

Síndrome de Bart en recién nacido a término: reporte de un caso.

LILIA LORENA ESTRADA CORTÉS¹, ANA MARÍA SAENZ-CANTELE²,
XAVIER JESÚS GONZÁLEZ RUJANO³, DALIANA GABRIELA CABELLO GÓMEZ³,
MAYERLIN PATRICIA JAIMES MATERANO⁴

Resumen:

El síndrome de Bart se caracteriza por la presencia de aplasia cutánea, epidermolisis ampollar y trastornos ungueales. Es una entidad rara, con herencia autosómica dominante. Exponemos el caso de un recién nacido varón a término, quien desde el nacimiento presentó ausencia congénita localizada de piel en extremidades inferiores acompañadas de erosiones y ampollas. Se concluyó como síndrome de Bart, indicándose tratamiento sintomático evolucionando adecuadamente.

Palabras clave: dermatología, epidermolisis bullosa, enfermedad de la piel, síndrome de Bart, cuidado del recién nacido.

Bart syndrome in newborn to term: report of a case.

Summary:

Bart syndrome is characterized by the presence of cutaneous aplasia, epidermolysis bullosa and nail disorders. It is a rare entity, with autosomal dominant inheritance. We present the case of newborn male at term, who from birth had localized congenital absence of skin in the lower extremities accompanied by erosions and blisters. It was concluded as Bart syndrome, indicating symptomatic treatment evolving adequately.

Key words: dermatology, epidermolysis bullosa, skin diseases, bart's syndrome, newborn care.

1. Médico dermatólogo egresada del Hospital Universitario de Caracas.
2. Médico dermatólogo. Profa Asociado de la Escuela de Medicina Luis Razetti- UCV. Jefe de la cátedra y Director del postgrado de Dermatología del Hospital Universitario de Caracas.
3. Estudiante de quinto año de pregrado de la escuela de medicina Luis Razetti de la Universidad Central de Venezuela.
4. Estudiante de cuarto año de pregrado de la escuela de medicina Luis Razetti de la Universidad Central de Venezuela.

Autor para correspondencia:
Xavier Jesús González Rujano
Correo:
Xavier.gonzalezr@gmail.com

Introducción

El síndrome de Bart consiste en ausencia congénita localizada de piel, epidermólisis ampollar y distrofia ungueal. Este síndrome es uno de los 9 tipos de aplasia cutánea que engloba la clasificación de Frieden de 1986, que las agrupa de acuerdo a la herencia, clínica y anomalías asociadas^{1, 2}. Recientemente se demostró que existen anomalías ultraestructurales en las fibras de anclaje en la región del cromosoma 3p cerca del gen que codifica el colágeno tipo VII (COL7A1). Con la secuenciación del DNA, se detectó una sustitución de glicina por arginina en el dominio de triple hélice del COLA1 de los individuos afectados. La aplasia cutánea usualmente sigue un patrón en forma de S, extendiéndose desde las rodillas hasta la planta del pie, de localización anterolateral, en región pretibial; puede ser unilateral como bilateral y puede comprometer otras áreas distintas a los miembros inferiores³.

Reporte de caso

Se presenta el caso de un recién nacido masculino de 20 días de edad, a término por cesárea segmentaria, producto de madre de 18 años de edad, en buenas condiciones generales, afebril, piel normotérmica, hidratada, fototipo III, peso, talla, circunferencia cefálica y signos vitales normales. Fue admitido a cuidados intensivos neonatales y se solicitó interconsulta con dermatología para precisar diagnóstico, ya que en su evaluación se apreció erosiones extensas que cubrían extremidades inferiores y áreas de ausencia de piel en tercios distales de ambos muslos, región pre tibial de ambas piernas y maléolo interno de pie izquierdo (Figuras 1 y 2). No se evidenciaron erosiones en mucosa oral ni genital.



Figuras 1. Recién nacido, masculino. Presentó en ambas extremidades inferiores erosiones y lesiones ampollares.



Figuras 2. Evolución de paciente diagnosticado con síndrome de Bart. Se evidencian zonas de piel atrófica e hipopigmentada.

Sobre la base de la clínica se planteó el diagnóstico de síndrome de Bart, se indicó tratamiento de curas oclusivas con gasas vaselinadas y antibioterapia tópica; se recomendó a la madre mantener la higiene de la zona para evitar infecciones. El paciente evolucionó satisfactoriamente con zonas de piel atrófica e hipopigmentada en donde inicialmente existía ausencia de tejido cutáneo y erosiones.

Discusión

El síndrome de Bart es considerado un trastorno genético extremadamente raro. Bart, en 1966 fue el primero en describir la triada clásica del síndrome: ausencia congénita localizada de piel, epidermólisis ampollar y distrofia ungueal^{2, 4}.

