

Manejo estomatológico integral en paciente pediátrico con epidermólisis bullosa distrófica recesiva generalizada severa: Presentación de caso clínico.

Stomatologic management of a pediatric patient with severe generalized recessive dystrophic epidermolysis bullosa: Case report.

López Flores Luzailyn,¹ Lara Barredes José Carlos,¹
de la Luz Larena del Rosario María Elena.¹

¹ Instituto Nacional de Pediatría. Avenida Insurgentes Sur No. 3700-C, colonia Insurgentes Cuicuilco, alcaldía Coyoacán, C.P. 04530, Ciudad de México.

Resumen

La epidermólisis bullosa (EB) es un grupo de trastornos genéticos poco frecuentes, caracterizados por fragilidad cutánea, con tendencia a la formación de ampollas y desgarros ante mínimos traumatismos, lo que ocasiona dolor significativo y afecta a múltiples sistemas del organismo. La EB presenta varios subtipos, que se diferencian por distintos factores, patrones de herencia y manifestaciones clínicas. El estomatólogo pediatra asume la responsabilidad de brindar un manejo integral y cuidadoso de los pacientes con este diagnóstico, con el objetivo de minimizar las complicaciones asociadas al diagnóstico de base. **Presentación del caso:** Paciente masculino de 7.6 años de edad que acude al Servicio de Estomatología referido por el Servicio de Dermatología, con diagnóstico de epidermólisis bullosa distrófica recesiva generalizada severa, para rehabilitación bucal debido a condiciones deficientes de higiene y presencia de múltiples caries. Debido a sus limitaciones clínicas, se indicó tratamiento bajo anestesia general en el cual se realizaron extracciones seriadas y rehabilitación bucal, con el objetivo de eliminar focos sépticos, prevenir complicaciones oclusales y reducir riesgos asociados al tratamiento en el sillón dental.

Palabras clave: *Ampolla, caries, epidermólisis bullosa, oclusión, rehabilitación bucal.*

Abstract

Epidermolysis bullosa (EB) is a rare group of genetic disorders characterized by skin fragility, with a tendency to develop blisters and tears after minimal trauma. These lesions cause significant pain and may involve multiple body systems. EB comprises several subtypes, which differ in genetic factors, inheritance patterns, and clinical manifestations. Pediatric dentists are responsible for providing comprehensive and careful management of patients with this condition, aiming to minimize complications associated with the underlying diagnosis. **Case presentation:** A 7.6-year-old male patient was referred to the Stomatology Department by the Dermatology Service, with a diagnosis of severe generalized recessive dystrophic epidermolysis bullosa, for oral rehabilitation due to poor oral hygiene and multiple carious lesions. Given his clinical limitations, treatment under general anesthesia was indicated. Serial extractions and oral rehabilitation were performed with the purpose of eliminating septic foci, preventing occlusal complications, and reducing the risk associated with conventional dental chair procedures.

Key words: *Blister, caries, epidermolysis bullosa, occlusion, oral rehabilitation.*

Manuscrito recibido 18 de junio de 2025.

Revisión aceptada 7 de septiembre de 2025.

Dirección de correspondencia: López Flores Luzailyn, Instituto Nacional de Pediatría, Avenida Insurgentes Sur, Número 3700-C, colonia: Insurgentes Cuicuilco, alcaldía/demarcación: Coyoacán, código Postal: 04530, Ciudad de México. E-mail: ailynf1405@gmail.com

Introducción

La epidermólisis bullosa es una genodermatosis que afecta a los tejidos estratificados, como la piel y las mucosas. Se caracteriza por la formación de ampollas y vesículas tras mínimos traumatismos, cambios de temperatura o incluso de forma espontánea, con posible compromiso de otros órganos y sistemas.¹ Su incidencia global se estima en aproximadamente 1 por cada 17,000 nacidos vivos. En México, no se cuenta con una cifra exacta; sin embargo, la organización Debra México, reportó hasta 2016 un total de 200 pacientes registrados con esta patología. El Instituto Nacional de Pediatría, por su parte, tiene un registro aproximado de 150 pacientes.^{2,3}

