Residência RP Pediátrica
Publicação Oficial da Sociedade Brasileira de Pediatria

RELATO DE CASO

Síndrome de Bart: Relato de caso

Bart syndrome - a case report

Renata Teles Albernaz[1], Adriana Prazeres da Silva[2]

Palabras-clave:
anomalías cutáneas, epidermólisis ampollosa, enfermedades genéticas congénitas.

Resumen

El síndrome de Bart es un desorden genético caracterizado por ausencia localizada de la piel (presente al nacimiento), epidermólisis ampollosa (EA) y alteraciones ungueales. Es una herencia autosómica dominante, causada por mutación en el gene del colágeno tipo VII en el cromosoma 3p. Se describe el caso de una paciente del sexo femenino que manifestó dichas características al nacimiento, siendo observado ya en la sala de parto, ausencia de piel en miembros inferiores y, al día siguiente, ampollas íntegras y rotas en mucosa oral, además de la ausencia de algunas uñas. El diagnóstico es clínico, por lo tanto se realizó a través de las características típicas, no siendo posible confirmación de laboratorio debido a la ausencia de ampollas íntegras para biopsia e inmunofluorescencia directa, durante el acompañamiento de la paciente. El tratamiento, que en la mayoría de los casos involucra medidas conservadoras, fue hecho con curativos diarios en miembros inferiores, remoción del fluido de algunas ampollas y cuidado con la piel y mucosas evitando traumas. Se observó una mejora importante de todas las lesiones y la paciente actualmente mantiene acompañamiento en ambulatorio con dermatopediatra con lesiones cicatriciales en miembros inferiores y sin lesiones ampollosas.

Keywords:
epidermolysis bullosa, genetic diseases, inborn, skin abnormalities.

Abstract

Bart's syndrome is a genetic disorder characterized by the absence of localized skin (present at birth), epidermolysis bullosa (EB) and ungueal changes. It is an autosomal dominant inheritance, caused by mutations in the type VII collagen gene on chromosome 3p. It is described the case of a female patient who expressed these characteristics at birth. In the delivery room, it was observed that there was no skin in the lower limbs, and the next day, intact blisters and routes oral mucosa, and the absence of some nails. The diagnosis is clinical, so it has been confirmed through the typical characteristics; laboratory confirmation was not possible due to lack of integrity bubbles for biopsy and direct immunofluorescence, while monitoring the patient. The treatment, which in most cases involves conservative measures, was performed with daily bandages in the lower limbs, fluid removal from some bubbles and skin and mucous care, avoiding trauma. It was observed a significant improvement of all injuries and the patient currently has been in an outpatient follow-up with a pediatric dermatologist with cicatricial lesions on the lower limbs and without bullous lesions.

[1] Médica - Residente en Pediatría. Hospital Regional de Mato Grosso do Sul (HRMS), Campo Grande, MS, Brasil.
[2] Médica pediatra especialista en Dermatologia pediátrica (HC-UFPR) - Preceptora de Residencia Médica en Pediatría. Hospital Regional de Mato Grosso do Sul (HRMS), Campo Grande, MS, Brasil.

Dirección:
Adriana Prazeres da Silva.
Hospital Regional de Mato Grosso do Sul (HRMS). Avenida Nelly Martins, nº 1838, Apartamento 1204, Bairro Carandá Bosque, Campo Grande, MS, Brasil. CEP: 79032-295.

Residência Pediátrica 2016;6(2):94-97.

INTRODUCCIÓN

En 1966, Bart y colaboradores relataron 26 miembros de una familia que presentaban ausencia congénita de piel en miembros inferiores, ampollas cutáneo- mucosas y ausencia o deformidad de las uñas. Esta asociación única quedó conocida como Síndrome de Bart[1].

Considerada actualmente una enfermedad genética[2], el síndrome de Bart es una herencia autosómica dominante, causada por mutación en el gene del colágeno tipo VII en el cromosoma 3p[3].

La aplasia cutis puede ser uni o bilateral y se identifica al nacimiento. La enfermedad tiende a ocurrir en las partes del cuerpo sujetas a fricción y trauma (pies, manos, brazos, piernas y cavidad oral)[1], y puede estar relacionada a cualquier subtipo de epidermólisis ampollosa (EA): simple, juncional o distrófica, siendo más frecuentemente asociada a EA distrófica dominante[4].

A pesar de ser un raro desorden hereditario cutáneo ampolloso, una de las presentaciones menos conocidas de EA[3], el síndrome de Bart parece presentar un cuadro clínico distinto y claro y tiene un pronóstico favorable, siendo que la mejora espontánea progresiva enfatiza la importancia del reconocimiento precoz y tratamiento conservador[5].

RELATO DE CASO

EVLR, sexo femenino, nacida de parto cesáreo, con 39 semanas de edad gestacional, pesando 2.740 gramas, Apgar 8/9, sin necesidad de reanimación neonatal.

