



NATIVIDAD ROMERO HARO

Enfermera especialista en Epidermólisis bullosa (EB).

ESTHER DOMÍNGUEZ PÉREZ

Enfermera especialista en EB.

MIRIAM VILLA CASASANO

Enfermera especialista en EB.

ELENA PERONA GARCÍA

Enfermera especialista en EB.

NORA GARCÍA GARCÍA

Psicóloga especialista en EB.

SALETA LÓPEZ LOIRA

Psicóloga especialista en EB.

JUAN MANUEL MARTÍNEZ RIPOLL

Trabajador social especialista en EB.

Datos de contacto: DEBRA Piel de Mariposa, Calle Jacinto Benavente 12, 29601 Marbella (Málaga).

✉ nati@debra.es.

Teléfono: +34 627167375.



MANUSCRITO



Fecha recepción:
20/06/2021



Fecha aceptación:
29/07/2021

Epidermólisis bullosa en adultos: abordaje interdisciplinar del equipo sociosanitario de DEBRA Piel de Mariposa

Epidermolysis bullosa in adults: interdisciplinary approach by the DEBRA Piel de Mariposa psychosocial and healthcare team

Resumen

La Epidermólisis bullosa o ampollosa es un grupo de trastornos de fragilidad cutánea definidos por la formación de ampollas ante traumatismos mecánicos mínimos con ruptura en la unión dermoepidérmica. Consisten en un grupo de enfermedades de origen genético, hereditario (se puede heredar de forma autosómica dominante o autosómica recesiva) y poco frecuentes (su prevalencia en la población es de 2 por cada 100.000 personas y su incidencia es de 1 por cada 17.000-50.000 personas nacidas vivas). Actualmente en España se estima que hay cerca de 1.000 personas con Epidermólisis bullosa de las cuales más de 300 pertenecen a la ONG DEBRA Piel de Mariposa, Asociación de personas afectadas por la enfermedad y sus familiares. A través de nuestra experiencia como profesionales referentes en la enfermedad, hemos podido observar que existe una tendencia generalizada a pensar que la Epidermólisis bullosa solo afecta en edad pediátrica pero la realidad es que de las 313 personas con la enfermedad que pertenecen a DEBRA, 171 tienen más de 18 años y de estas, 92 tienen un tipo grave de la enfermedad. De ahí la importancia de elaborar el presente artículo sobre Epidermólisis bullosa en la edad adulta. Mediante la presentación de cuatro casos clínicos introduciremos los distintos tipos de Epidermólisis bullosa a través de la descripción del abordaje interdisciplinar llevado a cabo por la ONG DEBRA Piel de Mariposa.

PALABRAS CLAVE: epidermólisis bullosa, adultos, abordaje interdisciplinar, psicosocial, sanitario, heridas, tratamiento.

Summary

Epidermolysis bullosa is a group of skin fragility disorders characterised by mechanically induced blistering due to minimal mechanical trauma with rupture in the dermo epidermal junction¹. This group of disorders have a genetic origin and are hereditary (can be inherited in an autosomal dominant or autosomal recessive way). Due to its low incidence and prevalence, it's considered a rare disease (its prevalence in the population is 2 per 100,000 people and its incidence is 1 out of every 17,000-50,000 people born alive). Currently in Spain it is estimated that there are about 1000 people living with epidermolysis bullosa, of which more than 300 belong to the NGO DEBRA Piel de Mariposa, Association of people affected by the disease and their families. Through our experience as expert professionals in the disease, we have been able to observe that there is a general tendency to think that epidermolysis bullosa only affects pediatric patients, but the reality is that 171 out of the 313 people with the disease who belong to DEBRA are over 18 years old and of these, 92 have a severe type of the disease. Hence the importance of preparing this article on epidermolysis bullosa in adulthood. Through the presentation of four clinical cases, we will introduce the different types of epidermolysis bullosa through the description of the interdisciplinary approach carried out by the NGO DEBRA Piel de Mariposa.