Clasificación y manifestaciones clínicas

La epidermólisis bullosa se clasifica en múltiples subtipos, determinados por factores genéticos, patrones de herencia, fenotipo clínico y el nivel de separación tisular en el que se generan las lesiones. Con el avance de la genética molecular, esta clasificación ha sido actualizada, permitiendo diferenciar con mayor precisión más de 30 variantes. Éstas se distinguen principalmente por la ubicación de la separación epidérmica, la formación de ampollas y la susceptibilidad de la piel al trauma mecánico.⁴

- **Epidermólisis bullosa simple (EBS):** Es el subtipo más frecuente, representando alrededor del 70% de los casos. Suele deberse a mutaciones en los genes KRT5 y KRT14.^{4,5} Su patrón de herencia es autosómica dominante; clínicamente se presenta como ampollas localizadas o agrupadas, afectación limitada de la mucosa oral, hiperqueratosis palmoplantar, distrofia ungueal y aparición de ampollas por fricción o quemaduras térmicas.⁶
- **Epidermólisis bullosa de la unión (JEB):** Este subtipo suele ser clínicamente más severo y está asociado por mutaciones en los genes LAMA3, MALB3 y LAMC3.^{4,5} En muchos casos puede ser letal en los primeros 6 a 24 meses de vida. Se caracteriza por ampollas generalizadas, cicatrización extensa, tejido de granulación prominente, afectación severa de mucosas, alopecia y distrofia ungueal.⁶
- **Epidermólisis bullosa distrófica (DEB):** Causada por mutaciones en el gen COL7A1, responsable de la producción de colágeno tipo VII, esencial para la unión dermoepidérmica.^{4,5} Puede heredarse de forma autosómica dominante o recesiva, siendo esta última la más grave. Se manifiesta con ampollas hemorrágicas, cicatrices, pseudosindactilia, afectación severa de mucosas, retraso en el desarrollo físico y sexual y una alta mortalidad y morbilidad.⁶
- **Epidermólisis bullosa de Kindler (KEB):** Es la variante más infrecuente con aproximadamente 250 casos documentados en el mundo. Se asocia a

mutaciones en el gen FERMT1.^{4,5} Se observa con mayor frecuencia en poblaciones pequeñas o con antecedentes de consanguinidad. Clínicamente se caracteriza por atrofia cutánea, poiquilodermia en manos y cuello, hiperplasia gingival y erosiones corneales.⁶

Manifestaciones estomatológicas

Las alteraciones orales en pacientes con EB varían en severidad y frecuencia, dependiendo del subtipo. En la mayoría de los casos, se presentan lesiones vesículo-ampollosas que pueden ser pequeñas y localizadas o evolucionar hacia grandes áreas con tejido de granulación. Estas lesiones pueden distribuirse en toda la mucosa oral.

- 1. Epidermólisis bullosa simple.
 - Úlceras orales frecuentes durante el periodo perinatal, con posible persistencia hasta la adolescencia.

Mayor riesgo de aparición de lesiones benignas.⁷

- 2. Epidermólisis bullosa de la unión.
 - Afectación de tejido perioral.
 - Microstomía
 - Compromiso de tejidos blandos intraorales.

Alteraciones dentales como hipoplasia del esmalte y retraso en la cronología eruptiva.^{7,8}

- 3. Epidermólisis bullosa distrófica.

Los pacientes con DEB presentan un incremento en las manifestaciones orales debido a la extrema fragilidad de la mucosa y al temor de los cuidadores a causar daño durante la higiene bucal.⁸

- Microstomía, que dificulta la alimentación, fonación, higiene y atención odontológica.
- Úlceras, ampollas y erosiones (frecuentes durante la lactancia).
- Lengua depapilada.
- Ausencia de rugas palatinas.
- Anquiloglosia.
- Obliteración de los vestíbulos orales.
- Riesgo incrementado de cáncer oral.
- Enfermedad periodontal.
- Alta prevalencia de caries, asociada a dieta blanda, limitación de apertura oral y discapacidad manual.

