

Guía de atención clínica integral de la epidermólisis bullosa hereditaria

SANIDAD 2008

MINISTERIO DE SANIDAD Y CONSUMO

Guía de atención clínica integral de la epidermólisis bullosa hereditaria

AUTORES

Baquero Fernández, Carmen. Servicio de Neonatología. Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona.

Herrera Ceballos, Enrique. Servicio de Dermatología. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Victoria. Málaga.

López Gutiérrez, Juan Carlos. Departamento de Cirugía Pediátrica. Hospital Universitario La Paz. Madrid.

De Lucas Laguna, Raúl. Unidad de Dermatología Infantil. Servicio de Dermatología. Hospital Universitario La Paz. Madrid.

Romero Gómez, Javier. Unidad de Dermatología. Hospital Costa del Sol. Málaga.

Serrano Martínez, M.ª Concepción. Estomatología. Clínica Dental Nova. Valencia.

Torreo Fernández, Antonio. Servicio de Dermatología. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid.

COLABORADORES

Alcahuz Griñán, Montserrat. Escuela Universitaria de Podología. Universidad de Valencia.

Carretero Calderón, Luis. Psicología. Asociación de Epidermólisis Bullosa de España (AEBE-DEBRA).

Fortuny Guasch, Claudia. Servicio de Pediatría. Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona.

Gavaldá Vinzia, Marta. Servicio de Trabajo Social. Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona.

Gonçalves Gaspar, Elisabete. Enfermería. Asociación de Epidermólisis Bullosa de España (AEBE).

Lama More, Rosa A. Unidad de Nutrición Infantil. Hospital Universitario La Paz. Madrid.

Losada Martínez, Antonio. Director de la Unidad de Gestión Clínica de Neonatología. Hospital Virgen del Rocío. Sevilla. Consejería de Salud. Junta de Andalucía.

Vich Pérez, Pilar. Sociedad Española de Medicina Rural y Generalista.

Viñals González, Fernando (Jefe de Sección de Cirugía Pediátrica). Unamuno Pérez, Pablo (Jefe de Servicio de Dermatología). Prieto Veiga, Jesús (Jefe de Servicio de Pediatría). Complejo Asistencial de Salamanca. Servicio de Salud de Castilla y León.

REVISORES EXTERNOS

Academia Española de Dermatología y Venereología: Grupo Español de Dermatología Pediátrica.



Edita y distribuye:

© MINISTERIO DE SANIDAD Y CONSUMO
CENTRO DE PUBLICACIONES
PASEO DEL PRADO, 18. 28014 Madrid

NIPO: 351-08-008-6

Depósito Legal: M-22071-2008

Imprime: Rumagraf S.A.

El copyright y otros derechos de propiedad intelectual de este documento pertenecen al Ministerio de Sanidad y Consumo. Se autoriza a las organizaciones de atención sanitaria a reproducirlo total o parcialmente para uso no comercial, siempre que se cite el nombre completo del documento, año e institución.

AEBE-DEBRA: Asociación de Epidermólisis Bullosa de España.

APETO: Asociación Profesional Española de Terapeutas Ocupacionales.

FAECAP: Federación de Asociaciones de Enfermería Comunitaria y Atención Primaria.

FEDEF: Federación Española de Enfermedades Raras.

Sociedad Española de Cirugía Oral y Maxilofacial.

Sociedad Española de Cirugía Plástica, Reparadora y Estética.

SEMFYC: Sociedad Española de Medicina Familiar y Comunitaria.

SEMERGEN: Sociedad Española de Medicina Rural y Generalista.

Sociedad Española de Rehabilitación y Medicina Física.

Asociación Nacional de Bioética Fundamental y Clínica.

Consejo General de Trabajo Social.

Vocales de la Comisión de Prestaciones, Aseguramiento y Financiación.

SEOEME: Sociedad Española de Odontología para el Minusválido y Pacientes Especiales.

COORDINACIÓN

Dirección General de Cohesión del Sistema Nacional de Salud y Alta Inspección. Ministerio de Sanidad y Consumo:

Cortés Rubio, José Alfonso, Subdirector General de Cartera de Servicios y Nuevas Tecnologías.

De Martín y Martínez, María Teresa, Jefe de Área de la Subdirección General de Cartera de Servicios y Nuevas Tecnologías.

Gómez-Martino Arroyo, María Dolores, Jefe de Servicio de la Subdirección General de Cartera de Servicios y Nuevas Tecnologías.

Montesinos Alonso, Amparo, Jefe de Área de la Subdirección General de Cartera de Servicios y Nuevas Tecnologías.

Prieto Yerro, Isabel M.ª, Consejera Técnica de la Subdirección General de Cartera de Servicios y Nuevas Tecnologías.

APOYO ADMINISTRATIVO

López Artega, Natividad. Subdirección General de Cartera de Servicios y Nuevas Tecnologías.

Guía de atención clínica integral de la epidermólisis bullosa hereditaria

Índice

Presentación	13
1. Descripción de la epidermólisis bullosa. Etiopatogenia	15
1.1. Descripción de la epidermólisis bullosa	15
1.2. Etiopatogenia	16
2. Abordaje diagnóstico y terapéutico	17
2.1. Diagnóstico de la epidermólisis bullosa y sus complicaciones	17
2.1.1. Diagnóstico de la epidermólisis bullosa	17
2.1.1.1. Epidermólisis bullosa simple	19
2.1.1.2. Epidermólisis bullosa juntural	22
2.1.1.3. Epidermólisis bullosa distrófica	24
2.1.2. Diagnóstico diferencial de la epidermólisis bullosa	26
2.1.3. Diagnóstico prenatal de la epidermólisis bullosa	27
2.1.4. Diagnóstico de otras complicaciones de la epidermólisis bullosa	29
2.1.4.1. Complicaciones gastrointestinales/nutricionales	29
2.1.4.2. Complicaciones bucodentales	32
2.2. Tratamiento de la epidermólisis bullosa y sus complicaciones	33
2.2.1. Tratamiento médico de la epidermólisis bullosa y de sus complicaciones mucocutáneas	33
2.2.2. Tratamiento de las complicaciones nutricionales y gastrointestinales de la epidermólisis bullosa	35
2.2.3. Tratamiento odonto-estomatológico de las lesiones bucodentales de la epidermólisis bullosa	37
2.2.4. Tratamiento quirúrgico	39
2.2.5. Tratamiento rehabilitador	41
2.3. Líneas de investigación presentes y futuras	44
2.3.1. Investigación sobre el diagnóstico de la epidermólisis bullosa	44
2.3.2. Investigación sobre el tratamiento de la epidermólisis bullosa	45

2.4.	Consideraciones éticas y médico-legales	46
2.4.1.	Relación médico-paciente	46
2.4.2.	Escolarización y relación infantil	47
2.4.3.	Situaciones críticas	48
3.	Situación actual de la epidermólisis bullosa en españa	51
3.1.	Magnitud del problema. Incidencia y prevalencia	51
3.1.1.	Epidemiología de la epidermólisis bullosa	51
3.1.1.1.	Epidemiología de la EB en el ámbito internacional	51
3.1.1.2.	Epidemiología de la EB en España	52
3.2.	Impacto de la enfermedad	54
3.2.1.	Impacto en el desarrollo del niño enfermo	54
3.2.2.	Impacto en el desarrollo del adulto enfermo	55
3.2.3.	Impacto sobre familiares y cuidadores	56
3.2.4.	Impacto social	58
3.3.	Asistencia en el sistema sanitario español	59
3.3.1.	Atención primaria	59
3.3.2.	Atención especializada	60
3.3.3.	Otros servicios y prestaciones	61
4.	Guía de cuidados al paciente con epidermólisis bullosa	63
4.1.	Atención sanitaria integral al paciente y a los cuidadores-familiares	63
4.1.1.	Atención sanitaria al recién nacido con afectación leve: EB simple	64
4.1.2.	Atención sanitaria al recién nacido con afectación grave: EB juntural o EB distrófica	64
4.1.3.	Atención sanitaria posterior al nacimiento	66
4.2.	Cuidados diarios	66
4.2.1.	Manejo del niño	67
4.2.2.	Cura de las lesiones en neonatos	67
4.2.2.1.	Desarrollo de las curas	68
4.2.3.	Cura de las lesiones en niños y adultos	73
4.2.3.1.	Etapas de las curas	73
4.2.4.	Cura de las lesiones infectadas en niños y adultos	81

4.3. Medidas educacionales y de prevención	82
4.3.1. Prevención de las lesiones cutáneas	82
4.3.2. Problemas relacionados con la alimentación	83
4.3.3. Infección de las lesiones	83
4.3.4. Prurito	84
4.3.5. Dolor	84
5. Conclusiones y recomendaciones	85
5.1. Conclusiones	85
5.2. Recomendaciones	86
Anexos	89
I. Glosario de términos	89
II. Recomendaciones de utilización de productos en las curas	90
III. Prestaciones y ayudas disponibles	91
IV. Organizaciones y enlaces de interés	92
Bibliografía	95

Abreviaturas

- AEBE-DEBRA:** Asociación Española de Epidermólisis Bullosa.
AVD: Actividades de la vida diaria.
DIU: Dispositivo intrauterino.
EB: Epidermólisis bullosa.
EBD: Epidermólisis bullosa distrófica.
EBJ: Epidermólisis bullosa juntural.
EBS: Epidermólisis bullosa simple.
EBU: Epidermólisis bullosa de la unión.
ECEMC: Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas.
GEP: Gastrostomía endoscópica percutánea.
GER: Gasto energético en reposo.
RDA: Recomendaciones diarias alimenticias.
SNS: Sistema Nacional de Salud.

Presentación

La epidermólisis bullosa (EB) se refiere a un grupo de enfermedades hereditarias con presentación diversa desde formas más leves a otras más graves, que afectan a la piel y las mucosas y que suponen la formación de ampollas y vesículas tras mínimos traumatismos, con afectación variable de otros órganos. No existe un tratamiento específico, y su evolución es crónica, llegando a mermar la calidad de vida de los pacientes y su supervivencia, lo cual supone un reto tanto para los afectados, como para los familiares y los profesionales que los atienden.

Al ser una enfermedad de baja prevalencia, el profesional de la salud no suele tener experiencia, ni formación suficiente para realizar un abordaje adecuado en relación al diagnóstico, las necesidades específicas de atención y de seguimiento que requieren estos pacientes y sus cuidadores.

A solicitud del Defensor del Pueblo y por acuerdo de la Comisión de Prestaciones, Aseguramiento y Financiación (que cuenta con representación de todas las Comunidades Autónomas) de noviembre de 2005, el Ministerio de Sanidad y Consumo ha coordinado la elaboración de un documento de consenso sobre esta enfermedad.

Para ello, se constituyó un grupo multidisciplinar de expertos de reconocido prestigio y acreditada experiencia, propuestos por las Comunidades Autónomas, las Sociedades Científicas, la Asociación de Epidermólisis Bullosa y el propio Ministerio de Sanidad y Consumo, que han elaborado la Guía que se presenta.

El objetivo de este documento es impulsar el abordaje clínico integral de la epidermólisis bullosa, mejorando el conocimiento de las evidencias científicas actuales en relación con su diagnóstico y tratamiento, así como sobre los cuidados y la atención más adecuada tanto a pacientes como a familiares.

Espero que la difusión de esta Guía entre los profesionales sanitarios permita avanzar en la mejora de la calidad de la atención que facilita el Sistema Nacional de Salud a los pacientes que padecen esta enfermedad. Asimismo, que pueda servir también de apoyo a los familiares y cuidadores de estos pacientes.

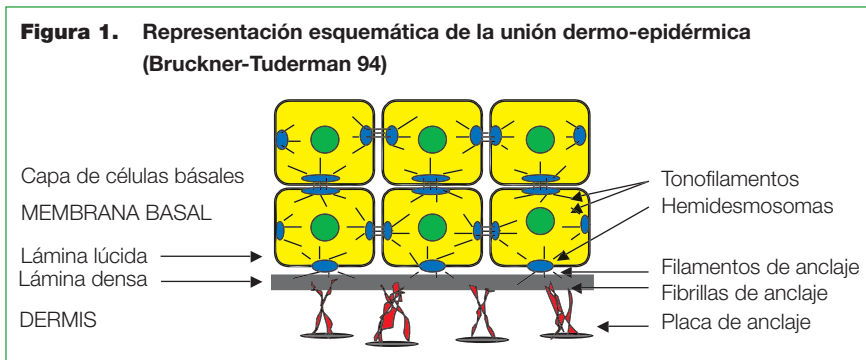
José Martínez Olmos
Secretario General de Sanidad
Ministerio de Sanidad y Consumo

1. Descripción de la epidermólisis bullosa. Etiopatogenia

*Enrique Herrera Ceballos
M.^a Concepción Serrano Martínez*

1.1. Descripción de la epidermólisis bullosa

La epidermólisis bullosa o ampollosa (EB) hereditaria es una genodermatosis (dermatosis de causa genética en cuyo origen no influyen factores ambientales) de muy baja prevalencia, transmitida de forma autosómica dominante o recesiva y causada por una alteración de las proteínas de la unión epidermodérmica (figura 1) que altera la cohesión de la dermis con la epidermis, hecho que da lugar a la formación de ampollas y erosiones cutáneas y mucosas.



Se distinguen tres tipos de epidermólisis bullosa (figura 2), según el nivel de formación de ampollas:

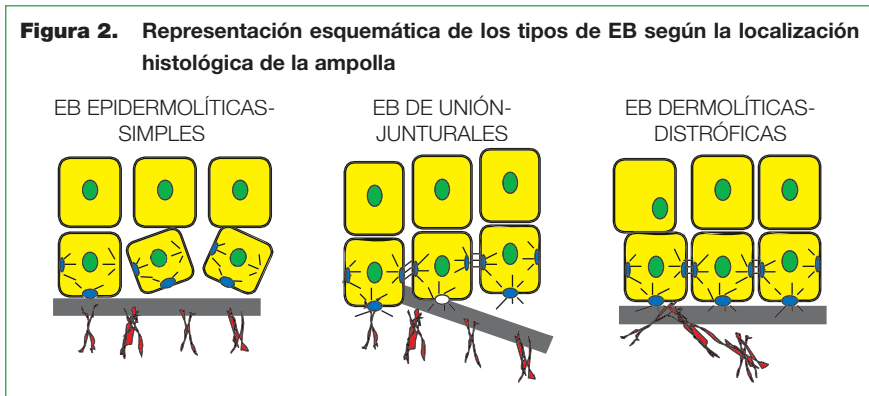
- EB epidermolíticas o simples (EBS), en las que la ampolla se localiza a nivel intraepidérmico, justo en las células de la capa basal.
- EB de la unión o junturales (EBJ), en las que la ampolla se localiza a nivel de la membrana basal.
- EB dermolíticas o distróficas (EBD), en las que la ampolla se localiza por debajo de la membrana basal a nivel de las fibrillas de anclaje.

En cada uno de estos tres tipos se agrupan diversas patologías dependiendo de la clínica y de la forma de transmisión.

La afectación de la mucosa oral y esofágica, más o menos severa, va a motivar alteraciones nutricionales y retraso en el crecimiento y en el peso.

Aunque algunas de las formas mejoran con la edad, el pronóstico puede llegar a ser muy severo, ocasionando a veces la muerte, dependiendo de la gravedad de las complicaciones nutricionales, infecciosas o neoplásicas, como consecuencia de la degeneración carcinomatosa de las cicatrices.

El tratamiento y seguimiento de esta enfermedad debe ser llevado a cabo por un equipo médico multidisciplinar.



1.2. Etiopatogenia

En la Epidermólisis Bullosa Simple (EBS) está alterada la codificación de las moléculas de queratina 5 y 14, por lo que se producen anomalías estructurales y bioquímicas en la formación de los tonofilamentos que conducen a la desestructuración de las células de la capa basal de la epidermis¹.

En la Epidermólisis Bullosa Juntural (EBJ) se han encontrado mutaciones que afectan a uno de los 3 genes que codifican la proteína laminina-5, por lo que los hemidesmosomas de la membrana basal serían defectuosos o estarían ausentes². También se han descrito mutaciones en otros componentes de la lámina lúcida, como el colágeno XVII o la integrina $\alpha 6\beta 4$.

En la Epidermólisis Bullosa Distrófica (EBD) se han encontrado anomalías en el gen responsable de la codificación del colágeno VII, que compone los haces de fibrillas de anclaje que unen la membrana basal a la dermis. Según el tipo de mutación resultante y su localización en la cadena de colágeno, las fibrillas de anclaje estarían defectuosas, disminuidas en cantidad y/o calidad, o ausentes³.

2. Abordaje diagnóstico y terapéutico

*Antonio Torrelo Fernández
Juan Carlos López Gutiérrez
Enrique Herrera Ceballos
Raúl de Lucas Laguna
M.^a Concepción Serrano Martínez*

2.1. Diagnóstico de la epidermólisis bullosa y sus complicaciones

2.1.1. Diagnóstico de la epidermólisis bullosa

La clasificación de la epidermólisis bullosa se lleva a cabo en base a la clasificación del Registro Nacional de Epidermólisis Ampollosas de 1991⁴, aceptando la modificación propuesta por Fine en el año 2000⁵. Esta clasificación se basa en criterios clínicos, contemplándose, además, el mecanismo de transmisión, la proteína y el gen alterados y su localización cromosómica. Dicha clasificación distingue tres tipos de EB, dependiendo del lugar de localización de la ampolla:

- A) Epidermólisis bullosa simple (EBS), con ampolla intraepidérmica localizada a nivel de la capa basal epidérmica.
- B) Epidermólisis bullosa juntural (EBJ), con ampolla a nivel de la membrana basal de unión epidermodérmica.
- C) Epidermólisis bullosa dérmica o distrófica (EBD), con ampolla por debajo de la membrana basal a nivel de las fibrillas de anclaje de la dermis papilar.

La clasificación de la epidermólisis bullosa se presenta en la tabla 1.

Tabla 1. Clasificación de la epidermólisis bullosa

Tipos de epidermólisis bullosas	Transmisión	Proteína	Gen	Cromosoma
SIMPLES				
Localizadas				
EBS localizadas en manos y pies (Weber-Cockayne)	AD	K5, K14	KRT5, KRT14	12q11-q13, 17q12-q21
Generalizadas				
EBS generalizadas (Koebner)	AD	K5, K14		
EBS herpetiforme (Dowling-Meara)	AD	K5, K14		
EBS con pigmentación moteada	AD	K5		
EBS con distrofia muscular	AR	Plectina	PLEC1	8q24
EBS superficial	AD			
JUNTURALES				
Localizadas				
Inversa	AR			
Acral	AR	Laminina 5		
Aparición tardía	AR			
Generalizadas				
Herlitz	AR	Laminina 5	LAMA 3, LAMB3, LAMC2	18q11.2, 1q32, 1q25-q31
No Herlitz	AR	BP180, Laminina 5	BPAG2, LAMB3	10q24.3, 1q32
Con atresia pilórica	AR	Integrina $\alpha 6\beta 4$	ITGA6, ITGB4	17q25, 2q24-q31
DISTRÓFICAS				
Localizadas				
Inversa	AR			
Acral	AR			
Pretibial	AD			
Centrípeta	AD			
Generalizadas				
RECESIVA	AR	Colágeno VII para todos los subtipos	COL7A1	3p21.1
— Hallopeau-Siemens	AR			
— No Hallopeau-Siemens	AR			
DOMINANTES				
— EBD dominantes	AD			
— EBD transitoria del recién nacido	AD			

La mayoría de las complicaciones de este grupo heterogéneo de enfermedades vienen determinadas por los mecanismos de reparación de las ampollas y por la localización de las mismas (tanto anatómica como histológica). En un extremo estarían las formas simples, con escasas complicaciones y, en el otro, las formas distróficas, gravemente mutilantes e invalidantes.

La sobreinfección bacteriana es la principal complicación de todas las formas de EB. Las ampollas constituyen un caldo de cultivo excelente para microorganismos, sobre todo bacterias, que son capaces de ensombrecer el pronóstico estético, ya que determinan una cicatrización mucho más anómala e incluso el pronóstico vital por el riesgo de septicemia. La realización de una exploración cuidadosa, atendiendo al aspecto de las lesiones, su olor, presencia de dolor, febrícula o fiebre, permitirán la sospecha de infección.

El diagnóstico de las EB se realiza en base a aspectos clínicos, histopatológicos, biopatológicos y genéticos. También se deben contemplar las diferentes pruebas, disponibles hoy día, para un diagnóstico prenatal de la enfermedad.

Antes de iniciar la descripción pormenorizada de las diferentes patologías, es conveniente recalcar algunos detalles a tener en cuenta sobre la exploración clínica y el estudio histopatológico.

Desde el punto de vista clínico, la exploración del niño afectado por un cuadro ampoloso debe ser completa y lo más exhaustiva posible. Debe incluir la exploración de la totalidad del tegumento, incluyendo mucosas, uñas y pelo. Es obligado redactar una historia clínica detallada, haciendo especial hincapié en los antecedentes familiares y explorando la posibilidad de consanguinidad.

Desde el punto de vista histopatológico, es imprescindible la realización de una biopsia cutánea para examen al microscopio óptico, con tinción de hematoxilina y eosina e inmunohistoquímica y al microscopio electrónico. La biopsia cutánea debe ser realizada sobre piel sana, previamente frotaada, de cualquier parte del tegumento paralesional en las EB generalizadas o perilesional en el caso de las EB localizadas. En la práctica, se considera adecuada la obtención de tres cilindros cutáneos mediante la técnica de biopsias-punch. Uno se introduciría en formol, para estudio histopatológico; otro se congelaría, para estudio inmunohistoquímico; y otro se incluiría en glutaraldehído, para estudio ultra estructural.