KEY ORDS: epidermolysis bullosa, adults, interdisciplinary, psychosocial, healthcare, wound, treatment.

Introducción

La Epidermolísis bullosa (EB) está causada por la alteración de las proteínas de la unión dermoepidérmica que altera la cohesión de la dermis con la epidermis. En un lenguaje más coloquial, podríamos decir que "el pegamento" que une las diferentes capas de la piel está ausente o alterado. La Epidermolísis bullosa también se conoce comúnmente como "Piel de Mariposa".

Los cuatro tipos principales de EB son: EB Simple (EBS, 70% de las personas afectadas de EB a nivel mundial), EB Juntural (EBJ, 5%), EB Distrófica (EBD, 25%) y EB Kindler (EBK, 1%)¹, que se clasifican según el nivel de formación de las ampollas:

- EBS, la ampolla se produce en la epidermis, encima de la membrana basal. La alteración se encuentra, generalmente, en las queratinas 5 y 14, entre otras.
- EBJ, la ampolla se produce a nivel de la membrana basal. La alteración se encuentra en la lamina-332, colágeno XVII o integrina $\alpha 6\beta 4$, entre otras.
- EBD, la ampolla se produce en la dermis, a nivel de las fibrillas de

anclaje, debajo de la membrana basal. La alteración se encuentra en el colágeno VII.

· EBK, la ampolla se puede producir en varias capas (la zona basal de la epidermis, en la lámina lúcida o en la zona situada por debajo de la lámina densa). La alteración se encuentra en la kindlina-1.

Estas cuatro formas pueden representarse con más de 30 subtipos diferentes que se clasifican en relación con los hallazgos clínicos, hereditarios y moleculares².

Entre las complicaciones de los distintos tipos de EB se encuentran diversas manifestaciones extracutáneas, como la formación de ampollas y zonas de erosión en la córnea y las mucosas; lesiones hipoplásicas del esmalte de los dientes; estenosis o estrechamiento de las vías respiratorias, gastrointestinales y urogenitales; atresia pilórica; distrofia muscular, y cáncer².

Por el momento es una enfermedad crónica que no tiene cura, por lo

que todos los cuidados y tratamientos que reciben las personas afectadas de EB son paliativos, teniendo como objetivo mejorar la calidad de vida de los pacientes y sus familiares personalizando los cuidados desde una perspectiva holística³.

En los tipos más graves, la enfermedad es degenerativa y discapacitante por lo que es habitual que la persona afectada requiera(a) ayuda en las actividades básicas de la vida diaria, curas diarias o cada dos días con material específico, ingresos hospitalarios, etc., durante toda su vida.

En España se calcula que hay cerca de 1.000 personas con EB, de las cuales más de 300 pertenecen a la ONG DEBRA Piel de Mariposa, Asociación de personas afectadas por

Por el momento es una enfermedad crónica que **no tiene cura**, por lo que todos los cuidados y **tratamientos** que reciben las personas afectadas de EB son **paliativos**

la enfermedad y sus familiares. La ONG nació en España en el año 1993 y actualmente cuenta con un equipo sociosanitario, compuesto por enfermeras, psicólogas y trabajadoras sociales que apoyan a las familias de forma interdisciplinar en su día a día a través de diferentes proyectos de atención.

Presentación (casos)

Se describen cuatro casos clínicos, uno por cada tipo de EB, a través de un enfoque biopsicosocial (enfermería, psicología y trabajo social).

Caso Clínico 1: EB Simple

Mujer de 53 años con EB Simple Intermedia desde nacimiento. El diagnóstico genético muestra una mutación en el exón 7 del gen *KRT5*. Patrón de herencia dominante; su padre, así como dos de sus cuatro hermanos y hermanas también la padecen. Cinco generaciones de la familia han padecido la enfermedad. Diagnosticada de lupus *de novo* recientemente.