Anomalías oclusales, como resultado de la cicatrización repetitiva en tejidos blandos.^{7,8}

- 4. Epidermólisis bullosa de Kindler.
 - Afección del tejido perioral.
 - Obliteración del vestíbulo oral.

Enfermedad periodontal.^{7,8}

Manejo de oclusión en pacientes con epidermólisis bullosa

Las extracciones seriadas convencionales deben ser modificadas debido a la alta susceptibilidad de las mucosas al trauma, el colapso óseo asociado a la cicatrización constante y el riesgo de erupciones ectópicas que pueden

ocasionar ampollas constantes y deteriorar la calidad de vida del paciente. En este contexto, se justifica realizar las extracciones en una única fase quirúrgica, siguiendo los principios de la guía interceptiva de la oclusión, con el fin de minimizar el número de intervenciones y reducir complicaciones asociadas a la exposición de trauma en repetidas ocasiones.¹ Esta estrategia se implementa cuando los incisivos laterales se encuentran erupcionados, permitiendo la extracción conjunta de los caninos temporales, primeros molares temporales y la enucleación de los primeros premolares en una sola sesión, con lo que solamente se requiere una radiografía panorámica para poder realizar la evaluación de los órganos dentales.^{1,9,10} Esta decisión facilita un control oclusal más predecible, con menos riesgo de lesión en los tejidos blandos y mayor confort para el paciente pediátrico, siempre realizando una evaluación multidisciplinaria.

Caso clínico

Paciente masculino de 7.6 años de edad, con diagnóstico de epidermólisis bullosa distrófica recesiva generalizada severa, referido al Servicio de Estomatología por presentar múltiples caries. A la valoración extraoral el paciente presentaba múltiples lesiones ulcerosas y ampollas tanto activas, como en proceso de cicatrización en la zona facial, cuello y extremidades superiores. (Figura 1)