2.1.1.1. Epidermólisis bullosa simple

El nexo de unión de todas las variantes que se incluyen en el grupo de epidermólisis bullosas simples es la presencia histopatológica de una ampolla a nivel intraepidérmico, por encima de la capa basal.

A) Grupo de epidermólisis bullosas simples

a.1. Epidermólisis bullosa simple de manos y pies tipo Weber-Cockayne

Las lesiones iniciales aparecen durante la infancia o adolescencia. Ocurren tras traumatismos y, con mayor frecuencia, en la época estival. Las lesiones se localizan, típicamente, en palmas y plantas lo que, unido a una frecuente hiperhidrosis, a veces produce disfuncionalidad manual o para la marcha. La cicatrización de las lesiones es completa sin mostrar atrofia, quistes de milium o pigmentaciones.

a.2. Epidermólisis bullosa simple generalizada tipo Koebner

Las lesiones se manifiestan desde el nacimiento o desde la primera infancia. Además de las manos y pies, se pueden afectar otras zonas del cuerpo de intenso roce como codos, rodillas, piernas, brazos, tronco, etc.).

a.3. Epidermólisis bullosa simple herpetiforme tipo Dowling-Meara

Dentro del grupo de las epidermólisis bullosas simples es la forma más agresiva y con lesiones más importantes. Las ampollas se observan desde el nacimiento y se agrupan de forma herpetiforme; pueden ser hemorrágicas y muy dolorosas. Afectan a las mucosas oral, laríngea y esofágica. El mentón y el pliegue de flexión del codo son localizaciones típicas. Las uñas pueden desprenderse por localización subungueal de la ampolla o bien dar lugar a onicodistrofia traumática⁶. Aunque puede observarse sobre la zona cicatrizada algún quiste de milium, no hay tejido de granulación ni hiperpigmentación. Cuando la afectación palmo-plantar es muy intensa, puede dejar como secuela una hiperqueratosis dolorosa. Con la edad disminuye la intensidad de los síntomas.

a.4. Epidermólisis bullosa simple con pigmentación moteada

Es una forma nueva descrita en 1979. Asocia fragilidad cutánea, hiperqueratosis palmo-plantar y alteraciones ungueales e hiperpigmentación difusa maculosa, por unión de lesiones moteadas, signo que le da el nombre a la enfermedad^{7,8}. Pueden encontrarse ampollas en la cavidad oral y las caries dentarias son frecuentes. La hiperpigmentación predomina en tronco y en la porción proximal de las extremidades. A veces existen máculas hipocrómicas, dando a la piel un aspecto de poiquilodermia.

a.5. Epidermólisis bullosa simple con distrofia muscular

Desde el punto de vista clínico, las ampollas aparecen desde el nacimiento o poco después, son generalizadas y cicatrizan de forma atrófica o distrófica. Puede haber erosiones bucales con alteraciones dentales y malformaciones

ungueales. La distrofia muscular se debe a un déficit de plectina, proteína hemidesmosómica que se produce tanto en la membrana basal epidérmica como en los sarcómeros y sarcolemas musculares. Produce debilidad muscular, a veces presente desde la infancia, que termina impidiendo la marcha. Se han descrito casos aislados que asocian estenosis uretral, anemia y alteraciones respiratorias y laríngeas⁹.

a.6. Epidermólisis bullosa simple superficial

Se manifiesta por la aparición desde el nacimiento o más tarde, de ampollas y erosiones generalizadas, de predominio en extremidades y que evolucionan hacia cicatrices atróficas con quistes de milium. Se observa una afectación frecuente de mucosas. La ampolla es subcórnea y hay que hacer el diagnóstico diferencial con el «síndrome de la piel escaldada».

Además de estas formas descritas, hay otras presentaciones de epidermólisis bullosas simples más raras:

a.7. Síndrome de Tallin

Las lesiones afectan a las manos y a los pies y se asocia a distrofia ungueal, alopecia e hipodontia o anodontia¹⁰.

a.8. EBS de Orna

Está ligada a una alteración genética del cromosoma 8 localizada en el locus de la plectina^{11,12}. Se manifiesta mediante ampollas palmo-plantares.

a.9. EBS de Mendes da Costa

Con herencia autonómica recesiva ligada al cromosoma X. Clínicamente muestra ampollas en las extremidades que cicatrizan con atrofia e hiperpigmentación. No hay afectación de mucosas. Se han descrito casos de microcefalia⁵.

B) Pronóstico de la EBS

En líneas generales, el pronóstico de la EBS es bueno, con evolución hacia la mejoría aunque, debido a la frecuente presencia de hiperqueratosis palmo-plantar, la marcha es dolorosa y dificulta el aprendizaje.

C) Complicaciones de las EBS

Las complicaciones suelen ser las más leves. Las ampollas se resuelven habitualmente sin cicatriz y no se afectan mucosas, dientes y uñas. Las compli-

caciones vienen derivadas de la localización anatómica. Las palmas y plantas son las más afectadas, con la formación de ampollas serohemáticas que, aunque normalmente no dejan cicatriz, cuando aparecen muy precozmente, en los primeros meses de vida pueden observarse cicatrices atróficas residuales. Debe evitarse la sobreinfección bacteriana de las ampollas, ya que es ésta la principal complicación en estos pacientes. También es frecuente la coexistencia de hiperhidrosis, factor predisponente a la formación de nuevas lesiones bullosas. La afectación ungueal es rara, y sólo aparece en algunos casos de EBS, como las EBS con pigmentación moteada, en la que las uñas aparecen engrosadas y curvadas, con los consiguientes problemas funcionales para el paciente.

2.1.1.2. Epidermólisis bullosa juntural

Las ampollas se localizan en el interior de la membrana basal, a nivel de la lámina lúcida.

A) Tipos de epidermólisis bullosas junturales (EBJ)

a.1. EBJ inversa

Se observa la presencia de lesiones bullosas y erosionadas en pliegues cutáneos. Uñas distróficas y alteraciones dentarias. Lesiones en mucosa oral y escasa afectación digestiva.

a.2. EBJ acral

Se observan lesiones en extremidades, una afectación de las mucosas nasal y oral, así como uñas y dientes alterados.

a.3. EBJ de aparición tardía

Afecta a los codos, las rodillas y las extremidades en general. La enfermedad comienza a manifestarse en la infancia. Se observan lesiones de mucosas oral y nasal y posible hipoacusia⁵.

a.4. EBJ generalizada letal tipo Herlitz

Se debe a una ausencia de la proteína laminina 5. Aparecen, desde el nacimiento, ampollas y erosiones generalizadas con afectación de mucosas, laringe, tracto digestivo y vías urinarias. El pronóstico es muy malo, produciéndose la muerte, en semanas o meses, en el 90% de casos, debido a sepsis y anemias intensas. La afectación laríngea empeora aún más el pronóstico. El 10% de los niños que sobreviven presentan un importante retraso en el

crecimiento y muestran cicatrices atróficas, vegetantes y granulomatosas alrededor de la nariz y de la boca, aunque también pueden afectarse las conjuntivas y la laringe. En ocasiones se produce la caída intraútero de las uñas dando un aspecto muy típico a los dedos de los recién nacidos que permite el diagnóstico de la enfermedad. También puede haber alteraciones dentarias y alopecia cicatricial.

a.5. EBJ generalizada no Herlitz

Se debe a una alteración del gen de la BP180 (colágeno XVII). Se presenta como ampollas generalizadas desde el nacimiento que mejoran con la edad, dejando lesiones residuales de atrofia y pigmentación. Se observa una afectación importante de mucosas, incluyendo la anal, bucal, conjuntival y nasal. Aunque es raro, puede haber estenosis laríngea o esofágica. Los dientes presentan anomalías del esmalte y caries, las uñas pueden estar ausentes y observarse alopecia a partir de los 10 años de edad.

a.6. EBJ con atresia pilórica

Es un cuadro similar a la epidermólisis bullosa juntural generalizada tipo Herlitz que además presenta atresia pilórica, en el que, si bien es posible la reparación quirúrgica, el pronóstico es muy sombrío debido a las sobreinfecciones y complicaciones viscerales¹³.

B) Pronóstico de las EBJ

El pronóstico de las epidermólisis bullosas junturales es diverso. La forma de Herlitz y la forma con atresia pilórica tienen un pronóstico muy malo, ocasionando la muerte a las pocas semanas de vida. En el resto de las formas, el pronóstico es considerablemente mejor, aunque se requerirán esmerados cuidados cutáneos y tratamientos multidisciplinarios.

C) Complicaciones de las EBJ

En este grupo se encuentran formas graves (letales) como la EBJ tipo Herlitz, que conduce a la muerte en pocos meses, generalmente por infecciones respiratorias y septicemia. La principal complicación cutánea es la formación de un tejido de granulación desfigurante a nivel facial, sin tendencia a la formación de cicatrices, pero que suele resolverse con atrofia. La afectación de la piel de la región periungueal conduce en pocas semanas a la aparición de dedos en palillo de tambor y pérdida de la uña.

Otras formas junturales (EBJ no Herlitz) pueden conducir a alopecia universal, distrofia ungueal y grandes áreas de cicatrices atróficas. Se ha

descrito asimismo el desarrollo de carcinoma epidermoide sobre lesiones atróficas residuales.

2.1.1.3. Epidermólisis bullosa distrófica

La característica común de este grupo de epidermólisis bullosas es la localización de las ampollas a nivel subepidérmico, por debajo de la membrana basal.

A) Tipos de epidermólisis bullosas distróficas (EBD)

a.1. EBD localizadas

Se distinguen cuatro formas:

- Forma dominante acral, con lesiones en extremidades.
- Forma dominante pretibial.
- Forma recesiva inversa, con lesiones en codos y pliegues. Se observan quistes de milium y alopecia, así como afectación de la mucosa oral y esofágica y alteraciones dentales.
- Forma recesiva centrípeta, con lesiones acrales de evolución centrípeta.

a.2. EBD recesiva de Hallopeau-Siemens

Es la forma más grave de todas las epidermólisis bullosas distróficas, debido a la extrema fragilidad cutánea. Desde el nacimiento aparecen lesiones bullosas generalizadas, más intensas en los sitios de roce, que pueden ser hemorrágicas; se rompe su techo, se erosionan y cicatrizan de forma distrófica; también se observa la presencia de quistes de milium. La cicatrización continua a nivel de las extremidades motiva la formación de contracturas y sindactilias que, posteriormente, por continua sobreinfección, se traducen en la pérdida de las falanges, motivando auténticos muñones sobre los cuales pueden desarrollarse, al igual que en otras cicatrices, carcinomas espino-celulares invasivos y destructores con capacidad metastásica a órganos nobles y muerte de los pacientes entre la cuarta y la quinta década de vida¹⁴.

La mucosa bucal está muy afectada, dando lugar a microstomía y anquiloglosia. También se afectan las mucosas esofágicas y anales, motivando estenosis con importante patología intestinal. Asimismo está afectada la mucosa conjuntival, dando lugar a conjuntivitis, queratitis y úlceras corneales.

Desde el punto de vista inmunitario, estos pacientes presentan una disminución de los linfocitos T helper CD4⁺, de células «natural killer» y de receptores de la interleucina 2¹⁵.

Debido a las dificultades alimenticias y al enorme gasto proteico que presentan estos pacientes, aparecen intensas anemias ferropénicas que conducen a un retraso del crecimiento, por lo que la realización de una gastrostomía facilita la ingestión de proteínas y vitaminas, mejorando en parte, la sintomatología. Además, el síndrome inflamatorio crónico puede desencadenar una amiloidosis con afectación renal severa.

a.3. EBD recesiva de no Hallopeau-Siemens

Se observa un cuadro cutáneo similar al anterior pero sin contracturas ni sindactilias. Tampoco hay afectación de mucosas ni retraso en el crecimiento. Por ello se denominaba, con anterioridad, «forma mitis». De cualquier modo, existe un amplio abanico de posibles presentaciones clínicas, desde la forma muy grave de Hallopeau-Siemens a las formas mitis.

a.4. EBD dominante

Las ampollas se localizan, fundamentalmente, en las zonas de mayor roce y traumatismo (manos, codos, rodillas...) y no se produce sindactilia. La afectación de mucosas es muy infrecuente. Una forma especial sería la «albopapuloides» que se caracteriza por la presencia de lesiones papulosas blanquecinas en cualquier zona del tegumento.

a.5. EBD transitoria del recién nacido

Se caracteriza por la presentación de ampollas subepidérmicas desde el nacimiento, que se localizan en las áreas de roce y cicatrizan a los pocos meses o años.

B) Complicaciones de las EBD

b.1. Complicaciones de las EBD recesivas

Como se ha mencionado, son las formas más graves de EBD y de todas las EB en general, sólo superadas por la EBU letal. Su mortalidad es considerable, de hasta un 40%.

La gravedad de la clínica cutánea y por lo tanto, de las complicaciones depende del grado de la mutación causante de la enfermedad.

La ampollas aparecen en las áreas de mayor roce (manos, pies...), incluso de forma espontánea. Son lesiones hemorrágicas, costrosas y que se sobreinfectan frecuentemente, generalmente por bacterias. El prurito es constante, lo que favorece el rascado y la consiguiente aparición de nuevas ampollas, junto con la sobreinfección de las mismas. La afectación de las

mucosas es constante y grave. Debemos vigilar de forma especial la región genital, frecuentemente olvidada y obviada en las exploraciones rutinarias. Pueden aparecer sinequias, adherencias, y sobreinfección secundaria. Las lesiones bullosas se resuelven formando cicatrices hipertróficas y atróficas y quistes de milium. Las sindactilias de manos y pies son la norma, y conducen a un grado de impotencia funcional extrema y deformidades estéticas muy difíciles de tolerar. También se asocian trastornos de la deambulación.

Con todo, la complicación más temible y grave es la aparición de un carcinoma epidermoide sobre lesiones ulcerosas antiguas y de evolución tórpida. En estos casos es preciso prever esta complicación, identificarla e intentar hacer un diagnóstico precoz para instaurar el tratamiento adecuado. Asimismo, se ha descrito una mayor incidencia de nevus displásico y melanoma en estos pacientes, por lo que además se deben vigilar y estudiar las lesiones pigmentarias que presenten.

b.2. Complicaciones de las EBD dominantes

Son las formas más leves de este grupo y no suelen existir complicaciones específicas, sólo las derivadas de la cicatrización y reparación de las ampollas. La afectación ungueal, que está presente hasta en un 80% de los casos y suele persistir toda la vida, puede ocasionar molestias de distinto calibre, generalmente ortopédicas. Las formas más localizadas, como la epidermólisis bullosa distrófica dominante pretibial y la pruriginosa, no presentan complicaciones específicas, salvo en el caso de la segunda, las derivadas del rascado (liquenificación, erosiones, costras, etc.).

C) Pronóstico de las EBD

El pronóstico de la epidermólisis bullosas distróficas depende del tipo. En las formas de Hallopeau-Siemens, el pronóstico es malo, ya que las diferentes complicaciones pueden conducir a la muerte en más o menos tiempo, dependiendo de la intensidad de éstas.

2.1.2. Diagnóstico diferencial de la epidermólisis bullosa

El diagnóstico diferencial debe hacerse con todas las dermatosis del recién nacido que cursan con ampollas y erosiones. Se debe realizar un interrogatorio a los padres en referencia a los antecedentes familiares, ingesta de medicamentos por la madre durante el embarazo o del recién nacido, posibilidad de infecciones de la madre o del neonato, así como hacer una

valoración de otros síntomas asociados. En el examen clínico, hay que considerar la localización de las lesiones, la afectación de las mucosas, las existencia de infecciones, la posibilidad de otra sintomatología, la valoración de otros signos (Darier, Nikolsky...). Como exámenes complementarios es absolutamente necesario hacer una biopsia cutánea obteniendo piel suficiente para estudio convencional inmunohistoquímico, inmunofluorescencia y microscopia electrónica. También deben realizarse estudios bacteriológicos, virológicos y el citodiagnóstico de Tzank.

En un primer momento se deben descartar las causas benignas más frecuentes, como serían la formación de ampollas por succión, ampollas por medicamentos, aparatos de medida de la presión de O₂ y CO₂, productos químicos, o quemadura por fototerapia de la ictericia neonatal.

El diagnóstico diferencial con otras patologías incluye:

- Síndrome de piel escaldada por estafilococo. Debe ser rápidamente descartado, pues de confirmarse, necesitaría la instauración urgente de antibioterapia.
- Herpes neonatal. La disposición en «ramillete» de las vesículas es una buena clave diagnóstica, si bien éstas pueden ser generalizadas. Es obligatorio hacer un citodiagnóstico de Tzank.
- Sífilis congénita. En la actualidad es muy rara. Cursa con ampollas palmo-plantares.
- Dermatitis autoinmunes. Son excepcionales. La más frecuente es el penfigoide del recién nacido por paso a la sangre del feto, por vía transplacentaria de anticuerpos de la madre.
- Otras patologías más infrecuentes son: mastocitosis, histiocitosis de Hashimoto, incontinencia pigmenti, eritrodermia congénita ictiosiforme, acrodermatitis bullosa, acrodermatitis enteropática y porfiria eritropoyética congénita.

2.1.3. Diagnóstico prenatal de la epidermólisis bullosa

En la actualidad está bastante desarrollado y permite, en base a los conocimientos actuales de genética, realizar el diagnóstico de cualquiera de las formas de la epidermólisis bullosa.

Sería aplicable cuando existen antecedentes familiares de EB y más claramente en los casos de formas severas e incapacitantes, sospecha de la epidermólisis bullosa distrófica recesiva, epidermólisis bullosa juntural de Herlitz y epidermólisis bullosa juntural con atrofia pilórica.

- Biopsia de piel fetal

En la actualidad apenas se realiza a no ser que se trate de un estadio tardío del embarazo. Se practica entre la 18ª y 19ª semana de amenorrea. Se realiza un estudio ultraestructural e inmunohistoquímico de anticuerpos específicos. También se estudia, al microscopio electrónico, líquido amniótico con el fin de valorar posibles restos epidérmicos sobrenadantes.

- Estudios biológicos moleculares mediante biopsia de las vellosidades coriónicas

El conocimiento de los genes implicados en estas patologías permite realizar una biopsia de las vellosidades coriónicas y aplicar técnicas de la biología molecular. Se realizan entre la 8ª y la 10ª semana de vida. Además, también se pueden estudiar el líquido amniótico (13ª semana) y la sangre venosa fetal obtenida por punción de la vena umbilical, así como realizarse un estudio genético de los padres a partir de la sangre de éstos¹⁶. Todos los estudios genéticos van dirigidos a la búsqueda directa de la mutación del gen causal o a su búsqueda indirecta mediante microsatélites.

- Diagnóstico preimplantacional

Teóricamente es posible realizarlo en el curso de una fecundación in vitro. Al tercer día, cuando el embrión se encuentra en un estadio celular 10-16, se extraen 1-2 células para análisis genético. Posteriormente se puede confirmar el fenotipo mediante estudio de las vellosidades coriónicas.

- Diagnóstico sobre células fetales circulantes

Se estudian los eritrocitos nucleados provenientes del feto que se encuentran circulantes en la sangre de la madre. Se practica sobre las semanas 8ª-11ª de amenorrea. La identificación del cromosoma Y, cuando el feto es varón, permite asegurar que la célula es fetal; en el feto de sexo femenino, la diferenciación entre célula fetal y materna es más incierta. Aunque la técnica está bien desarrollada para otras enfermedades genéticas, en el caso de la epidermólisis bullosa aún no está totalmente al día. Tiene grandes perspectivas¹⁷.

- Ecografía prenatal

Permite valorar la existencia de aplasia cutánea, alteraciones de los dedos, estómago dilatado, malformaciones renales, etc.¹⁸.

- Elevación de alfa-fetoproteína y presencia de acetilcolinesterasa

La elevación de la alfa-fetoproteína y la presencia de acetilcolinesterasa en líquido amniótico, junto con la ausencia de malformación neural, son marcadores de cualquier tipo de epidermólisis bullosa¹⁹.

2.1.4. Diagnóstico de otras complicaciones de la epidermólisis bullosa

2.1.4.1. Complicaciones gastrointestinales/nutricionales

El objetivo terapéutico en los pacientes con epidermólisis bullosa (EB) está centrado en prevenir la incidencia de heridas crónicas y conseguir la mejora en la cicatrización de las mismas, acelerando los procesos que ocurren a nivel celular. Los cánceres de piel en estos pacientes se producen en sitios con daño crónico de la piel.

Cuando se valoran los procesos de cicatrización es muy importante tener en cuenta el papel de factores nutricionales, no sólo en los procesos de migración celular y re-epitelización, sino también en la síntesis de las citoquinas y proteínas de respuesta inflamatoria en las heridas, así como en la producción de tejido de granulación y en las interacciones célula-célula y célula-matriz^{20,21,22,23,24,25,26}. Las infecciones bacterianas desempeñan un papel importante interfiriendo el proceso de cicatrización. Los factores nutricionales están íntimamente ligados con la respuesta inmunológica, que, a su vez, es un modificador de la cicatrización.

A) Malnutrición energético-proteica

La complicación más importante es la malnutrición energético-proteica. Esta malnutrición está en relación directa con el grado de afectación de la EB. Es producto de una inadecuación entre el aporte de nutrientes y el gasto o pérdida de los mismos.

