



ACTAS Dermo-Sifiliográficas

Full English text available at
www.actasdermo.org



VÍDEOS DE CIRUGÍA DERMATOLÓGICA

Biopsia de piel en un paciente con sospecha de epidermolisis ampollosa

Skin Biopsy in a Patient With Suspected Epidermolysis Bullosa

A. Giacaman^{a,*}, E. Gregg Azcárate^b, C. Saus Sarrias^c y A. Martín-Santiago^a

^a Departamento de Dermatología, Hospital Universitario Son Espases, Palma de Mallorca, España

^b Departamento de Pediatría, Hospital Universitario Son Espases, Palma de Mallorca, España

^c Departamento de Anatomía Patológica, Hospital Universitario Son Espases, Palma de Mallorca, España



Introducción

Las epidermolisis ampollosas (EB) corresponden a un grupo de enfermedades genéticas, que se caracterizan por una fragilidad extrema de la piel. Están provocadas por mutaciones en los genes que codifican proteínas localizadas en la epidermis, membrana basal y/o dermis. La incidencia mundial estimada varía entre 3,8 y 20,1 casos por millón de habitantes. Si bien el estudio genético es fundamental para establecer el diagnóstico de certeza y el subtipo de EB, el estudio histológico es muy útil durante la aproximación inicial al paciente, ya que, además de orientar el diagnóstico de EB, permite descartar otras patologías mucho más frecuentes.

Para realizar una adecuada biopsia de piel en un paciente con sospecha de EB, debemos tener en cuenta algunas consideraciones ([material suplementario](#), [vídeo](#)). Es importante conocerlas, ya que de esto dependerá la utilidad diagnóstica de la muestra^{1,2}.

Descripción de la técnica

Lo primero que debemos hacer es seleccionar un área de piel no acral y que no tenga ampollas. Esta zona se debe frotar con la goma de un lápiz, rotando a 180 grados sobre su propio eje de lado a lado. Se recomienda hacerlo por lo menos durante unos 5-10 ciclos hasta lograr eritema en la piel, sin producir ampollas ni erosiones clínicamente visibles. Tras unos 30 min se pueden obtener las muestras, como lo haríamos de manera habitual en una biopsia de piel.

Si es posible, se obtendrán 3 muestras de piel.

La primera biopsia con un punch de 4 mm, procurando que la mitad de la muestra contenga piel con eritema tras la fricción, y la otra mitad piel normal. Esta muestra se enviará en formol para el estudio con hematoxilina-eosina.

La segunda muestra se puede obtener con un punch de 3-4 mm, para estudio con inmunofluorescencia. Se debe enviar en suero fisiológico y congelar, o en medio de Michel. Esta muestra se debe enviar lo antes posible a un centro de referencia que tenga experiencia en el diagnóstico de EB, ya que los paneles habituales no cuentan con todos los anticuerpos que se necesitan para el diagnóstico de estas enfermedades.

Por último, una tercera muestra muy pequeña, se puede obtener con un punch de 2 mm y enviar en glutaraldehído, para estudiar con microscopía electrónica. Este estudio

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: anizagiacaman@gmail.com (A. Giacaman).

permite ver el nivel al que se forma la ampolla, así como la presencia o ausencia de proteínas estructurales. El estudio con microscopía electrónica puede cobrar relevancia en caso de que el estudio genético y/o la inmunofluorescencia no sean concluyentes¹.

Indicaciones

Paciente con sospecha de epidermólisis ampollosa.

Complicaciones

En caso de frotar en exceso con la goma de borrar, podemos inducir una ampolla que dará un resultado falso positivo. Debemos frotar solamente hasta lograr eritema y no dañar la piel donde haremos la biopsia.

Conclusiones

Las EB son un grupo de enfermedades poco frecuentes. El estudio histológico es una herramienta de diagnóstico útil y precoz durante el estudio de estos pacientes. Es importante conocer la técnica correcta para obtener muestras que sean de utilidad al patólogo durante el proceso diagnóstico.

Conflicto de intereses

Ninguno de los autores presenta conflictos de intereses a declarar.

Agradecimientos

Al equipo de Audiovisuales del Hospital Universitario Son Espases. A los pacientes con epidermólisis bullosa y a sus familiares.

Anexo. Material adicional

Se puede consultar material adicional a este artículo en su versión electrónica disponible en [doi:10.1016/j.ad.2023.04.015](https://doi.org/10.1016/j.ad.2023.04.015).

Bibliografía

1. Lucky AW, Whalen J, Rowe S, Marathe KS, Gorell E. Diagnosis and care of the newborn with epidermolysis bullosa. *Neoreviews*. 2021;22:e438–51.
2. Hernández-Martín A, Torrelo A. Inherited epidermolysis bullosa: From diagnosis to reality. *Actas Dermosifiliogr*. 2010;101:495–505.