

Membrana esofágica obstructiva en epidermólisis ampollosa distrófica recesiva

Dr. Juan Manuel Ruíz-Molina, Dr. Carlos Manuel Ortíz-Mendoza

Departamento de Gastroenterología de la División de Cirugía Oncológica del Instituto Nacional de Cancerología, México, D.F.

Correspondencia: Dr. Juan Manuel Ruíz-Molina, Departamento de Gastroenterología del Instituto Nacional de Cancerología (México), Av. San Fernando No. 22, CP 14000, Delegación Tlalpan, México, DF, Teléfono/Fax 5628-0464.

Recibido para publicación: 19 de marzo de 2001.

Aceptado para publicación: 04 de abril de 2001.

RESUMEN Antecedentes: las membranas esofágicas son raras como causa de disfagia. **Objetivo:** presentar el caso de un paciente con epidermólisis ampollosa distrófica recesiva que desarrolló disfagia por una membrana esofágica que simuló un carcinoma. **Informe del caso:** masculino de 26 años con epidermólisis ampollosa distrófica recesiva que desarrolló disfagia y posteriormente afagia. Los estudios de gabinete y endoscópicos mostraron obstrucción en el tercio superior del esófago. Una tomografía computarizada de cuello mostró engrosamiento de la pared esofágica en el área afectada. Fue sometido a exploración de cuello durante la cual el esófago se encontró normal, por lo que con apoyo endoscópico se identificó el área de obstrucción y se efectuó esofagotomía, detectando la presencia de una membrana que fue extirpada. **Conclusión:** las membranas esofágicas deben ser una posibilidad a considerar en los casos de obstrucción total esofágica en pacientes con epidermólisis ampollosa distrófica recesiva.

Palabras clave: epidermólisis ampollosa, esófago, membrana esofágica, disfagia, cirugía.

INTRODUCCIÓN

El término epidermólisis ampollosa (EA) se usa para un grupo heterogéneo de enfermedades propiciadas por anomalías en la membrana basal epitelial, que se manifiestan por piel y mucosas extremadamente frágiles en las que se forman ampollas espontáneamente o con traumatismos menores. Estas enfermedades se clasifican en tres grupos: simple, de unión y distrófica.^{1,2}

La epidermólisis ampollosa distrófica (EAD) se divide de acuerdo con su patrón de herencia en las formas autosómica dominante (EADD) y recesiva (EADR). En cada entidad, las ampollas ocurren por abajo de la lámina densa y pueden aparecer desde el nacimiento, particular-

SUMMARY Background: Dysphagia is a rare complication of esophageal webs. **Objective:** To describe a patient with dystrophic epidermolysis bullosa who developed dysphagia produced by an esophageal web that simulated carcinoma. **Case report:** A 26 year-old male with dystrophic epidermolysis bullosa developed severe dysphagia and subsequently aphagia secondary to an upper third esophageal obstruction. A (CT) scan showed a circumferential esophageal wall thickening of the affected area. The patient was submitted to surgical neck exploration with endoscopic assistance to identify the obstruction and a esophagotomy was carried on detecting a complete esophageal web that was excised. **Conclusions:** Esophageal web must be considered a cause of esophageal obstruction in patients with dystrophic epidermolysis bullosa.

Key words: Epidermolysis bullosa, esophagus, esophageal web, dysphagia, surgery.

mente en las áreas de fricción en donde suceden úlceras recurrentes que originan cicatrices cuya extensión depende del tipo de EAD. En la EADR las cicatrices abarcan grandes áreas originando graves deformidades en tanto que en la EADD las cicatrices son menos extensas.^{1,2}