En los pacientes con EB el aporte será inadecuado por diferentes motivos:

a.1. Disminución de la ingesta

La disminución de la ingesta se debe fundamentalmente a:

- **Úlceras bucales:** Las úlceras bucales pueden ser esporádicas (EBS) o estar presentes en la gran mayoría de los pacientes con EBD. La masticación de los alimentos se verá dificultada por el dolor que provocan sobre dichas úlceras.
- **Restricción de la apertura de la boca o microstomía:** Es secundaria a la cicatrización de las ampollas labiales y a la fibrosis sinequiante de las ampollas retrocomisurales y de las que aparecen en los fondos vestibulares de la boca.

- Anquiloglosia: Sucede cuando se pega la mucosa lingual a la mucosa del fondo de la boca. Por ello estará dificultada la protrusión de la lengua, la deglución y la fonación, principalmente en la EBD severa.
- Alteraciones dentales: Presentes principalmente en la EB severa (EBJ y EBD). Esta complicación consiste en la presencia de un excesivo número de caries y sus complicaciones infecciosas y dolorosas, quedando muy limitada la masticación.
- Patología esofágica: Es muy frecuente en estos pacientes y consiste en:
 - Disfagia: Se ha objetivado la presencia de disfagia sin la existencia de alteraciones orgánicas de estenosis o membranas.
 - Expulsión de moldes esofágicos: Por retención de restos y detritus.
 - Estenosis esofágica: Es secundaria a la cicatrización de las heridas. Todos presentan disfagia.
 - Membranas esofágicas: Es poco frecuente. Se localizan a nivel cricofaríngeo. Se asocian a la expulsión de moldes esofágicos.

a.2. Aumento de las pérdidas por patología del tracto gastrointestinal

Con diarrea y fracaso intestinal, descrito en las formas letales. En ocasiones, las formas distróficas graves presentan malabsorción secundaria a malnutrición severa. En algunos casos es necesaria la instauración de nutrición parenteral.

a.3. Aumento de las pérdidas por las lesiones de la piel

En caso de lesiones generalizadas y amplias, los pacientes presentan pérdidas de exudado serohemático, de muy difícil reposición. Posiblemente éstas sean las pérdidas más importantes en los pacientes con afectación generalizada.

a.4. Aumento del gasto energético

El aumento del gasto energético esta relacionado con:

- La situación de las lesiones de la piel.
- Por la respuesta inflamatoria sistémica, en caso de ulceración generalizada. Producción de citoquinas.
- Por la presencia de infección de las heridas de la piel.

a.5. Alteración en la utilización de nutrientes

- Secundaria a la afectación del tracto respiratorio: En este caso, el fracaso respiratorio supone un aumento del gasto, además de una alteración del intercambio gaseoso.
- Secundaria a las complicaciones nefro-urológicas: Se han descrito pacientes con insuficiencia renal crónica secundaria, nefroesclerosis, glomerulonefritis, así como amiloidosis renal.
- Cicatrizaciones amplias de las lesiones de la piel: Hay que tener en cuenta que el gasto energético se ve en cierto modo compensado por la disminución del gasto por actividad física.

B) Otras complicaciones gastrointestinales

b.1. Estreñimiento

Puede estar ocasionado por disminución de la ingesta o por disminución de residuos en la dieta. A su vez, las heces de consistencia aumentada condicionan la presencia de fisuras anales, las cuales empeoran el estreñimiento.

b.2. Fisuras anales

Pueden ser muy dolorosas, secundarias a úlceras anales; en ocasiones, la cicatrización produce estenosis.

C) Otras complicaciones nutricionales

c.1. Anemia ferropénica

Es una anemia por pérdidas hemáticas en la superficie corporal. La disminución de la transferrina por malnutrición y la presencia de una respuesta inflamatoria sistémica dificultan la respuesta a la ferroterapia.

c.2. Osteoporosis

En los casos de mayor afectación se ha descrito una masa ósea inferior a los controles y en ocasiones se ha objetivado una disminución de los niveles de 25-OH-calciferol; sin embargo, en un estudio realizado en 39 pacientes²⁷, se puso en relación con la actividad física disminuida en estos pacientes.

Aparte de los factores mencionados, la osteoporosis puede estar en relación con el déficit de otros nutrientes: Vitamina B6, K. También se ha puesto en relación con el nivel de citoquinas.

c.3. Déficit de micronutrientes

Aparte de los referidos, es frecuente la objetivación de déficit de zinc y selenio, así como de vitaminas hidrosolubles.

2.1.4.2. Complicaciones bucodentales

La epidermólisis bullosa (EB) es una enfermedad de afectación mucocutánea en la que se presentan lesiones bucodentales importantes, dependiendo del tipo y subtipo. Se detalla, a continuación, la lesión elemental y las consideraciones bucodentales a tener en cuenta según la clasificación actual de la EB.

A) Epidermólisis bullosa simple (EBS)

Las lesiones localizadas en la boca aparecen como respuesta a traumas y a tracciones importantes y se trata principalmente de vesículas y/o ampollas pequeñas, menores de 1 cm. y poco numerosas. Estas lesiones se curan sin dejar secuelas atróficas ni sinequias²⁸. El riesgo de padecer caries dental y/o enfermedad periodontal parece no diferir del que presentaría la población general²⁹.

B) Epidermólisis bullosa juntural (EBJ)

Las lesiones bullosas aparecen en la boca ante pequeños traumatismos masticatorios y terapéuticos. Se trata de ampollas grandes, mayores de 1 cm., de contenido tanto seroso como hemorrágico, distribuidas por la mucosa oral sin localización específica, que se curan con la formación de atrofia mucosa. La dificultad a la apertura bucal es mínima o no aparece, según el subtipo de EBJ, por lo que el acceso a la cavidad oral es aceptable^{29,30,31,32}.

C) Epidermólisis bullosa distrófica (EBD)

c.1. Epidermólisis bullosa distrófica dominante (EBDD)

Las ampollas intraorales no suelen ser numerosas, aparecen ante traumatismos leves y se curan mediante atrofia mucosa. Por ello no es habitual observar lesiones fibroso-cicatriciales como son la microstomía, la anqui-loglosia y la pérdida de los fondos vestibulares, típicas de los casos distróficos recesivos, aunque son frecuentes los quistes de milium en la mucosa palatina.

c.2. Epidermólisis bullosa distrófica recesiva (EBDR)

En este subtipo las ampollas intraorales son numerosas, aparecen con el mínimo traumatismo oral y/o incluso de forma espontánea. Se trata de ampollas grandes, mayores de 1 cm., serosas y/o hemorrágicas, con tendencia a extenderse si no se drenan precozmente. Siempre se encuentran ampollas en la mucosa oral de pacientes con EBDR, excepto en los subtipos con afectación localizada. La localización más frecuente es la mucosa lingual (77%) y la menos frecuente, la mucosa yugal (34%)³³.

Como consecuencia de la especial reparación de estas ampollas, se encontrarán secuelas fibróticas, atróficas y sinequiantes responsables, en gran medida, de la insuficiente atención bucodental tanto de parte de los pacientes como de los profesionales. Así, en la EBDR generalizada, se encuentran microstomía y atrofia palatina en el 100% de los pacientes, obliteración de los fondos vestibulares y atrofia lingual en el 97% de los casos, anquiloglosia en el 91% de los casos; y quistes de milium sobre la mucosa del paladar duro en un 46% de casos³³.

2.2. Tratamiento de la epidermólisis bullosa y sus complicaciones

2.2.1. Tratamiento médico de la epidermólisis bullosa y de sus complicaciones mucocutáneas

La realización de toma de cultivo, con antibiograma, es fundamental antes de iniciar un tratamiento empírico, dada la alta tasa de resistencias a los antibióticos en nuestro medio. Como norma general, se usarán lociones astringentes (sulfato de zinc al 1/1.000, permanganato potásico al 1/10.000) y antibióticos tópicos como el ácido fusídico, mupirocina o gentamicina. La sulfadiacina argéntica es muy útil si se sospecha infección por pseudomonas. El tratamiento antibiótico oral, que de forma ideal se pautará según el resultado del antibiograma, será el convencional (betalactámicos, ciprofloxacino, etc.).

A continuación se trata el resto de complicaciones:

A) Epidermólisis bullosas simple

Debe tratarse la hiperhidrosis que acompaña a muchas de estas formas, pues es la principal causa de aparición de las ampollas. Para ello, será útil la aplicación de sales de aluminio (cloruro de aluminio al 20-35%) vía tópica,

en toallitas, polvo, plantillas, etc. En casos severos se pueden utilizar anti-colinérgicos vía oral (oxibutinina clorhidrato) o inyecciones de toxina botulínica subcutánea en palmas y plantas.

Las uñas deben cuidarse con el uso de jabones antisépticos, pomadas antibióticas, para evitar la sobreinfección y prevenir la aparición de uña encarnada.

B) Epidermólisis bullosa juntural

El tratamiento médico debe ir también encaminado a evitar la sobreinfección del tejido de granulación facial y así mejorar, en la medida de lo posible, el resultado final.

C) Epidermólisis bullosa distrófica recesiva

Sin duda la prevención y el tratamiento de la sobreinfección debe ser prioritario, en el capítulo de cuidados de enfermería se insiste en ello. Debe vigilarse especialmente el área genital, ya que son frecuentes las sinequias en genitales externos y estenosis uretrales.

Como norma general, no deben aplicarse pomadas antibióticas en las lesiones, ya que los gérmenes pueden hacerse resistentes al tratamiento antibiótico.

Hay que tener siempre en cuenta la posibilidad de la aparición de tumores cutáneos, en especial del carcinoma epidermoide, por lo que, ante una herida que no cura con el tratamiento correcto, o que muestra un tejido «exuberante», es imprescindible realizar una biopsia cutánea para descartar esta posibilidad. La cirugía radical sigue siendo el tratamiento de elección.

Está documentada una mayor incidencia de nevus displásicos y de melanoma en pacientes con EBDR, por lo que la vigilancia de las lesiones pigmentadas debe ser escrupulosa. El uso de la dermatoscopia y en especial la digital, resultará muy útil para discernir patología melanocítica de otras alteraciones de la pigmentación que se pueden encontrar en estos pacientes, como la hiperpigmentación postinflamatoria secundaria a la resolución de algunas lesiones ampollosas.

No se debe olvidar que el prurito está presente en la casi totalidad de los pacientes con EBDR, y puede ser tan intenso e invalidante que disminuya la calidad de vida y sea responsable del rascado y, por ello, de la aparición de nuevas ampollas.

D) Epidermólisis distrófica dominante

En estas formas también es importante el cuidado de las uñas, con fines de prevención de la uña encarnada. En el caso de la forma pruriginosa, puede

estar indicado el uso de antihistamínicos orales y corticoides tópicos en las zonas liquenificadas.

2.2.2. Tratamiento de las complicaciones nutricionales y gastrointestinales de la epidermólisis bullosa

El tratamiento de las complicaciones nutricionales y gastrointestinales²⁰⁻²⁷ de la epidermólisis bullosa se detalla a continuación:

A) Objetivos

- Promover un buen estado nutricional y un crecimiento adecuado.
- Aliviar las dificultades para la alimentación.
- Corregir las deficiencias de macro y micronutrientes.
- Aliviar el estreñimiento. Conseguir un adecuado hábito intestinal.
- Mejorar los vendajes para disminuir las pérdidas de exudado sero-hemático.
- Controlar la infección.

B) Soporte nutricional

- Valoración del estado nutricional.
- Valoración del grado de afectación de la enfermedad por el dermatólogo.
- Valoración de la presencia de infección. Monitorización frecuente.
- Valoración de la composición corporal: Antropometría. En ocasiones sólo es posible el peso, con la talla/longitud se utilizan los índices de relación peso/talla. La bioimpedancia es de difícil aplicación. Determinaciones bioquímicas: Hemograma, prealbúmina, proteína transportadora de retinol. Niveles de proteínas totales, albúmina, transferrina y ferritina. Micronutrientes. Colesterol y triglicéridos. Determinación de vitaminas y oligoelementos.
- Valoración del gasto. Cálculo del gasto energético total de manera individualizada, midiendo, si es posible, el gasto energético en reposo (GER) por calorimetría. En caso de no poder realizar calorimetría, se aconseja un aporte calórico de 100-150% de las recomendaciones diarias alimenticias (RDA) y un aporte proteico de 120-200% RDA.
- Valoración de la ingesta y, si es posible, balance nitrogenado.

C) Instauración de la dieta

La dieta de forma general es fortalecida con suplementos energético-proteicos. Si la ingesta no es adecuada, se debe realizar una gastrostomía endoscópica percutánea (GEP).

- Monitorización de peso e índices de relación peso/talla.
- Monitorización bioquímica protocolizada en tiempos.

D) Alivio de las alteraciones que dificultan la alimentación

- Úlceras de la boca: Aplicar tratamiento para calmar el dolor. Facilitar la limpieza de la boca con líquidos antisépticos. Se ha propuesto el uso de sucralfato en la mucosa oral para disminuir las molestias.
- Valorar la amplitud de la apertura oral y las alteraciones en el movimiento de la lengua. Son factores a tener en cuenta cuando se valoran las indicaciones de la GEP.
- Vigilar la higiene dental. Control de caries.
- En caso de disfagia, se puede mantener el aporte de alimentos líquidos o blandos y, sólo en caso necesario, se realizarán dilataciones esofágicas.
- Mejorar el estreñimiento. Se deben usar ablandadores y un aporte controlado de fibra soluble. En caso de aumento del contenido fecal con impactación, se realizarán limpiezas.
- Mejorar la destreza manual para facilitar la autoalimentación, bien mediante la rehabilitación o la cirugía.

E) Reponer las deficiencias

- Anemia: Se deben mantener los aportes de hierro, teniendo en cuenta que puede aumentar el estreñimiento. En caso de afectación severa, será necesario el uso de eritropoyetina, para lo cual se deben mantener niveles elevados de ferritina. En ocasiones, es necesaria la administración intravenosa de hierro (lactato o gluconato).
- Monitorizar la masa ósea controlando los aportes de calcio, fósforo y vitamina D. Tratamiento de reposición. Es recomendable intentar la carga ósea con paseos y rehabilitación.
- Reponer la posible falta de zinc, selenio y vitaminas.

En general, se pretende mejorar la calidad de vida de los pacientes afectos. Todo se debe lograr con un trabajo multidisciplinar coordinado médico-quirúrgico, que en el momento actual se ha conseguido en nuestro medio, sin embargo el reto es el diagnóstico genético.

2.2.3. Tratamiento odonto-estomatológico de las lesiones bucodentales de la epidermólisis bullosa

A) Epidermólisis bullosa simple (EBS)

Las medidas de higiene bucodental que se deberían seguir son las mismas que las recomendadas a la población general, al igual que los tratamientos dentales, con la precaución de no aplicar excesivas tracciones a los tejidos blandos orales^{28,30,31}.

B) Epidermólisis bullosa juntural (EBJ)

El riesgo de padecer caries dental está relacionado con las lesiones hipoplásicas del esmalte presentes en la EBJ graves, de ahí que la prevención, la motivación a la higiene oral y los tratamientos dentales precoces serían actuaciones muy recomendables a una corta edad. Los tratamientos dentales habituales podrían ser aplicados a estos pacientes manipulando los tejidos blandos con especial cuidado y modificando algunas técnicas odontológicas²⁹.

Las medidas de higiene oral recomendables deben ir encaminadas a la eliminación mecánica y química de la placa bacteriana de manera sistematizada:

- Cepillado dental con dentífricos y colutorios fluorados aplicados 3 veces al día.
- Utilización de cepillo dental de cabeza pequeña y cerdas suaves.
- Control químico trimestral de la placa bacteriana con dentífricos y colutorios de clorhexidina: 3 veces al día durante 15 días.
- Limpieza semestral de la boca en consulta dental.

Las medidas preventivas que se recomiendan se dirigen a aumentar la resistencia del esmalte y minimizar los factores de riesgo de la caries dental. Se trata de:

- Fluorizaciones tópicas del esmalte con barnices o geles.
- Flúor vía sistémica a meses alternos, antes de los 12 años. En la tabla 2 se presenta la fluorización sistémica por grupos de edad de aportaciones extraordinarias de flúor según su contenido en el agua, así como recomendaciones de higiene oral.

Tabla 2. Fluorización sistémica y recomendaciones de higiene oral

Edad	Contenido de flúor en el agua (p.p.m.)				Recomendaciones Higiene oral
	0-0,25	0,25-0,50	0,50-0,75	0,75	
Lactantes	0,25 mg.	0	0	0	Nada
12 meses-4 años	0,50 mg.	0,25 mg.	0	0	Limpieza con gasa o dediles de látex
4-8 años	0,75 mg.	0,50 mg.	0,25 mg.	0	Cepillo dental suave y crema fluorada
8-12 años	1 gr.	0,75 mg.	0,50 mg.	0	Cepillo dental suave, crema fluorada y colutorio fluorados
Mayores de 12 años	1 gr. (a)	1 gr. (a)	1 gr. (a)	1 gr. (a)	Cepillo dental suave, crema fluorada, colutorio fluorados y clorhexidina (b)

(a) Si faltan piezas dentarias por erupcionar, siempre que no sean los terceros molares o muelas del juicio.

(b) Si hay enfermedad periodontal, 3 veces al día, durante 15 días y cada 3 meses.

- Selladores de fosas y fisuras tanto en molares deciduos como permanentes.
- Revisiones semestrales en la consulta dental, para la detección precoz de maloclusiones dentarias, lesiones incipientes de caries y hábitos alimenticios nocivos.

C) Epidermólisis bullosa distrófica (EBD)

c.1. Epidermólisis bullosa distrófica dominante (EBDD)

El riesgo de padecer caries dental es similar al de la población general.

Las medidas higiénico-preventivas y los tratamientos bucodentales son idénticos a los aplicados a pacientes con EBJ.

c.2. Epidermólisis bullosa distrófica recesiva (EBDR)

Estos pacientes presentan un alto riesgo de padecer caries dental y enfermedad periodontal, ya que en ellos confluyen todos los factores etiopatogénicos de dichas patologías.

El tratamiento dental estará condicionado al grado de apertura de la boca, ya que la microstomía será de grado III o severa (<30 mm. interincisal) en el 80% de pacientes con EBDR generalizada³³. Es muy aconsejable

la realización de ejercicios de apertura forzada de la boca, con ayuda de un tapón de corcho forrado con esparadrapo, media hora antes de los tratamientos que requieran acceder a la cavidad oral, como los dentales, o atravesarla, como los esofágicos.

La mucosa oral debe manipularse lo menos posible, aunque a veces resultará imposible, y así aparecerán ampollas iatrogénicas por la necesidad de apoyarse en ella durante la realización de muchos tratamientos dentales. En principio, todos los tratamientos dentales convencionales serían susceptibles de ser aplicados a estos pacientes adaptando numerosas técnicas clínicas, como la técnica anestésica, endodóntica, de tallado dental, y manipulativas (con la ayuda de cremas lubricantes, aislando el campo operatorio, etc.)³⁴.

Las medidas de higiene oral y de prevención de la caries, antes mencionadas, deberían cumplirse exhaustivamente, realizando limpiezas de boca y revisiones más frecuentes (cada 3 meses).

El sangrado gingival es frecuente, debido a la gingivitis eritematosa crónica que se presenta en la EBDR, así como la halitosis y la estomatodinia causadas por la insuficiente higiene oral de los pacientes y por las úlceras. El dolor de estas heridas se puede paliar con el uso de cremas ricas en triéster de glicerol oxidado, que es un aceite natural sometido a oxidación.

Las lesiones incipientes de caries aparecen de forma precoz tanto en la dentición decidua como permanente, evolucionando rápidamente, en los casos más severos, a la destrucción dentaria.

De la exodoncia múltiple seriada realizada durante años a pacientes muy jóvenes que quedaban edéntulos para toda su vida se ha pasado a la colocación de prótesis fijas implanto-soportadas que aportan una notable mejoría en las funciones no sólo masticatoria sino también fonatoria y deglutoria, así como una mejora importante de su autoestima^{35,36}. También se han conseguido tratar importantes maloclusiones dentarias, responsables de numerosas lesiones de caries, con tratamientos ortodóncicos fijos especiales, llevando a cabo algunas modificaciones técnicas.

2.2.4. Tratamiento quirúrgico

El niño con EB suele precisar tratamiento quirúrgico^{37,38,39,40,41,42,43,44} por cuatro motivos concretos:

A) Estenosis esofágica, que se trata inicialmente con dilataciones neumáticas seriadas por vía endoscópica y bajo sedación.

B) Desnutrición severa si, a pesar de las dilataciones, la ingesta oral no es suficiente y se precisará la realización de una gastrostomía endoscópica percutánea.

C) Sindactilia en manos: Es la causa más frecuente de intervención quirúrgica en las formas distróficas, tanto por la frecuencia con que aparecen y recidivan, como por el grado de impotencia funcional que causan. El objetivo del tratamiento de la sindactilia es separar al máximo los dedos con la mejor función posible. Esto implica que el resultado estético es secundario, aunque a considerar. Sólo en los raros casos en los que se observa una fisioterapia y ferulización estricta diaria, la fusión digital es evitable. La norma es que a medio o largo plazo estos enfermos precisen una alternativa quirúrgica para individualizar los dedos y mejorar su función, con o sin injerto, con o sin fijación de las falanges en extensión, pero siempre con un rígido programa de fisioterapia y de cuidados de la piel que son la base del éxito en el tratamiento.

Hay compromiso funcional a dos niveles fundamentales:

- Cutáneo, por fusión completa de todos los radios, por desaparición progresiva de las comisuras, con formación de pseudo-ovillo.
- Articular, con deformidad en flexión de los dedos, aducción del pulgar y flexión de la muñeca.

