

<https://doi.org/10.18233/apm.v46i2.2890>

Manifestaciones estomatológicas de la epidermólisis ampollosa

Stomatological manifestations of epidermolysis bullosa.

Rodrigo Lomelí Valdez,¹ José Carlos Lara Barredes,² Luis Américo Durán Gutiérrez,³ María Teresa García Romero⁴

Resumen

INTRODUCCIÓN: La epidermólisis ampollosa (EA) es un término que engloba un grupo de genodermatosis caracterizadas por fragilidad mecánica de la piel y las mucosas. Se manifiesta con ampollas, exulceraciones, costras y cicatrices en la piel y mucosas ante traumatismos mínimos. Las manifestaciones estomatológicas son las más frecuentes después de las dermatológicas y pueden causar una importante morbilidad.

OBJETIVO: Describir los hallazgos clínicos estomatológicos presentados en los pacientes con EA.

MATERIAL Y MÉTODOS: Se realizó un estudio transversal, observacional, retrospectivo y descriptivo que incluyó pacientes con diagnóstico de EA de enero del 2000 a diciembre de 2023 de entre 0 y 18 años que tuvieran valoraciones por dermatología y estomatología pediátrica.

RESULTADOS: Se reportaron 32 pacientes con diagnóstico de EA con la información suficiente para el estudio. La distribución del sexo de los pacientes fue de 19 (59%) masculinos y 13 (41%) femeninos. Los subtipos de EA fueron: distrófica recesiva (EADR) 20 (63%), distrófica dominante (EADD) 6 (19%), de unión (EAU) 2 (6%), Síndrome de Kindler 1 (3%) y EA no clasificada 3 (9%). Las principales manifestaciones orales fueron ampollas y/o exulceraciones en 32 (100%) de los pacientes, gingivitis en 31 (97%), y cálculo dental en 30 (94%).

CONCLUSIONES: Las manifestaciones estomatológicas en EA son frecuentes siendo la manifestación más común las ampollas y/o exulceraciones. Este estudio destaca las manifestaciones orales a las que el clínico debe de prestar atención con la finalidad de detectar, prevenir y tratar las complicaciones orales de la EA de manera temprana.

PALABRAS CLAVE: epidermólisis ampollosa, enfermedades cutáneas genéticas, enfermedades cutáneas vesiculoampollosas, manifestaciones bucales.

Abstract

INTRODUCTION: Epidermolysis bullosa (EB) is a term that encompasses a group of genodermatoses characterized by mechanical fragility of the skin and mucous membranes. It manifests itself with blisters, exulcerations, scabs and scars on the skin and mucous membranes following minimal trauma. Stomatological manifestations are the most frequent after dermatological manifestations and can cause significant morbidity.

OBJECTIVE: Describe the clinical findings in the oral mucosa presented in patients with EB.

MATERIAL AND METHODS: A cross-sectional, observational, retrospective and descriptive study was carried out that included patients with a diagnosis of AD from January 2000 to December 2023 between 0 and 18 years of age who had evaluations by dermatology and pediatric stomatology.

RESULTS: 32 patients with a diagnosis of EB who had sufficient information for the study were reported. The sex distribution of the patients was 19 (59%) males and 13 (41%) females. The EB subtypes were: recessive dystrophic AD 20 (63%), dominant dystrophic EB 6 (19%), junctional EB 2 (6%), Kindler syndrome 1 (3%) and unclassified EB 3 (9%). The main oral manifestations were blisters and/or exulcerations in 32 (100%) of the patients, gingivitis in 31 (97%), and dental calculus in 30 (94%).

¹ Médico Residente de Dermatología Pediátrica.

² Médico Residente de Estomatología Pediátrica.

³ Médico Adscrito de Estomatología Pediátrica.

⁴ Médico Adscrito de Dermatología Pediátrica. Instituto Nacional de Pediatría, CDMX, México.

Recibido: 2 de marzo 2024

Aceptado: 5 de septiembre 2024

Correspondencia

María Teresa García Romero
teregarro@gmail.com

Este artículo debe citarse como: Lomelí Valdez R, Lara Barredes JC, Durán Gutiérrez LA, García Romero MT. Manifestaciones estomatológicas de la epidermólisis ampollosa. Acta Pediatr Mex 2025; 46 (2): 139-145.

CONCLUSIONS: Stomatological manifestations in EB are very common, with the most common manifestation being blisters and/or ulcers. This study highlights the oral manifestations to which the clinician must pay attention in order to detect, prevent and treat the complications of epidermolysis bullosa at the oral level.

