

Prevalencia de manifestaciones oculares de la epidermolisis bulosa en México

Dr. Marcelo Stevenson, Dr. Julio Salas, Dr. Juan Homar Páez, Dr. Alejandro Rodríguez-García

RESUMEN

Objetivo: Describir los hallazgos oftalmológicos más comunes en pacientes con epidermolisis bulosa distrófica recesiva en México y compararlos con otros estudios de la literatura.

Diseño: Estudio observacional y transversal.

Materiales y métodos: Se realizó una revisión oftalmológica completa a 23 pacientes mexicanos con diagnóstico de epidermolisis bulosa distrófica recesiva, provenientes del Instituto DEBRA México, A.C. Los resultados de los hallazgos oftalmológicos se compararon con los reportados en la literatura mediante pruebas de hipótesis, usando la prueba de la chi cuadrada (X²).

Resultados: Se incluyeron 16 mujeres (69.6%) y 7 hombres (30.4%), con una edad media de 17.1 años (rango, 1-59 años). El 52.1% de los pacientes se encontró asintomático. Los síntomas oculares más comunes fueron irritación ocular en 30.4%, lagrimeo 13.0% y ampollas palpebrales 8.6%. A la exploración oftalmológica se encontró blefaritis en 60.8%, disfunción de glándulas de Meibomio en 43.4%, ametropías sintomáticas en 39.1%, leucomas en 39.1%, y queratitis epitelial en 26.0%.

Conclusiones: La epidermolisis bulosa distrófica recesiva es una genodermatosis rara, con formación de ampollas y úlceras espontáneas que producen cicatrización. El tratamiento debe ser multidisciplinario, con especial atención a la superficie ocular externa para prevenir alteraciones que afecten la visión.

Palabras clave: Epidermolisis bulosa distrófica, blefaritis, leucoma, queratitis epitelial.

SUMMARY

Purpose: To determine the most frequent ocular manifestations in patients with epidermolysis bullosa in Mexico, and compare them with other published studies.

Design: Observational cross-sectional.

Methods: 23 Mexican patients from Instituto DEBRA México A.C. with diagnosis of recessive dystrophic epidermolysis bullosa underwent a complete ophthalmologic examination. The results were compared with the ones reported in the literature, using squared-chi(X²).

Results: The study included 16 females (69.6%), and 7 males (30.4%) patients. With a mean age of 17.1 years (range 1-59 years). The 52.1% of the patients were found asymptomatic. The most frequent symptoms were: ocular irritation 30.4%, tearing 13.0% and palpebral bullae 8.6%. At the ophthalmic examination we found: blepharitis in 60.8%, meibomian gland dysfunction in 43.4%, symptomatic refractive errors in 39.1%, corneal scarring in 39.1%, and epithelial keratitis in 26.0%.

Conclusions: The Recessive dystrophic epidermolysis bullosa is a rare genodermatosis, with formation of spontaneous bullae and ulcers that produce scarring. Patients must have a multidisciplinary treatment, with special attention to the external ocular surface to prevent scarring that can impair vision.

Key words: Dystrophic epidermolysis bullosa, blepharitis, corneal scarring, epithelial keratitis.

INTRODUCCIÓN

La epidermolisis bulosa (EB) representa una genodermatosis caracterizada por la presencia de ampollas y úlceras localiza-

das en la membrana basal epidérmica y la capa basal del epitelio estratificado queratinizado o mucoso, a consecuencia de traumatismos mecánicos menores o triviales. Los signos más obvios de esta enfermedad son la formación de vesículas y

Centro de Oftalmología. Escuela de Biotecnología y Salud. Tecnológico de Monterrey (ITESM). Monterrey, Nuevo León. México.

Correspondencia: Dr. Alejandro Rodríguez García. Instituto de Oftalmología, S.C. Río San Juan No. 103 (1er. Piso) Col. Miravalle. Monterrey, N.L. C.P. 64660. Tels. (81) 8356-1373, 1374, 3310. Fax. (81) 8356-1799, E-mail: arodri@itesm.mx

bulas dolorosas dentro de la piel y las membranas mucosas. Sin embargo, también existen alteraciones extracutáneas como vesículas y cicatrices en la boca, cicatrices en la conjuntiva y córnea, anomalías dentales, estenosis esofágicas, estenosis uretrales, fimosis y estenosis anales (1). La amplia gama de manifestaciones clínicas observadas en esta patología se debe al gran número de defectos moleculares que presentan estos pacientes. Entre los dos tipos de enfermedades (adquirida y hereditaria) existen más de 20 fenotipos distintos (2).