La madre tenía 24 años, realizó todas las consultas de prenatal, sin patologías de base relatadas, realizó solamente la primera fase de las serologías, siendo evidenciada susceptibilidad a la toxoplasmosis, rubéola y citomegalovirus.

Había relato de oligohidramnio con 25 semanas de edad gestacional, sin embargo en ultrasonografía posterior fue detectado líquido amniótico en cantidad normal y sin mala formación en el feto.

Es la segunda hija de padres no consanguíneos, natural de Campo Grande (MS). El primer hijo de la pareja nació con onfalocele y otras malas formaciones no especificadas, y falleció dos horas después del nacimiento.

La paciente presentó desde el nacimiento extensa área con ausencia de piel en miembros inferiores, con extensión de la rodilla a los dedos del pie, siguiendo principalmente partes mediales, siendo constatada por dermatopediatra aplasia cutis (Figura 1).

En el segundo día de vida se observaron anormalidades ungueales, caracterizadas por ausencia de algunas uñas de dedos de los pies y también presencia de lesiones ampollosas íntegras, rotas al pequeño rozamiento en labios y mucosa oral (Figura 1).

La hipótesis diagnóstica después de la constatación de la tríade (aplasia cutis, anormalidades ungueales y epidermólisis ampollosa) fue Síndrome de Bart. Para complementar la investigación se realizó ultrasonografía abdominal y transfontanelar, ecocardiograma y fundoscopia ocular, que no evidenciaron anormalidades. Durante el acompañamiento



Figura 1. Aplasia cutis, ausencia de uñas y ampolla rota en mucosa oral.

no surgieron ampollas íntegras para que se pudiera realizada biopsia e inmunofluorescencia directa.

El tratamiento propuesto fue conservador usando gasa embebida en aceite con ácidos grasos esenciales, curativos realizados diariamente por enfermera con experiencia en heridas y ya enseñada a la madre, quien hace actualmente en su casa, sin embargo en menor frecuencia debido a la casi total cicatrización (Figura 2).



Figura 2. Evolución de las lesiones.

El funcionario de guardia optó por uso de antibiótico en la admisión en unidad neonatal, pero inicialmente por vía oral para no hacer uso de acceso venoso, evitando así traumas innecesarios. Sin embargo, en el trascurso de la internación, la paciente evolucionó con disturbio hidroelectrolítico debido a las pérdidas insensibles en exceso y la baja ingestión por la dificultad de succión con las lesiones ampollosas en mucosa oral, siendo necesaria reposición hidroelectrolítica intravenosa. Desde entonces, como ya se había providenciado acceso venoso periférico cambiado antibiótico para intravenoso, mismo porque exámenes de laboratorio eran de empeora infecciosa en relación con los de la admisión.

Actualmente el niño está con tres meses de vida, no presenta ampollas en ningún segmento corporal y las lesiones de miembros inferiores están totalmente cicatrizadas. Los cuidados para evitar traumas y fricciones se realizan por los padres y el acompañamiento con dermatopediatra es mensual.

DISCUSIÓN

El síndrome de Bart, a pesar de rara, se debe diagnosticar precozmente para que se pueda instituir el tratamiento más adecuado, buscando prevenir complicaciones como infección local, sepsis, hemorragia, pérdida excesiva de fluidos por las lesiones, hipotermia, disturbios de electrolitos y, más tarde, cicatrices hipertróficas y atróficas[6].

En nuestro caso el diagnóstico fue precoz, no obstante la paciente desarrolló disturbios hidroelectrolíticos pues había muchas pérdidas durante el curativo, principalmente de líquido sanguinolento, siendo necesario hasta la transfusión de concentrado de hematíes debido a la anemia.

Ya se sabe que es una herencia autosómica dominante causada por mutación en el gene del colágeno tipo VII en el cromosoma 3p[3]. Sin embargo el mecanismo que explica esta enfermedad no fue todavía totalmente elucidado. Algunos autores proponen que el trauma físico intraútero es la causa, otros defienden que el área acometida sigue las líneas de Blaschko, que son segmentos metaméricos como dermatomos que direccionan el crecimiento de clones de células cutáneas[7]. En el caso en cuestión la aplasia se manifestó bilateralmente en miembros inferiores, lo que es compatible con las dos teorías.

El diagnóstico es clínico, basado en signos y síntomas exclusivos de la enfermedad, o sea, ausencia localizada de la piel (presente al nacimiento), EA y alteraciones ungueales[2], no obstante la confirmación es hecha a través de una evaluación histológica de la piel con inmunofluorescencia y/o microscopia electrónica para clasificar el subtipo de la epidermólisis ampollosa[8]. En el caso relatado no fue posible confirmación de laboratorio, pues no hubo lesiones con ampollas íntegras para la biopsia.