KEYWORDS: epidermolysis bullosa, genetic skin diseases, bullous diseases, oral manifestations.

ANTECEDENTES

La epidermolísis ampollosa (EA) o bulosa engloba un grupo raro de genodermatosis no autoinmunes, que se caracterizan por la aparición de ampollas mucocutáneas con traumatismos o tracciones menores¹. (**Figura 1**) Tiene una incidencia de 20 casos por millón de recién nacidos vivos y una prevalencia de 8-11 casos por millón de habitantes². La EA ocurre por mutaciones en los genes que codifican proteínas estructurales de la unión dermoepidérmica, lo cual altera la



Figura 1. Ampollas y exulceraciones secundarias por EB.

adhesión y permite la formación de ampollas tanto cutáneas como mucosas¹.

Se puede dividir en 4 subtipos principales dependiendo del sitio de la afectación²:

- Epidermolísis ampollosa simple (EAS): afecta a proteínas de la epidermis y se subdivide a su vez en suprabasal y basal. Es el subtipo más frecuente y constituye alrededor del 70% de los casos.
- Epidermolísis ampollosa de unión (EAU): afecta a proteínas de la unión dermoepidérmica en la lámina lúcida.
- Epidermolísis ampollosa distrófica (EAD): afecta a proteínas en la dermis papilar superior en la sublámina densa.
- Síndrome de Kindler (SK): afecta a más de una zona dentro de la membrana basal. Se caracteriza por la presencia de ampollas acrales, fotosensibilidad y poiquilodermia.

Las manifestaciones estomatológicas son muy frecuentes y aparecen hasta en el 75% de los pacientes con EA, ocupando el segundo lugar en manifestaciones clínicas después de la piel³. Su presentación no es la misma en todos los pacientes y se han encontrado variaciones dependiendo

del tipo de EA subyacente; pudiéndose presentar desde escasas vesículas hasta grandes ampollas con exulceraciones⁴.

Objetivo

Describir los hallazgos clínicos estomatológicos presentados en los pacientes con los distintos tipos de EA atendidos en el Instituto Nacional de Pediatría, México.

Método

Se realizó un estudio transversal, observacional, retrospectivo y descriptivo. Se tomaron en cuenta pacientes con diagnóstico de EA dentro del CIE-10 Q81 de enero del 2000 a diciembre de 2023 de entre 0 y 18 años en el Instituto Nacional de Pediatría que tuvieran valoraciones por dermatología y estomatología pediátrica y se encontraran reportadas en su expediente clínico.

Para describir las características clínicas y los datos recabados de los pacientes se elaboró una base de datos en formato Excel y posteriormente se exportó al paquete estadístico SPSS versión 25. Se utilizó la estadística descriptiva, resumiendo las variables cuantitativas con promedio y desviación estándar; con frecuencias y porcentajes para las variables cualitativas. Este estudio fue sometido y aprobado al comité de investigación y ética como parte del protocolo: 01718 de manifestaciones clínicas en pacientes con epidermólisis ampollosa.

RESULTADOS

Se reportaron 59 pacientes con diagnóstico de EA en un periodo de 23 años. De estos pacientes se eliminaron 27 debido a que no contaban con valoración por el servicio de dermatología y/o estomatología, restando 32 pacientes. La distribución de sexo fue de 19 (59%) pacientes masculinos y 13 (41%) femeninos. La edad promedio de los pacientes en su última cita de

seguimiento por estomatología fue de 9.3 años de edad (DE +/- 4.5 años) con un promedio de 4.8 citas (DE +/- 3.6 citas) de seguimiento al año. El apego al seguimiento en las citas subsecuentes por estomatología fue de un 50%, el resto no acudió a sus citas de manera adecuada. (**cuadro 1**)

Los subtipos de EA reportados en los pacientes fueron: EA distrófica recesiva 20 (63%), EA distrófica dominante 6 (19%), EA de unión 2 (6%), Síndrome de Kindler 1 (3%) y EA no clasificada 3 (9%).

Los hallazgos clínicos más frecuentemente reportados durante las valoraciones estomatológicas a lo largo de su seguimiento se reportan en el **cuadro 2**. Las ampollas y/o exulceraciones se reportaron en 32 (100%) de los pacientes. Entre los demás datos se reportaron: gingivitis 31 (97%), cálculos dentales 30 (94%), caries 28 (88%), maloclusión dental 24 (75%), microstomía 19 (59%), anquiloglosia 18 (56%) y atrofia de papilas 6 (19%). Ninguno presentó cambios malignos al momento de este estudio.