Se estima que esta enfermedad afecta a uno de cada 17,000 nacidos vivos a nivel mundial, con una prevalencia de alrededor de 500,000 pacientes afectados en todo el mundo (3, 4). En los Estados Unidos se ha estimado que existen 0.36 casos por cada millón de habitantes (5). En México no se conocen los datos epidemiológicos específicos de la enfermedad, sin embargo la Asociación DEBRA México, A.C. (Dystrophic Epidermolysis Research Association) cuenta en su registro con alrededor de 269 casos de EB bien documentados desde 1998 (4).

Desde el punto de vista patológico, la epidermolisis bulosa se puede dividir en 4 grandes grupos: 1. la epidermolisis simple o intraepidérmica (EBS), 2. la epidermolisis de unión (EBU), 3. la epidermolisis bulosa dermolítica o distrófica (EBD), y 4. la mixta o síndrome de Kindler. Esta clasificación se basa en determinar a qué nivel de la epidermis se forman las bulas (6). Las herramientas diagnósticas más comúnmente empleadas para confirmar y clasificar el tipo de epidermolisis bulosa son: la microscopía electrónica y la utilización de la técnica de inmunomapeo antigénico. Ambas técnicas permiten determinar a qué nivel de la piel se encuentra la ampolla y/o separación: intraepidérmica (EBS), intralámina lúcida (EBU), sublámina densa (EBD) o mixta (síndrome de Kindler) (Figura 1). La técnica de inmunomapeo antigénico se utiliza para valorar la presencia o ausencia de proteínas defectuosas en la unión dermoepidérmica y, de esa forma, subclasificar los tipos de estas genodermatosis (6).

La epidermolisis simple se transmite principalmente de forma dominante. La formación de ampollas ocurre con mayor frecuencia en la infancia y disminuye con la edad sin dejar atrofia o cicatriz (6).

La EB de unión se transmite de forma recesiva, siendo los principales subtipos la enfermedad de Herlitz o EB letal y la EB generalizada atrófica benigna.

La EB distrófica es una enfermedad dermolítica con formación de vesículas, las cuales producen cicatrización y milia, y se divide en autosómica recesiva y dominante que a su vez se dividen en subtipos. Dentro de la epidermolisis bulosa distrófica recesiva (EBDR), están los subtipos Hallopeau-Siemens o generalizada severa y la no-Hallopeau-Siemens o generalizada otras, e inversa (2).

Respecto a las manifestaciones oculares, aproximadamente 26% de todos los pacientes con EB presentan alguna lesión ocular o de párpados (2). Finey cols. reportaron que la frecuencia de involucro ocular es directamente proporcional a la agresividad de la enfermedad en la piel, siendo los grupos más afectados el de la epidermolisis bulosa distrófica recesiva Hallopeau-Siemens (EBDR-HS), actualmente llamada EBDR severa generalizada, y la epidermolisis bulosa de unión Herlitz (EBU-H) (7).

La córnea, la cual cuenta con un epitelio escamoso estratificado y una membrana basal similar a la de la piel, también puede llegar a desarrollar erosiones y ampollas (8). En el estudio de Fine las erosiones y ampollas corneales fueron las manifestaciones oculares más comunes de la EBDR-HS, con el 74.1% (7). Otros hallazgos oculares frecuentes son abrasiones y cicatrices corneales, formación de panus corneal, ampollas en párpados y conjuntiva, ectropión y la formación de simblefarón.

Yukihiro Matsumoto reportó el caso de un paciente con epidermolisis bulosa con erosión corneal recurrente en un ojo y queratitis punteada superficial en el ojo contralateral. A la exploración encontró un tiempo de ruptura lagrimal acortado y una sensibilidad corneal disminuida. Se le realizó una citología de impresión demostrando metaplasia escamosa y ausencia de células caliciformes. En el reporte histopatológico se encontraron áreas extensas de inflamación en la conjuntiva, epitelio corneal irregular, duplicación y destrucción de la membrana de Bowman, panus fibrovascular superficial y leucomas (1). Este involucro de la superficie externa del ojo con lesiones en córnea y conjuntiva que progresan a cicatrices, puede llegar a producir pérdida de visión e incluso llevar a la ceguera (9).