La inmunofluorescencia puede evidenciar anticuerpos específicos para antígenos y colágeno tipo VII[3]. La microscopia electrónica hace la caracterización de la ultraestructura de la piel a nivel de la junción dermoepidérmica[8]. La microscopia electrónica en el caso relatado por *Kim* et al.[8], mostró evidencias de separación de la junción dérmico-epidérmica e interrupción de la lámina basal, semejante al que se ve en EA juncional. La prueba genética es el método más preciso para analizar la EA, pudiendo suministrar un diagnóstico definitivo del tipo y subtipo de la misma, no obstante es caro y poco realizado en la gran mayoría de los casos.

El manejo de este síndrome involucra medidas conservadoras de tratamiento de las heridas y acompañamiento multidisciplinario (Dermatopediatra, Pediatra, Enfermera con experiencia en tratamiento de heridas, Fonoaudióloga, etc). La administración de antibióticos sistémicos no es rutina, pero se puede usar si hay sospecha de infección[8]. En nuestro caso se optó por tratamiento con antibiótico sistémico, sin embargo en otros casos relatados, como el de *Kim* et al*.,* se prefirió el uso de antibiótico tópico asociado a los curativos, por no haber signos de infección sistémica[8].

Cuando hay formación de ampollas se puede retirar el fluido de la misma con aguja estéril y, si necesario, hacer el desbridamiento mecánico[8]. En el trascurso de la internación se necesitó romper algunas ampollas en miembros superiores, sin embargo la mayoría de las de ella se localizaban en mucosa oral y la propia succión hacía que estas ampollas se rompieran. Esta es por lo tanto una de las mayores dificultades encontradas.

Los curativos inicialmente se pueden hacer con gaza impregnada en vaselina, buscando proteger el local de trauma y disminuir el riesgo de rozamiento[8]. Mientras la mayoría de los pacientes se pueden tratar en forma conservadora, heridas profundas pueden necesitar intervención quirúrgica con injerto de piel o retazos locales[8].

El caso relatado no necesitó intervención quirúrgica, realizándose solamente los curativos con gaza embebida en aceite con ácidos grasos esenciales. A ejemplo, en el caso descripto por *Kim* et al.[8]*,* fue realizado desbridamiento mecánico e hidro-desbridamiento con solución salina normal, aplicado vaselina y curativo con gaza para inducir la contracción de la herida y mantener hidratación.

CONCLUSIÓN

En este trabajo presentamos un caso de síndrome de Bart manifestado al nacimiento. A pesar de raro, él necesita ser reconocido por pediatras para que ante un recién nacido con ausencia de piel, ampollas cutáneo-mucosas y alteraciones ungueales, inicien las medidas generales de tratamiento conservador. Actualmente diversas opciones de tratamiento clínico están disponibles para esta condición, siendo de gran importancia minimizar trauma y rozamiento durante la manipulación del paciente. Se debe dar preferencia para curativos no adherentes y que no necesiten ser cambiados diariamente. De esta forma el proceso de cicatrización será potencializado.

REFERENCIAS

1. Bajaj DR, Qureshi A. Bart's syndrome: a case report. J Pak Assoc Dermatol. 2008;18(2):113-5.
2. Wolff K, Johnson RA. Fitzpatrick's color atlas and synopsis of clinical dermatology. 6th ed. New York: McGraw-Hill; 2009.
3. Reddy CU, Reddy KS, Reddy JJ. Bart syndrome: a rare entity. Arch Oral Res. 2011;7(1):69-73.
4. Zelickson B, Matsumura K, Kist D, Epstein EH Jr, Bart BJ. Bart's syndrome. Ultrastructure and genetic linkage. Arch Dermatol. 1995;131:663-8. PMID:7778916 DOI: http://dx.doi.org/10.1001/archderm.1995.01690180037006
5. Smith SZ, Cram DL. A mechanobullous disease of the newborn. Bart's syndrome. Arch Dermatol. 1978;114(1):81-4. PMID: 339847 DOI:http://dx.doi.org/10.1001/archderm.1978.01640130045013
6. Ahcan U, Janezic T. Management of aplasia cutis congenita in a non-scalp location. Br J Plast Surg. 2002;55(6):530-2. DOI:http://dx.doi.org/10.1054/bjps.2002.3915
7. Duran-McKinster C, Rivera-Franco A, Tamayo L, de la Luz Orozco-Covarrubias M, Ruiz-Maldonado R. Bart syndrome: the congenital localized absence of skin may follow the lines of Blaschko. Report of six cases. Pediatr Dermatol. 2000;17(3):179-82. DOI: http://dx.doi.org/10.1046/j.1525-1470.2000.01747.x
8. Kim DY, Lim HS, Lim SY. Bart syndrome. Arch Plast Surg. 2015;42(2):243-5. DOI: http://dx.doi.org/10.5999/aps.2015.42.2.243