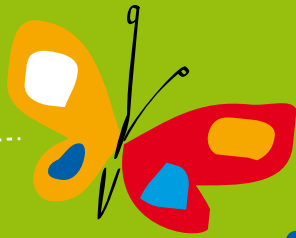


Aprendamos
SOBRE EB
(Epidermólisis Bulosa)



NIÑOS PIEL DE CRISTAL



DeBRA
Chile



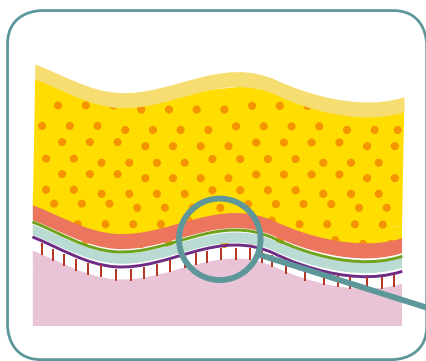


1. ¿Qué es la Epidermolisis Bulosa?

La Epidermolisis Bulosa (EB), también conocida como "Piel de Cristal", es una enfermedad no contagiosa caracterizada por la formación de ampollas y heridas en la piel y las mucosas. La piel es tan frágil, que frente a un pequeño trauma o roce se pueden formar ampollas y heridas.

La piel está compuesta principalmente por dos capas, la más superficial se llama epidermis y la más profunda es conocida como dermis. La zona de unión de ambas capas se llama membrana basal (ver dibujo).

Hay distintos tipos de EB dependiendo si el defecto está sobre o bajo la zona de la membrana basal.



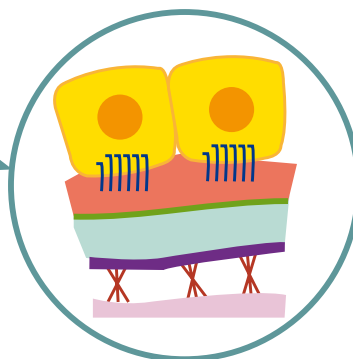
Membrana Basal.

2. ¿Quiénes se ven afectados con Epidermolisis Bulosa?

La EB es una enfermedad muy poco común, pero que existe en todo el mundo. Puede presentarse en personas de todas las razas, y afecta por igual a hombres y mujeres.

La mayoría de las personas con EB presentan ampollas o heridas desde el nacimiento. Sin embargo, en algunos casos, la enfermedad puede no estar presente al momento de nacer, manifestándose luego de las primeras semanas o meses de vida.

En Chile viven actualmente 167 personas con EB. Aproximadamente 87 de ellos tienen un tipo leve de EB, conocido como EB Simple, mientras que los otros grupos tienen tipos más severos y generalizados de la enfermedad. El número de pacientes con EB en relación a la población total de Chile es de 10 por millón de habitantes (prevalencia).





3. ¿Qué causa la Epidermólisis Bulosa?

La EB es una enfermedad genética. La mayoría de las personas con EB heredan esta enfermedad a través de los genes que vienen de sus padres. Los genes están localizados en el núcleo de las células del cuerpo y se encargan de múltiples tareas, entre ellas, de la formación de proteínas de la piel. Hay más de 10 genes involucrados y dependiendo de cuál esté alterado, se van a manifestar las distintas formas de EB. Cuando hay un error en alguno de estos genes, las proteínas que se forman a partir de estos genes estarán ausentes o funcionarán mal, por ende las distintas capas de la piel no podrán unirse en forma adecuada.