Complicaciones actuales. A nivel cutáneo, presenta afectación principalmente en pies, sobre todo aparición de ampollas y heridas. En el resto del cuerpo aparecen por manipulación, roces y/o traumatismos. Hiperqueratosis palmo-plantar y anomalías en la pigmentación de la piel. Carcinoma epidermoide. A nivel extracutáneo presenta dolor y prurito. Presenta otras complicaciones como fatiga, diplopía binocular y monocular, relacionadas con el lupus.

Tratamiento. Drenaje de las ampollas, curas de las lesiones abiertas con apósitos recomendados en EB, protección de las zonas de mayor roce y utilización de silla de ruedas eléctrica en momentos de brotes incapacitantes.

Otras apreciaciones. Pertenece a la ONG DEBRA desde 1993, siendo parte activa de la misma. Por ejemplo, probando productos nuevos de



EB SIMPLE. Afectación plantar típica en EB Simple.



EB SIMPLE. Ampollas típicas en EB Simple

EN ESPAÑA SE
CALCULA QUE HAY
CERCA DE 1.000
PERSONAS CON
EB, DE LAS CUALES
MÁS DE
300
PERTENECEN A LA
ONG DEBRA PIEL
DE MARIPOSA

cura y trasladando su experiencia y opiniones en diferentes aspectos, para ayudar al colectivo. Tiene concedida la incapacidad ya que no le es posible desempeñar su profesión, a pesar de que la EBS pasa muy desapercibida por producirse en zonas

poco visibles, sobre todo en pies. Desde la asociación recibe apoyo psicológico para facilitar el proceso de afrontamiento en los momentos de mayor impacto, así como en la toma de decisiones que le ayuden a la adaptación de las diferentes complicaciones que van ocurriendo. A su vez, recibe el apoyo de trabajo social para la gestión de materiales de cura y derivación al centro de referencia más cercano (Hospital Clínic de Barcelona).

Caso Clínico 2: EB Juntural

Mujer de 26 años, con Epidermolisis bullosa Juntural (EBJ) Intermedia desde el nacimiento. El diagnóstico genético muestra una mutación en el gen *COL17A1* en homocigosis. Patrón de herencia recesivo. Progenitores no consanguíneos. Tiene una hermana de 20 años que también presenta la enfermedad (EBJ). No hay otros antecedentes familiares de interés.



Herida oreja y alopecia características en EB Juntural.



Lesiones típicas en espalda EB Juntural.



Lesiones típicas en miembro inferior y distrofia ungueal en EB Juntural.

Complicaciones actuales. A nivel cutáneo presenta ampollas, hiperqueratosis e hiperhidrosis palmo-plantar, uñas distróficas, anoniquia, despigmentación de la piel, y alopecia. A nivel extracutáneo presenta picor, dolor, hipoplasia del esmalte dental y caries.

Tratamiento. Curas diarias de las lesiones en la piel y las mucosas, tratamiento específico en caso de infección. Inyecciones de bótox en la planta de los pies para mejorar hiperhidrosis y brote de ampollas en esta zona que dificulta la deambulación. Tratamiento bucodental. Usa prótesis capilar. Es atendida en su Hospital local. En varias ocasiones ha solicitado la derivación al Centro de Referencia en EB de Madrid, Hospital Universitario La Paz, pero no le ha sido concedida.

Otras apreciaciones. Pertenece a la ONG DEBRA desde 2017. Ha sido beneficiaria de varios proyectos, destacando el proyecto "Planificación Familiar y Embarazo". A través de este proyecto pudo conseguir su diagnóstico genético previo a su embarazo y el apoyo necesario durante la gestación y parto. Las enfermeras de la asociación asesoran a los diferentes profesionales en cuanto al manejo de la enferme-

dad y la realización de las pruebas ginecológicas sin dañar la piel ni mucosas de la persona afectada tanto en el ingreso, en el paritorio, como en el quirófano. Desde psicología recibe atención puntual en los momentos de mayor estrés, facilitando la obtención de recursos para su afrontamiento.