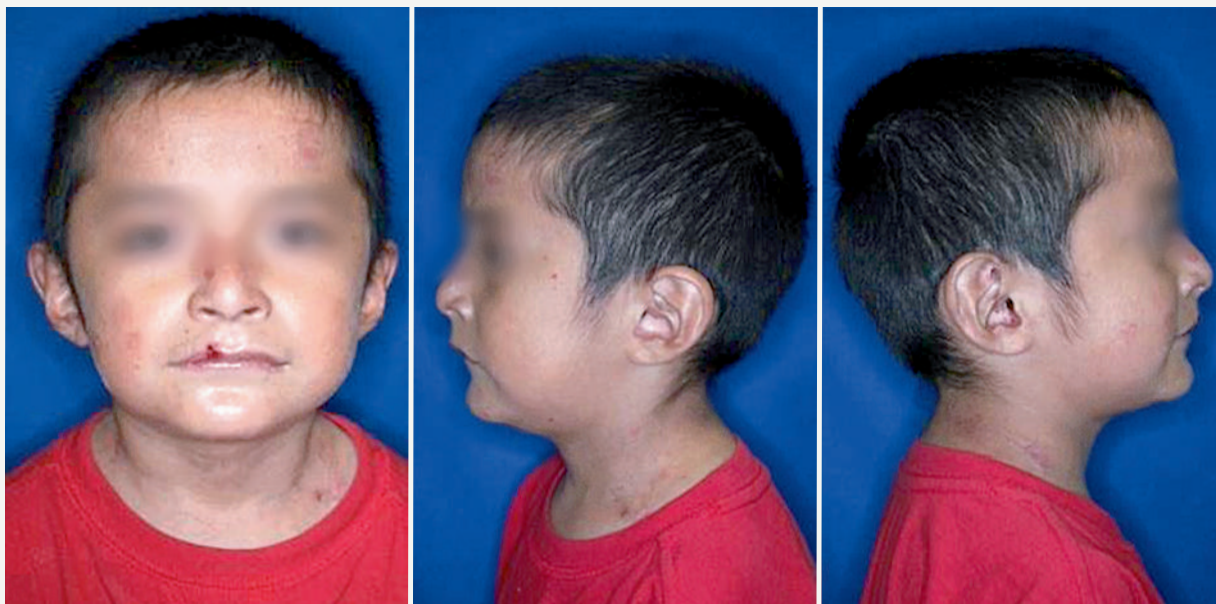


Figura 1. Fotografías extraorales

A la valoración intraoral se identificó microstomía, múltiples ulceraciones en mucosa labial, encía marginal, encía adherida, mucosa de revestimiento, lengua depapilada, anquiloglosia, múltiples lesiones cariosas. (Figura 2)



Figura 2. Fotografías intraorales

La radiografía panorámica mostró múltiples zonas radiolúcidas compatibles con diversos grados de caries, además de una corona de acero cromo previa. (Figura 3) Es importante mencionar que debido a bajos recursos económicos del paciente, solamente se pudo realizar la toma de la radiografía panorámica.