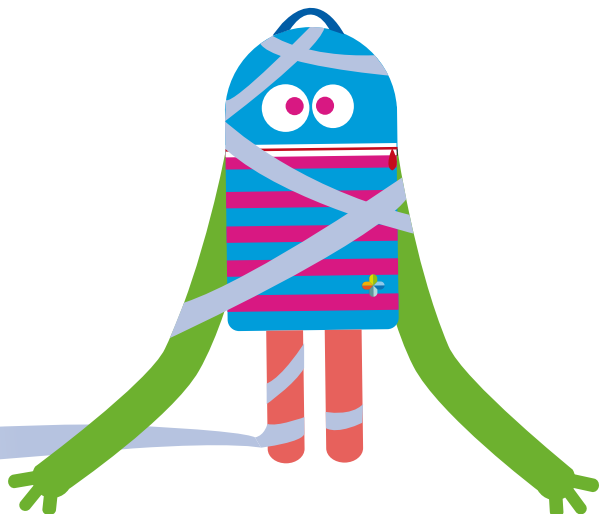
Todas las personas contienen dos genes que codifican para una misma información, uno es heredado del padre y el otro de la madre. La EB puede ser heredada de forma recesiva o dominante.

En el caso de la herencia **recesiva**, es necesario que las dos copias del gen se encuentren afectadas para que el recién nacido presente la enfermedad. Una persona que tiene un gen alterado, pero no presenta la enfermedad se

denomina **portador**. Si dos personas portadoras quieren tener hijos, en cada embarazo tienen un riesgo de un 25% de que su hijo presente EB.

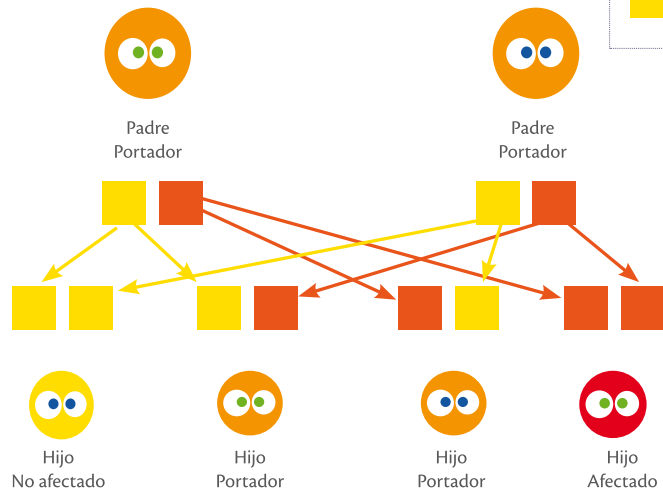
En la forma de herencia **dominante**, basta con que un solo gen esté alterado para expresar la enfermedad. En este caso, uno de los padres tiene la enfermedad y por lo tanto porta el gen alterado. De este modo, en cada embarazo tiene un riesgo de un 50% de que su hijo presente la enfermedad.

Por último, en algunos casos puede producirse una alteración (mutación) nueva en un gen durante la fecundación. En estos casos al realizar el estudio genético de la familia, no se encontrará ningún gen alterado y la probabilidad de tener otro hijo con la enfermedad es extremadamente baja.