La gravedad de la afectación se categoriza en cuatro grados:

- Grado 1: Flexión parcial de dedos, sindactilia parcial (hasta f1), ausencia de uña.
- Grado 2: Flexión completa de los dedos con pseudosindactilia parcial, aducción del pulgar, prehensión limitada.
- Grado 3: Fusión y sindactilia completa de los dedos, en la que sólo el pulgar presenta su extremo libre, que permite una pinza muy limitada.
- Grado 4: Fusión completa de la mano, sin lograr pinza, con la muñeca contracturada en flexión. Formación de una mano en maza.

A la hora de abordar la corrección quirúrgica del problema, son imprescindibles ciertas consideraciones:

- La cirugía debe efectuarse antes de que se establezcan las deformidades definitivas (cirugía precoz).
- Debe llevarse a cabo en el contexto de un equipo multidisciplinar habituado al tratamiento de niños con EB (cirujanos, anestesistas, enfermeras, terapeutas ocupacionales, psicólogos, etc.).
- Es imprescindible educar a los padres y al niño para que colaboren en el cuidado postoperatorio.

- Las deformidades tienden a reproducirse, por lo que los niños deberán ser sometidos a varios procedimientos quirúrgicos a lo largo de su vida.

Las técnicas quirúrgicas empleadas de forma habitual incluyen los desbridamientos de las contracturas con o sin injertos de piel, artroplasia, elongaciones tendinosas, osteotomías correctoras de eje, etc. El resultado final debe, al menos, asegurar buena movilidad, adecuada sensibilidad y un aporte vascular seguro. Para ello, el plan de tratamiento quirúrgico debe incluir la consecución de amplias comisuras con colgajos locales preferentemente y, cuando sea posible, garantizando la cobertura de las superficies expuestas con el tejido de mejor calidad, corregir al máximo las anomalías esqueléticas y no olvidar que la colocación y retirada de los apósitos son una parte fundamental del éxito del tratamiento quirúrgico.

Por desgracia se observa que, a medida que el niño crece, tiende a progresar la rigidez articular interfalángica e incluso a la sinostosis de la base de los metacarpianos, por lo que todos los esfuerzos deben ir dirigidos a conseguir la oposición del pulgar con la base del resto de la mano. Si hay dudas al respecto del beneficio de individualizar todos los dedos, hay que recordar que la mano con 3 ó 4 dedos es igualmente funcional en estos pacientes.

D) Coberturas de defectos cutáneos severos. Aunque es excepcional que el injerto cutáneo sea necesario para epitelizar una lesión en estos pacientes, conviene recordar que la aparición de carcinomas espinocelulares en la EB es directamente proporcional al tiempo que una herida cutánea se mantiene expuesta y sin epitelización.

Por ello, debe considerarse la cobertura quirúrgica de lesiones recalcitrantes a la curación por métodos convencionales.

Igualmente, será preciso injertar los defectos cutáneos que origina la extirpación radical de lesiones malignizadas que no precisen de amputación.

La aparición de carcinoma espinocelular en heridas crónicas debe ser tratada de forma precoz mediante excisión con márgenes libres confirmados histológicamente y cobertura del defecto cutáneo mediante autoinjerto, homoinjerto, dermis artificial, epitelio cultivado en función del tamaño de la lesión y edad del paciente.

2.2.5. Tratamiento rehabilitador

El tratamiento rehabilitador^{38,39,40,41,42,43,44,45} del paciente con EB precisa de un enfoque interdisciplinario con una meta común que es mejorar su calidad de vida.

A) Objetivos de la terapia ocupacional

La terapia ocupacional en la epidermólisis bullosa debe cubrir unos objetivos:

- El tratamiento de las deformidades propias de la EB.
- La recuperación de la funcionalidad.
- Lograr la autonomía.
- Facilitar el desarrollo psicomotor.
- Estimular la inserción social.
- Facilitar la integración educacional y laboral.

B) Tratamiento rehabilitador de manos

De forma preferente se debe proceder a la evaluación del paciente en equipo con un diseño y confección de ortesis precoz para retardar el proceso de deformidad propio de la EB y un tratamiento funcional con desarrollo de destrezas para lograr autonomía, así como la educación al paciente y familia y una orientación para estimular la integración educacional, laboral y social.

La deformidad de la mano del niño con EB se caracteriza por:

- La pérdida progresiva de los espacios interdigitales y del espacio palmar, dando lugar a la fusión de los dedos y la adducción del pulgar respectivamente.
- La aparición de contracturas en flexión de dedos y muñeca, con pérdida absoluta de toda funcionalidad.

b.1. Ortesis

Las ortesis pueden ser dinámicas (con función correctora) o estáticas (con función preventiva).

El diseño y confección de las ortesis debe ser personalizado, con una selección de materiales adecuados (termoplásticos moldeables a baja temperatura), moldeado fiel usando silicona y esponja y con terminaciones de calidad (acolchados autoadhesivos, correas de sujeción blandas, cierres de contacto con velcro autoadhesivo y barras de aluminio para tracción).

Debe evitarse el uso de pegamentos comunes, así como de materiales que aumenten la humedad y que puedan producir daño por roce o presión.

Las ortesis dinámicas son habitualmente de uso diurno y las estáticas, de uso nocturno, manteniendo el uso libre de las manos y ejercicios terapéuticos.

Es imprescindible una meticulosa protección de la piel con vendas, algodón y apósitos, así como una correcta educación al paciente y familia con los objetivos del uso de ortesis y su utilización y cuidado apropiados.

Las ortesis deben ser prescritas:

- De forma previa a la cirugía, con el fin de evitar el aumento de la deformidad, en espera de la intervención.
- De forma posterior a la cirugía, con los fines de impedir la retracción inmediata postcirugía, mantener los espacios y la posición de los segmentos obtenidos con la cirugía y retardar la aparición de recidivas.

b.2. Fisioterapia

La fisioterapia busca aumentar los rangos de movilidad, potenciar la habilidad y la destreza fina, obtener una pinza y prehensión útil y aumentar la resistencia al esfuerzo.

Se realiza a través de ejercicios terapéuticos funcionales, actividades terapéuticas dirigidas y actividades lúdicas terapéuticas.

b.3. Autonomía personal

La autonomía personal precisa de entrenamiento en destrezas para las actividades de la vida diaria (AVD), evaluación de la necesidad de adaptaciones para las AVD y confección de adaptaciones para las AVD.

C) Tratamiento rehabilitador de pies

La afectación de la EB severa en los pies se caracteriza por la presentación de:

- Ampollas cutáneas, interdigitales y perimaleolares.
- Sindactilia total o parcial.
- Hiperqueratosis ungueal y/o anoquia.
- Xerosis en todo el pie, especialmente en el talón.
- Helomas dolorosos múltiples en la parte central del talón.
- Mayor frecuencia de pie plano y pie cavo.

Todas estas alteraciones contribuyen a dificultar la deambulación y la estática. Como consecuencia de ellas, los pacientes tienden a moverse alternativamente hacia los lados para minimizar el dolor en las plantas de los pies y suelen andar inclinados hacia delante.

El tratamiento ortopodológico incluye la confección de ortesis de silicona y soportes plantares.

- Las ortesis de silicona se hacen a medida y su forma variará, en función de las necesidades de cada paciente. Permiten evitar las sindactilias y los dedos en garra. En el caso de que la garra ya se haya estructurado, la ortesis de silicona evitaría el roce continuo con el calzado, previniendo así la aparición de una futura ampolla y posterior úlcera.
- La confección de soportes plantares o plantillas persigue evitar deformidades en los pies (pie cavo, pie valgo), previniendo la aparición de hiperqueratosis y helomas.

Como tratamiento preventivo, se aconseja revisar periódicamente los pies de los pacientes con epidermólisis bullosa; la higiene e hidratación diaria con cremas de alta concentración de urea; la vigilancia del tipo de calzado y las visitas al podólogo con el fin de prevenir la aparición de patologías más severas.

2.3. Líneas de investigación presentes y futuras

Las líneas de investigación sobre epidermólisis bullosa se dirigen fundamentalmente hacia los aspectos principales, de diagnóstico y tratamiento de la enfermedad.

2.3.1. Investigación sobre el diagnóstico de la epidermólisis bullosa

A) Diagnóstico molecular

En la actualidad está disponible el diagnóstico molecular preciso de prácticamente todas las formas de EB; es decir, es posible conocer la mutación genética que origina las formas de EB simple, juntural y distrófica. Se continúan describiendo nuevas mutaciones y combinaciones de mutaciones (en las formas recesivas) que dan lugar a fenotipos de distinta gravedad. Así, mutaciones diferentes en un gen determinado originan fenotipos de diferente gravedad. El procedimiento más exacto de diagnóstico molecular es la secuenciación completa de la cadena de ADN del gen responsable de la

enfermedad. La disponibilidad de aparatos de secuenciación limita la capacidad de los laboratorios de genética; la longitud de los genes implicados también es un factor que añade dificultad al diagnóstico molecular.

B) Diagnóstico prenatal de la EB

El diagnóstico prenatal consiste en determinar, mediante un diagnóstico genético molecular, si un feto está enfermo de EB, en el periodo en el que se puede inducir un aborto legal, si la mujer es partidaria de la interrupción del embarazo. En un futuro, además, podría ser la vía para instaurar terapias génicas prenatales. Actualmente, las muestras fetales se obtienen de biopsias de vellosidad coriónica, lo cual supone un cierto riesgo para el feto que no es desdeñable, por todo ello, no es posible realizar esta exploración a todos los fetos y sería aplicable cuando existen antecedentes familiares de EB y más claramente en los casos de formas severas e incapacitantes. Las mejoras a desarrollar consistirán en la obtención de material embrionario con menor riesgo para el feto que las maniobras actuales.

C) Diagnóstico pre-implantacional

El diagnóstico pre-implantacional consiste en la extracción de una o dos células de un embrión obtenido por fertilización in vitro e investigar en ellas si se encuentra presente la alteración genética que da lugar a la EB. Si el embrión está sano, se procede a la implantación del mismo. Es un procedimiento aún experimental, que evitaría la inducción de abortos, pues se habrán seleccionado únicamente los embriones sanos para su implantación, si bien plantea el dilema ético de la selección genética. La principal limitación es que se precisa que haya existido en la familia ya un caso previo de EB.

2.3.2. Investigación sobre el tratamiento de la epidermólisis bullosa

A) Nuevos materiales para las curas

De forma continua se comercializan productos de nuevos materiales que ayudan a una más rápida curación de las heridas y una protección mecánica más adecuada para los pacientes con EB.

B) Aplicación de tejidos obtenidos por ingeniería tisular

Consiste en la obtención, mediante cultivo de células pluripotenciales, de un tejido muy similar a la piel, que se aplica sobre las úlceras y heridas de los

pacientes con EB severa. Estos «implantes» aceleran la curación de las heridas y, en algunos casos, logran zonas de curación prolongada. En la actualidad, en España hay un grupo de expertos, trabajando en la aplicación de cultivos de esta «piel artificial» para un potencial uso en la EB.

C) Terapia génica

La terapia génica consiste en la corrección de un defecto genético mediante la introducción del gen sano en las células de la epidermis; dicho gen produciría cantidades adecuadas de la proteína normal que sustituiría a la proteína anómala que es deficitaria en cada forma de EB. Las investigaciones actuales se dirigen hacia la extracción de piel del individuo afecto, la cual se trata con virus que contienen el gen normal responsable de una forma de EB; una vez introducido dicho gen en las células de la epidermis a través del virus, se procede a la reproducción y cultivo de dichas células de la epidermis, ya sanas, que se implantan en las lesiones o heridas del individuo afecto. Aún hay muchos escollos que salvar para conseguir que este abordaje sea algún día eficaz, pero ya existen laboratorios que han hecho grandes progresos.

2.4. Consideraciones éticas y médico-legales

2.4.1. Relación médico-paciente

El paciente con epidermólisis bullosa, y en especial las formas graves (distróficas), suele representar un reto para la relación médico-paciente. Las características especiales de estos pacientes, la gravedad de la enfermedad que padecen, el rechazo que producen por las graves manifestaciones clínicas y la ausencia de un tratamiento curativo, hacen que su atención sanitaria sea un reto tanto para los profesionales como para su familia.

La obligación de los médicos es entablar una buena relación médico-paciente para poder aliviar la carga que suponen estas enfermedades, tanto para el paciente como para la familia.

Las principales características de los pacientes con formas graves de EB y, en especial, de los pacientes con EBDR son:

- Por lo que se refiere a la edad, se trata de niños y adolescentes sobre todo, que presentan complicaciones que pueden llegar a disminuir su esperanza de vida.
- Situación de dependencia. A menudo uno de los padres (generalmente la madre) dedica su vida a estos niños y forman un tandem

(se comportan como un único paciente a todos los efectos). Una simple inspección de las lesiones puede ser difícil, si no es la madre la que elimina los vendajes, coloca al paciente; en suma, se convierte en un verdadero catalizador de esta relación que se intentan entablar con el paciente.

- Puede existir una negación de la gravedad de la enfermedad por parte del paciente y una amarga desesperación por parte de los padres.
- A veces el periplo por hospitales, por ciudades, por profesionales, incluso por curanderos de estos pacientes es importante. En ocasiones, llegan a perder la confianza en el médico y en el sistema sanitario.

El médico puede basar su actitud en lo siguiente:

- El paciente es el que acude a la consulta, viene buscando ayuda y es deber del médico proporcionársela. No hay que dejarse cegar por un cuadro terrible. El paciente puede tener síntomas como dolor, picor, infecciones que precisan tratamiento.
- El médico debe conocer la enfermedad e informar al respecto a la familia y a los propios pacientes.
- La primera visita es esencial: la entrevista tiene que ser relajada, sin prisa, dejando que los pacientes comuniquen al médico sus dudas o preocupaciones. La exploración física debe llevarse a cabo en condiciones idóneas: En un box adecuado, provisto de una cama, paños estériles y el material de cura necesario, con el apoyo de personal de enfermería entrenado.
- Se deben programar visitas multidisciplinarias: Dermatología, cirugía, ortopedia, nutrición, odontología, etc., y dar la posibilidad de que los pacientes puedan acudir a la consulta del médico de forma preferente en caso de necesidad. El dermatólogo debe ser el que coordine las visitas.

2.4.2. Escolarización y relación infantil

Las consideraciones que se hacen en este apartado son aplicables también a las formas más severas de EB, en especial a la EBDR.

La educación es un derecho fundamental de todos los niños. A pesar de la gravedad de la enfermedad, debe tenderse a una integración total y absoluta en el medio académico, desde la escuela hasta la universidad. Puede ser necesario que los facultativos emitan informes médicos, explicando la naturaleza de estas enfermedades, para que los educadores sean conscien-

tes de las limitaciones de estos niños, en cuanto a la realización de ejercicio físico, absentismo escolar, etc.

El centro escolar debe cumplir, en especial, los requisitos de accesibilidad marcados por la ley, ya que, en muchas ocasiones, estos pacientes pueden presentar limitaciones de movilidad importantes (necesidad de silla de ruedas, etc.).

El conocimiento de los educadores de las enfermedades «raras» que padecen sus alumnos es, además, fundamental para que se establezca una relación «sana» con los otros niños. Lo ideal es integrar al niño con epidermólisis bullosa en un grupo escolar desde la etapa de la educación infantil y que mantenga los compañeros a lo largo de su estancia en ese centro escolar. Esta podría ser la recomendación que los médicos dirijan a los responsables docentes.

2.4.3. Situaciones críticas

Hay que considerar las siguientes situaciones críticas:

A) Diagnóstico de la EB grave

Las formas severas o graves de EB, como la EBU tipo Herlitz y la EBDR, en las que la clínica cutánea se manifiesta a través de aparición de ampollas severas ante mínimos traumatismos, como la propia succión, se diagnostica en el período neonatal.

Los padres se enfrentan a una enfermedad rara, desconocida para la inmensa mayoría de las familias, de origen genético y de mal pronóstico. El recién nacido se ve inmediatamente sometido a pruebas diagnósticas (biopsia cutánea) y a valoración por varios especialistas. Es esencial una entrevista con los padres en el clima adecuado para explicarles la enfermedad y la estrategia terapéutica a seguir. En este momento será muy útil poner en contacto a la familia con asociaciones de pacientes y familiares de EB.

B) Consejo genético ante un futuro embarazo y diagnóstico prenatal

Antes de un nuevo embarazo, deben explicarse los riesgos y la probabilidad de un nuevo feto afectado. Puede ser recomendable la interconsulta con el servicio de genética médica.

El diagnóstico prenatal de las formas graves de EB abre un campo en el que intervienen aspectos éticos, creencias religiosas, la objeción de conciencia, etc.

Los médicos deben poner en conocimiento de las familias afectadas la posibilidad del diagnóstico prenatal y sus riesgos, así como, a petición de los interesados, la de interrumpir un embarazo en los supuestos contemplados por la ley (véase la L.O. 9/1985, de 5 de julio, que introdujo en el Código Penal el artículo 417bis, mediante el cual se despenalizaba el aborto en ciertos supuestos. El nuevo Código Penal, regulado por la Ley Orgánica 10/1995 del Código Penal, mantiene vigente el artículo 417bis del antiguo código).

C) Diagnóstico de cáncer cutáneo

Puede suponer en no pocas ocasiones el «principio del fin», con necesidad de amputaciones, tratamientos oncológicos, etc., que tienen importante repercusión sobre el estado emocional de los pacientes con EB y de sus familias.

D) Manejo del enfermo terminal

La esperanza de vida es corta en las formas graves de EB, siendo de pocos meses de vida en las formas letales (tipo Herlitz) y de 3 ó 4 décadas en la EBDR. En la fase final de la enfermedad son necesarios el tratamiento del dolor, apoyo psicológico, ayuda domiciliaria, etc.

Se deben contemplar las peculiaridades de estos pacientes, su edad, su capacidad intelectual perfectamente conservada, la dependencia familiar y en suma todo aquello que se describe a lo largo de esta guía para que la intervención sanitaria en estos difíciles momentos sirva de ayuda al paciente y a los familiares y/o cuidadores, que han dedicado su vida al cuidado del enfermo.

3. Situación actual de la epidermólisis bullosa en España

*Javier Romero Gómez
Carmen Baquero Fernández*

3.1. Magnitud del problema. Incidencia y prevalencia

La epidermólisis bullosa supone un problema desde una doble perspectiva:

- Por su gravedad, causa un gran impacto en el entorno inmediato del paciente y su familia.
- Por ser una enfermedad de baja prevalencia, produce un impacto mínimo en la sociedad.

3.1.1. Epidemiología de la epidermólisis bullosa

La epidermólisis bullosa (EB) es una enfermedad de muy baja prevalencia, que forma parte del grupo de las denominadas «enfermedades raras». La EB es, además, una entidad heterogénea, en la que un grupo de pacientes presenta una afectación leve y mecanismos de transmisión dominantes; y otro grupo presenta una afectación grave y transmisión preferentemente recesiva, lo que dificulta la recopilación fiable de datos.

Existen pocos estudios epidemiológicos sobre la epidermólisis bullosa. La mayoría han sido realizados en países con poblaciones pequeñas, a excepción de los estudios llevados a cabo en Estados Unidos⁴⁵ y Japón⁴⁶. Destaca, por su metodología y tiempo de ejecución, el estudio efectuado sobre la población escocesa⁴⁷ y, por su magnitud, el estudio realizado en Estados Unidos.

3.1.1.1. Epidemiología de la EB en el ámbito internacional

Los datos de prevalencia de epidermólisis bullosa obtenidos en los estudios más significativos realizados en el mundo se presentan en la tabla 3.

A la hora de valorarlos, es importante destacar que la EB simple, que es autonómica dominante, es una enfermedad leve, por lo que el paciente no consulta, y su prevalencia real es mayor que lo que señalan los estudios.

Tabla 3. N.º de casos de las distintas formas EB por millón de habitantes

País	Epidermólisis bullosa			Prevalencia total
	Simple	Juntural	Distrófica	
Noruega ⁴⁸	24,3	—	9,3	33,6
Escocia	28,6/33,2	0,3	20,4/24,6	49
Irlanda del Norte ⁴⁹	28	0,7	3,3	32
Finlandia ⁵⁰	15,1	0,2	8,8	24,1
Croacia ⁵¹	1,5	1,5	6,6	9,6
Japón	4	0,2	3,5	7,7
Sudáfrica ⁵²	0,8	0,7	1,2	2,7
Arabia Saudí ⁵³	1,7	—	3,7	5,4
USA	4,6	0,44	2,4	7,44
España ⁵⁴	1,72	0,125	3,47	5,69
MEDIA	11,32	0,38	6,69	18,39

Por tanto, se puede señalar que la EB es una enfermedad de baja prevalencia, con un predominio de la forma simple (EBS), seguido de lejos por la forma distrófica (EBD), siendo la variante juntural (EBJ) extraordinariamente infrecuente. En el estudio escocés se observa un mayor índice de casos de EB distrófica, lo que puede explicarse bien por una mayor capacidad de detección de casos, bien por el alto número de formas distróficas dominantes, lo que determina que la población escocesa constituya una zona endémica para este subtipo. En cualquier caso, se observan más casos de EB distrófica en los países del norte de Europa que en el resto de países.

3.1.1.2. Epidemiología de la EB en España

En España existen tres fuentes de datos sobre la epidermólisis bullosa:

- A) El registro de casos llevado a cabo por la Dra. García Bravo⁵⁵, del Hospital Virgen Macarena de Sevilla, cuyos datos se aportaron en el Congreso Nacional de Pediatría (1999), en el que cola-

boraron 17 dermatólogos. Se registraron 239 casos con la siguiente distribución: EBS 69 (28,87%); EBJ 5 (2,09%); EBD 139 (58,16%); indeterminados 26 (1,68%). Esto datos ponen de manifiesto la dificultad para detectar casos de la forma simple de la EB.