Caso Clínico 3: EB Distrófica

Hombre de 33 años, con EB Distrófica Recesiva (EBDR) Severa desde el nacimiento. El diagnóstico genético muestra una mutación en el exón 80 del gen *COL7A1* en homocigosis. Patrón de herencia recesiva. Padres no consanguíneos. Tiene un tío paterno afectado también por EBDR. No hay otros antecedentes familiares de interés.

Complicaciones actuales. A nivel cutáneo presenta ampollas y heridas abiertas en todo el cuerpo. Carcinomas epidermoides en MMII. Alope-

cia local en las zonas donde ha presentado heridas. Anoniquia en todos los dedos de pies y manos. A nivel extracutáneo presenta afectación de la mucosa oral y esofágica. Estenosis esofágica confirmada con tránsito esofágico y disfagia. Microstomía, anquiloglosia, caries y apiñamiento dental. Picor que aumenta en épocas de calor, dolor continuo sobre todo en los MMII. Simbléfaron y úlceras corneales. Sindactilia en manos y pies. Dificultad para deambular o estar de pie largos periodos. Limitación de movilidad en los brazos por cicatrices atróficas en axilas. Osteopenia.

Tratamiento. Curas cada 48 horas de las lesiones con una duración de 4 horas, revisiones según necesidad, tratamiento específico en caso de infección. Se realiza aseo por partes junto con la cura. Cirugía de manos, en varias ocasiones, para corregir sindactilia. Amputación del 5º dedo

Epidermólisis bullosa una enfermedad que, manifestándose desde el nacimiento, **afecta a todas las edades** y que en cada etapa precisa de unos **cuidados integrales** especializados y adaptados

del pie izquierdo y del 3º y 5º del derecho. Intervenido en 25 ocasiones para resección de carcinomas epidermoides. Actualmente en tratamiento de inmunoterapia. Plantillas de descarga en los pies. Antiinflamatorios y opioides para el dolor: naproxeno, MST cada 12h, y fentanilo en piruletas de rescate.

En algunos casos es necesaria una gastrostomía para cubrir las necesidades nutricionales. En este caso, los déficits nutricionales están tratados con batidos hiperproteicos e hipercalóricos y dieta oral adecuada, además de suplementos de vitamina D, zinc y hierro intravenoso. Extracción de piezas dentales y empastes. Lentes terapéuticas cuando las úlceras corneales son muy dolorosas o le impiden la apertura ocular. Lágrimas artificiales y pomadas de hidratación. Corticoides para heridas de cuero cabelludo que a su vez ha mejorado la disfagia.

Tratamiento psicológico desde hace más de 15 años.

Es atendido en su hospital local y el Hospital La Paz, Centro de referencia de Epidermólisis bullosa donde se realiza las revisiones correspondientes, así como las cirugías que precisa.

Otras apreciaciones. Pertenece a la ONG DEBRA, desde 1993. La Asociación le ha acompañado en diferentes momentos de su vida ayudándole a través de distintos proyectos, resaltando el de "Enfermería a domicilio" a través del cual se solicitó la asistencia de una enfermera para realizar las curas en el domicilio. También se ha apoyado a través de informes para solicitar una continuidad en los cuidados de dicho personal de enfermería del centro de salud, evitando así los problemas ocasionados por la continua rotación, como formar a profesionales nuevos en una cura compleja por

tratarse de una enfermedad rara, tarea que recae en el paciente o su cuidadora.

Este apoyo profesional en las curas tiene múltiples beneficios, como descargar a la persona cuidadora principal, evitar relaciones de dependencia paciente-cuidador/a, establecer patrones en la cura en cuanto a días y horarios, así como favorecer la mejor atención por parte de profesionales sanitarios instruidos, ayudar a prevenir complicaciones y disminuir los ingresos hospitalarios.