En cuanto a los tratamientos, se reportó un total de 14 pacientes (44%) sometidos a rehabilitación

Cuadro 1. Características epidemiológicas

Sexo		
Masculinos	19	59%
Femeninos	13	41%
Edad		
Promedio: 9.3 años DE: +/- 4.5 años		
Citas de seguimiento anual		
Promedio: 4.8 DE: +/- 3.6		
Tipo de EA		
EAS	0	0%
EAU	2	6%
EADR	20	63%
EADD	6	19%
EA no clasificada	3	9%
Síndrome de Kindler	1	3%

Cuadro 2. Resultado de las manifestaciones estomatológicas en pacientes con EA

Manifestaciones clínicas	n	%
Exulceraciones	32	100%
Vesículas	32	100%
Gingivitis	31	97%
Cálculo dental	30	94%
Caries	28	88%
Hipoplasia del esmalte	26	81%
Maloclusión dental	24	75%
Microstomía	19	59%
Anquiloglosia	18	56%

bucal bajo anestesia general; dentro de las mismas se realizaron tratamientos radicales como extracciones dentales por lesiones cariosas extensas, así como tratamientos de operatoria dental (resinas, pulpotomías, pulpectomías y coronas). También se realizaron tratamientos de mínima invasión como selladores de foseas y fisuras, aunque son tratamientos que se pueden realizar en sillón dental, debido a la severidad de la patología de los pacientes se considera mejor realizarlos bajo anestesia general debido a las secuelas y molestias durante el tratamiento que se generan por la manipulación de los tejidos blando de la cavidad oral.

DISCUSIÓN

En este estudio se incluyó a un número considerable de pacientes con EA, ya que se trata de una patología poco frecuente. No se encontró una diferencia de sexo entre los pacientes con EA significativa. El promedio de citas fue de 2.4 citas anuales, lo que corresponde a una cita cada 5 meses las cuales entran dentro del rango recomendado de vigilancia cada 3 a 6 meses, aunque cada caso se debe de individualizar⁵.

La manifestación oral reportada más frecuentemente durante el seguimiento de estos pacientes fueron las vesículas, ampollas y sus exulceraciones

secundarias en la totalidad de los pacientes, lo cual es mayor que lo reportado en literatura previa que oscila entre el 45-50%. (Figura 2 y 3) Esto podría deberse a que en estos estudios se incluyeron pacientes con EAS que tienen menor frecuencia de aparición de estas lesiones³. En este estudio no se reportaron casos con EAS, lo que puede deberse a un sesgo de selección, ya que al ser un centro de tercer nivel solo se recibieron a pacientes con patología compleja y de alta gravedad. Los pacientes con EAS suelen tener una enfermedad leve y con mínimas manifestaciones orales por lo cual no son atendidos en el área de estomatología pediátrica de este centro de manera habitual.⁵



Figura 2. Ampolla en la lengua.



Figura 3. Ampolla en la mucosa labial.

La segunda manifestación más frecuente reportada en este estudio fue la gingivitis que apareció en un 97% de los casos. **(Figura 4)** Se ha reportado la presencia de gingivitis y enfermedad periodontal en estos pacientes y su mayor prevalencia en comparación con la población general como lo encontrado en este estudio.⁶

El cálculo dental se ha reportado en un 80% de los pacientes con EA comparado con un 94% en esta muestra. Este leve aumento puede deberse al mal apego e higiene dental que presentaron los pacientes del estudio.^{5,6} El cálculo dental fue muy similar en todos los subtipos de EA lo cual se asocia a enfermedad periodontal. Es importante recalcar que no se puede asociar siempre la presencia de la gingivorragia con la enfermedad periodontal ya que la gingivorragia puede deberse a la inflamación por la patología de base⁷. En este estudio no se reporta como tal el antecedente de gingivorragia, pero sería de utilidad interrogarlo y reportarlo en las notas de seguimiento de estos pacientes.

La caries dental se encontró en un 88% de los pacientes lo que es consistente comparado con el 86.6% reportado en la literatura³. El desarrollo de caries no es específico de ningún tipo de EA



Figura 4. Inflamación gingival.

sino una consecuencia de los hábitos de higiene y dieta del paciente, ya que a diferencia de este estudio en pacientes que realizaban adecuada higiene la presentación de caries era menor⁸.