Además de los hallazgos antes descritos, se han reportado en la literatura la presencia de cataratas, córnea plana, esclerocórnea, errores refractivos, ambliopía, obstrucción de vías lagrimales y estrabismo (9).

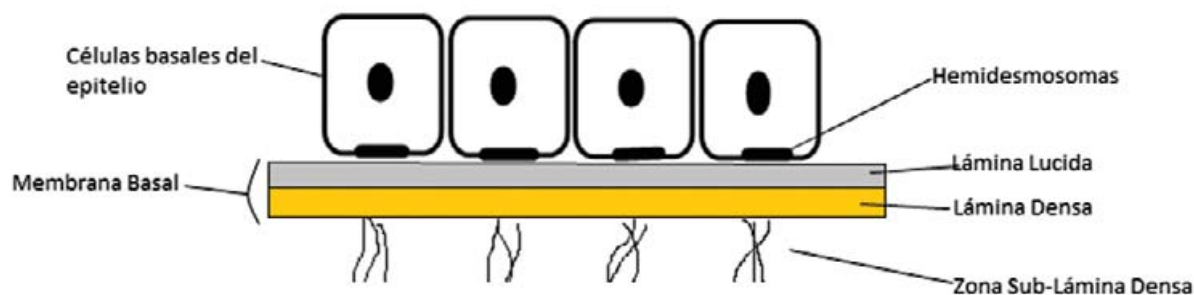


Fig. 1. Esquema de la membrana basal de la epidermis.

El objetivo del presente estudio consistió en determinar los hallazgos oftalmológicos más comunes de pacientes con cualquier subtipo de epidermolisis bulosa distrófica recesiva en México, y compararlos con estudios similares realizados en otros países y reportados en la literatura.

MATERIALES Y MÉTODOS

Se trata de un estudio transversal y observacional de una población de pacientes mexicanos con diagnóstico clínico de epidermolisis bulosa distrófica recesiva, todos ellos provenientes de la Fundación DEBRA México, A.C. (4).

Los pacientes fueron referidos a nuestro Servicio para una revisión oftalmológica completa, incluyendo los síntomas oculares principales de cada paciente, la agudeza visual sin corrección y mejor corregida, así como la refracción y las queratometrías de cada ojo.

Se examinó detalladamente la piel, la posición de los párpados y las pestañas, así como las vías lagrimales. Se documentó la presencia de blefaritis (tipo y grado) en los pacientes afectados por esta patología, además del estado funcional de las glándulas de Meibomio.

Se exploró intencionadamente con lámpara de hendidura la superficie ocular externa, midiendo el tamaño del menisco lagrimal y el tiempo de ruptura de la película lagrimal, empleando fluoresceína al 0.2%. Se examinó tanto la conjuntiva tarsal como la bulbar en busca de inflamación y áreas de cicatrización. Se revisó el estado de todas las capas de la córnea, usando fluoresceína al 0.2% para detectar cualquier tipo de erosión o defecto en el epitelio corneal, y en caso de existir patología, se utilizó una tinción vital de verde de lisamina para valorar la calidad de los epitelios conjuntivo-corneales (escala de Van Bijsterveld) (10).

Posteriormente, se revisó cámara anterior, iris, cristalino y, finalmente, se exploró el segmento posterior de cada paciente empleando oftalmoscopia indirecta bajo midriasis.

Los resultados obtenidos de cada paciente se agruparon y fueron analizados, obteniendo la prevalencia de los sín-

tomas y manifestaciones oculares más comunes en esta población y se compararon con los descritos en la literatura de otros países. Para esto, se obtuvieron las proporciones de pacientes con cada uno de los signos o síntomas. Obteniendo los respectivos intervalos de confianza de 95%, estos resultados se compararon con los reportados en la literatura mediante pruebas de hipótesis, usando la prueba de la chi-cuadrada (X^2), determinando como estadísticamente significativo un valor P menor a 0.05. Por ser una enfermedad poco común, no se calculó el tamaño de la muestra. Para la estadística descriptiva se utilizó el paquete estadístico para las ciencias sociales de Windows, SPSS® versión 13.

RESULTADOS

Se enrolaron un total de 23 pacientes, 16 mujeres (69.6%) y 7 hombres (30.4%), relación mujer-hombre de 2:1, con una edad media de 17.1 años (rango, 1-59 años).