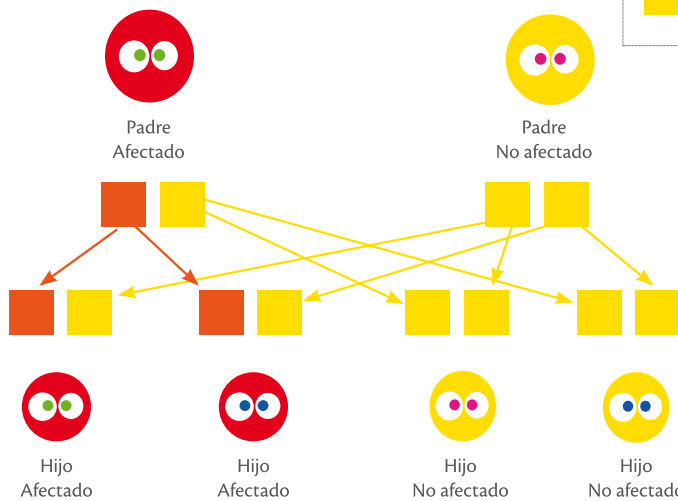




Herencia Recesiva



Herencia Dominante



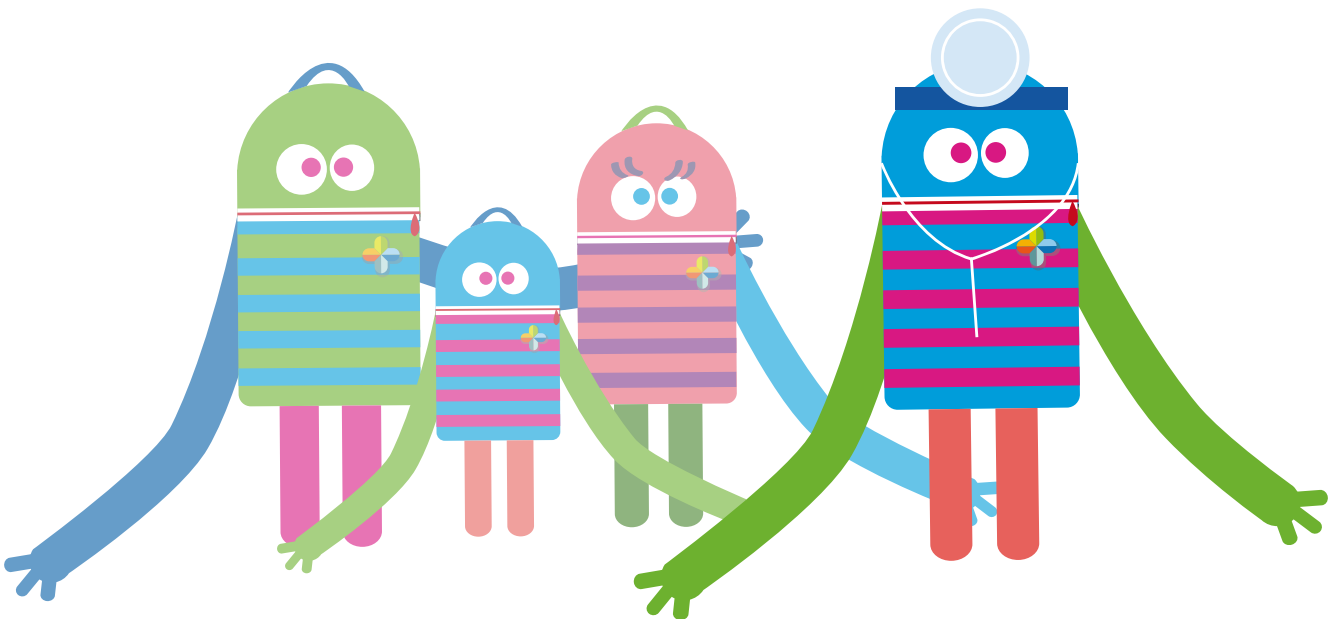


4. ¿Cómo se diagnostica la Epidermolisis Bullosa?

El examen físico y la historia clínica son de gran ayuda para sugerir que una persona o un recién nacido pueda presentar EB. Sin embargo, el diagnóstico definitivo se realiza mediante una biopsia de piel. Esto consiste en tomar una pequeña muestra de piel (que contenga una ampolla) bajo anestesia local. Esta muestra será analizada con distintas técnicas (microscopía electrónica, inmunofluorescencia, inmunohistoquímica) para determinar en qué nivel de la piel se forma la ampolla. Esto confirmará el diagnóstico y orientará al tipo de EB.

Actualmente existen técnicas especializadas que mediante una muestra de sangre (del paciente y sus familiares), permiten identificar cuál de los genes está alterado. Esto ayudará a determinar el tipo de herencia (recesiva o dominante) y la posibilidad de transmisión en el futuro.

Actualmente es posible detectar en Chile sólo algunas de las mutaciones presentes, pero para realizar el estudio completo, es necesario enviar una muestra de sangre y de piel a centros especializados en el extranjero, lo cual es de alto costo.





5. ¿Cuál es la clasificación de la Epidermolisis Bulosa?

