YA, López-Medina IL, Carmona-Gómez JK, Filorio-Campos YP. Epidermólisis ampollosa distrófica recesiva: avances e impacto del desarrollo de terapias génicas y alogénicas. Peru J Health Care Glob Health. 2022;6(2):93-4.

12. World Intellectual Property Organization (WIPO). Gene editing for the treatment of epidermolysis bullosa. WO/2021/148483. 2021.

13. Raoufinia R, et al. Advances in treatments for epidermolysis bullosa (EB). Stem Cell Rev Rep. 2024.

14. Revertant mosaicism in epidermolysis bullosa. Biomedicines. 2022;10(1):114.

15. Hernández ARV. Calidad de vida y bienestar de las personas con epidermólisis ampollosa distrófica recesiva y sus familiares: un análisis en la atención de enfermería a domicilio [tesis doctoral]. Madrid: UNED; 2024.

16. El Hachem M, et al. Taking care of patients with recessive dystrophic epidermolysis bullosa from birth to adulthood: a multidisciplinary Italian Delphi consensus. Orphanet J Rare Dis. 2025;20:128.

17. Delgado KZ, Navarrete RR. Epidermolysis bullosa: innovative treatment with stem cells, a systematic review. 2024.