

Síndrome de Bart: A propósito de dos casos

Bart Syndrome: Two cases report

^aLenny Gutierrez¹, ^bArnaldo Aldama¹, ^cGraciela Gorostiaga¹, ^eVictoria Rivelli¹, ^aIngrid Centurión¹,
^aMelissa Elli¹, ^dLuis Celias¹, ^dCamila Montoya¹

¹Hospital Nacional. Servicio de Dermatología. Itauguá, Paraguay

RESUMEN

El síndrome de Bart es un trastorno genético raro, caracterizado por la asociación de epidermolísis ampollosa, ausencia congénita localizada de piel, y, en ocasiones, distrofias ungueales.

Se presenta el caso de dos neonatos en buen estado general, con ausencia congénita de amplias zonas de la piel de miembros inferiores y distrofia de uñas. El diagnóstico clínico-patológico planteado fue el de síndrome de Bart.

Este cuadro clínico llamativo es de buen pronóstico, pero es necesario considerar los cuidados generales, pues las lesiones cicatrizan en buena forma, hecho confirmado en estos dos casos.

Palabras claves: *Síndrome, Bart, epidermolísis, aplasia cutis.*

SUMMARY

Bart's syndrome is a rare genetic disorder characterized by association of epidermolysis bullosa, localized congenital absence of skin, and sometimes nail dystrophies.

The next cases are about two neonates in good general conditions, with congenital absence of the skin on the legs and nail dystrophy. The diagnosis proposed was Bart syndrome.

This unusual clinical case has a good prognosis, lesions heal with proper care, a fact confirmed in these 2 cases.

Keywords: *Bart syndrome, epidermolysis, aplasia cutis.*

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Bart es considerado actualmente como una enfermedad cutánea genética, que ha sido reportada la asociación con cualquiera de los subtipos de epidermolísis ampollosa (EA). El cuadro clínico incluye la ausencia congénita localizada de piel de predominio en miembros inferiores, lesiones ampollosas en zonas de fricción en piel o mucosas y en ocasiones de malformaciones ungueales.^{1,2}

El diagnóstico se realiza por la presentación clínica, biopsias de piel y estudios específicos para buscar la mutación genética exacta que pueda ayudar a confirmar el diagnóstico final; el tratamiento es

^aResidente de Dermatología.

^bJefe de Servicio de Dermatología

^cDermatólogo

^dDermatopatólogo

Autor correspondiente:

Dra. Lenny Gutierrez

E-mail: lennyguti@gmail.com



Este es un artículo publicado en acceso abierto bajo una Licencia Creative Commons

principalmente sintomático y generalmente de pronóstico favorable.^{3,4}

Presentamos dos neonatos con manifestaciones clínicas típicas del síndrome de Bart, el primero con estudio anatómo-patológico y con probable antecedente familiar (padre). Ambos fueron remitidos al Servicio de Dermatología del Hospital Nacional, con buena evolución.

CASOS CLINICOS:

Primer caso

Recién nacido de 17 días de vida, de sexo masculino, procedente de la ciudad de Horqueta - Paraguay, es remitido al servicio por presentar desde el nacimiento lesión en pierna derecha, dolorosa a la palpación.

Al examen físico: Placa ulcerada de fondo eritematoso, brillante, con secreción serosanguinolenta, de bordes irregulares y límites netos que se extiende en forma de "S" desde la rodilla, hasta el tobillo de la pierna derecha (Figura 1). Múltiples pápulas y placas, redondeadas, erosionadas, distribuidas sobre todo en zonas de fricción de manos y pies (Figura 2). Además distrofia ungueal en pulgar derecho y anoniquia en el pulgar izquierdo (Figura 3).



Figura 1: Extensa área denudada en pierna derecha.

Antecedentes: 2 controles pre-natales, parto vaginal, domiciliario, con 37 semanas de gestación, el peso al nacer fue de 2700 gramos. Fue internado en el Servicio de Pediatría del Hospital por sepsis a punto de partida cutáneo, días después del nacimiento; en tratamiento con antibióticos presentando buena evolución. Padre con lesión similar al nacimiento.

Laboratorios: Anemia, hipoalbuminemia e hipoglicemia, serologías de TORCHS negativas.

Anatomía Patológica: Se toman dos biopsias, una de una lesión periférica y otra de la placa de mayor tamaño. En la imagen panorámica con H&E (4x), epidermis con leve acantosis, hiperqueratosis y sectores con neutrófilos intracórneos, clivaje dermoepidérmico en áreas. A nivel de la dermis superficial y profunda, escaso infiltrado inflamatorio. A mayor detalle H&E (40x). Se observa un clivaje dermoepidérmico, con formación de una ampolla. El techo está constituido por la epidermis completa y el piso por las papilas dérmicas desnudas. En la dermis papilar se observa escaso infiltrado inflamatorio. Con la coloración de PAS, se observa el clivaje dermoepidérmico, con leve refuerzo de la membrana basal en el piso de la ampolla. Sumado a los hallazgos clínicos se llega al diagnóstico de síndrome de Bart. (Figuras 4 a y b)



Fig.2



Fig.3

Figura 2: Placa costrosa en zona de fricción secundaria a ampolla.

Figura 3: Distrofia ungueal en pulgar derecho.

Tratamiento: Curaciones diarias, ácido fusídico en crema y parches hidrocoloides. Presentó muy buena evolución, tanto clínica como laboratorialmente, por lo que fue dado de alta con controles periódicos por el servicio.