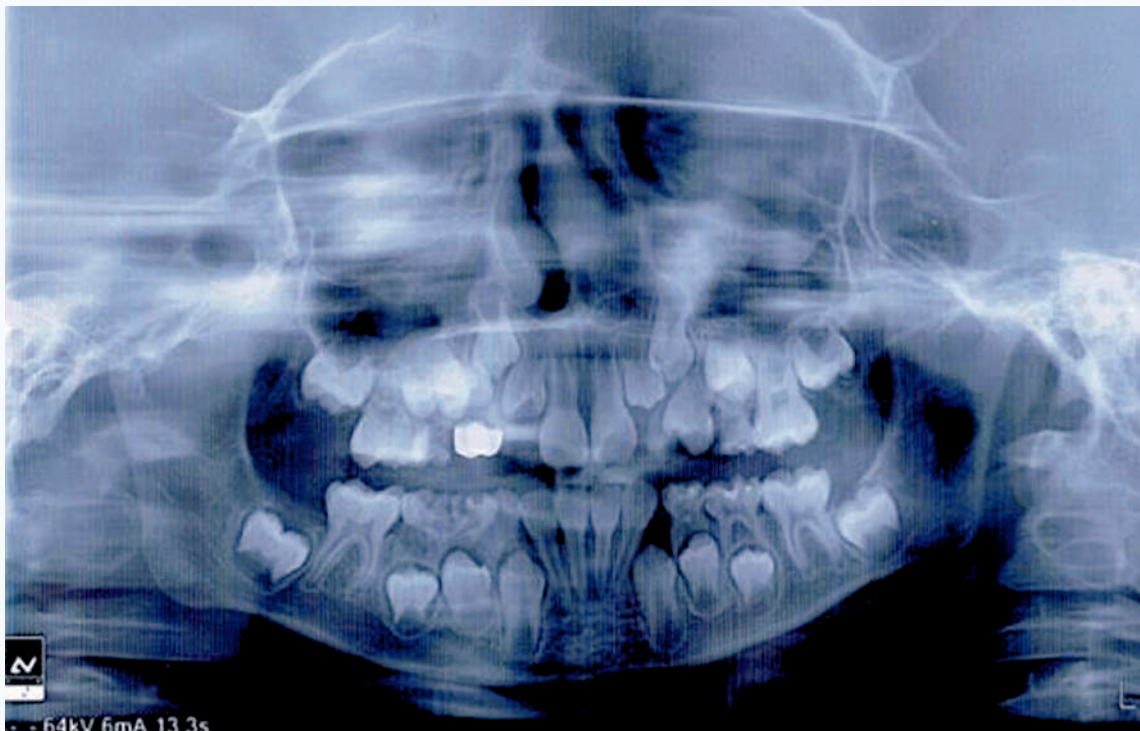


Figura 3. Radiografía panorámica

Se clasificó al paciente con riesgo alto según el sistema CAMBRA. Posteriormente, se aplicó la escala AHIMA (ASA, riesgo de hemorragia, riesgo de infección, interacción medicamentosa y tolerancia a la atención dental), utilizada en el Instituto Nacional de Pediatría para evaluar la atención odontológica y hospitalaria; clasificando al paciente como ASA II, con riesgo elevado de infecciones y limitación funcional para tratamiento en sillón dental. Debido a las severas limitaciones anatómicas y al riesgo de trauma, se descartó la atención ambulatoria en sillón dental, optando por una rehabilitación bucal integral bajo anestesia general, programada para el 03.09.2024. Se realizaron los siguientes procedimientos:

- Selladores de fosetas y fisuras en órganos dentales 16, 26, 36 y 46.
- Corona de acero cromo en órgano dental 75.
- Extracciones de órganos dentales 53, 54, 55, 62, 65, 24, 74, 83, 84 y 85.
- Enucleación de órganos 14,34 y 44. (Figura 4)



Figura 4. Rehabilitación bucal

Durante el postoperatorio inmediato, el paciente presentó edema de la vía aérea y lingual, motivo por el cual fue hospitalizado para observación durante 24 horas. (Figura 5)



Figura 5. Paciente ingresado

Una vez estabilizado el paciente, se realiza su egreso el día 04.09.2024; dando las indicaciones post operatorias y control de higiene en casa de acuerdo al riesgo cariogénico y por el diagnóstico de base del paciente (técnica de cepillado dental con cerdas extra suaves y pasta fluorada de

1500 ppm). En la cita control del 25.10.2024, se evidenció una evolución favorable; indicando seguimiento semestral para vigilancia de higiene oral, monitoreo de la erupción dental y prevención de caries recurrente. (Figura 6)



Figura 6. Control post rehabilitación bucal

Discusión

La atención estomatológica en pacientes pediátricos con epidermolísis bullosa distrófica recesiva generalizada severa constituye un verdadero desafío clínico. Estos pacientes presentan alteraciones anatómicas y funcionales que dificultan la realización de procedimientos convencionales. En el caso presentado, la rehabilitación bajo anestesia general permitió llevar a cabo un plan integral en una sola intervención, disminuyendo los traumatismos adicionales a los tejidos del paciente. La decisión de realizar extracciones seriadas en una fase, se fundamentó en la prevención de complicaciones derivadas de una erupción ectópica, siguiendo los principios de la guía interceptiva de la oclusión, adaptada a las condiciones clínicas específicas del paciente. Entre los principales riesgos de este abordaje se consideraron:

- Sangrado transoperatorio y postoperatorio.
- Complicaciones anestésicas.
- Edema en zonas fricción repetitiva por el procedimiento.
- Cicatrización deficiente o defectuosa.
- Sin embargo, los beneficios fueron mayores a los riesgos, ya que se logró:
- Resolución integral de todos los padecimientos dentales.
- Reducción del riesgo de trauma repetido por erupciones ectópicas.

- Control efectivo de infecciones.
- Mejor pronóstico en el desarrollo oclusal.

Este tipo de manejo requiere la participación de un equipo multidisciplinario en un entorno hospitalario lo que asegura una atención segura y eficaz.