Actualmente la EB se divide en 4 grupos mayores y múltiples subtipos. La clasificación se basa principalmente en el resultado de la biopsia de piel y los hallazgos al examen físico. A continuación se presenta un resumen con las características más importantes de los principales grupos.

Grupo Mayor	Herencia/Biopsia	Características
EB Simple (EBS)	Herencia: Principalmente dominante. Biopsia: Defecto en la epidermis.	Hay formas generalizadas donde las lesiones se observan desde el nacimiento y se presentan en todo el cuerpo. Otras formas son localizadas principalmente en manos y pies. Otros signos que podrían estar presentes: piel engrosada en manos y pies, ausencia de uñas, úlceras bucales. En general, no tienen retraso del crecimiento, ni anemia (disminución de glóbulos rojos de la sangre), ni ampollas en el esófago.
EB de la Unión (EBJ)	Herencia: Principalmente recesiva. Biopsia: Defecto en la unión de la dermis y la epidermis.	Es una forma severa de la enfermedad. Hay dos grandes grupos, uno conocido como EBJ Herlitz de presentación más severa y EBJ no Herlitz de menor severidad. Presentan heridas extensas y de difícil cicatrización en cara, tronco y extremidades. Se puede afectar la vía aérea, esófago, intestino, entre otras. Además puede asociarse a retraso del crecimiento, desnutrición, anemia, compromiso de la cavidad bucal y dentadura.
EB Distrófica (EBD)	Herencia: Dominante o recesiva. Biopsia: Defecto en la parte inferior de la membrana basal.	Algunas formas dominantes de EBD pueden tener compromiso de manos, pies, rodillas, uñas, y otros órganos, especialmente esófago. La forma recesiva, presenta extensas ampollas en todo su cuerpo, pérdida de uñas, anemia, retraso del crecimiento, pseudosindactilia (fusión de los dedos o manos en capullo), heridas en la córnea (ojo), boca, esófago e intestino. Además presentan riesgo de desarrollar cáncer de piel.
Síndrome de Kindler	Herencia: recesiva. Biopsia: Defecto mixto (epidermis y membrana basal).	Es la forma de EB menos frecuente. Se caracteriza por presentar ampollas, fotosensibilidad (sensibilidad al sol), poiquilodermia (cambios en la piel) y cicatrices. Puede afectar también a otros órganos.



6. ¿Cuáles son los signos y síntomas de la Epidermolisis Bulosa?

El principal signo de todas las formas de EB es la presencia de **ampollas y erosiones**, las cuales se pueden producir en la piel, en los ojos, boca, tubo digestivo (esófago, estómago, intestino), vía respiratoria, vejiga y zona genital. Como consecuencia de este hecho, puede ser que los pacientes tengan dificultad para alimentarse, ver adecuadamente e incluso pueden requerir en ocasiones hospitalización para estabilizarlos.

Los signos y síntomas dependen del tipo de EB. Como se explicaba en el recuadro (ver características en recuadro de clasificación), cada tipo tiene características propias. Las formas más severas se pueden acompañar de desnutrición, retraso del crecimiento, anemia crónica y talla baja entre otras complicaciones. Los pacientes con EBD pueden presentar manos en capullo (fusión de los dedos) lo que les dificulta la toma de objetos y puede borrar sus huellas dactilares. Además pueden presentar estenosis esofágica requiriendo en ese caso comer alimentos picados o blandos para lograr tragar.

7. ¿Cómo se trata la Epidermolisis Bulosa?

Actualmente no se ha descubierto ningún tratamiento definitivo (cura) para la EB. El

manejo actual debe ser realizado idealmente por un equipo conformado por múltiples profesionales de la salud, dentro de los que se incluyen: médicos (de diferentes especialidades), enfermeras, dentistas, nutricionistas, kinesiólogos, terapeutas ocupacionales, psicólogos, educadores, fonoaudiólogos, asistentes sociales, entre otros.