Los principales síntomas extraoculares fueron fragilidad de la piel, formación generalizada de ampollas, cicatrización distrófica extensa, pseudosindactilia, distrofia ungueal y cambios dentarios que incluyeron caries y pérdida de piezas dentarias. También se observó afectación de mucosas orales y genitales. En la mayoría de los pacientes se encontró retraso en el crecimiento (Figura 2).

Con respecto a la sintomatología ocular, un total de 12 pacientes (52.1%) examinados se encontraron asintomáticos, mientras que 11 pacientes (47.9%) presentaron diversos síntomas, siendo los más comunes irritación ocular en 30.4% de los casos, lagrimeo en 13% y ampollas palpebrales en 8.6% (Cuadro 1).



Fig. 2A. Epidermolisis bulosa. Úlceras en mucosa oral y cambios dentarios que incluyen caries y pérdida de piezas dentarias.



Fig. 2B. Formación generalizada de ampollas con cicatrización distrófica extensa.



Fig. 2C. Epidermolisis bulosa. Distrofia ungueal.



Fig. 2D. Epidermolisis bulosa. Pseudosindactilia.

Al examen visual y refractivo de 20 pacientes mayores de 7 años de edad revisados, 10 (43.4%) tuvieron una agudeza visual sin corrección menor a 20/40 (Snellen) y 8 (34.7%) menor a 20/100 (Snellen) en por lo menos uno de los dos ojos. Posterior a la refracción, sólo 3 pacientes (13.0%) mantuvieron una agudeza visual mejor corregida menor a 20/40, uno de ellos por una cicatriz macular y los otros dos relacionados a ambliopía por isoametropía y anisoametropía. Por lo tanto, 8.6% de los pacientes presentó ambliopía por ametropías no corregidas.

Desde el punto de vista refractivo, se encontraron 9 pacientes (39.1%) con ametropías sintomáticas: 3 con miopía y astigmatismo, 3 con hipermetropía y astigmatismo, 1 con miopía simple, 1 con hipermetropía simple y otro más con astigmatismo simple.

En cuanto a la posición de los párpados, 2 pacientes (8.6%) presentaron epiblefarón y 1 (4.3%) padecía lagofthalmos. Un total de 3 pacientes (13.0%) presentó ampollas en la piel de los párpados y sólo 1 paciente (4.3%) tenía cicatrices en la piel palpebral, producto de ampollas previas. Finalmente, 1 paciente (4.3%) desarrolló distriquiiasis (Cuadro 2).

Cuadro 1. Síntomas oculares en EBDR

| Casos | (n = 23) | % |
|----------------------|----------|------|
| Asintomático | 12 | 52.1 |
| Irritación ocular | 7 | 30.4 |
| Lagrimeo | 3 | 13.0 |
| Ampollas palpebrales | 2 | 8.6 |

Cuadro 2. Manifestaciones palpebrales en EBDR

| Casos | (n = 23) | % |
|------------------------------|----------|------|
| Blefaritis | 14 | 60.8 |
| DGM | 10 | 43.4 |
| Ampollas en piel de párpados | 3 | 13.0 |
| Epiblefarón | 2 | 8.6 |
| Lagofthalmos | 1 | 4.3 |
| Distriquiiasis | 1 | 4.3 |
| Simblefarón | 1 | 4.3 |

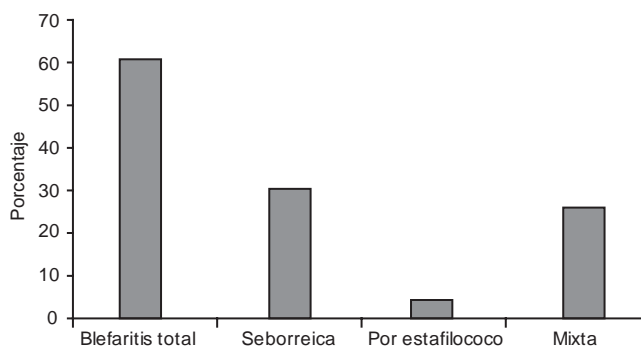
Al examen biomicroscópico, se encontraron 6 pacientes (26.0%) con hiperemia conjuntival, uno (4.3%) con reacción papilar en la conjuntiva tarsal, y uno (4.3%) con formación de simblefarón.