Al igual que en la piel, las superficies mucosas de pacientes con EADR también pueden desarrollar ampollas y úlceras, principalmente en la cavidad oral y el esófago.^{1,3} Es en este último en donde las úlceras pueden llevar al desarrollo de disfagia, estenosis, membranas y en forma muy rara al carcinoma esofágico.^{4,5} El objetivo de esta comunicación es presentar un caso de EADR, atendido en el servicio de Gastroenterología del Instituto Nacional de Cancerología, en el cual un cuadro de

disfagia fue originado por una membrana esofágica que simuló un carcinoma, además se discuten las características de la EADR y en particular la afección esofágica en esta rara entidad.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Un hombre de 26 años de edad con disfagia progresiva, pérdida de 14 kg de peso en 11 meses de evolución y finalmente afagia, fue referido para manejo al Departamento de Gastroenterología del Instituto Nacional de Cancerología. Previamente fue diagnosticado de EADR, por la cual en su infancia tuvo múltiples internamientos hospitalarios por amplias dermoabrasiones que originaron graves cicatrices en las extremidades, pérdida de las uñas y pseudosindactilia (*Figura 1*). A la exploración física se encontró caquéctico, pálido, con pelo delgado y quebradizo, la cavidad oral mostraba piezas dentarias con caries extensas, úlceras en ambos carrillos y en el borde izquierdo de la lengua que además se notaba lisa y con anquiloglosia parcial. La piel de la espalda, hombros, codos, rodillas, manos y pies presentaba grandes cicatrices que limitaban los movimientos. Un esofagograma mostró que el tránsito bucofaríngeo estaba conservado en tanto que en el tercio superior se observaron dos formaciones diverticulares de 7 y 4 cm además de ausencia de paso del material de contraste a partir de T1 (*Figura 2*). Una endoscopia demostró que a 17 cm de la arcada dentaria, la luz esofágica terminaba en un fondo de saco y que las formaciones diverticulares descritas en el esofagograma eran los senos piriformes dilatados. Una tomografía computada (TC) de cuello mostró que



Figura 1. Fotografía del paciente. Amplias zonas de cicatrices y heridas con costras hemáticas en las áreas de prominencia ósea del codo y antebrazo izquierdos. En la mano se nota pseudosindactilia.



Figura 2. Esofagograma. Se observan dos divertículos abajo del nivel del constrictor inferior de la faringe, además de obstrucción al paso del material de contraste a ese nivel.

la porción proximal del esófago se encontraba dilatada con engrosamiento marcado de sus paredes (*Figura 3*), con retorno a su calibre normal a partir de C7. Sus estudios de laboratorio mostraron que cursaba con anemia microcítica hipocrómica e hipoalbuminemia. Se inició su manejo con nutrición enteral por medio de gastrostomía. Mes y medio después fue llevado a cirugía ante la posibilidad de un carcinoma esofágico sospechado por el engrosamiento de sus paredes en el tercio superior. Se efectuó exploración de cuello diseccionando el esófago cervical sin encontrar evidencia de un proceso neoplásico infiltrativo, por lo que con apoyo endoscópico se identificó el sitio de obstrucción y en esa área se efectuó esofagotomía, que reveló como la causa de la obstrucción, una membrana de aproximadamente 1.5 cm de diámetro y a 3 cm del anillo cricofaríngeo que fue extirpada y reportada en el estudio histopatológico definitivo, como membrana



Figura 3. Imagen de tomografía computada simple a nivel de la vértebra C 7. Existe engrosamiento de las paredes del esófago, en mayor medida hacia su pared anterior, en donde se encuentra en íntima relación con la porción membranosa de la tráquea, a la cual parece desplazar e invadir.

mucosa con inflamación aguda y crónica. Su evolución no presentó complicaciones y se inició la vía oral a los 14 días del postoperatorio. Seis meses después desarrolló disfagia, por lo que fue sometido a dilataciones neumáticas, y 12 meses después se encuentra asintomático tolerando la dieta por vía oral.

DISCUSIÓN

Paciente de 26 años con EADR que presentaba amplias cicatrices cutáneas, seudosindactilia, anquiloglosia y caries extensas. Los individuos con EADR tienen una piel y mucosas extremadamente susceptibles a traumatismos leves que originan ampollas, y esto se debe a que existe mutación en el gen COL7A1, que codifica para la formación de fibrillas de colágena VII anormales y escasas, que permiten que la fijación de la membrana basal epitelial a los tejidos subyacentes sea débil y fácilmente se separen por traumatismos leves.^{1,2,6} Desde el nacimiento, estos individuos sufren de amplias dermoabrasiones que originan cicatrices que llevan a la seudosindactilia y a limitar los movimientos en las áreas articulares. Las superficies mucosas también se afectan y la cavidad oral es uno de los sitios más comprometidos en donde aparecen úlceras en piso de boca, encías, carrillos y lengua, que causan anquiloglosia, dificultad para la alimentación y caries ante la incapacidad para un adecuado cepillado dental que puede originar lesiones mucosas graves.^{1-3,7,8}