La hipoplasia del esmalte se reportó en un 81% de los pacientes, similar a lo reportado en la literatura en general 66%. Destaca hacer la comparación por subtipos ya que Joseph *et. al* distinguieron que un 75% pacientes con EAU presentaban daño al esmalte en comparación con un 12% en pacientes con EAD y 8% EAS. Aunque en este estudio el 100% de los pacientes con EU presentó hipoplasia del esmalte, en EAD se presentó también con alta frecuencia en 84%⁸.

La maloclusión dental fue reportada en un 75% de los pacientes de este estudio. Es de interés resaltar que en la mayoría de los estudios previos no se reporta la presencia o ausencia de la maloclusión dental. Esto es importante reportarlo debido a que realizar un adecuado diagnóstico y tratar la maloclusión temprana, previene el traumatismo recurrente y además el tratamiento estomatológico se dificulta posteriormente con la aparición de microstomía⁹.

En la literatura la microstomía y la anquiloglosia solo se encontraron descritas en pacientes con EAD⁸. **(Figura 5)** En este estudio se reporta una prevalencia de 59% para la microstomía y 56% para la anquiloglosia. De la misma manera todos los pacientes que las presentaron tenían una EAD, excepto por 1 paciente con SK. La atrofia papilar solo se reportó en un 19% de los pacientes, siendo todos pacientes con EAD. Krämer *et al.* proponen este hallazgo como un alto sugerente de EADR. Es de considerar que este hallazgo puede orientar a EAD, aunque sin especificar el subtipo ya que uno de nuestros pacientes reportados con atrofia papilar presentaba EADD¹⁰.

No se reportó el área de la afectación a nivel oral debido a la ausencia de la información en



Figura 5. Microstomía con limitación de la apertura bucal.

las notas médicas de evolución. Sin embargo, Joseph *et. al* si lo reportaron y no se encontraron diferencias en la gravedad con respecto a las zonas de presentación de las lesiones entre EAD y EA, ni tampoco al clasificarlo por edad⁸. En cambio otro estudio realizado por Crawford *et al.* al comparar las edades, los menores de 12 años tenían lesiones más graves que los que tenían edades mayores¹¹. Por lo cual, se recomienda reportar las zonas y la gravedad de las lesiones en estos pacientes para poder implementar recomendaciones para la prevención y el tratamiento.

Estandarizar la revisión en las consultas estomatológicas puede mejorar la detección de las manifestaciones orales de EA. Fortuna *et al.* realizaron un puntaje de severidad de EA orofaríngea (EBOS) que se puede utilizar en todos los pacientes para establecer de una manera más objetiva la severidad de la afectación oral en los pacientes y ver su evolución durante las consultas subsecuentes. Se debe de tomar en cuenta que el puntaje es objetivo sin incluir síntomas asociados. A su vez, tampoco incluye los parámetros de caries, enfermedad periodontal ni malignidad ya que se consideró que no son factores directamente relacionados con la enfermedad sino una consecuencia secundaria a las

previamente incluidas.¹² Hasta este momento, no se han realizado estudios que permitan establecer una utilidad en esta puntuación. Es decir, falta establecer una clasificación para estas puntuaciones que pudieran definir una necesidad de tratamiento específico u otras recomendaciones. A pesar de ello, este puntaje que puede orientar al clínico en las evoluciones subsecuentes sobre el estado general y progresión de las lesiones oral para decidir implementar algún manejo terapéutico temprano.

Las fortalezas de este estudio recaen en el número amplio de pacientes que se incluyeron para ser una patología poco frecuente. Comparamos y comparamos nuestros resultados con lo reportado en la literatura hasta el momento. La información es limitada por lo que será de utilidad este estudio para ampliar la información sobre las manifestaciones orales de la EA y su manejo.

Entre las limitaciones encontramos que al ser un centro de referencia solo se atendieron pacientes con EA grave principalmente. Además, se perdió un número considerable de pacientes al no contar con las valoraciones de estomatología y/o dermatología necesarias para el estudio. Al ser un estudio retrospectivo solo reportamos las manifestaciones consignadas en el expediente y ciertas manifestaciones pudieron no haber estado consignadas en el expediente.

CONCLUSIONES

Es importante conocer las manifestaciones orales que presentan los pacientes con EA para prevenirlas, identificarlas, reportarlas y tratarlas; ya que son sumamente prevalentes. Se reportó las manifestaciones estomatológicas más frecuentes en pacientes pediátricos con EA que el clínico debe detectar: ampollas y exulceraciones, gingivitis, cálculo dental, caries, maloclusión dental, microstomía, anquiloglosia y atrofia de papilas. Consideramos este estudio como una importante

fuentes de datos para el seguimiento de la EA oral y una base para realizar ensayos futuros para establecer tratamientos estomatológicos específicos en pacientes con EA.