- B) La segunda fuente de datos es el Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC). En el periodo comprendido entre abril de 1976 y diciembre de 2004, se registraron 27 casos con EB de un total de 2.204.264 recién nacidos vivos. Estos datos permiten calcular la incidencia de la enfermedad, que puede cifrarse en 12 casos por millón de recién nacidos vivos (8-18, con un intervalo de confianza del 95%), pero también muestran la dificultad para discriminar los casos de EB simple. El periodo de observación del ECEMC es de las primeras 72 horas desde el nacimiento. De los 27 casos: 1 era una forma simple, 4 EB con atresia pilórica, 3 junturales, 6 distróficas y las otras 13 indeterminadas, aunque con un patrón de herencia recesivo, lo que permite suponer que se trataba de formas distróficas, en su mayoría. Por tanto, este registro permite conocer con cierta exactitud la incidencia de las formas graves de la enfermedad.
- C) Por último, se cuenta con los datos que proporciona la Asociación Española de Epidermólisis Bullosa, que son los siguientes:
- Socios de AEBE-DEBRA:
 - EBS: 58.
 - EBJ: 5.
 - EBD: 109.
 - Total de pacientes que alguna vez han contactado con la Asociación:
 - EBS: 79.
 - EBJ: 6.
 - EBD: 151.
 - Indeterminados: 15.
 - Los datos de los tipos EBJ y EBS se acercan mucho a los datos del estudio de la Dra. García Bravo y a la estimación que se ha realizado en base a la prevalencia mundial y la población actual española.

3.2. Impacto de la enfermedad

3.2.1. Impacto en el desarrollo del niño enfermo

- Comprensión del papel de enfermo por parte de la familia. La actitud de la familia va a ser importante a la hora de comprender las limitaciones y capacidades del niño. Se tratará de evitar actitudes de paternalismo y sobreprotección, afrontando los riesgos y aprendiendo de las consecuencias. El paciente no puede permanecer «entre algodones» toda la vida.
- Comprensión de la enfermedad por el propio paciente. El niño se plantea los primeros interrogantes: ¿por qué yo me hago daño y los demás no?, ¿por qué la gente me mira? Tiene que entender que es diferente a los otros, lo que para uno mismo es normal, para los demás no lo es.
- Integración escolar. La EB no implica una limitación de las capacidades intelectuales pero sí, en algunos casos, de las actividades físicas. Es importante potenciar las capacidades del niño. Deberá de existir una comunicación abierta entre el niño y/o su familia y la escuela. En su relación con los otros niños, se tratará de evitar el aislamiento con fines protectores. En la reacción de los otros niños ante el afectado puede haber ciertos componentes de naturalidad, instinto protector, rechazo, etc. Si existe limitación de las capacidades físicas, esto condicionará la necesidad de contar con una persona que sirva de apoyo en las salidas, colonias de verano, etc.
- Alcance de fases de independencia. Es muy importante el papel de los familiares y cuidadores en el aprendizaje y realización de las tareas diarias. El paciente debe tener voluntad de autonomía en las curas y otras actividades diarias. Tiene que convencer de su propia habilidad. Deberá demostrar a la familia que es capaz de realizarse las curas (cuando es posible), de manera autónoma.
- Adolescencia. Se planteará el propio futuro desde las limitaciones (estudios, trabajo, amigos, pareja...). Sufrirá una evolución por lo que respecta a su propia imagen, pasando por rechazo y la aceptación del propio cuerpo. La maduración podrá ser más rápida o más lenta según los ámbitos. Se tenderá al logro de la autonomía emocional («desengancharse» de la familia). Hay que aceptar que personas externas a la familia puedan colaborar (por ejemplo: ayuda en las curas por parte de amigos íntimos), hecho que da más libertad.
- Madurez. Constituye el fin de la etapa formativa, con el planteamiento de nuevos retos personales desde las limitaciones (trabajo, pareja,

independencia). Se trata de tener autonomía a la hora de presentarse en sociedad fuera del círculo familiar, de consolidar el círculo de amistades. Y también de aceptar cierto grado de dependencia familiar en las tareas diarias (curas y demás). Aparecen nuevos interrogantes sobre la enfermedad. ¿Cuál es el defecto fisiológico?, ¿cuál es el defecto genético? Habrá que tomar decisiones sobre operaciones, tratamientos, etc. Se sentirá la necesidad de conocer a otros adultos con epidermólisis bullosa y sus estrategias de superación.

3.2.2. Impacto en el desarrollo del adulto enfermo

- Integración laboral. Se deben tener en cuenta las limitaciones en las actividades que se pueden realizar en el puesto de trabajo. En algunos casos, puede resultar imposible realizar una jornada laboral completa, además de encontrar dificultades en los desplazamientos. Con toda probabilidad será necesaria una adaptación de horarios laborales que permita compaginar con curas, visitas médicas, etc. La baja laboral podrá ser necesaria cuando se realicen algunos tratamientos, como la cirugía. En caso de declaración de minusvalía, hay que contar con la aceptación por parte de los empresarios. Se requerirá un conocimiento del marco legal en la contratación de discapacitados.
- Sexualidad y pareja. Se atraviesan fases de rechazo y aceptación del propio cuerpo, así como de rechazo por parte del otro (miedo, aprensión a tocar a los afectados). El paciente debe aprender a ser aceptado. También tiene que hacer comprender la EB a su pareja. Se presentan una serie de interrogantes ante el contacto sexual. Se une el factor de que los profesionales sanitarios (ginecólogos, planificadores familiares) suelen estar poco familiarizados con la enfermedad. Se pone de manifiesto la importancia de conocer experiencias de otros afectados. En las relaciones sexuales, hay que tener en cuenta factores como la resistencia y la capacidad sensitiva de la piel, las limitaciones en posiciones y movimientos. Suele ser necesario realizar la cura de la piel antes, durante y después del acto sexual (hidratación, lubricación y vendajes preventivos de zonas delicadas). Las medidas anticonceptivas más indicadas en estos casos son:
 - El preservativo, no sólo como medio anticonceptivo, sino también porque ayuda a que la penetración sea más suave.
 - En algunos casos se puede emplear la píldora; ésta debe masticarse antes de tragarse, con el fin de no afectar el esófago.

- El dispositivo intrauterino (DIU) no es recomendable, porque puede provocar heridas internas.
- Se desaconseja la utilización de los parches, debido a su efecto adhesivo.

En el embarazo, hay que considerar el impacto de éste sobre la piel de la paciente. No obstante, se conocen muy pocos casos de embarazos en mujeres con EBD. En cuanto al parto, se recomienda el natural, por ser el menos agresivo.

El riesgo de transmitir la enfermedad dependerá de si está afectado sólo uno de los progenitores o la pareja, así como de si se trata de formas dominantes o recesivas.

Los pacientes deben valorar su capacidad de hacerse cargo de los hijos, teniendo en cuenta las limitaciones que presentan por su enfermedad.

- **Visión de futuro.** Los factores a tener en consideración serán la aceptación del deterioro del propio cuerpo, el conocimiento y asunción de las posibilidades de muerte debidas a la EB, así como los posibles desequilibrios en el núcleo familiar causados por la muerte de padres o hermanos.

3.2.3. Impacto sobre familiares y cuidadores

La magnitud del problema de la epidermólisis bullosa será diferente según el diagnóstico y grado de afectación.

- **Impacto emocional.** La familia sufre las dificultades desde el primer momento, mientras que el niño va captándolas de forma progresiva, gracias a la inteligencia absolutamente normal de estos pacientes. En muchas ocasiones, un momento feliz en la vida de una familia como es el nacimiento de un niño, se ensombrece ante la perspectiva de una existencia de sufrimiento para el niño, con curas constantes a lo largo de su vida, un aspecto diferente al resto de sus compañeros y amigos y ciertas incapacidades físicas.
- **Desorientación familiar.** Es una etapa de total desorientación de los padres, que, sin embargo, deben prestar todo su apoyo al niño afectado de EB.
- **Efectos sobre el funcionamiento familiar.** La EB es una enfermedad genética. Esto supone la posibilidad de nuevos enfermos en futuros embarazos, planteando a la familia verdaderos problemas éticos a la hora de realizar una planificación familiar. Existe un es-

tudio⁵⁶ que ha evaluado este impacto. En sus conclusiones destacan tres aspectos:

- Los padres de niños con EB admiten que sus vidas privadas y sus relaciones se han visto afectadas negativamente por la enfermedad.
 - Con frecuencia eligen no tener más hijos.
 - El divorcio es común en estas familias, se cuantifica entre un 25 y un 33% de los casos.
- Dependencia de los profesionales. Los padres deben aprender a realizar las curas difíciles. Sería de gran ayuda la existencia del profesional a domicilio, que acudiría a los domicilios de los pacientes con el fin de ayudar a realizar las curas y también podría plantearse, en un futuro, acompañar al niño en sus salidas extraescolares (colonias, campamentos...), para ocuparse de llevar a cabo los cuidados necesarios.
 - Impacto sobre la economía familiar. La familia sufre un incremento de sus gastos y, en ocasiones, una disminución de sus ingresos. El tiempo necesario para realizar las curas (2-3 horas diarias), sumado al tiempo dedicado a los cuidados especiales, no delegables en manos inexpertas, merman la capacidad de los familiares para progresar en sus profesiones. Por eso, lo habitual es que uno de los miembros (o ambos) se vuelquen en el cuidado del niño, con las consecuencias que eso conlleva en su vida laboral: Abandono del trabajo, reducción de jornada, pérdida de oportunidades o, en el peor de los casos, despidos.

A todo lo anterior se deberá añadir lo siguiente:

- Material de cura. Es el principal recurso para el manejo de la enfermedad. Representa un gasto diario considerable e ineludible. El material de cura incluye: Apósitos, gasas estériles, sistemas de vendaje y esparadrapos adecuados. Los precios son variables y pueden oscilar entre los 6 y los 25 €. Parte de este material está incluido en la prestación farmacéutica, aunque en algunas comunidades autónomas se proporcionan de forma gratuita en los centros de salud.
- Productos farmacéuticos, cosméticos y dietéticos. El botiquín habitual debe incluir siempre antibióticos tópicos, antisépticos y cremas adyuvantes. Un paciente puede utilizar varios botes de crema semanales, que son fundamentales en el manejo de la enfermedad. Para la hidratación de la piel es preciso un emoliente adecuado, li-

bre de perfume y de alta tolerancia. A veces es difícil encontrar el tipo de crema más indicado para el paciente concreto, aún bajo asesoramiento experto. Sólo algunos de estos productos están incluidos en la prestación farmacéutica.

- Consultas a médicos especialistas. Los pacientes y familiares optan por acudir a las consultas privadas de médicos especialistas (como dermatólogos, gastroenterólogos, pediatras, etc.) con el fin de recabar una segunda opinión médica.

Además la cartera de servicios del SNS no incluye todos los tratamientos odontológicos y, debido a las características especiales de estos pacientes, requieren de un conocimiento específico de la EB por parte de los odontólogos, lo cual lleva también al paciente a recurrir a una atención específica en el sistema sanitario privado.

- Desplazamientos a centros considerados como de referencia. Determinados tratamientos quirúrgicos (sindactilias, dilatación esofágica) no se realizan en los centros de todas las comunidades autónomas; en estos casos, los pacientes son atendidos en centros localizados fuera de su lugar de residencia. Estos traslados están parcialmente subvencionados, no obstante condicionan ciertos gastos y absentismo laboral de los padres.
- Eliminación de barreras. Es obligado en el ambiente familiar eliminar cualquier arista, superficie rugosa o resalte prominente en el entorno del niño, y muchas otras superficies deben ser acolchadas. Es difícil evaluar el gasto que esto pueda suponer.

3.2.4. Impacto social

La epidermólisis bullosa es una enfermedad muy rara en España. La mayor parte de los casos son formas leves de la enfermedad. Su escasa prevalencia da lugar a una serie de problemas:

- Rechazo social. Al tratarse de una enfermedad rara, existe un rechazo social no explícito que provoca una respuesta de evitación en la sociedad, ello es debido al aspecto de «quemados» que confieren a estos pacientes las curas por todo el cuerpo. La tolerancia social a enfermedades tradicionalmente estigmatizadoras se ha conseguido gracias a una mayor información sobre las mismas y sería deseable lograrlo respecto de la EB, puesto que, debido a su baja prevalencia, existe cierto desconocimiento de la misma incluso dentro del ámbi-

to sanitario. Además, se puede confundir con malos tratos por parte de la familia.

- Dificultad de acceso a la información. La familia encuentra dificultades para conocer la enfermedad de su hijo, no sólo a través de los canales públicos de información, sino también a través de los profesionales, que en ocasiones carecen de la experiencia necesaria para ofrecer repuestas y soluciones a sus demandas.
- Actuación del sistema sanitario. La madurez del sistema sanitario, además de solucionar los problemas salud más prevalentes, está permitiendo atender las situaciones especiales como son las derivadas de las enfermedades raras. Muchas comunidades autónomas atienden las necesidades de estos pacientes mediante la dispensación directa de material de curas y algunos medicamentos. No obstante, persisten ciertas deficiencias y desequilibrios interterritoriales aún por subsanar. Conviene destacar que estos problemas no son tanto de índole económica, ya que el número de pacientes es escaso, como relativos a la necesidad de reforzar la información disponible y mejorar la coordinación.

En conclusión, la EB es una enfermedad poco frecuente y, por ello, poco conocida, que supone un problema de gran magnitud en el entorno del enfermo. El apoyo social no evitará que estos pacientes sufran la enfermedad, pero puede ayudar a minimizar algunos de sus problemas, simplemente colaborando con los esfuerzos que se realizan para mejorar la información y coordinación.

3.3. Asistencia en el sistema sanitario español

3.3.1. Atención primaria

Aunque el diagnóstico de esta enfermedad se realiza habitualmente en los servicios especializados hospitalarios, el pediatra de atención primaria y el médico de familia pueden ser elementos clave para sospechar algunos casos leves no diagnosticados previamente y remitirlos para estudio y seguimiento. También pueden colaborar en la derivación oportuna para consejo genético, en la prescripción de medicamentos que crónicamente precisan estos pacientes y en actividades de educación, promoción de la salud y apoyo de los afectados y sus familias.

El papel del trabajador social es informar al paciente y su familia acerca de las ayudas que pueden solicitar.

Finalmente el personal de enfermería debe atender de forma periódica al enfermo, ya sea en el centro de salud o en su domicilio, con el fin de ayudarlo a la realización de las curas. Las curas que precisa la persona con EB son largas y frecuentes y requieren de una suficiente atención por parte del personal de enfermería.

3.3.2. Atención especializada

A) Atención ambulatoria

En los primeros días de vida, los casos leves se derivan a las consultas del servicio de dermatología del hospital para diagnóstico, tratamiento y seguimiento de la enfermedad.

No obstante, al tratarse de una enfermedad infrecuente, el personal sanitario que atiende a los recién nacidos puede no estar suficientemente familiarizado con esta enfermedad.

Las asociaciones de pacientes pueden servir de apoyo a las familias en estas primeras fases de contacto con la EB.

Por lo que respecta a las formas graves, el seguimiento de la enfermedad y de sus complicaciones se lleva a cabo por un equipo multidisciplinar del hospital, constituido por dermatólogos, pediatras, nutricionistas, cirujanos, traumatólogos, oftalmólogos, odontólogos, fisioterapeutas, psicólogos y enfermeros especializados.

Las consultas externas suelen ser los servicios más utilizados por las personas con EB. Así, dermatólogos, pediatras, estomatólogos, oftalmólogos, nutricionistas, etc., son los encargados de la atención continuada de todo el proceso clínico de la EB.

B) Hospitalización

En el momento del nacimiento, en los casos graves, el paciente de EB es derivado al hospital considerado de referencia para el diagnóstico, tratamiento, educación de la familia y seguimiento de la EB. Sin embargo, no siempre ocurre así, ya que con frecuencia el paciente de EB es atendido en su hospital de zona, que no está especializado en el manejo de este tipo de pacientes.

En muchas ocasiones, las asociaciones de pacientes facilitan información a las familias acerca de los centros especializados en esta patología.

3.3.3. Otros servicios y prestaciones

Existen algunas diferencias en cuanto a la provisión y financiación de estos servicios entre comunidades autónomas.

A) Diagnóstico prenatal en grupos de riesgo

En la actualidad está bastante desarrollado y permite, en base a los conocimientos actuales de genética, realizar el diagnóstico de cualquiera de las formas de la epidermólisis bullosa^{57,58,59}.

B) Diagnóstico postnatal en recién nacidos con lesiones

Suele realizarse en el hospital de referencia, en los casos graves y, en la consulta de dermatología, en los casos leves. En ambos casos se practica una biopsia de la piel del niño que, una vez estudiada, permite determinar a qué nivel de la misma se realiza la formación de la ampolla.

C) Prestación farmacéutica

- Prestación ambulatoria. El Sistema Nacional de Salud (SNS) financia en un 100% (pensionistas) y en un 60% (activos) el precio de los medicamentos y el material de cura prescritos y dispensados a pacientes no hospitalizados con EB. En ciertas comunidades autónomas, el material de cura se facilita de forma gratuita en los centros de salud.
- Farmacia hospitalaria. Los productos de uso exclusivo hospitalario se facilitan de forma gratuita a los pacientes por parte de los servicios de farmacia hospitalaria. Los afectados de EB consumen grandes cantidades de estos productos y deben desplazarse periódicamente a sus hospitales de zona para recogerlos.

D) Prestación ortoprotésica

La prestación ortoprotésica⁶⁰ comprende los elementos necesarios para mejorar la calidad de vida y autonomía del enfermo. Incluye productos sanitarios, implantables o no, para sustituir total o parcialmente una estructura corporal, o bien para modificar, corregir o facilitar su función.

La prescripción de los productos incluidos en la prestación ortoprotésica debe ser llevada a cabo por un médico de atención especializada, especialista en la materia correspondiente a la clínica que justifique la prescripción.

El contenido de la prestación ortoprotésica estará determinado por los artículos que expresamente se recojan en los catálogos que elabore cada

administración sanitaria competente en la gestión de esta prestación, en base a lo determinado por el Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre, por el que se establece la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud y el procedimiento para su actualización.

E) Transporte sanitario

El transporte sanitario incluye el desplazamiento del enfermo por causas exclusivamente clínicas, cuya situación física le impide hacerlo en los medios ordinarios de transporte.

Cuando una comunidad autónoma decida trasladar a un paciente a otra comunidad, con el fin de prestarle asistencia sanitaria que no es posible facilitar con sus propios medios, proporcionará el transporte sanitario al paciente que lo precise, tanto para su desplazamiento al centro sanitario, como para el regreso a su domicilio si persisten las causas que justifican la necesidad de esta prestación.

En el caso de que sea el propio paciente el que decida desplazarse a un centro de otra comunidad autónoma, deberá correr con los gastos del desplazamiento.

F) Productos dietéticos

Las prestaciones sanitarias incluye la dispensación de nutrición enteral domiciliaria para pacientes a los que no es posible cubrir sus necesidades nutricionales, a causa de su situación clínica, con alimentos de consumo ordinario.

La indicación de los tratamientos de nutrición enteral domiciliaria se realiza por los facultativos especialistas adscritos a la unidad de nutrición de los hospitales o por los que determinen los servicios de salud de las comunidades autónomas.

El profesional sanitario no debe olvidar que estos pacientes tienen riesgo de sufrir desnutrición y anemia.

El afectado puede requerir la prescripción de aportes nutricionales extraordinarios.

4. Guía de cuidados al paciente con epidermólisis bullosa

Carmen Baquero Fernández

Agradecimientos

Quiero agradecer la ayuda que me han prestado varias personas afectadas por la enfermedad y sus familias: A Eva Monrós y a su hermana Eugènia por su sinceridad a la hora de abordar temas tan delicados como el sexo o la muerte. A Júlia Urbea y a su madre Evelyn por poner en práctica todos mis consejos y explicarme después los resultados. A Quim Simon y a sus padres por enseñarme todas sus experiencias. A Anna Monereo y a sus padres por contarme los secretos de los apósitos de plata. A Pau Ramón y a su madre por aguantar todo el daño que le hago cada vez que lo curo. A Júlia Segura y a sus padres por no olvidarme nunca.

4.1. Atención sanitaria integral al paciente y a los cuidadores-familiares

La educación del paciente, familiares y comunidad, que se debe llevar a cabo facilitando información sobre la enfermedad, se considera fundamental para:

- Lograr el cumplimiento terapéutico por parte del paciente.
- Mantener los logros de los tratamientos médicos y de las intervenciones quirúrgicas.
- Retrasar las recidivas y evitar la pérdida de la funcionalidad y autonomía logradas.
- Evitar una merma en la calidad de vida.

De forma periódica se debería:

- Reforzar el conocimiento sobre la enfermedad.
- Reforzar las metas y logros, así como el compromiso y adherencia al tratamiento.
- Evitar la sobreprotección, el rechazo y la dependencia.

Una vez que se ha detectado que un recién nacido puede estar afectado de forma grave por esta enfermedad, debería derivarse a un centro especializado.

La realización de las curas requiere de un conocimiento y experiencia previos sin los cuales pueden llegar a producirse daños irreversibles.

4.1.1. Atención sanitaria al recién nacido con afectación leve: EB simple

Cuando se detecta la posibilidad de que un niño pueda estar afectado de esta enfermedad, se procede a su derivación a las consultas o al ingreso en el hospital que se considere de referencia, dependiendo del grado de la lesión que se presente, con el fin de:

- Realizar el diagnóstico diferencial, mediante la biopsia de piel y el estudio genético familiar.
- Facilitar información a la familia sobre el diagnóstico de la enfermedad.
- Formar a los familiares en cuanto a los cuidados especiales y las curas necesarias.
- Facilitar a la familia el material para las primeras curas.
- Informar a la familia sobre las asociaciones de pacientes de la EB existentes.