El objetivo principal es tratar y prevenir en lo posible la aparición de ampollas y erosiones, manejar las complicaciones y finalmente entregarles al paciente y su familia las herramientas necesarias para lograr la mejor calidad de vida posible.

a. Cuidados generales

- Puncionar y vaciar cuidadosamente siempre todas las ampollas.
- Proteger la piel:
 - Evitar estar en ambientes muy calurosos y sobreabrigarlos.
 - Lubricar la piel con crema neutra para mantener la piel hidratada.
 - Utilizar idealmente ropa de algodón suave y con las costuras hacia afuera (lavar la ropa con jabón hipoalérgico y sin suavizantes, siempre y antes de usar).
 - No utilizar ningún parche adherente directo sobre la piel.



- No utilizar aceite emulsionado porque aumenta el riesgo de reacciones alérgicas.
- Cortar el elástico interno del pañal en caso que utilice pañal.
- Utilizar jabón neutro para los baños (glicerina, afrocho, syndet).
- Baños según indicación de equipo médico.
- Estimular el gateo, el caminar y la realización de actividad física.
- Inserción escolar precoz.
- Normas de crianza con reglas claras al igual que un niño sin EB.
- Control sano en consultorio y vacunación habitual según programa de vacunación ministerial.
- Se sugiere vacunación extra PNI contra Varicela (PNI = Programa Nacional de Inmunizaciones).

b. Manejo del recién nacido

Lo ideal es contactar lo antes posible al equipo de la Fundación Debra cuando haya sospecha de un paciente con EB. En el caso de un recién nacido, el equipo se encargará de guiar al personal del centro de salud, llevar los primeros materiales de curación, realizar visitas médicas y supervisar curaciones durante el período de hospitalización.

Además se realiza el primer vínculo con la familia para que luego del alta continúen con los controles ambulatorios en la Fundación Debra.

Indicaciones generales:

- Intentar mantener la lactancia materna el mayor tiempo posible (si es necesario la madre debe extraerse leche).
- Evitar tomar al bebé por debajo de los brazos, intentar tomarlo por debajo sosteniéndolo desde los glúteos y la nuca.
- Aseo del cordón umbilical con alcohol de 70°, después de cada muda.
- Baños 5 a 7 días después de la caída del cordón umbilical y sólo si el ombligo se encuentra seco.

c. Manejo curaciones

- Es muy importante tener un lugar adecuado donde realizar las curaciones. Lo más importante es que el ambiente esté limpio y temperado.
- Siempre hay que comenzar con un adecuado lavado de manos.



Las manos se deben lavar hasta la altura del codo. Repetir el lavado de manos entre el baño y la curación cada vez que sea necesario.

- Crear una zona sucia (para ir dejando todo lo usado), debe estar bien diferenciada de la zona limpia, donde se dejarán los materiales para la nueva curación.

- Con una tijera previamente lavada y desinfectada con alcohol de 70°, cortar las vendas y sacar el vendaje y apósitos que están sobre la herida. Si hay apósitos que están adheridos (o pegados) a la herida, se pueden mojar en la tina (dejar en remojo) o suavemente con la ducha para desprenderlos.

- Vigilar que el niño no se autolesione.

- Antes del baño de tina o ducha, realizar aseo genital.

- El baño debe estar desinfectado con algún producto que contenga cloro y después se debe volver a limpiar al finalizar la curación.

- Vigilar la temperatura del agua.

- Dejar que el agua corra suavemente para limpiar las heridas por arrastre, siempre de arriba hacia abajo. Si se dan baño de tina, es imprescindible enjuagar con agua para efectuar el arrastre mecánico.

- Secar con cuidado sin friccionar, dando pequeños toques con una toalla limpia y suave o sábana limpia.

- Cuando el cuerpo esté seco, es importante lubricar la piel, respetando las zonas con heridas, con cremas hipoalergénicas, idealmente en base a avena que mejorarán la hidratación, disminuirán el prurito (picazón) y disminuirán el riesgo de nuevas ampollas y lesiones.

- Las heridas deben cubrirse con apósitos antiadherentes. La elección del apósito dependerá de las características de la lesión. La enfermera y/o médico de la Fundación les ayudarán a elegir el apósito más adecuado según el tipo de heridas.