Un total de 14 pacientes (60.8%) presentó algún tipo de blefaritis. De éstos, 10 (43.4%) tenían disfunción de glándulas de Meibomio (DGM). En 6 (26.0%) de ellos, la disfunción fue severa, en 3 (13.0%) fue moderada y sólo en 1 (4.3%) fue leve. Con respecto a los tipos de blefaritis: 7 (30.4%) tenían blefaritis seborreica, 1 (4.3%) estafilocócica y 6 (26.0%) mixta. Vale la pena destacar que todos los pacientes mayores de 13 años de edad presentaron algún tipo de blefaritis (Gráfica 1).

Nueve pacientes (39.1%) presentaron un tiempo de ruptura lagrimal menor a 5 segundos, mientras que en 3 (13.0%), el tiempo de ruptura fue menor a 2 segundos. De los 9 pacientes que presentaron un tiempo de ruptura lagrimal anormal, 5 (21.7%) tenían DGM severa, 2 (8.6%) DGM moderada y 2 (8.6%) no presentaron DGM.

La manifestación corneal más frecuente fue la presencia de leucomas (Figura 3), 9 pacientes (39.1%), siendo en todos, excepto en uno de los casos, bilaterales. El 88.8% de estos

Gráfica 1. Prevalencia de blefaritis en pacientes con EBDR



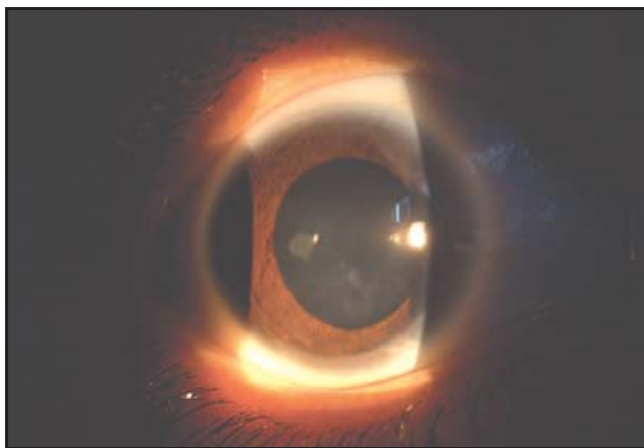


Fig. 3A. Epidermolisis bulosa. Leucomas paracentrales difusos.

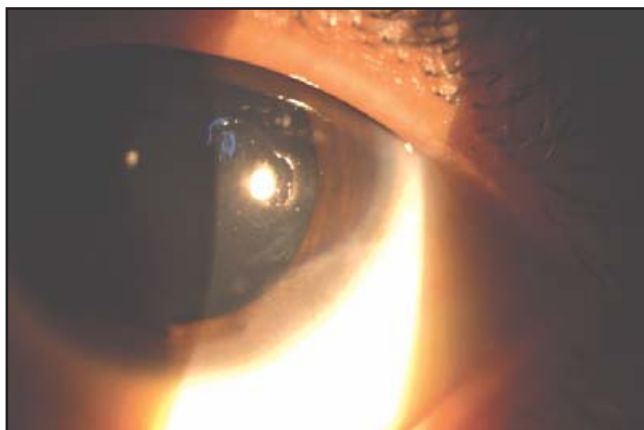


Fig. 3B. Epidermolisis bulosa. Leucoma corneal con adelgazamiento paracentral y panus inferior.

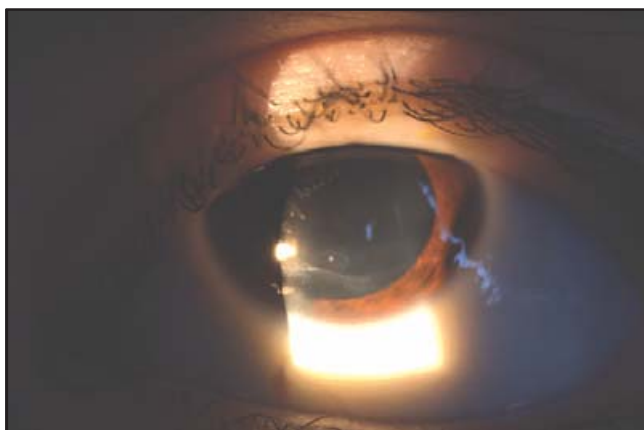


Fig. 3C. Epidermolisis bulosa. Leucoma en la parte inferior de la córnea.

casos estuvo asociado con algún tipo de blefaritis y el 44.4% a disfunción de glándulas de Meibomio. En segundo lugar se observó la queratitis punteada epitelial en 6 pacientes (26.0%), 5 pacientes (21.7%) presentaron formación de panus fibrovascular corneal y solamente un paciente (4.3%) presentó adelgazamiento corneal mínimo (Cuadro 3). Vale la pena

destacar que la totalidad de los pacientes mayores de 12 años de edad (11 casos), presentaron leucomas, mientras que sólo 9% de los pacientes menores de 12 años los presentaron.