Diversos autores describen el síndrome de Bart como un tipo de aplasia cutánea congénita mientras que otros la consideran como una epidermólisis ampollar. Hoy en día se tiene en cuenta a la aplasia cutis como una manifestación intraútero de la epidermólisis ampollar. Esta última, representa una de las enfermedades mecanobulosas en las que el trauma mínimo durante la vida fetal puede dar lugar a la formación de ampollas congénitas^{1, 5}.

En cuanto a la etiología del síndrome de Bart, se fundamenta en que es un patrón de herencia autosómico dominante, aunque se describen casos esporádicos en la literatura, esta se debe a una sustitución de Glicina por Arginina dentro del dominio de triple hélice del gen COL7A1 del colágeno tipo VII, específicamente en el brazo corto del cromosoma 3p³.

Su diagnóstico es eminentemente clínico². Afecta generalmente extremidades inferiores, frecuentemente bilateral, de distribución simétrica, bordes mal definidos y que siguen un patrón en forma de S desde las rodillas hasta la superficie anterolateral de las piernas, tarsos, metatarsos y pies, incluyendo los dedos y en algunos casos las plantas. Puede cursar con malformaciones ungueales como ausencia congénita, distrofia o pérdida espontánea de las uñas y presencia de lesiones ampollares de piel y de las mucosas³.

En algunos casos es requerida la toma de biopsia para determinar el tipo de epidermólisis ampollar así como corroborar o confirmar el diagnóstico planteado, en donde se reportarían ampollas subepidérmicas con separación de la lámina subdensa y compromiso subepidérmico, con disminución en el número de filamentos de anclaje y presencia de queratinocitos y hemidesmosomas normales³. Sin embargo, en nuestro caso no fue necesario su realización ya que el diagnóstico fue clínico y no tuvo nuevas ampollas.

El tratamiento en general es conservador y consiste en mantener la hidratación de la piel afectada, prevención de traumatismos mecánicos, mediante la oclusión de las lesiones con gasas vaselinadas y la aplicación de antibióticos tópicos para evitar las sobreinfecciones³. Se debe realizar el seguimiento cercano a complicaciones como hemorragia o infección mostrándose un pronóstico favorable para los pacientes dependiendo de la eficacia del tratamiento⁶.

El cuadro clínico de nuestro paciente no manifestó otras anomalías ni complicaciones, siendo lo suficientemente característico para concluir con el diagnóstico de Síndrome de Bart, y debido a la ausencia de otras alteraciones se sugiere la naturaleza benigna de la enfermedad, con un buen pronóstico mediante la implementación del tratamiento acertado, como en el caso presentado^{7, 8}.

Conclusiones

El síndrome de Bart es un trastorno genético muy raro, cuyo diagnóstico debe considerarse como fundamental por parte del equipo médico, que aunque ciertamente no son rutinarias en práctica clínica, al hacer un diagnóstico de manera adecuada y precoz e iniciar un tratamiento conservador, se obtiene un excelente pronóstico, con efectividad futura, disminuyendo así complicaciones o intervenciones de gravedad ●

Referencias

1. Vázquez López ME, Fernández Díaz ML, Somoza Rubio C et al. Aplasia cutis congénita, epidermólisis ampollosa y distrofia ungueal. *An Esp Pediatr.* 1998; 49:294-296.
2. Alfayez Y, Alsharif S, Santli A. A case of aplasia cutis congénita type VI: Bart's syndrome. *Case Rep Dermatol.* 2017; 9:112-118.
3. Christiano AM, Bart BJ, Epstein Jr et al. Genetic Basis of Bart's Syndrome: a glycine substitution mutation in the type VII collagen gene. *JID. J invest dermatol.* 1996; 106: 1340-1342.
4. Teles Albernaz R, Da Silva P. Síndrome de Bart: Relato de caso. *Residencia Pediátrica.* 2016; 6(2):94-97.
5. Luján Schierenbeck M, García RG, Álvarez Camacho JP et al. Síndrome de Bart: aplasia cutis congénita y epidermólisis bullosa. *Med Cutan Iber Lat Am.* 2013; 41(5):218-222.
6. KulaI F, Yagmur Bas A, Kale Y et al. Type VI Aplasia Cutis Congenita: Bart's Syndrome. *Dermatological Medicine.* 2015: 01-03.
7. Rai Bajaj D, Qureshi A. Case Report. Bart's syndrome: a case report. *Journal of Pakistan Association of Dermatologists.* 2008; 18: 113-115.
8. Aygun AD, Yilmaz E, Citak Kurt et al. Aplasia cutis congenita and epidermolysis bullosa: Bart syndrome. *International Journal of Dermatology.* 2010; 49(3):343-345.