REFERENCIAS

- Maldonado-Colín G, Durán-McKinster C, Orozco Covarrubias M, Palacios López C, Saéz de Ocariz M, García Romero M. Epidermólisis ampollosa: nuevos conceptos clínicos y moleculares para clasificación y diagnóstico. *DCMQ*. 2016;14(4):289-98.
- Bardhan, A., Bruckner-Tuderman, L., Chapple, I.L.C. et al. Epidermólisis ampollosa. *Nat Rev Dis Primers*. <https://doi.org/10.1038/s41572-020-0210-0>
- Araiza-Atanacio MI; Gris-Calvo J; Piña-Ramírez MJ; et al. Epidermólisis ampollosa en niños: un estudio retrospectivo en un hospital de referencia. *Rev Med Inst Mex Seguro Soc*. 2020;58(5):583-592. Doi: <https://doi.org/10.24875/RMIMSS.M20000088>
- de Azevedo BLR, Roni GM, Dettogni RS, Torrelío RMF, Leal LF, da Gama-de-Souza LN. Epidermólisis ampollosa en oral health: clinical manifestations and salivary alterations. *Clin Oral Investig*. 2023 Jun;27(6):3117-3124. Doi: 10.1007/s00784-023-04917-3. Epub 2023 Feb 13. PMID: 36781477.
- Krämer SM, Serrano MC, Zillmann G, Gálvez P, Araya I, Yanine N, Carrasco-Labra A, Oliva P, Brignardello-Petersen R, Villanueva J; DEBRA International. Oral health care for patients with epidermólisis ampollosa—best clinical practice guidelines. *Int J Paediatr Dent*. 2012 Sep;22 Suppl 1:1-35. Doi: 10.1111/j.1365-263X.2012.01247.x. PMID: 22937908.
- Harris JC, Bryan RA, Lucas VS, Roberts GJ. Dental disease and caries related microflora in children with dystrophic epidermólisis ampollosa. *Pediatr Dent*. 2001 Sep-Oct;23(5):438-43. PMID: 11699172.
- Chiaverini C, Marty M, Dridi SM, Campana SC, Canceill T, Bailleul-Forestier I, Verhaeghe V, Declerck D, Hubiche T, Kémoun P, Mazereeuw-Hautier J, Joseph C. Oral status in patients with inherited epidermólisis ampollosa: A multicentric observational study. *J Am Acad Dermatol*. 2022 Oct;87(4):872-874. Doi: 10.1016/j.jaad.2021.11.039. Epub 2021 Nov 25. PMID: 34838879.
- Joseph C, Marty M, Dridi SM, Verhaeghe V, Bailleul-Forestier I, Chiaverini C, Hubiche T, et al. Oral health status in patients with inherited epidermólisis ampollosa: a comparative multicenter study. *Quintessence Int*. 2023 Jan 13;54(1):34-43. Doi: 10.3290/j.qi.b3479975. PMID: 36268944.
- Portillo NE, de la Teja ÁE, Durán GA. Stomatologic management of dental malocclusion in patients with dystrophic epidermólisis ampollosa using an interceptive guide of occlusion (IGO): Comparison of two cases. *Rev Mex Ortodon*. 2014;2(2):114-121.
- Krämer S, Fuentes I, Yubero MJ, Encina C, Farfán J, Araya I, et al. Absence of tongue papillae as a clinical criterion for the diagnosis of generalized recessive dystrophic epidermólisis ampollosa types. *J Am Acad Dermatol*. 2020 Dec;83(6):1815-1816. Doi: 10.1016/j.jaad.2020.03.117. Epub 2020 Apr 12. PMID: 32294513.
- Crawford EG Jr, Burkes EJ Jr, Briggaman RA. Hereditary epidermólisis ampollosa: oral manifestations and dental therapy. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol*. 1976 Oct;42(4):490-500. Doi: 10.1016/0030-4220(76)90296-6. PMID: 1067548.
- Fortuna G, Chainani-Wu N, Lozada-Nur F, Aria M, Cepeda-Valdes R, Pollio A, Marinkovich MP, et al. Epidermólisis ampollosa Oropharyngeal Severity (EBOS) score: a multicenter development and reliability assessment. *J Am Acad Dermatol*. 2013 Jan;68(1):83-92. Doi: 10.1016/j.jaad.2012.04.009. Epub 2012 May 8. PMID: 22575158.