Como hallazgos adicionales se encontró un paciente con una endotropía de 20 dioptrías prismáticas. A la biomicroscopía se observó pigmento en cámara anterior y una catarata subcapsular posterior en ambos ojos de otro de los pacientes, mientras que el resto no presentó alteraciones en el segmento anterior. El rango de presión intraocular encontrado en los pacientes con EB fue de 9 a 16 mm/Hg. Ningún paciente presentó elevación de la presión intraocular.

Con respecto al segmento posterior, un paciente (4.3%) presentó una cicatriz macular y otro (4.3%) degeneración miópica posterior. El resto de los pacientes no presentó alteraciones a la fundoscopia indirecta (Cuadro 4).

En cuanto al manejo de los pacientes, a 8 (34.7%) se les prescribieron lentes y 16 (69.5%) recibieron lubricantes y medios físicos (fomentos con agua tibia, masaje y limpieza palpebral), mientras que 5 pacientes (21.7%) no requirieron ningún tipo de tratamiento.

DISCUSIÓN

La EBDR es una genodermatosis rara, que puede afectar seriamente los ojos del paciente. Existen varios reportes en la literatura extranjera sobre los hallazgos oculares de la EB, sin embargo, no tenemos conocimiento de algún reporte de estas características en pacientes mexicanos. Dentro de los reportes más relevantes, se encuentra el realizado en Estados Unidos por Fine y cols (7), quienes realizaron un estudio multicéntrico, observacional y longitudinal, incluyendo a 3,280 pacientes con epidermolisis bulosa en general, de los cuales 421 tenían EBDR. Se estudiaron 8 variables principales: erosiones o ampollas en la córnea, cicatrización corneal, simblefarón, blefaritis, ectropión, obstruc-

Cuadro 3. Hallazgos corneales en EBDR

| Casos | (n = 23) | % |
|-------------------------------|----------|------|
| Leucomas corneales | 9 | 39.1 |
| Queratitis punteada epitelial | 6 | 26.0 |
| Panus | 5 | 21.7 |
| Adelgazamiento corneal | 1 | 4.3 |

Cuadro 4. Hallazgos oftalmológicos no relacionados con EBDR

| Casos | (n = 23) | % |
|--------------------------------|----------|------|
| Ametropías sintomáticas | 9 | 39.1 |
| Endotropía | 1 | 4.3 |
| Catarata subcapsular posterior | 1 | 4.3 |
| Cicatriz macular | 1 | 4.3 |
| Degeneración miópica posterior | 1 | 4.3 |

Cuadro 5. Resultados del grupo de pacientes con EBDR entre diferentes estudios

| Estudio | Fine JD y col. (n=421)* | | Tong L (n=72)* | | Lin AN (n=61)* | | Gans LA (n=34)* | | Stevenson y col. (n=23)* | |
|-----------------------------------|----------------------------|-----------|-------------------|--------|-------------------|----------|--------------------|----------|-----------------------------|--------|
| | n | (%) | n | (%) | n | (%) | n | (%) | n | (%) |
| Erosión corneal | 195 | (46.32)** | 3 | (4.1) | 19 | (31.1)** | 18 | (52.9)** | 0 | (0.0) |
| Cicatriz corneal | 119 | (28.35) | 13 | (18) | 24 | (39.3) | 9 | (26.4) | 9 | (39.1) |
| Panus | ND | | 9 | (12.5) | 12 | (19.6) | ND | | 5 | (21.7) |
| Simblefarón | 21 | (4.99) | 3 | (4.1) | 6 | (9.8) | ND | | 1 | (4.3) |
| Blefaritis | 44 | (10.56)** | ND | | ND | | 7 | (20.5)** | 14 | (60.8) |
| Ampollas palpebrales | ND | | 5 | (6.9) | 3 | (4.9) | 7 | (20.5) | 2 | (8.6) |
| Ectropión | 15 | (3.57) | 3 | (4.1) | 1 | (1.6) | ND | | 0 | |
| Obstrucción de vías lagrimales | 24 | (5.73) | ND | | ND | | ND | | 0 | |
| Baja agudeza visual | 118 | (28.03) | ND | | ND | | ND | | 2 | (8.6) |
| Ceguera | 1 | (2.85) | ND | | ND | | ND | | 0 | |

* Sólo se incluyeron resultados de pacientes con epidermolisis bulosa distrófica recesiva (EBDR) incluyendo a todos los subtipos.