Con posterioridad, además de las correspondientes visitas de seguimiento, el paciente y sus familiares deberán contar con el apoyo telefónico de profesionales especializados en esta enfermedad.

4.1.2. Atención sanitaria al recién nacido con afectación grave: EB juntural o EB distrófica

Cuando, en el momento del nacimiento o al inicio de las primeras lesiones se detecta que el recién nacido puede estar afectado de esta enfermedad, se procede al ingreso en hospital de referencia, con el fin de:

- Realizar al paciente las primeras curas de las lesiones por parte de profesionales con experiencia en la enfermedad.

- Mantener unos cuidados determinados: Manejo del niño, prevención de la aparición de ampollas, así como vigilancia de la alimentación.
- Realizar el diagnóstico diferencial, mediante la biopsia de piel y el estudio genético familiar.
- Facilitar información a la familia sobre el diagnóstico médico.
- Facilitar información a la familia sobre las necesidades de la enfermedad:
 - Curas de las lesiones y cuidados especiales toda la vida.
 - Necesidad de un material de curas específico.
 - Adecuación de una parte de su domicilio para realizar las curas y con fines de almacenaje del material.
 - Necesidades de analgesia y otras medicaciones.
- Facilitar información acerca de las complicaciones de la enfermedad, por parte de un equipo de profesionales.
- Brindar apoyo psicológico.
- Proponer a la familia el aprendizaje de las curas:
 - La familia acepta: El aprendizaje se va haciendo progresivo hasta que llegan a ser capaces de hacerlas por sí solos.
 - La familia no acepta: Se contactará con el nivel de atención primaria con el fin de que se realicen las curas a domicilio. Es necesario que las curas se hagan en el domicilio, ya que el niño debe bañarse para poder retirarle los apósitos.
- Coordinar el contacto con el nivel de atención primaria, con el fin de que exista un apoyo en el domicilio en las primeras curas y se proporcione a la familia el material necesario. Este contacto se realizará a través del pediatra y el equipo de enfermería de atención primaria.
- Coordinar el contacto entre el trabajador social del hospital y el de atención primaria, con el fin de valorar las necesidades sociosanitarias y solicitar la financiación de la medicación correspondiente, así como el reconocimiento de la discapacidad.
- Informar a la familia acerca de las asociaciones de pacientes existentes, que podrán facilitarles información adicional sobre la enfermedad y los recursos disponibles.
- En el momento del alta, organizar una visita de seguimiento por un equipo multidisciplinar.
- Proporcionar a la familia el material y la medicación necesaria para las curas de los primeros días.

- Realizar el seguimiento, por parte del personal de enfermería, por vía telefónica y con visitas sucesivas al paciente y su familia.
- Contacto telefónico entre el personal de enfermería hospitalario y el de atención primaria, hasta que se considere necesario.

4.1.3. Atención sanitaria posterior al nacimiento

El paciente acudirá de nuevo al centro sanitario por diferentes motivos: consultas de urgencia, o consultas no urgentes relativas a su enfermedad o propias de la infancia.

Los posibles ingresos en un centro sanitario se deberán a complicaciones propias de su enfermedad o ajenas a ésta, pero incluso en estos casos, se trata de niños que siempre requerirán sus curas y su material específico en el hospital.

Existen también consultas especiales en el centro hospitalario considerado como de referencia:

- Se trata de consultas en las que se revisa todo el cuerpo del paciente, sin vendaje.
- Se llevan a cabo en colaboración con los servicios de dermatología, pediatría, enfermería, cirugía, estomatología y nutrición.
- El paciente ingresa, junto con su familia, durante unas horas en una habitación con baño y se procede a realizar una cura completa.
- Los diferentes profesionales comprueban entonces cómo van evolucionando las lesiones.
- Este tipo de consultas son útiles para la detección, fundamentalmente de posibles neoplasias.

Las consultas al centro deberían realizarse preferentemente fuera del horario escolar, con una duración de varias horas de un mismo día.

4.2. Cuidados diarios

Las ampollas y las heridas son una de las principales manifestaciones de la epidermólisis bullosa. Constituirá una tarea diaria aprender cómo se curan y se previenen.

La persona que asuma la prestación de estos cuidados debe tener conocimientos específicos, ya que una inadecuada actuación podría provocar daños irreversibles.

El personal de enfermería, además de realizar las curas, se encargará de formar a las familias para que puedan realizarlas, orientándoles en todos los aspectos a tener en cuenta.

En el Anexo II se recogen recomendaciones de utilización de productos en las curas realizadas a pacientes con EB.

4.2.1. Manejo del niño

Para poder sujetar al bebé sin que se le produzca daño en la superficie cutánea, se hará lo siguiente:

- Siempre que sea posible, se manejará en su cuna, que se habrá acolchado previamente. Si existe necesidad de moverlo en ella, se girará la manta o talla que se colocará debajo, en sentido opuesto a nosotros.
- Si hay que girarlo o levantarlo, se cogerá con una mano abierta sobre la zona occipital y la otra sobre las nalgas.
- Nunca se levantará cogiéndolo por debajo de los brazos efectuando presión o fricción.
- Para sujetar una extremidad, se hará por la articulación, sin apretar.

4.2.2. Cura de las lesiones en neonatos

Para realizar las curas de la piel^{61,62,63,64,65,66} de un recién nacido es aconsejable bañarlo primero, para prevenir el desarrollo de infecciones en las lesiones y también para remojar en el agua los apósitos y vendas que se pueden encontrar pegados a la piel. Además, se intentará que pueda disfrutar del baño como cualquier niño. Siempre hay que recordar que no se debe utilizar ningún producto adhesivo en contacto directo con la piel del niño.

- Periodicidad aconsejada: Se recomienda realizarlas cada dos o tres días, coincidiendo con el baño, para dar tiempo a que los apósitos ayuden a cicatrizar la piel, pero el apósito secundario puede cambiarse cada día si está sucio.
- Personal requerido: Profesionales de enfermería en colaboración con la auxiliar de enfermería y/o la familia. Si se realiza la cura en presencia de los padres, hay que irles explicando lo que se va haciendo, paso por paso, así como el porqué de cada actuación.

4.2.2.1. Desarrollo de las curas

A) Preparar el ambiente y el material

- Condiciones ambientales requeridas: Es necesario un foco de luz para poder visualizar las ampollas más pequeñas y una fuente de calor para evitar que se enfríe el recién nacido.
- Material necesario: Preparación de la mesa con todo el material abierto (una vez en casa, el material estéril se puede sustituir por uno limpio y utilizado sólo para las curas):
 - Guantes estériles y de un solo uso.
 - Bañera para lactantes.
 - Gel o aceite de baño para pieles secas y atópicas.
 - Loción hidratante o aceite para disminuir los picores.
 - Compresas de algodón.
 - Empapadores.
 - Equipo de curas estéril (tijeras finas y pinzas).
 - Tijeras «pico de pato».
 - Apósitos de silicona o apósitos lípido-coloidales de diferentes tamaños.
 - Apósitos absorbentes no adhesivos.
 - Pomada tópica antibiótica, según indicaciones.
 - Pomada ocular epitelizante, según indicaciones.
 - Analgésicos orales, según indicaciones.
 - Talla o paño estéril.
 - Gasas estériles grandes y pequeñas.
 - Suero fisiológico.
 - Agujas finas.
 - Solución antiséptica a elegir entre eosina 2%, clorhexidina o permanganato potásico 2/10.000 (evitar el uso de soluciones yodadas).
 - Vendas cohesivas.
 - Ligadura de algodón para acolchar.
 - Venda tubular elástica o malla de algodón no elástica de diferentes tallas.

B) Preparar el baño

Si el baño es posible, se actuará de la siguiente manera:

- Administración de analgesia media hora antes de la cura.
- Lavado de manos antiséptico previo y posterior al procedimiento.

- Utilizar guantes estériles o de un solo uso.
- Protección del fondo y las paredes de la bañera a modo de almohadillado.
- Vigilar la temperatura del agua. Temperatura adecuada. Puede añadirse aceite de baño al agua.
- Retirar el vendaje secundario. Las capas externas del vendaje, se cortan con las tijeras de pato (figura 3).
- Crear una zona sucia: Debe estar bien diferenciada de la limpia para ir retirando todo lo usado.
- Si se usa permanganato potásico se añadirá al agua de la bañera, en la cantidad que se indique, vigilando que no entre en las mucosas y aclarando bien. Después se cambiará el agua y se procederá al baño con gel/aceite. También se puede usar en fomentos, aplicándolo sobre el cuerpo unos 10 minutos.
- Sumergir al niño en la bañera. Retirar el vendaje primario (vendaje interno) con cuidado y con una gasa, retirar la piel muerta sin causar herida.
- Vigilar que el niño no se autolesione. Sujetar por las extremidades libres, sin apretar, siempre por las articulaciones, o protegiéndolo con ropa.
- Añadir aceite/gel de baño y utilizar compresa de algodón o esponja muy suave, aclarar y retirarlo del agua, cogiéndolo con las manos abiertas.
- Secar con cuidado sin friccionar, dando pequeños toques con una compresa de algodón.

Figura 3. Retirada del vendaje secundario



Si el baño no es posible, se procederá a retirar el apósito, con cuidado de no lesionar la piel, mojándolo con suero fisiológico si está adherido a la herida.

- Colocarlo sobre la talla o paño estéril (en casa una sábana limpia).
- Proteger la zona del cuerpo que no se vaya a curar de inmediato.

C) Empezar por la zona de la espalda y las nalgas

- Buscar ampollas nuevas, por muy pequeñas que sean, pinchar con una aguja estéril, presionar suavemente con una gasa para extraer el líquido, dejando la piel intacta. Es importante vaciar de líquido toda la ampolla, ya que éste es el causante de que la ampolla se haga cada vez más grande. Se mantendrá la piel para que proteja la herida (figura 4).
- Retirar la piel muerta de las antiguas lesiones, con ayuda de las pinzas, sin causar herida, y recortar la piel seca que sobresalga (figura 5).
- Limpiar la herida con suero fisiológico. No utilizar para ello soluciones yodadas, ya que están contraindicadas, debido a la rápida absorción del yodo y su toxicidad.
- Valorar aplicar crema antibiótica tópica si se observan signos de infección (exudado más espeso, amarillento o verdoso acompañado de mal olor).
- Si las lesiones son superficiales, pintar con solución antiséptica y dejarlas expuestas al aire.
- Hidratar con aceite o loción el resto del cuerpo.
- En las lesiones más grandes, aplicar apósitos de silicona, si la cura se hace cada dos días y apósitos lípido-coloides, si se hace cada tres días.
- Si las lesiones son exudativas, aplicar por encima apósitos absorbentes de espuma siliconada no adhesivos o apósitos hidrocelulares, también no adhesivos.
- Cubrir la zona con gasas o compresas plegadas a modo de vendas y fijarlas con vendas cohesivas, evitando que toque la piel.
- Poner el pañal.

Figura 4. Buscar ampollas



Figura 5. Retirar la piel muerta



D) Resto del cuerpo (cabeza, tórax y abdomen)

Se realizará el mismo procedimiento. Si aparecen lesiones en los ojos, aplicar pomada epitelizante ocular.

E) Cura de extremidades

Se aplicará el mismo procedimiento, pero teniendo en cuenta lo siguiente:

- Los vendajes no deben afectar los movimientos de las articulaciones. En las piernas siempre se empezará colocando un vendaje del muslo a la rodilla y otro del pie a la rodilla (figura 6). En los brazos, de hombro a codo y de mano a codo.
- Los espacios interdigitales, tanto si tienen heridas como si no, siempre estarán separados por apósitos de silicona o lípido-coloides para que no se junten entre sí (sindactilia). Se puede hacer a modo de guante o cortando tiras y envolviendo cada dedo por separado (figura 7).
- Las manos deben quedar siempre abiertas y los dedos nunca doblados. Debe colocarse un rodillo en la palma de la mano para que quede abierta (figura 8).
- Se cubrirán los apósitos con gasas y venda cohesiva (figura 9).
- Se pueden proteger las zonas con mayor fricción con tiras o vendas de algodón colocadas debajo de la venda cohesiva.
- Se puede acabar cubriendo todo el vendaje con malla de algodón no elástica.

Figura 6. Vendajes de las piernas

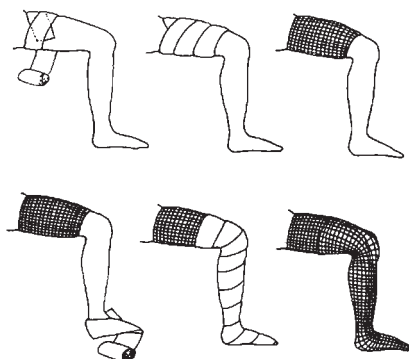


Figura 7. Vendajes de las manos

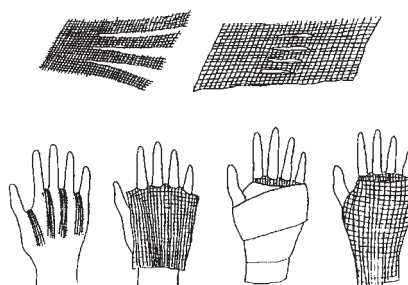


Figura 8. Rodillo en la mano



Figura 9. Cubrir los apósitos



F) Cuidados posteriores

- Al terminar con el vendaje, se debe garantizar que el niño pueda realizar todos los movimientos (figura 10).
- Vigilar continuamente la aparición de nuevas ampollas en los espacios visibles, para proceder a pincharlas y vaciar su contenido.

Figura 10. Realización de los movimientos al finalizar el vendaje



4.2.3. Cura de las lesiones en niños y adultos

La cura de las lesiones en niños y adultos^{67,68,69,70,71,72,73,74,75,76} tiene las siguientes características:

- **Periodicidad aconsejada:** Se recomienda realizarlas cada dos o tres días, coincidiendo con el baño, para dar tiempo a que los apósitos ayuden a cicatrizar la piel, pero el apósito secundario puede cambiarse cada día si está sucio (los adultos prefieren hacerlas a diario coincidiendo con su higiene personal cotidiana).
- **Personal requerido:** El propio paciente, ayudado de algún miembro de su familia, amigos o, en el mejor de los casos, de un enfermero/a especialista en este tipo de curas.

4.2.3.1. Etapas de las curas

A) Preparar la camilla y el material

En la tabla 4 se presenta el material necesario para las curas y su forma de preparación.

Tabla 4. Material para las curas

COMPRESAS DE ALGODÓN DE DISTINTAS TALLAS

Limpia las heridas y/o cubre los apósitos tipo tul

Compresa cosida 45 × 45	Tras doblarlas en triángulo, se utilizarán como protección y sujeción de los apósitos en la parte posterior de los muslos
Compresa 60 × 40	Se utilizarán en la zona del músculo deltoideo, para proteger y disminuir la fricción entre los brazos y el tronco
Compresa 100 × 100	Se dará un pequeño corte en el medio, llegando hasta el centro de la compresa, se colocará sobre la parte superior de la espalda, de forma que la apertura corresponda a la zona del cuello y las puntas se dispongan sobre los hombros. Esto permitirá sujetar mejor los apósitos que se tengan que aplicar en la zona de las axilas
Compresas 10 × 10	Se utilizan para la limpieza aséptica de las heridas y para sujetar apósitos
Compresa grande no-adherente, almohadillada con una cara plastificada	Se puede cortar transversalmente en 3 partes y después, cada una de éstas, en 2. Este tipo de compresa protege, almohadillando la zona coccígea, cubriendo las nalgas
Vendas tubulares elásticas	Estas vendas se aplican una vez se haya vendado, curado y cubierto el cuerpo, para fijar el material de cura

APÓSITOS PARA LAS DISTINTAS LESIONES

Entre los más adecuados, destacan:

Apósitos de silicona o apósitos lípido-coloidales	Para heridas de poca exudación o superficiales
Apósitos de silicona, apósitos lípido-coloidales, apósitos finos absorbentes de silicona	Para heridas de media exudación
Apósitos absorbentes de silicona y de espuma no adhesivos	Para heridas de mucha exudación

MATERIAL ESTERILIZADO

para pinchar las ampollas Agujas hipodérmicas, tijeras y guantes

SOLUCIONES DE LIMPIEZA

para las lesiones cutáneas Suero fisiológico

POMADAS, CICATRIZANTES Y DE ACCIÓN ANTI-INFLAMATORIA

Para facilitar la cicatrización de las lesiones cutáneas

HIDRATANTES CUTÁNEOS

La hidratación es fundamental para mantener un estado óptimo de la piel, y para prevenir y disminuir el picor característico de la EB. Destacan:

Loción hidratante	Para pieles frágiles y sensibles
Gel hidratante y cicatrizante	
Crema/loción hidratante	Para disminuir el picor

B) Preparar el baño

La limpieza de la piel comienza en el baño/ducha. En general, las personas afectadas de EB prefieren el baño, ya que ayuda a despegar los apósitos más difíciles de quitar y les relaja, mientras por otro lado se hidrata la piel. Por ello, se debe elegir un aceite/gel de baño no irritante y altamente hidratante. El producto no debe, bajo ningún concepto causar escozor en las heridas y debe ayudar a prevenir los picores.

- Vigilar el acceso del paciente a la bañera. Ayudar siempre que sea necesario, teniendo cuidado de no causar roces en la piel. Se debe alejar todo objeto que pueda dañar al paciente en su incorporación a la bañera.
- Lavar el pelo con cuidado. Se recomienda la utilización de un champú suave.
- Utilizar compresa de algodón o esponja muy suave. Si es posible, se llevan a cabo presiones muy suaves por todo el cuerpo, nunca se frota.
- Retirar al paciente del agua. Se hace sujetándole firmemente por los brazos, no se debe estirar la piel.
- Secar todo el cuerpo. Utilizar una compresa de algodón con suaves toques, sin frotar ni rozar.

C) Secar la zona posterior (zona dorsal y nalgas)

Esta zona del cuerpo es la primera que debe secarse, curarse y cubrirse, con el fin de que el paciente pueda acostarse durante el resto de la cura.

- Secar en primer lugar la zona de las nalgas y el dorso con una compresa, con toques muy suaves y sin frotar.
- Hidratar la piel. Debe aplicarse hidratante por toda la superficie cutánea, mediante suaves toques.
- Curar las heridas de la espalda. Limpiar las lesiones, aplicar pomada si la lesión presenta signos de inflamación y utilizar un apósito adecuado a la cantidad de exudación.
- Curar las heridas de las nalgas. Limpiar la lesión, aplicar pomada si la lesión presenta signos de inflamación, así como aplicar apósitos absorbentes de silicona en las nalgas. Se recomiendan éstos porque esta zona del cuerpo presenta gran exudación y además proporcionan acolchado.

D) Secar y curar miembros inferiores

- Cura y vendaje de las piernas:
 - Secar las piernas delicadamente con una compresa de algodón, sin frotar.
 - Hidratar la piel. Debe aplicarse hidratante por toda la superficie cutánea, con suaves toques.
 - Curar las heridas de las ingles. Limpiar las lesiones, aplicar pomada si presentan signos de inflamación, aplicar apósitos absorbentes de silicona sobre la herida de las ingles (se recomiendan estos apósitos por la exudación que presenta esta zona y por el acolchado que proporcionan). Puede darse un pequeño corte en la zona de flexión para facilitar el movimiento.
 - Doblar compresas 45 × 45 en forma de pañuelo triangular, colocarlas en la parte posterior de la pierna de forma que el pico del triángulo quede mirando hacia arriba. Los otros dos picos deberán rodear la pierna, cruzándose en la parte anterior de la misma. Esto ayuda a sujetar los apósitos y también a aliviar la presión y los roces causados al sentarse y levantarse.
 - Verificar y pinchar nuevas ampollas en el resto de la pierna. Se podrá hacer de varias formas dependiendo de la ampolla: Pinchar con una aguja o bien hacer un corte con tijera o bisturí en el lugar de la ampolla en que se facilite extraer su contenido (no retirar el techo de la herida si no presenta signos de infección). Presionar suavemente sobre la ampolla con una compresa de algodón para que salga todo el líquido interno. Limpiar y cubrir la lesión con un apósito adecuado al exudado que se pueda presentar.
 - Curar lesiones existentes previamente. Limpiar las lesiones, aplicar pomada si las características de la lesión lo demandan y cubrir la herida con un apósito adecuado al tipo de exudado que se prevea.
 - Aplicar ligadura de algodón, desde la parte superior de la rodilla hasta la zona inguinal y hacia la cresta iliaca. Después de envolver, cruzar las puntas, volviendo hacia arriba al abdomen. Este vendaje debe ser aplicado en paralelo y no en espiga o perpendicular, ya que ayuda a disminuir el desplazamiento de la venda.

