



## O-280 - Complicaciones esofágicas de la epidermolisis bullosa

M. Conde Rodríguez, I. Cal Vázquez, D. Sierra Barbosa, N.J. Cervantes Juárez, S. Fernández Díaz, E. Martín Antona, A. Sánchez-Pernaute y A. J. Torres García

Hospital Clínico San Carlos, Madrid.

### Resumen

**Introducción:** La estenosis esofágica es una manifestación rara, pero habitualmente severa de la epidermolisis bullosa (EB). La EB es una enfermedad infrecuente, que engloba los trastornos de la piel transmitidos genéticamente, manifestados en la infancia o en adultos jóvenes, por la aparición de ampollas, úlceras y heridas en la piel, especialmente en áreas mucosas provocadas al mínimo roce.

**Objetivos:** Presentar nuestra serie de 5 casos de EB con afectación esofágica, describiendo las modalidades diagnósticas y terapéuticas, en 3 de ellos.

**Métodos:** Estudio retrospectivo descriptivo de 3 casos de EB con síntomas esofágicos.

**Resultados:** El primer caso, es una paciente que debuta con disfagia a los 8 años de edad, con estudios normales hasta los 14 años cuando se evidencia una membrana esofágica en tercio superior del esófago, tratada endoscópicamente. A los 3 meses presenta una estenosis al mismo nivel, con buena respuesta al tratamiento médico. Es diagnosticada en ese momento de EB recesiva inversa, con antígenos contra colágeno tipo VII. Desde entonces, se maneja de manera sintomática con endoscopias periódicas a demanda, con resección de las membranas. Consulta a nuestro servicio 12 años más tarde por disfagia y una estenosis del 50% con dos membranas esofágicas y una dilatación proximal a la primera. Realizamos dilatación hidroneumática hasta 10 mm, observándose, en retirada, la aparición de una bulla. Reingresa a los 10 días por pirosis, dolor retroesternal y disfagia, que mejoran tras tratamiento médico. El segundo caso, es una mujer de EB recesiva generalizada diagnosticada al nacimiento y estenosis esofágica conocida desde los 12 años. A los 35 años, ingresa por disfagia y dolor a la deglución. Se realiza esofagograma identificando una membrana en el esófago cervical asociada a un divertículo, con extravasación de bario a mediastino, sugerente de perforación encubierta, y estenosis larga de aspecto benigno a nivel de tercio medio e inferior del esófago torácico. Responde favorablemente al tratamiento conservador. La paciente fallece a los 39 años. El tercer caso, es una mujer de 31 años con EB recesiva severa con disfagia ocasional, empeorando en el último año, siendo total para sólidos y realizándose en su centro, gastrostomía percutánea. Realizamos esofagograma observando estenosis en el esófago torácico superior a nivel del cayado aórtico y otra más larga inferior. Se realizaron 3 sesiones de dilataciones progresivas hasta 20 mm mediante control fluoroscópico.

**Conclusiones:** Existen cuatro tipos principales de EB, con numerosos subtipos, en función de la

capa afecta. La EB simple (70%) afecta a la epidermis, la EB de la unión (< 5%) a la unión entre epidermis y dermis y la EB distrófica afecta a la membrana basal dérmica, (25%) siendo el subtipo más frecuentemente asociado a lesiones esofágicas. No existe tratamiento actualmente; por lo que el objetivo es la paliación de la sintomatología. La dilatación con balón bajo control fluoroscópico, se recomienda frente a la gastroscopia, para evitar el traumatismo derivado de su uso. La mejoría es transitoria, habitualmente con recurrencias en los primeros 3 años, siendo necesaria la gastrostomía en ocasiones; si bien, pueden repetirse las dilataciones.