** Existe una diferencia estadísticamente significativa ($p < 0.05$) comparando ese resultado con lo encontrado en nuestro estudio.

ND = No disponible.

ción de vías lagrimales, baja agudeza visual y ceguera. En esta publicación reportaron que el riesgo acumulativo de presentar erosiones corneales en pacientes con EBU-H es de 83.18% a los 5 años, mientras que el de los pacientes con EBDH-HS es de 79.35 % a los 35 años. Por otra parte, el riesgo acumulativo de presentar cicatrices corneales al año de edad en pacientes con EBU-H es de 3.45%, elevándose a 72.22% a los 20 años, y el riesgo acumulativo de presentar cicatrices corneales al año de edad en pacientes con EBDH-HS es de 5.93%, elevándose a 60.34% a los 35 años.

Lin y cols. (11), en 1994, revisaron 204 pacientes de los cuales 61 tenían EBDH. Gans y cols. (12), en la Universidad de Washington, revisaron a 78 pacientes con EB, de los cuales 34 tenían EBDH. Por último, Tong (9) realizó un estudio en Londres donde revisó un grupo de 181 pacientes, de los cuales 72 presentaban EBDH; de éstos, 51% (n=37) tenía involucreo ocular al momento de la revisión (Cuadro 5).

Comparando los resultados de nuestro trabajo con los publicados en la literatura, podemos observar que 3 de los 4 estudios antes mencionados (Lin, Gans y Fine) coincidieron en las erosiones corneales como la principal manifestación ocular de la EB, lo cual no coincide con lo encontrado en el presente estudio, donde la blefaritis fue el hallazgo más común (60.8%). Esta diferencia puede deberse a que en nuestro estudio sólo se evaluó a los pacientes una sola vez y no longitudinalmente como en los reportes previos. En cambio, no existió una diferencia estadísticamente significativa ($p > 0.05$) en la prevalencia de erosiones corneales entre nuestro reporte y el de Tong (9), en donde los pacientes fueron examinados una sola vez. Por otro lado, no se encontró una diferencia estadísticamente significativa ($p > 0.05$) en la prevalencia de leucomas entre nuestro trabajo y los 4 reportes previamente mencionados.

Con respecto a la formación de panus fibrovascular, Tong (9) reportó una frecuencia de 12.5%, y Lin (11) de 19.6%, mientras que en nuestro estudio la frecuencia fue de 21.7%, no demostrando una diferencia estadísticamente significativa ($p > 0.05$) entre los estudios.

En lo que respecta a la prevalencia de blefaritis, encontramos una diferencia estadísticamente significativa ($p < 0.05$) comparando nuestro grupo contra el de Fine (7) y el de Gans (12), siendo la prevalencia en estos reportes menos de una tercera parte de la que encontramos en nuestros pacientes.

Al comparar las variables restantes, no encontramos ninguna diferencia significativa entre los grupos (Cuadro 5).

Tong (9) encontró, en 181 pacientes, sólo un caso de hipermetropía sintomática, 4 casos de miopía y 3 casos con astigmatismo que requirieron corrección. Eso equivale a 4% de los pacientes revisados, mientras que en nuestro trabajo 39.1% presentó ametropías sintomáticas. Además, los mismos autores encontraron 4 casos de ambliopía (2%), mientras que nosotros encontramos una prevalencia de ambliopía de 8.6%, principalmente por ametropías no corregidas.

En 1988, Mc Donnell (13) describió los hallazgos oftalmológicos de 11 pacientes con epidermolisis bulosa distrófica recesiva (EBDR), donde 8 pacientes (73.0%) presentaron algún tipo de afectación corneal, 6 (54.5%) presentaron simblefarón, siendo el canto medial y lateral el sitio más común, 5 pacientes (45.4%) presentaron engrosamiento del limbo y 2 (18.1%) presentaron opacidades corneales. La prevalencia de simblefarón reportada en este estudio fue mucho mayor a la que nosotros encontramos, y la prevalencia de leucomas corneales fue menor a la reportada en nuestro estudio.