Los individuos con EADR presentan frecuentemente disfagia que puede ser causada por úlceras, espasmo

o estenosis esofágica secundaria a cuadros de ulceración que limita su alimentación y finalmente lleva a la desnutrición.^{3,5-7} Y esto se ejemplifica en nuestro caso en donde el paciente se encontró caquético, con anemia e hipoalbuminemia. Estas últimas manifestaciones bioquímicas son de origen multifactorial pues no sólo son secundarias a una mala nutrición originada por trastornos esofágicos y dentales, sino a la constante pérdida hemática y proteínica que ocurre en los sitios de dermoabrasiones que en estos casos pueden ser extensos, y a que estas áreas de ulceración pueden estar colonizadas o infectadas crónicamente.^{2,6}

El esofagograma y la endoscopia que le fueron practicados mostraron obstrucción total en el tercio superior del esófago. Posiblemente el traumatismo causado por los alimentos sólidos puede originar la separación del epitelio esofágico y es el tercio superior el más expuesto y frecuentemente afectado por ser el área más estrecha y menos distensible del órgano.^{5,7,9} El esofagograma es un estudio fundamental en la evaluación de individuos con EADR y disfagia, pues permite analizar en forma conjunta la anatomía y la función del órgano.^{5,7} La esofagoscopia en un tiempo se consideró un procedimiento riesgoso en estos individuos debido al traumatismo que podía originar,^{5,9} sin embargo, como en nuestro caso, los modernos equipos para endoscopia no ocasionan lesiones en estos sujetos y permiten una exploración esofágica segura. Es necesario señalar que la endoscopia no se encuentra libre de dificultades, pues en los casos graves de EADR se puede presentar microstomía,⁶ la cual hace difícil la realización del procedimiento.

La TC de cuello mostró engrosamiento circunferencial de las paredes del esófago en su tercio proximal, por lo que el paciente fue sometido a exploración quirúrgica ante la sospecha de un cáncer. Los pacientes con EADR sufren frecuentemente de carcinomas epidermoides cutáneos agresivos, los cuales también han sido descritos en el esófago.^{4,10} Estos tumores son causa de alta mortalidad en estos individuos y su única oportunidad para curarlos, cuando es posible, es con cirugía.¹⁰ Es necesario no olvidar que estos sujetos frecuentemente presentan desnutrición, anemia, inmunosupresión a infecciones cutáneas crónicas,^{2,5,6} por lo que todos los procedimientos quirúrgicos a los que son sometidos tienen un alto riesgo de complicaciones.^{1,2} Por esta última razón nuestro paciente fue primero sometido a gastrostomía, y al mejorar sus condiciones fue que pudo ser llevado a una exploración quirúrgica cervical.

En el paciente la causa de la obstrucción esofágica fue una membrana. Marsden y colaboradores⁹ describieron a

cuatro pacientes con EADR, disfagia y membranas esofágicas, pero ninguno con membranas que obstruyeran 100% de la luz. En nuestro país, Ramírez y colaboradores⁵ reportaron el caso de un niño con EADR, disfagia, estenosis esofágica y una membrana no obstructiva, sin embargo, dicha estructura estaba localizada en el tercio distal y no como es común en el tercio superior como en nuestro paciente.³ Se ha descrito que las membranas esofágicas que causan obstrucción pueden romperse después de ingerir alimentos semisólidos, pero en otros casos han sido causa de procedimientos operatorios para su corrección⁷ como sucedió en nuestro paciente.