- Cura y vendaje de los pies:
 - Verificar y pinchar nuevas ampollas, presionar suavemente con compresa de algodón a fin de eliminar todo el líquido interno. No retirar el techo de la herida si no presenta signos de infec-

- ción. Limpiar y cubrir la lesión con un apósito adecuado al exudado que se prevea.
- Curar lesiones existentes previamente. Limpiar las lesiones, aplicar pomada si las características de la lesión lo demandan, cubrir la herida con un apósito adecuado al tipo de exudado que presenta la lesión. En los pies, colocar apósitos absorbentes de silicona para la zona plantar y apósitos absorbentes de espuma, especiales para los talones. Se eligen por su capacidad de absorción de gran cantidad de exudado y por su acolchado característico.
 - Espacios interdigitales. Deben ser vigilados exhaustivamente para prevenir y evitar la fusión de los dedos (sindactilia) causada por las lesiones. La prevención se puede hacer aplicando pequeñas tiras de apósito entre los espacios interdigitales, lo que permite evitar que la piel de los dedos se una hasta la siguiente cura. La cura de lesiones interdigitales comienza por la limpieza de las lesiones, aplicando pomada, si es necesario. Se debe cubrir con un apósito extremadamente suave, maleable y cicatrizante (por ejemplo, apósito de absorción fino de silicona, apósito de silicona, apósito lípido coloidal). Este tipo de apósito puede ser recortado para que se adapte como un guante, recortando los espacios redondos correspondientes a cada dedo.
 - Evaluar las hiperqueratosis. Se deberá examinar regularmente toda la planta del pie en busca de hiperqueratosis. Las hiperqueratosis se deberá eliminar utilizando un instrumento adecuado, como una «cureta», y después se aplicará un emoliente cutáneo para hidratar y suavizar el entorno cutáneo. Cuando sea posible, se aplicará un apósito pequeño con espuma para acolchar las zonas de la planta del pie que sufren más presión.
 - Proteger bien el talón, es importante debido a la presión que sufre la zona del calcáneo al caminar. El apósito de elección es el apósito absorbente de espuma especial para talón, que permite la cicatrización, absorbe el exudado y mantiene la lesión «seca». Los apósitos absorbentes de silicona también se adecuan perfectamente una vez recortados.
 - Aplicar ligadura de algodón. Debe colocarse empezando desde el lado exterior del tobillo y conduciendo la venda por el empeine hasta la parte interna del pie correspondiente a la base del dedo pulgar. De ahí se pasa la venda por la planta del pie, por debajo de los dedos, hasta el empeine, cubriendo de nuevo los dedos por encima y dejando parte de la venda sobresalir por la parte de delante de los dedos. Se continúa vendando el pie, esta vez por la parte del talón, y de ahí se conduce la venda hacia la

pierna, cubriéndola hasta la rodilla. El vendaje de la rodilla debe tener en cuenta la necesidad de movimiento de ésta. Este vendaje debe ser colocado en paralelo (no en espiga o de forma perpendicular), disminuyendo el desplazamiento de la venda. Finalmente, con la parte sobresaliente de la venda en los dedos, se dobla hacia la planta del pie de forma que proteja la punta de los dedos. Se fija con esparadrapo.

- Aplicar venda tubular elástica. El vendaje de los miembros inferiores finaliza con la aplicación de una venda tubular elástica que permite la sujeción de los apósitos y las vendas aplicadas durante la cura. Se recomienda la aplicación de una pieza de venda tubular elástica en el muslo y otra más larga que cubra todo el miembro (incluido el propio muslo).

E) Secar y curar la parte anterior del tronco y los miembros superiores

- Cuidados de gastrostomía: Limpiar con delicadeza el espacio abdominal entre la piel y la gastrostomía con una compresa de algodón fina y suero, aplicando pomada cicatrizante en la zona circundante (la pomada actúa también como barrera entre la superficie cutánea y la acidez de los líquidos gástricos). Dar un corte longitudinal hasta el punto central a un apósito absorbente de silicona 10 × 10 y colocarlo sobre la gastrostomía (dejando salir el tubo a través del corte del apósito) para prevenir las lesiones por rozadura causadas por el tubo gástrico.
- Verificar y pinchar nuevas ampollas: Presionar suavemente con compresa de algodón a fin de que se elimine todo el líquido, y no retirar el techo de la herida si no presenta signos de infección. Limpiar y cubrir la lesión con un apósito adecuado al exudado que se prevea.
- Curar lesiones existentes previamente: Limpiar las lesiones del tronco, aplicar pomada si las características de la lesión lo demandan y cubrir la herida con un apósito adecuado al tipo de exudado que presente la lesión.
- Cuidado de los brazos: La elección de los apósitos se hará en base al que ofrezca mayor poder de cicatrización y comodidad al paciente. Se recomienda que en la zona de los codos se elijan apósitos con acolchado, ya que se trata de una zona vulnerable a golpes y que sirve de apoyo para comer, escribir, etc.
- Hombros y axilas: Son zonas de bastante movimiento. Las lesiones que se desarrollan en esta localización suelen presentar bastante exudado. La aplicación de un apósito de absorción fino de

silicona permite la absorción del exudado y el desarrollo óptimo del proceso de cicatrización, y además, se mantiene fijo en la zona que cubre.

- Prevenir rozaduras entre brazos y tronco: Colocar una compresa 60×40 sobre la axila de forma longitudinal, y sostener con una compresa 10×10 rodeando desde la axila por encima del brazo.
- Vendaje de los brazos: Debe hacerse de forma que se mantenga la movilidad y sin alterar la flexibilidad.
 - Aplicar ligadura de algodón desde las muñecas hacia las axilas, teniendo en cuenta el movimiento de la zona del codo. El vendaje debe hacerse en perpendicular al brazo para que no se desplace de su sitio.
 - Aplicar venda tubular elástica para finalizar, ya que permite la sujeción de los apósitos y vendas aplicados durante la cura. Se recomienda la aplicación de una sola pieza de venda tubular elástica desde las muñecas hasta las axilas.
 - Curas de las manos:
 - Evaluar el estado de las ampollas o heridas de la zona anterior y posterior de las manos, limpiar y aplicar apósito si es necesario.
 - Cortar con cuidado toda la piel seca que sobresalga.
 - Cura de las lesiones interdigitales: Comienza por la limpieza de las mismas, con la aplicación de pomada, si se considera necesario. Deben cubrirse con un apósito extremadamente suave, maleable y cicatrizante (p. ej.: apósito de absorción fino de silicona, apósito de silicona, o apósito lípido coloidal). Este tipo de apósito puede ser recortado para que se adapte como un guante.
- Vendaje de los dedos: Utilizando una ligadura suave de algodón, se debe comenzar dando dos vueltas en la muñeca y dirigiéndolo hacia cada dedo individualmente, contorneando el dedo y volviendo hasta la muñeca otra vez. Este proceso se repite para cada dedo, siempre con el cuidado de que la ligadura se mantenga ajustada pero no apretada. Así se previene la sindactilia provocada por las heridas localizadas entre los dedos.
- Protección del dorso: Abrir una compresa de 100×100 , dando un pequeño corte en el medio, llegando hasta el centro de la compresa. Se coloca sobre la parte superior de la espalda de forma que la apertura corresponda a la zona del cuello y las puntas (extremos

suelos) se dispongan sobre los hombros. Esto permitirá sujetar mejor los apósitos que tengan que aplicarse en la zona de las axilas.

- Vendaje del tronco (dorso, tórax y abdomen). Colocar ligadura de algodón grande empezando por el tórax, vendando en paralelo hacia el abdomen.
 - Aplicar una compresa acolchada, para proteger la zona sacrococcígea. Estas compresas con acolchado se aplican una en cada nalga, de forma que se unan sólo en la parte lumbar, formando entre las dos una V invertida. Los extremos inferiores se encajan bajo la venda tubular elástica que cubre la parte posterior de las piernas.
 - Aplicar otra ligadura de algodón grande desde las caderas, vendando paralelamente hacia arriba incluyendo el tórax. Esta venda permitirá sujetar la compresa acolchada en la zona sacro-coccígea.
 - Mantener el acceso a la gastrostomía. En la zona que suele cubrir el estoma de la gastrostomía, hay que hacer un pequeño corte en la venda de algodón. Esto permite acceder al tubo de la gastrostomía, que sobresaldrá.
 - Aplicar venda elástica. Se puede recortar una pieza de venda elástica como si fuera un bañador. Tiene como función sujetar los apósitos y vendas de algodón colocados en el tronco del cuerpo (figura 11).

Figura 11. Cura completa de un paciente con epidermólisis bullosa



4.2.4. Cura de las lesiones infectadas en niños y adultos

La cura de las lesiones infectadas en niños y en adultos^{77,78} se describe a continuación.

Las curas con apósitos de plata se pueden emplear cuando las lesiones están sobreinfectadas, hay un abundante exudado y las heridas se extienden, convirtiéndose en crónicas. Se investigará el germen que ha causado de la infección mediante cultivos de exudado, para valorar la actuación terapéutica.

Algunos de los tipos de apósitos de plata se describen a continuación:

- De plata nanocrystalina:
 - Es un apósito de barrera antimicrobiana eficaz en todo tipo de gérmenes patógenos.
 - Aplicar sobre el apósito primario, mojándolo antes con agua destilada. La parte azul se aplica de cara a la herida.
 - No es compatible con productos de base oleosa, ni con suero fisiológico.
 - Cubrir con apósito absorbente y vendaje secundario.
- De sulfadiazina argéntica:
 - Es eficaz, sobre todo en la sobreinfección de las heridas.
 - Aplicar sobre la piel como un apósito normal, limpiándola antes con suero fisiológico.
 - No debe usarse yodo.
 - Cubrir con gasas o apósitos absorbentes y vendaje secundario.
- De tecnología hydrofiber con plata:
 - Acción bactericida que genera un medio húmedo, favoreciendo el proceso de cicatrización.
 - Aplicar sobre la herida sobrepasando al menos 1 cm. los bordes de la lesión.
 - Cubrir con un apósito secundario.
 - Puede permanecer sobre la herida hasta 7 días.
 - Para retirarlo, si está adherido, mojar con agua bidestilada o suero fisiológico.

Todos estos apósitos se utilizarán mientras la herida esté infectada y no de manera continuada.

4.3. Medidas educacionales y de prevención

Estas medidas van dirigidas a las personas que se ocupan de los cuidados de los recién nacidos y niños afectados de EB.

4.3.1. Prevención de las lesiones cutáneas

Debido a la excesiva fragilidad de la piel, sensible a la mínima presión o fricción, con la consiguiente formación de la ampolla, se tendrá en cuenta lo siguiente:

- No se debe aplicar ningún producto adhesivo sobre la piel. Por ej.: Esparadrapo, tiritas, electrodos, apósitos adhesivos, etc.
- Se deben fijar las vías endovenosas con gasas y venda cohesiva por encima, sin que se toque la piel, o bien con esparadrapo de silicona.
- Si hubiera que realizar presión, habrá que colocar vaselina en el punto de presión.
- Se debe coger al paciente siempre con las manos abiertas, sin friccionar, ni presionar.
- Se debe proteger su entorno, acolchándolo para evitar golpes innecesarios.
- Para dormir, el colchón puede ser de agua respaldado con espuma, de látex o de un material visco-elástico.
- Los pañales no deben apretar. Se debe proteger la piel del roce con gasas o algodón.
- La ropa debe ser de algodón, preferentemente, ya que transpira con mayor facilidad y es más fácil de poner. Se evitarán las gomas, las cremalleras, las etiquetas y otros detalles que puedan rozar la piel. Las costuras se deberán colocar del revés.
- Se protegerá la piel del sol y se debe vigilar la aparición de manchas y pecas.
- Se mantendrá la piel lo más hidratada posible.

4.3.2. Problemas relacionados con la alimentación

Debido a las posibles lesiones que pueden aparecer en las mucosas de la boca y esófago, se tendrá en cuenta lo siguiente:

- Hay que potenciar la lactancia materna al nacer. Si existen lesiones en la boca, la madre se extraerá la leche y se la dará con jeringa y protector de látex.
- Hay que evitar las sondas gástricas, pues su contacto produce lesiones. Se pueden utilizar los chupetes de silicona de una sola pieza.
- Se controlará diariamente la tolerancia a la alimentación. Pueden existir desequilibrios hidroelectrolíticos causados por las pérdidas debidas a las heridas. Puede ser necesaria la utilización de suplementos.
- Si existe deterioro de la deglución, se fraccionará la dieta y se cambiará su consistencia. Los ejercicios forzados de apertura bucal con la ayuda de un tapón de corcho facilitan la deglución.
- Se fomentará la higiene bucal con dediles de látex o con cepillo suave de cabeza pequeña.
- Se seguirá una dieta rica en fibra, para evitar el estreñimiento.
- Si se observan muchos problemas en la deglución, debidos a una estenosis causada por lesiones en la mucosa del esófago, que impiden una alimentación equilibrada, se valorará la colocación de un botón gástrico.

4.3.3. Infección de las lesiones

- Se deben extremar las medidas de asepsia en la manipulación de las lesiones.
- Hay que enseñar a la familia a diferenciar una zona limpia de una sucia, al realizar las curas.
- Como norma general, no deben aplicarse pomadas antibióticas en las lesiones, ya que los gérmenes pueden hacerse resistentes al tratamiento antibiótico.
- Las heridas siempre están colonizadas, pero si el germen es patógeno, se pueden hacer curas con apósitos de plata.

4.3.4. Prurito

- Cuando el paciente presenta heridas, mantener el cuerpo vendado disminuye los picores.
- Hay que hidratar mucho la piel sana y la que se está curando para evitar el prurito. Se utilizarán para ello cremas o aceites para pieles secas.
- Los niños pequeños tienden a rascarse, provocándose más heridas. Con el fin de evitar el rascado, puede resultar oportuno cubrir las lesiones, incluso las más pequeñas.

4.3.5. Dolor

- En las EB distróficas las ampollas se producen por debajo de la membrana basal, que es donde existen terminaciones nerviosas, por lo que las heridas suelen ser dolorosas. En esos casos pueden administrarse analgésicos, ya que el dolor provoca el movimiento del niño, que, a su vez, empeorará las lesiones.
- Al realizar las curas se administrarán analgésicos aproximadamente media hora antes de su inicio.

5. Conclusiones y recomendaciones

*Javier Romero Gómez
Carmen Baquero Fernández
Enrique Herrera Ceballos
Juan Carlos López Gutiérrez
Raul de Lucas Laguna
M.^a Concepción Serrano Martínez
Antonio Torrelo Fernández*

5.1. Conclusiones

- Las epidermólisis bullosas hereditarias son enfermedades que afectan a la piel y a las mucosas y cuya presentación es variable, desde formas más leves a otras más graves. Aunque algunos de los tipos mejoran con la edad, el pronóstico puede llegar a ser severo, dependiendo de la gravedad de las complicaciones.
- Se trata de un grupo de enfermedades de muy baja prevalencia, que forman parte de las denominadas «enfermedades raras», y sobre las que se han llevado a cabo pocos estudios epidemiológicos. No obstante, los que se han realizado muestran un predominio de la forma simple (EBS), seguido de lejos por la forma distrófica (EBD), mientras que la variante juntural (EBJ) resulta extraordinariamente infrecuente.
- El diagnóstico de las epidermólisis bullosas se realiza en base a hallazgos clínicos, histopatológicos y genéticos. También deben contemplarse las diferentes pruebas, disponibles hoy día, para un diagnóstico prenatal de la enfermedad, que es conveniente proponer a la familia en el supuesto de sospecha de los tipos de EB que presentan peor pronóstico. El diagnóstico prenatal podrá ser valorado, junto con el consejo genético, en los demás casos.
- Es habitual que el médico de atención primaria realice la prescripción de la medicación necesaria para estos pacientes. También actividades de educación y promoción de la salud de los afectados de EB junto con el personal de enfermería. El paciente puede requerir derivación al médico especialista para consultar aspectos más específicos de su enfermedad. Es el personal de enfermería el que se

ocupa de atender de forma periódica al enfermo, ya sea en el centro de salud o en su domicilio, con el fin de ayudarlo a la realización de las curas, que suelen ser largas y frecuentes.

- El seguimiento de la evolución y complicaciones de las formas más graves debería llevarse a cabo por un equipo hospitalario multidisciplinar, constituido por dermatólogos, pediatras, nutricionistas, cirujanos, traumatólogos, oftalmólogos, odontólogos, fisioterapeutas, psicólogos y enfermeros especializados.
- Las ampollas y las heridas son unas de las principales manifestaciones de esta enfermedad. Aprender a curarlas y prevenirlas constituirá una tarea diaria. El personal de enfermería, además de realizar las curas, se encargará de formar a las familias para que puedan realizarlas, orientándoles en todos los aspectos a tener en cuenta.
- La educación de paciente, familiares y comunidad se considera fundamental para lograr el cumplimiento terapéutico, mantener los logros de los tratamientos médicos y de las intervenciones quirúrgicas, retrasar las recidivas, prevenir la pérdida de la funcionalidad y autonomía logradas, así como evitar una merma en la calidad de vida.
- La atención de las necesidades de estos pacientes por el sistema sanitario es cada vez de mejor calidad. No obstante, persisten ciertas deficiencias asistenciales aún por subsanar, problemas no tanto de índole económica, ya que el número de pacientes es escaso, como relativos a la necesidad de reforzar la información disponible y llevar a cabo mejoras en la coordinación.

5.2. Recomendaciones

En este apartado se exponen una serie de recomendaciones propuestas por el grupo de expertos, en base a las necesidades detectadas en este ámbito.

- Mejorar la información epidemiológica sobre la incidencia y prevalencia de cada subtipo de la epidermólisis bullosa.
- Impulsar la mejora en la formación de los profesionales sanitarios en relación al diagnóstico y seguimiento de la EB.
- Mejorar el acceso de los afectados y sus familiares a la realización de las pruebas necesarias para el diagnóstico de cada subtipo de EB y su mecanismo de transmisión, como la microscopía electrónica, las técnicas inmunohistoquímicas y el diagnóstico genético.

- Promover que las intervenciones terapéuticas necesarias para tratar distintas complicaciones de la EB se realicen en el menor número posible de sesiones quirúrgicas, con el objeto de minimizar la morbilidad de la anestesia y de los cuidados pre- y post-quirúrgicos.
- Impulsar que los pacientes con EB severa (Juntural y Distrófica) realicen revisiones odontológicas a partir de los 2 años de vida. Las revisiones posteriores deberían realizarse con periodicidad semestral o anual, según el subtipo de EB de que se trate.
- Promover diversos hábitos para minimizar complicaciones odontoestomatológicas como que, para eliminar gran parte de los restos alimenticios que quedan entre los dientes y en los fondos vestibulares, y ante la imposibilidad de cepillarse los dientes, los pacientes beban un vaso de agua tras las comidas; o que para prevenir la reducción progresiva de la apertura oral, los pacientes con microstomía realicen ejercicios de apertura forzada de la boca, con ayuda de un tapón de corcho o similares, dirigidos a facilitar la ingesta de alimentos y la fonación.
- Estudiar la conveniencia de que la atención sanitaria a estos pacientes se realice en centros, servicios o unidades de referencia, que cuenten con los recursos humanos y técnicos adecuados, que permitan ofrecer una atención integral a los pacientes que lo requieran.
- Mejorar en la detección de casos y en el reconocimiento de los diferentes grados de minusvalía, garantizando la equidad en el acceso a las ayudas que correspondan.