Conclusión

La atención estomatológica en pacientes con epidermolísis bullosa distrófica recesiva generalizada debe estar individualizada de acuerdo a las necesidades clínicas específicas. La planificación cuidadosa y la colaboración multidisciplinaria permiten ofrecer tratamientos efectivos aún en casos de mayor complejidad. La rehabilitación bucal y las extracciones seriadas en fase única, realizadas bajo anestesia general, representan una alternativa válida cuando las limitaciones clínicas impiden la atención en consultorio dental. Por otro lado, la colocación de mantenedores de espacio o dispositivos ortodónticos, están contraindicados en estos pacientes, ya que incrementa de forma considerable el riesgo de lesiones en la mucosa oral, afectando negativamente en su calidad de vida. El seguimiento debe centrarse en la vigilancia de la erupción dental, el control del biofilm y la prevención de complicaciones orales, evitando intervenciones que agraven a los tejidos. Un abordaje integral no solo previene complicaciones asociadas al diagnóstico de base, sino que también mejora la calidad de vida y preserva la salud oral en el largo plazo.

Referencias:

1. Potillo NE, de la Teja AE, Durán GA. Manejo estomatológico de la maloclusión dental en los pacientes con epidermolísis bullosa distrófica mediante la guía interceptiva. *Rev Mex Ortod.* 2014;2(2):114-121. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/cgi-bin/new/resumen.cgi?IDARTICULO=48976>
2. Bardhan, A., Bruckner-Tuderman, L., Chapple, I. L. C., Fine, J. D., Harper, N., Has, C et ál. *Epidermolysis Bullosa. Nat Rev Dis Primers.* 2020;6(1):78. doi: 10.1038/s41572-020-0210-0
3. Hou PC, Wang HT, Abhee S, Tu WT, McGrath JA, Hsu CK. Investigational Treatments for Epidermolysis Bullosa. *Am J Clin Dermatol.* 2021;22(6):801-817. doi: 10.1007/s40257-021-00626-3
4. Servicio Andaluz de Salud, editor. Guía de práctica clínica para el cuidado de la piel y mucosas en personas con epidermolísis bullosa. Servicio Andaluz de Salud. Consejería de Salud. Junta de Andalucía; 2009. Disponible en: <https://www.index-f.com/lascasas/documentos/le0504.pdf>
5. Fine JD. Epidemiology of Inherited Epidermolysis Bullosa on Incidence and Prevalence Estimates from the National Epidermolysis Bullosa Registry. *JAMA Dermatol.* 2016;152(11):1231-1238. doi: 10.1001/jamadermatol.2016.2473
6. Has C, Bauer JW, Bodemer C, Bolling MC, Bruckner-Tuderman L, Diem A, et al. Consensus Reclassification of Inherited Epidermolysis Bullosa and other Disorders With Skin Fragility. *Br J Dermatol.* 2020;183(4):614-627. doi: 10.1111/bjd.18921
7. Krämer SM, Lucas J, Gamboa F, Peñarocha M, Peñarocha-Oltra D, Guzmán-Letelier M et ál. Clinical practice guidelines: Oral Health Care for Children and Adults Living with Epidermolysis Bullosa. *Spec Care Dentist.* 2020;40:3-81. doi: 10.1111/scd.12511
8. Krämer SM, Serrano MC, Zillmann G, Gálvez P, Araya I, Yanine N et ál. Oral Health Care for Patients with Epidermolysis Bullosa: Best Clinical Practice Guidelines International Journal of Paediatric Dentistry. 2012;22(Suppl1):1-35. doi: 10.1111/j.1365-263X.2012.01247.x
9. Lee JYW, Liu L, Hsu CK, Aristodemou, S., Ozoemena, L., Ogboli, M., et ál. Mutations in KLHL24 add to the Molecular Heterogeneity of Epidermolysis Bullosa Simplex. *J Invest Dermatol.* 2017;137(6):1378-1380. doi: 10.1016/j.jid.2017.01.004.
10. Vahidnezhad, H, Youssefian, L, Daneshpazhooh, M, Mahmoudi, H, Kariminejad, A, Fischer, J et ál. Biallelic KRT5 mutations in autosomal recessive epidermolysis bullosa simplex, including a complete human keratin 5 "knock-out". *Matrix Biol.* 2019;83:48-59. doi: 10.1016/j.matbio.2019.07.002.