Actualmente recibe acompañamiento psicológico para adaptarse a los rápidos cambios que están ocurriendo en esta parte de su ciclo vital. A pesar de su compleja situación, la persona vive de forma independiente y de acuerdo a los cánones estipulados para su franja de edad: "he decidido darle prioridad a la vida, vivirla de manera positiva" >

KDC Leche Reparadora Mariposa 200 ml

CN 192422.3

Su cuidada formulación es óptima para pieles extremadamente sensibles, secas o irritadas.

Restablece el equilibrio hidrolipídico cutáneo, facilita la microcirculación, alivia la tirantez y reduce la descamación de la piel.

La opinión de los expertos:

"Satisface mis necesidades en el ámbito de la hidratación profunda."
Sonia Alcaraz (enfermera de atención primaria)

"Me ha permitido recuperar, restaurar y reparar pieles altamente sensibles y deterioradas."
Jesús Sánchez (enfermero de atención domiciliaria)

"La leche Mariposa aporta un adecuado nivel de nutrición a la piel, aumentando la resistencia de la misma y reduciendo el daño mecánico en el paciente afectado de EB."
Isabel María Pérez Conde (enfermera especialista en pediatría y experta en Epidermólisis Bullosa)



Leche corporal para una protección y nutrición total



KleDos
CELL TECH

www.kledos.com

◀ ÚLCERAS Y HERIDAS



Carcinoma en rodilla derecha, típico en EB Distrófica Recesiva.



Carcinoma en rodilla izquierda, típico en EB Distrófica Recesiva.



Herida en mano derecha, sindactilia y contractura articular, típica en EB Distrófica.



Complicaciones musculoesqueléticas: sindactilia, retracción y contractura articular, típicas en EB Distrófica.

La presentación clínica de **la EB en adultos** no se aleja de lo esperable en edad pediátrica, más allá de las manifestaciones que, por su naturaleza, se desarrollan **a medida que la enfermedad va evolucionando**

Caso Clínico 4: EB Kindler

Mujer de 44 años que padece EB Kindler (EBK) desde el nacimiento. El diagnóstico genético muestra una mutación en el gen *FERMT1*. Patrón de herencia recesivo. Padres no consanguíneos. Tiene una hermana de 41 años que también presenta la enfermedad (EBK). No hay otros antecedentes familiares de interés.

Complicaciones actuales. A nivel cutáneo presenta ampollas y heridas, principalmente por roces o fricción continua (calzado), afectación del cuero cabelludo. A nivel extracutá-

neo presenta ampollas y erosiones en la córnea y la conjuntiva, lesiones en la mucosa oral, incluido labios, encías y paladar, estenosis esofágica y disfagia, gingivitis, pérdida de pie-



Herida en labio, gingivitis y microstomía, típico en EB Kindler.

zas dentales y de hueso de la mandíbula, anemia.

Tratamiento. Curas de las lesiones en la piel, en mucosas oral y oftalmológica. Tratamiento bucodental cada 3 meses y dilataciones esofágicas cada 6 meses, aproximadamente. Dieta blanda para facilitar la ingesta. Hierro oral.

Otras apreciaciones. Pertenece a la ONG DEBRA desde 2006. Es beneficiaria del proyecto "Estar bien", desde el que recibe asesoramiento sobre las diferentes complicaciones de la enfermedad y cómo tratarlas. Recibe también información de qué profesionales de referencia existen a los que pueda acudir para tratar sus complicaciones, como, por ejemplo, tratamiento bucodental especializado en EB o tratamiento de las complicaciones digestivas. También solicitó asesoramiento en el manejo

DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES

► En primer lugar, cabe destacar que los datos aportados no se pueden tomar como datos absolutos, ya que se trata de una enfermedad minoritaria en la que no todos los casos están registrados, existe mucha variabilidad entre pacientes y definir generalidades puede resultar delicado. En este sentido es importante recordar la gran variabilidad fenotípica de la Epidermólisis bullosa, tomando estos cuatro casos como representativos, pero teniendo en cuenta que la propia naturaleza de la enfermedad es heterogénea. Sin embargo, como se ha podido observar a lo largo de la descripción de los cuatro casos, la presentación clínica de la EB en adultos no se aleja de lo esperable en edad pediátrica, más allá de las manifestaciones que, por su naturaleza, se desarrollan a medida que la enfermedad va evolucionando (carcinoma epidermoide en los tipos más graves). Esto, unido a la prevalencia de la enfermedad en la que más del 50% de las personas pertenecientes a DEBRA son adultas, nos hace cambiar el paradigma y ver la EB como una enfermedad en la que ha aumentado la supervivencia gracias al mayor conocimiento, cuidados y avances médicos.

MIRADA MULTIMODAL

De este modo, el objetivo del presente artículo es dar a conocer algunas de las diferentes mani-

festaciones clínicas de la enfermedad y sus tipos poniendo especial relevancia a la importancia de un adecuado abordaje también en la edad adulta, a través de una mirada multimodal que ayude a la mejora de la calidad de vida y la autonomía. Destacar la importancia de que las personas afectadas por la EB cuenten con el apoyo de una asociación y de profesionales del sistema público de salud que les brinden la información y el apoyo necesarios para hacer frente a las complicaciones propias de la enfermedad. Por ello, desde DEBRA, consideramos esencial enfocar la investigación y publicaciones tanto en edad pediátrica como edad adulta. Abogamos por una buena formación de los equipos profesionales que atienden a las personas con EB, así como que sus allegados y familiares conozcan el mayor detalle posible del curso de la enfermedad para que las personas afectadas reciban la atención necesaria en cada momento. Desde DEBRA Piel de Mariposa tratamos de brindar apoyo a través de un abordaje interdisciplinar y de una atención centrada en la persona lo más integral e individualizada posible.

En definitiva, podemos considerar la Epidermólisis bullosa una enfermedad que, manifestándose desde el nacimiento, afecta a todas las edades y que en cada etapa precisa de unos cuidados integrales especializados y adaptados.

intraoperatorio para los profesionales que la atendieron durante una cesárea. Todo este asesoramiento se llevó a cabo por el equipo sociosanitario de la ONG de manera telemática con envío de información, tanto a la paciente como a todo el equipo de profesionales que la han atendido en diferentes momentos. Fue madre a los 35 años, su pareja no se sometió a estudio genético, ni hicieron diagnóstico prenatal o preimplantacional, porque según el asesoramiento genético, dada la combinación genética que tiene había poca posibilidad de que el hijo naciera afecto. Hijo varón no afecto. Complicaciones en el parto a causa de la EB como heridas por manejo a pesar de que se siguieron todas las recomendaciones. ▀

Bibliografía

1. C Has, JW Bauer, C Bodemer, MC Bolling, L Bruckner-Tuderman, A Diem, J-D Fine, A Heagerty, A Hovnanian, MP Marinkovich, AE Martinez, JA McGrath, C Moss, DF Murrell, F Palisson, A Schwieger-Briel, E Sprecher, K Tamai, J Uitto, DT Woodley, G Zambruno, JE Mellerio. Consensus reclassification of inherited epidermolysis bullosa and other disorders with skin fragility. *Br J Dermatol*. 2020 Oct;183(4):614-627.
2. Fine J-D y Hintner H. *Vivir con Epidermólisis bullosa (EB). Etiología, diagnóstico, asistencia interdisciplinar y tratamiento*. Nueva York: Springer-Verlag Wien; 2009. 357p.
3. Villar ÁR, Guerrero E, Megías A, García N, Domínguez E, Romero N, et al. Abordaje interdisciplinar en el tratamiento de las heridas en Epidermólisis bullosa. *Enfermería Dermatológica* 2016;10(29):12-18.