CONCLUSIONES

El presente estudio sobre la prevalencia de hallazgos oculares en pacientes mexicanos con diagnóstico confirmado de epidermolisis bulosa distrófica recesiva (EBDR), representa el primer reporte de este tipo en la literatura mexicana. Los resultados encontrados en el presente estudio no mostraron diferencias significativas en la mayoría de los hallazgos oculares entre la población estudiada y lo reportado en la literatura de otros países, a excepción de las erosiones corneales, las cuales no las observamos en la muestra de pacientes analiza-

da. Por otra parte, la blefaritis presentó una prevalencia 3 a 4 veces mayor a los reportes previamente publicados, y en lo que respecta a las ametropías y ambliopías, también encontramos un porcentaje mayor de prevalencia en nuestro estudio.

Podemos concluir que el involucro ocular en esta enfermedad es una causa importante de morbilidad en estos pacientes. Principalmente los problemas de la superficie ocular, que al igual que en la piel, consisten en lesiones recurrentes que a largo plazo producen cambios en la córnea como leucomas y panus, además de problemas cicatrizales de la conjuntiva que pueden producir una disminución importante de la agudeza visual.

La atención de los pacientes con epidermolisis bulosa debe ser multidisciplinaria. Debe existir una cultura entre los médicos que atienden este tipo de pacientes, de llevar un control oftalmológico más cercano para poder detectar y tratar problemas oculares que puedan surgir en estos casos.

REFERENCIAS

1. Matsumoto Y, Dogru M, Tsubota K. Ocular surface findings in Hallopeau-Siemens subtype of dystrophic epidermolysis Bulosa: report of a case and literature review. *Cornea* 2005; 24(4):474-479. Review. PubMed PMID: 15829808.
2. Herron GS. Epidermolysis Bulosa. *Eye and Skin Disease*. Manis MJ, Macsai MS and Huntley AC. (Eds). Lippincott-Raven Publishers Philadelphia, PA. 1996. Chap. 35; pp. 285.
3. Featherstone C. Epidermolysis Bulosa: from fundamental molecular biology to clinical therapies. *J Invest Dermatol* 2007; 127:256-259.
4. Salas-Alanis JC. Las Epidermolisis bulosas. El proyecto DEBRA. *Med Cutan Iber Lat Am* 2007; 35:165-166
5. Fine JD, Bauer EA, McGuire J y cols. Epidermolysis Bulosa. Clinical, epidemiological and laboratory advances and the findings of the National Epidermolysis Bulosa Registry. Baltimore: John Hopkins University Press, 1999.
6. Fine JD, Eady RA, Bauer EA, Bauer JW, Bruckner-Tuderman L, Heagerty A y cols. The classification of inherited epidermolysis Bulosa (EB): Report of the Third International Consensus Meeting on Diagnosis and Classification of EB. *J Am Acad Dermatol* 2008; 58(6):931-950. Epub 2008 Apr 18.
7. Fine JD, Johnson LB, Weiner M, Stein A, Cash S, Deleoz J, Devries DT, Suchindran C. Eye involvement in inherited epidermolysis Bulosa: experience of the National Epidermolysis Bulosa Registry. *Am J Ophthalmol*. 2004; 138(2):254-262. PubMed PMID: 15289135.
8. Khan AO. Corneal ulcer in a young child with autosomal recessive epidermolysis Bulosa. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 2006; 43(6):370-372. PubMed PMID: 17162976.
9. Tong L, Hodgkins PR, Denyer J, Brosnahan D, Harper J, Russell-Eggitt I, Taylor DS, Atherton D. The eye in epidermolysis Bulosa. *Br J Ophthalmol* 1999; 83(3):323-326. PubMed PMID: 10365041; PubMed Central PMCID: PMC1722980.
10. Van Bijsterveld O. Diagnostic tests in the sicca syndrome. *Arch Ophthalmol* 1969; 82:10-14.
11. Lin AN, Murphy F, Brodie SE, Carter DM. Review of ophthalmic findings in 204 patients with epidermolysis Bulosa. *Am J Ophthalmol* 1994; 118(3):384-390. Review. PubMed PMID: 8085596.
12. Gans LA. Eye lesions of epidermolysis Bulosa. Clinical features, management, and prognosis. *Arch Dermatol* 1988; 124(5):762-764. PubMed PMID: 3364998.
13. McDonnell PJ, Spalton DJ. The ocular signs and complications of epidermolysis Bulosa. *J R Soc Med* 1988; 81(10):576-578. PubMed PMID: 3184090; PubMed Central PMCID: PMC1291800.