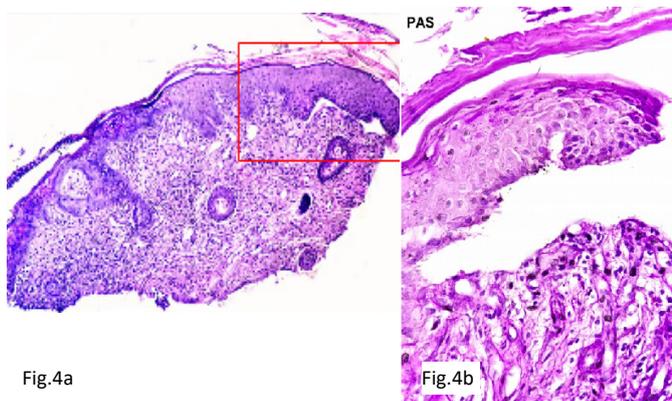


Fig.4a

Fig.4b

Figura 4: Anatomía patológica. HE. Hiperqueratosis, acantosis. Clivaje dermo-epidérmico en sectores. Infiltrado dérmico

Segundo caso

Neonato de 30 días de vida, sexo masculino, parto domiciliario, remitido por lesiones ulcerosas en ambas piernas desde el nacimiento; procede del Departamento de Itapúa.

La madre negaba antecedentes familiares similares.

Al examen físico presentaba placas ulcerosas en forma de "S" que se extendían desde rodillas hasta dorso de ambos pies de forma bilateral y simétrica (Figura 5), además de presentar lesiones ampollasas y erosiones en zonas de roce, sin alteraciones ungueales.



Figura 5: Lesión ulcerosa en ambos miembros inferiores.

El hallazgo clínico sugiere el diagnóstico de síndrome de Bart, y se indican curaciones y gasas vaselinadas con las que se obtiene mejoría progresiva hasta la curación (Figura 6).

COMENTARIOS

El síndrome de Bart se describió inicialmente en una familia cuyos miembros presentaban ausencia congénita de piel en la parte inferior de la pierna y ampollas diseminadas tanto en la piel como en membranas mucosas y distrofia ungueal.⁵

Es un trastorno cutáneo congénito raro, considerado una forma de Epidermólisis ampollasa, aunque con una clínica peculiar, ausencia congénita de piel (más frecuentemente en la pierna, de forma bilateral) y en ocasiones de anomalías ungueales. Sin embargo, la presencia de todas estas lesiones no son necesarias para hacer el diagnóstico. En efecto, el primer caso presentaba compromiso unilateral de pierna y lesiones ungueales y el segundo bilateral y uñas no comprometidas.

El diagnóstico es clínico, sin embargo es necesario para la confirmación del tipo de EA, realizar biopsias de piel para anatomía patológica, inmunofluorescencia y microscopía electrónica. Los análisis genéticos son fundamentales para el diagnóstico final. En estos casos, el diagnóstico se realizó por



Figura 6: Lesiones casi totalmente cicatrizadas 6 meses después.

la presentación clínica característica: ausencia localizada congénita de piel sobre la pierna; unilateral en el primer caso, bilateral en el segundo, acompañada de ampollas, distrofia ungueal y anatomía patológica compatible en el primer caso. Es de suma importancia el diagnóstico precoz para iniciar el tratamiento oportuno y adecuado, se previenen así las complicaciones probables.^{4,7}

Dentro de las complicaciones inmediatas podemos citar la infección local, sepsis, hemorragia, pérdida de fluidos por las lesiones, hipoglicemia, hipotermia, y entre las tardías están las cicatrices hipertróficas y atróficas, que además pueden impedir una buena movilización del miembro a futuro.⁶

El primer caso un niño con riesgo social, por las condiciones familiares, ingresa al Hospital por sepsis a punto de partida cutáneo, que evoluciona favorablemente, sin embargo, al momento de la evaluación dermatológica persistían los desórdenes metabólicos, probablemente a raíz de las secreciones de la lesión cutánea.

El manejo es generalmente conservador e incluye cuidado de las heridas, para optimizar la reconstrucción y prevención de futuras complicaciones.⁴

En general, tienen buen pronóstico y su tratamiento es conservador, se recomienda el manejo oportuno y multidisciplinario.⁸

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Teles R, Prazeres A da Silva. Síndrome de Bart: Relato de caso. *Res Ped* 2016; 6(2):94-97.
2. Rai Bajaj D, Qureshi A. Case Report Bart's syndrome: a case report. *J of Pakistan Ass of Dermatol* 2008; 18: 113-115.
3. Prada J, Rojas L. Síndrome de Bart. Reporte de un caso. *Rev Fac Med Bog* 2008;16(2).
4. Alfayez Y, Alsharif S, Santli A. A Case of Aplasia Cutis Congenita Type VI: Bart Syndrome. *Case Rep Dermatol* 2017; 9:112–118.
5. Rajpal A, Mishra R, Hajirnis K, Shah M, Nagpur N. Bart's syndrome. *Indian J of Dermatol*. 2008; 53:88-90.
6. Ahcan U, Janezic T. Management of aplasia cutis congenita in a non-scalp location. *Br J Plast Surg*. 2002; 55(6):530-2.
7. Kim D, Lim H, Lim S. Bart syndrome. *Arch Plast Surg*. 2015; 42(2):243-5.
8. Aygun A, Yilmaz E, Citak Kurt A. Aplasia cutis congenita and epidemolysis bullosa: bart syndrome. *Int J of Dermatol*. 2010; 49(3):343–345.