Anexos

Anexo I. Glosario de términos

Términos	Definición
Ampolla retrocomisural	La ampolla que se encuentra detrás de las comisuras bucales
Anoniquia	Ausencia de uñas
Anquiloglosia	Lengua pegada al suelo de la boca
Estenosis	Estrechamiento de un conducto u orificio
Estomatodinia	Dolor bucal
Fibrosis sinequiante	Adherencias retráctiles de las mucosas
Fondos vestibulares	Espacios superiores e inferiores que se encuentran entre las mejillas y el relieve óseo de los maxilares
Gastrostomía endoscópica percutánea	Comunicación entre el estómago y el exterior que se realiza por medio de endoscopia sin abrir la cavidad abdominal y que tiene como fin conectar un dispositivo de alimentación al estómago sin utilizar el esófago habitualmente dañado en los niños con EB
Heloma	Hiperqueratosis localizada sobre un punto óseo y de forma esférica
Hiperqueratosis	Engrosamiento de la piel
Medida interincisal	La que se obtiene al medir los bordes de dos incisivos, uno superior y otro inferior, en situación de máxima apertura de la boca
Microstomía	Boca pequeña
Mucosa yugal	Mucosa interna de las mejillas
Ortesis	Aparatos o dispositivos que ayudan a corregir una malformación de manos o pies
Sindactilias	Dedos fusionados
Soporte plantar	Plantillas
Xerosis	Sequedad extrema de la piel

Anexo II. Recomendaciones de utilización de productos en las curas

Producto	Recomendaciones de uso
Esparadrapo de silicona	Fijación sin que se pegue a la piel
Lámina o apósito de silicona	Para lesiones de poca exudación
Lámina o apósito lípido-coloide	Para lesiones de poca exudación
Apósito extrafino de fina espuma con silicona no adhesivo	Para lesiones de media exudación
Apósito absorbente de espuma con silicona no adhesivo	Para lesiones de mucha exudación
Apósito absorbente lípido-coloide no adhesivo	Para lesiones de mucha exudación
Apósito absorbente hidrocélular no adhesivo	Para lesiones de mucha exudación
Venda cohesiva	Para fijar el vendaje
Venda de algodón	Para fijar el vendaje
Malla tubular elástica	Para fijar el vendaje
Ligadura de algodón sintético	Para almohadillar la zona
Malla tubular de algodón no elástica	Para cubrir el vendaje
Malla tubular de viscosa	Para fijar el vendaje
Polvos de permanganato potásico 2/10.000	Antiséptico secante, se aplica en el baño disuelto en agua 250 mg./5 l. o en fomentos de 10 minutos
Solución de eosina 2%	Antiséptico
Solución de clorhexidina	Antiséptico
Apósito con plata nanocristalina	Barrera antimicrobiana en lesiones crónicas
Apósito de sulfadiacina argéntica	Para heridas sobreinfectadas
Apósito de plata iónica	Acción bactericida en medio húmedo
Hidratantes cutáneos	Aceite o gel de baño para pieles sensibles Crema o loción hidratante para disminuir los picores

Anexo III. Prestaciones y ayudas disponibles

Prestación-ayuda	Administración	Información
Pensión contributiva de incapacidad laboral permanente (grados: parcial, total, absoluta o gran invalidez)	Estado	INSS (Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales): www.seg-social.es/
Pensión no contributiva de invalidez	Estado y Comunidad Autónoma (CA)	IMSERSO (Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales): www.seg-social.es/imserso/ y Consejería de la CA
Asistencia sanitaria, prestación farmacéutica y ortoprotésica	Comunidad Autónoma (CA)	Consejería de la CA
Subsidio de movilidad y compensación para gastos de transporte destinado a personas discapacitadas con graves dificultades de movilidad	Comunidad Autónoma (CA)	Consejería de la CA
Ayudas para adaptación de la vivienda, del vehículo, etc.	Comunidad Autónoma (CA)	Consejería de la CA
Tarjeta de estacionamiento en espacios reservados para discapacitados o personas con movilidad reducida	Local	Ayuntamiento
Centros residenciales y centros de día para personas con discapacidad física	Comunidad Autónoma (CA)	Consejería de la CA

Anexo IV. Organizaciones y enlaces de interés

I. NACIONALES

Asociación Española de Epidermólisis Bullosa (AEBE-DEBRA)

Conjunto Puertogolf
C/ Real, blq 4, 1C. Nueva Andalucía
29660 Málaga
Tel./Fax: 952 81 64 34
E-mail: aebe@aebe-debra.org
Website: <http://www.aebe-debra.org/>

Federación Española de Asociaciones de Enfermedades Raras (FEDER)

Avda. San Francisco Javier, 9
41018 Sevilla
Tel.: 954 98 98 92
Fax: 954 98 98 93
E-mail: f.e.d.e.r@teletel.es
Web: <http://www.enfermedades-raras.org/>
Información y contacto: 902 18 17 25
E-mail: info@enfermedades-raras.org

*Instituto Nacional de la Seguridad Social (INSS)**

C/ Padre Damián, 4-6
28036 Madrid
Tel.: 91 568 83 00
Fax: 91 561 10 51
Web: <http://www.seg-social.es>

*Instituto de Mayores y Servicios Sociales (IMSERSO)**

C/ Ginzo de Limia, 58
28029 Madrid
Tel.: 91 363 88 88
Fax: 91 363 85 95
Web: <http://www.seg-social.es/imserso/>

*Real Patronato sobre Discapacidad**

C/ Serrano, 140
28006 Madrid
Tel.: 91 745 24 42
Fax: 91 745 11 91
Web: <http://www.rpd.es/>

Centro Estatal de Autonomía Personal y Ayudas Técnicas (CEAPAT)*

C/ Los Extremeños, 1

28018 Madrid

Tel.: 91 363 48 00

Fax: 91 778 41 17

E-mail: ceapat@mtas.es

Web: <http://www.ceapat.org/>

Centro Español de Documentación sobre Discapacidad*

C/ Serrano, 140

28006 Madrid

Tels.: 91 745 24 46 / 49

Fax: 91 411 55 02

E-mail: cedd@futurnet.es

Web: <http://www.cedd.net/>

Servicio de Información sobre Discapacidad (SID)*

Web: <http://sid.usal.es/>

Academia Española de Dermatología y Venereología

C/ Ferraz, 100, 1.º izqda.

28008 Madrid

Tel.: 91 544 62 84

Fax: 91 549 41 45

E-mail: secretaria@aedv.es

Web: <http://www.aedv.es/>

(*) Adscrito al Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales

II. INTERNACIONALES

DeBRA International (Dystrophic Epidermolysis Bullosa Research Association)

13 Wellington Business Park
Dukes Ride, Crowthorne
Berkshire. RG45 6 LS
United Kingdom
Tel.: +44(0)1344 771 961
Fax: +44(0)1344 762661
E-mail: debra.uk@btinternet.com
Website: www.debra-international.org

Dystrophic Epidermolysis Bullosa Research Association of America, Inc. (DEBRA)

5 West 36th St
New York NY 10018
USA
Tel.: 212-868-1573
800 #: 866-332-7276
E-mail: scohen@debra.org
Web: <http://www.debra.org>

European Organization for Rare Disorders (EURORDIS)

Plateforme Maladies Rares
102, Rue Didot
75014 Paris (France)
Tel.: + 33 1 56 53 53 40
FAX: + 33 1 56 53 52 15
E-mail: eurordis@eurordis.org
Web: <http://www.eurordis.org>

Bibliografía

1. Lloyd C, Yu QC, Cheng J, Turksen K, Degenstein L, Hutton E, Fuchs E. The basal keratin network of stratified squamous epithelia: defining K15 function in the absence of K14. *J Cell Biol* 1995; 129:1329-44.
2. Pulkkinen L, Gerecke DR, Christiano AM, Wagman DW, Burgeson RE, Uitto J. Cloning of the beta-3 chain gene of human laminin 5, a candidate gene in junctional epidermolysis bullosa. *Genomics* 1995; 25:192-8.
3. Bruckner-Tuderman L. Pathogenesis of mechanobullous disorders. *Exp Dermatol* 1992; 1:115-20.
4. Fine JD, Bauer EA, Briggaman RA, Carter DM, Eady RA, Esterly NB et al. Revised clinical and laboratory criteria for subtypes of inherited epidermolysis bullosa. A consensus report by the Subcommittee on Diagnosis and Classification of the National Epidermolysis Bullosa Registry. *J Am Acad Dermatol* 1991; 24:119-35.
5. Fine JD, Eady RA, Bauer EA, Briggaman RA, Bruckner-Tuderman Christiano A, et al. Revised classification system for inherited epidermolysis bullosa: report of the second international consensus meeting on diagnosis and classification of epidermolysis bullosa. *J Am Acad Dermatol* 2000; 42:1051-66.
6. Bruckner-Tuderman L, Scnyder UW, Baran R. Nail changes in epidermolysis bullosa: clinical and pathogenetic considerations. *Br J Dermatol* 1995; 132:299-344.
7. Coleman R, Harper JL, Lake BD. Epidermolysis bullosa simplex with mottled pigmentation. *Br J Dermatol* 1993; 128:679-85.
8. Combemale P, Kanitakis J. Epidermolysis bullosa simplex with mottled pigmentation. Case report and review of the literature. *Dermatology* 1994; 189:173-8.
9. Shimazu H, Takizawa Y, Pulkkinen L, Murata S, Kawai M, Hachisuka H. Epidermolysis bullosa simplex associated with muscular dystrophy: phenotype-genotype correlations and review of the literature. *J Am Acad Dermatol* 1999; 41:950-6.
10. Nielsen PG, Sjölund E. Epidermolysis bullosa simplex localisata associated with anodontia, hair and nail disorders: a new syndrome. *Acta Derm Venereol* 1985; 65:526-30.
11. Koss-Harnes D, Jahnsen FL, Wiche G, Soyland E, Brandtzaeg P, Gedde-Dahl T Jr. Plectin abnormality in epidermolysis bullosa simplex Ogna: non-responsiveness of basal keratinocytes to some anti-rat plectin antibodies. *Exp Dermatol* 1997; 6:41-8.
12. Olaisen B, Gedde-Dahl T Jr. GPT: epidermolysis bullosa simplex (EBS Ogna) linkage in man. *Hum Hered* 1973; 23:189-96.
13. Dank JP, Kim S, Parisi MA, Brown T, Smith LT, Waldhausen J et al. Outcome after surgical repair of junctional epidermolysis bullosa-pyloric atresia syndrome. A report of 3 cases and review of the literature. *Arch Dermatol* 1999; 135:1.243-7.
14. Bosch RJ, Gallardo MA, Ruiz del Portal G, Sánchez P, Arce MF, Herrera E. Squamous cell carcinoma secondary to recessive dystrophic epidermolysis bullosa: report of eight tumours in four patients. *JEADV* 1999; 13:198-204.
15. Chopra V, Tyring SK, Johnson L, Fine JD. Peripheral blood mononuclear cell subsets in patients with severe inherited forms of epidermolysis bullosa. *Arch Dermatol* 199; 128:201-9.

16. Christiano AM, Uitto J. DNA-based prenatal diagnosis of heritable skin diseases. *Arch Dermatol* 1993; 129:1.455-9.
17. Shimazu H, Suzumori K. Prenatal diagnosis as a test for genodermatoses: its past, present and future. *J Dermatol Sci* 1999; 19:1-8.
18. Lepinard C, Descamps P, Meneguzzi G, Blanchet-Bardon C, Germain DP, Larget-Piet L, et al. Prenatal diagnosis of pyloric atresia-junctional epidermolysis bullosa syndrome in a fetus not known to be at risk. *Prenat Diagn* 2000; 20:70-5.
19. Bass HN, Miranda C, Oei R, Crandall BF. Association of generalized dystrophic epidermolysis bullosa with positive acetylcholinesterase and markedly elevated maternal serum and amniotic fluid alpha-fetoprotein. *Prenat Diagn* 1993; 13:55-9.
20. Uitto J, Eady R, Fine JD, Feder M, Dart J. The DEBRA International Visioning/ Consensus Meeting Epydermolysis bullosa: Summary and recomendations. *J Invest Dermatol* 2000; 114:734-7.
21. Tidman MJ, Martin IR, Wells Rs, Marsden RA, Eady RAJ. Oesophageal web formation in dystrophic epidermolysis bullosa. *Clin Exp Dermatol* 1988; 13:278-81.
22. Horn HM, Tidman MJ. The clinical spectrum of epidermolysis bullosa. *Clin Exp Dermatol* 1999; 27:707-10.
23. Tireli GA, Unai Mdemirali O, Sander SR. Urinary tract involvement in a child with epidermolysis bullosa simplex. *Int J Urol* 2005; 12:690-2.
24. Haynes. Nutritional support for children with epidermolysis bullosa. *J Hum Nutr Diet* 1998; 11:163-8.
25. Horn HM, Tidman MJ. Quality of live in Epidermolysis bullosa. *Br J Dermatol* 2000; 142:468-72.
26. Chan SMH, Dillon MJ, Duffy PG, Atherton DJ. Nephro-Urological complications of epidermolysis bullosa in paediatric patients. *Br J Dermatology* 2006; 154:952-62.
27. Fewtrell MS, Allgrove J, Gordon L, Brain C, Atherton D, Harper J, Mellerio JE, Martinez AE. Bone mineralization in children with epidermolysis bullosa. *Br J Dermatol* 2007; 156:143-7.
28. Wright JT, Fine JD, Johnson L. Hereditary epidermolysis bullosa: oral dental management. *Pediatr Dent* 1993; 15:242-7.
29. Wright JT, Fine JD, Johnson L. Dental caries risk in hereditary epidermolysis bullosa. *Pediatr Dent* 1994; 16:427-32.
30. Putnam JJ, Sferra GW. Dental aspects of epidermolysis bullosa. In: Lin Andrew N, Carter M: *Epidermolysis bullosa: basic and clinical aspects*: 14, 198-209. Edit Springer-Verlag, NY 1992.
31. Serrano Martínez C, Silvestre Donat FJ. Manifestaciones orales del paciente con epidermolisis ampollar. *ORIS* 1995; 3:71-6.
32. Winter GB. Dental problems in epidermolysis bullosa. In: Priestley GC, Tidman MJ, Weiss JB, Eady RAJ: *Epidermolysis bullosa: a comprehensive review of classification, management and laboratory studies: DEBRA* 1990; 21-6. Eds Berkshire, UK.
33. Serrano Martínez MC, Bagán JV, Silvestre FJ, Viguer MT. Oral lesions in recessive dystrophic epidermolysis bullosa. *Oral diseases* 2003; 9:264-8.

34. Serrano Martínez MC, Silvestre Donat FJ, Bagán Sebastián JV, Peñarrocha Diago M, Alió Sánchez JJ. Epidermolísis ampollosa hereditaria: a propósito de tres casos clínicos. *Medicina Oral* 2001; 6:40-7.
35. Peñarrocha M, Serrano MC, Sanchis JM, Silvestre FJ, Bagán JV. Placement of endosseous implants in patients with oral epidermolysis bullosa. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod* 2000; 90:587-90.
36. Peñarrocha M, Serrano MC, Sanchis JM, Guarinos J, Silvestre FJ, Balaguer J. Implantes en pacientes con epidermolísis ampollar distrófica recesiva. *Periodoncia* 2000; 10 (n.º 4):273-84.
37. Ciccarelli AO. Plastic and reconstructive surgery in epidermolysis bullosa: clinical experience with 110 procedures in 25 patients. *Ann Plast Surg* 1995 Sep; 35(3):254-61.
38. Terrill PJ, Mayou BJ, McKee PH, Eady RA. The surgical management of dystrophic epidermolysis bullosa (excluding the hand). *Br J Plast Surg* 1992 Aug-Sep; 45(6):426-34.
39. Fine JD, Johnson LB, Weiner M, Stein A, Cash S, Deleoz J, Devries DT, Suchindran C. Pseudosyndactyly and musculoskeletal contractures in inherited epidermolysis bullosa: experience of the National Epidermolysis Bullosa Registry, 1986-2002. *J Hand Surg [Br]* 2005 Feb; 30(1):14-22.
40. Greider JL Jr, Flatt AE. Care of the hand in recessive epidermolysis bullosa. *Plast Reconstr Surg* 1983 Aug; 72(2):222-8.
41. Jain SS, De Lisa JA. Successful prosthetic fitting of a patient with epidermolysis bullosa dystrophica. Case report. *Am J Phys Med Rehabil* 1988 Jun; 67(3):104-7.
42. Pajardi G, Pivato G, Rafanelli G. Rehabilitation in recessive dystrophic epidermolysis bullosa. *Tech Hand Up Extrem Surg* 2001 Sep; 5(3):173-7.
43. Hall S. Life, epidermolysis bullosa and chasing tornadoes. *J Wound Care* 2004 Nov; 13(10):405-6.
44. Fine JD, Johnson LB, Weiner M, Suchindran C. Assessment of mobility, activities and pain in different subtypes of epidermolysis bullosa. *Clin Exp Dermatol* 2004 Mar; 29(2):122-7.
45. Fine JD, Bauer EA, McGuire J et al., eds. *Epidermolysis Bullosa. Clinical, Epidemiologic, and Laboratory Advances, and the Findings of the National Epidermolysis Bullosa Registry*. Baltimore: Johns Hopkins University Press, 1999.
46. Inaba Y, Kitamura K, Ogawa H et al. A study on the prevalence of epidermolysis bullosa in Japan. *Nippon Hifuka Gakkai Zashi* 1989; 99:1021-6.
47. Horn HM, Priestley GC, Eady R, Tidman MJ. The prevalence of epidermolysis bullosa in Scotland. *Br J Dermatol* 1997; 136:560-4.
48. Gedde Dahl, T Jr. *Epidermolysis bullosa: A clinical, genetic and epidemiological study*. Univeritetsforlaget-Oslo. 1970; Baltimore: Johns Hopkins press, 1971.
49. McKenna KE, Walsh MY, Bingham EA. Epidermolysis bullosa in Northern Ireland. *Br J Dermatol* 1992; 127:318-21.
50. Kero M. Occurrence of epidermolysis bullosa in Finland. *Acta Derm Venereol (Stockh)* 1984; 64:57-62.
51. Pavicic Z, Kmet-Vizintin P, Kansky A, Dobric I. Occurrence of hereditary bullosa epidermolysis in Croatia. *Paediatr Dermatol* 1990; 7:108-10.

52. Winship I. Epidermolysis bullosa in South Africa. In: *Epidermolysis Bullosa: A Comprehensive Review of Classification, Management and Laboratory Studies* (Priestley GC, Tidman MJ, Weiss JB, Eady RAJ, eds). Crowthorne, Berkshire: DEBRA, 1990; 134-6.
53. Abahussei AA, Alzayir A, Mostafa W, Okoro A. Epidermolysis bullosa in the Eastern Province of Saudi Arabia. *Int J Dermatol* 1993; 32:579-81.
54. Bermejo E, Marco J, Paisán L et al. Epidermolísis Bullosa: Patogénesis, aspectos clínicos, diagnósticos y genéticos, base molecular, aspectos epidemiológicos, manejo del paciente con EB e implicaciones translacionales del análisis de mutaciones. In: *Boletín del ECEMC: Revista de Dismorfología y Epidemiología. Serie V. N.º 4, 2005.*
55. Ibarrondo MJ, García-Bravo B, Herrera E, Olivares P, Lama R, Torreló A. Epidermolísis bullosa en España. Congreso Nacional de Pediatría (poster). Libro de ponencias. Zaragoza, 1999.
56. Fine J-D, Johnson LB, Weiner M, Suchindran C. Impact of inherited epidermolysis bullosa on parental interpersonal relationships, marital status and family size. *Br J Dermatol* 2005, 152:1009-14.
57. AEBE Revista n.º 28. 2006.
58. Torreló A. I Jornada Nacional de EB. Libro de Ponencias. Barcelona, 1997.
59. Izquierdo M, Avellaneda A. *Enfermedades Raras*. 2004.
60. Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre, por el que se establece la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud y el procedimiento para su actualización. BOE n.º 222 de 16-09-2006.
61. Baquero C. Cuidados de Enfermería en los recién nacidos con Epidermolísis Bullosa. *Archivos de Pediatría* vol. 3. Barcelona, 1999.
62. Gonçalves E. Neonatos con alteraciones en la piel. Prestación de cuidados. AEBE-DEBRA España, 2006.
63. Molina V. I Jornada Nacional de EB. Libro de ponencias Barcelona, 1997.
64. Reunión de DEBRA Internacional. Libro de ponencias. Holanda, 1999.
65. Urgo. Estudio apósitos Urgotul®. 2004.
66. Zambrano A. I Jornada Nacional de EB. Libro de ponencias. Barcelona, 1997.
67. Baselga, E. Protocolos diagnósticos y terapéuticos en dermatología pediátrica. *Enfermedades Ampollosas Hereditarias*. Asociación Española de Pediatría. Editor Fernando A. Moraga Llop. 2003. Pg 27 Disponible en página Web: <http://www.aeped.es/protocolos/dermatologia/index.htm>
68. Castillo Talavera A. et al. *Manual de Nutrición Enteral y Medicación para Farmacéuticos*. Colegio Oficial de Farmacéuticos de Madrid. 1.ª Edición, Madrid. Novartis Consumer Health S. A. 2003.
69. DEBRA América Web page: About Epidermolysis Bullosa, Nutrition. Disponible en Web: <http://www.debra.org/index.php>.
70. Haynes L. Nutrition in Epidermolysis Bullosa For children over 1 year of age. DEBRA. Nutrition in Epidermolysis Bullosa. DEBRA Working for a life free of pain. Editado por DEBRA Internacional. 2002.
71. Haynes L. Nutrition Support in EB. Ponencia Jornadas de Convivencia DEBRA España. Madrid, 2005.

72. Humet N, Martínez N, López J, Bou JE. Grupo de Trabajo de Antisépticos. Guía Práctica de la Utilización de Antisépticos en el cuidado de Heridas, ¿Dónde?, ¿Cuándo? y ¿Por Qué? 1.ª Edición. Barcelona. Laboratorios Salvat S. A. 2002. Pg. 6.
73. Perejamo M, Bou JE, López J. Unidad Interdisciplinar de Heridas Crónicas del Consorci Sanitari de Terrassa. Manual de formación sobre el cuidado de las heridas crónicas. Dpto. Marketing de Laboratorios Indas, S.A. 2004. Pg. 4.
74. Piñeiro, G. et al. Farmacia Hospitalaria, Terapéutica nutricional. Tomo 2. Cáp. 22. Pg. 1518.
75. EB home care progame dressing. Página Web disponible en: <http://www.debra-international.org/kittz/treat/dress.htm>.
76. EB home care progame skin. Página Web disponible en: <http://www.debra-international.org/kittz/treat/skin.htm>.
77. Convatec, S.L. Información científica apósitos Aquacel Ag. Barcelona, 2005.
78. Smith Nephew. El tratamiento de las heridas en una época de creciente resistencia a antibióticos: el papel del tratamiento con plata tópica. Canadá, 1999.
80. Atherton D. Epidermolysis bullosa. En Harper J, Oranje A, Prose N. Textbook of Pediatric Dermatology. London. Blackwell Science, 2000:1075-100.
81. Fe JD. Epidermolisis ampollosa. En Bologna JL, Jorizzo, JI, Rapini RP. Dermatología (vol. 1). Madrid. Elsevier España, 2004:491-500.
82. Tidman MJ, Garzon MC. Vesiculobullous diseases. En Schachner LA, Hansen RL. Pediatric Dermatology. London. Mosby. 2003:683-712.
83. Eady RAJ, Fine JD, Burge SM. Genetic Blistering Diseases. In Rook's Textbook of Dermatology. Oxford. Blackwell Publishing, 2004:40.1-40.36.

La epidermólisis bullosa es un grupo de enfermedades hereditarias de presentación diversa, que va desde formas más leves a otras más graves, afectando a la piel y las mucosas con formación de ampollas y vesículas tras mínimos traumatismos y con repercusión variable en otros órganos.

Esta Guía impulsa el abordaje clínico integral de la epidermólisis bullosa, mejorando el conocimiento de las evidencias científicas actuales en relación con su diagnóstico y tratamiento, así como sobre los cuidados y la atención más adecuada tanto a pacientes como a familiares.



GOBIERNO
DE ESPAÑA

MINISTERIO
DE SANIDAD
Y CONSUMO

www.msc.es