Después de haber extirpado la membrana el paciente pudo ingerir alimento, sin embargo, tuvo recurrencia de la disfagia debido a una estenosis que respondió a dilataciones neumáticas. Las complicaciones esofágicas en los individuos con EADR son frecuentes y es la disfagia secundaria a estenosis la más común, le siguen las membranas y rara vez el carcinoma o la perforación espontánea.^{5,6,9} La estenosis esofágica posiblemente es secundaria a traumatismo repetido que origina ampollas, úlceras y un proceso de cicatrización continuo que lleva al desarrollo de fibrosis. La longitud de las estenosis puede ser muy variable desde 2 cm hasta involucrar todo el órgano.⁵ En los individuos con EADR la recidiva de la estenosis esofágica es frecuente a pesar de tratamiento, sin embargo, pueden ser tratadas adecuadamente con dilataciones neumáticas.^{7,11} La apertura de la estenosis mediante dilatadores mecánicos debe evitarse, pues pueden causar más daño e incremento en la longitud de la fibrosis esofágica.⁹ Antes de 1969 los pacientes con EADR y estenosis esofágica se manejaban exclusivamente con gastrostomía permanente, sin embargo, Absolon publicó la utilidad de la interposición de colon retroesternal como tratamiento definitivo de la estenosis en estos individuos.^{5,9} Actualmente la indicación para el uso de la interposición de colon es la estenosis infranqueable.⁷

El aporte nutricional en estos individuos es fundamental para evitar complicaciones.^{5,7} Se recomienda una dieta en forma de papillas,¹¹ exenta de líquidos muy calien-

tes⁹, rica en proteínas, calorías, vitaminas y oligoelementos para mantener los requerimientos originados por la pérdida continua de sangre y proteínas que presentan, lo que además les permitirá mejorar su capacidad para enfrentar las infecciones cutáneas que presentan.⁶

Se puede concluir que la disfagia es un evento frecuente en los pacientes con EADR que debe ser estudiado mediante trago de bario y endoscopia, para establecer su causa, dentro de las cuales la estenosis esofágica es la más común y ésta puede ser manejada adecuadamente con dilataciones neumáticas. En estos individuos en caso de obstrucción esofágica, sin evidencia endoscópica de tumor, debe tenerse en mente la existencia de una membrana esofágica.

REFERENCIAS

1. Terril PJ, Mayou BJ, McKee PH, Eady RA. The surgical management of dystrophic epidermolysis bullosa (excluding the hand). *Br J Plast Surg* 1992; 45: 426-34.
2. Ciccarelli AO, Rothaus KO, Carter DM, Lin AN. Plastic and reconstructive surgery in epidermolysis bullosa: Clinical experience with 110 procedures in 25 patients. *Ann Plast Surg* 1995; 35: 254-61.
3. Holbrook KA. Extracutaneous epithelial involvement in inherited epidermolysis bullosa. *Arch Dermatol* 1988; 124: 726-31.
4. Didolkar MS, Gerner RE, Moore GE. Epidermolysis bullosa dystrophica and epithelioma of the skin. *Cancer* 1974; 33: 198-202.
5. Ramírez Mayans JA, Michel Aceves RJ, Casaubón Garcín P, Rivera Echegoyen M, Mora Tiscareño MA. Estenosis esofágica en niños con epidermólisis bulosa distrófica recesiva: presentación de 6 casos. *Rev Gastroenterol Mex* 1990; 55: 31-6.
6. García-Bravo B. Epidermólisis bullosa hereditaria (II). Formas distróficas. Diagnóstico. Tratamiento. *Piel* 1997; 12: 463-75.
7. Gryboski JD, Touloukian R, Campanella RA. Gastrointestinal manifestations of epidermolysis bullosa in children. *Arch Dermatol* 1988; 124: 746-52.
8. Nowak AJ. Oropharyngeal lesions and their management in epidermolysis bullosa dystrophica. *Arch Dermatol* 1988; 124: 742-5.
9. Marsden RA, Sambrook-Gowar FJ, MacDonald AF, Main RA. Epidermolysis bullosa on the oesophagus with oesophageal web formation. *Thorax* 1974; 29: 287-95.
10. McGrath JA, Schofield OMV, Mayou BJ, McKee PH, Eady RAJ. Epidermolysis bullosa complicated by squamous cell carcinoma: Report of 10 cases. *J Cutan Pathol* 1992; 19: 116-23.
11. Feurle GE, Weidauer H, Baldauf G, Schulte-Braucks T, Anton-Lamprecht I. Management of esophageal stenosis in recessive dystrophic epidermolysis bullosa. *Gastroenterology* 1984; 87: 1376-80.