- Dependiendo de la cantidad de exudado (o secreción de la herida) se elegirá el apósito secundario, que va sobre el material de curación elegido para cubrir directamente la lesión (apósito primario), pueden ser apósitos o gasas absorbentes, idealmente sintéticas ya que son más suaves.

- La frecuencia del baño y las curaciones serán indicadas por el equipo médico.

- Los vendajes deben ser de sujeción, no compresivos, no deben afectar los movimientos de las articulaciones. Es ideal utilizar vendas semielasticadas.



- En las formas distróficas, los espacios interdigitales (entre los dedos), tanto si tienen heridas como si no, deberían estar separados por apósitos o vendajes para evitar la fusión de los dedos (generalmente durante los primeros años).

- 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.

d. Manejo médico

- **Nutricional:** las heridas que pueden presentar los pacientes en la boca y el esófago les dificultan el comer. Lo ideal es que los alimentos sean ricos en proteínas, como por ejemplo huevo, leche, carne, legumbres. Es muy importante que nunca esté muy caliente. Las indicaciones específicas de alimentación se ajustarán a las necesidades de cada paciente. Es probable que requieran de leches especiales con alto aporte de energía para lograr una adecuada nutrición. Además serán suplementados en forma permanente con vitaminas y zinc para un adecuado crecimiento y desarrollo.

- **Respiratorio:** los pacientes con EBJ pueden presentar estridor (dificultad para respirar que se expresa como un silbido) desde el nacimiento o desarrollarlo en la medida que crecen. Esto será evaluado constantemente por el equipo médico de la Fundación y requerirá ser visto por un especialista en el tema.

- **Gastrointestinal:** es frecuente que presenten constipación (estreñimiento o deposiciones duras) lo cual se debe manejar con una dieta rica en fibras, abundante líquido y evitar alimentos que produzcan más constipación. En algunos casos se indicarán medicamentos para un adecuado manejo. Los pacientes con EBD pueden presentar episodios de ampollas esofágicas. Lo ideal es que avisen lo antes posible para ver la opción de indicar un tratamiento. Posteriormente se evaluará la necesidad de tomar una radiografía o realizar algún procedimiento para revertir el problema.

- **Ocular:** es importante lubricar los ojos con lágrimas artificiales para prevenir la aparición de úlceras corneales. Los pacientes tendrán controles periódicos con un oftalmólogo quien dará las indicaciones específicas.

- **Dental:** es fundamental un adecuado aseo dental para prevenir la aparición de caries. Los pacientes serán evaluados por uno de los dentistas de la Fundación, idealmente antes de la aparición de los primeros dientes y luego en forma periódica.

- **Infeccioso:** en la medida que haya una nutrición adecuada y un buen manejo de las heridas, el riesgo de infección es mucho menor. En el caso que una herida presente enrojecimiento alrededor, esté caliente, con salida de secreción



purulenta o de mal olor es probable que esté infectada y es necesario que consulte. El médico podría indicar tratamiento antibiótico según cada caso. Es muy importante tomar la temperatura al menos 3 veces al día para ver si hay fiebre (temperatura axilar mayor o igual a 38°C). Es primordial evitar la automedicación, ya que eso dificulta tratamientos posteriores.

- **Dolor y picazón:** es un tema difícil de manejar y se deberá tratar caso a caso. Para un adecuado manejo de la picazón es fundamental lubricar muy bien la piel y cambiar los antialérgicos en forma periódica según lo indicado por el médico.

- **Rehabilitación:** dentro de las complicaciones de la EB son frecuentes los problemas en los músculos, articulaciones y dificultades en la marcha. Lo ideal es prevenir y para esto es fundamental realizar actividad física, caminar y hacer deporte todos los días.

e. Manejo quirúrgico

En algunas formas de EB es necesario el manejo quirúrgico, por ejemplo en los casos de estenosis esofágica severa (cuando ya no pueden tragar casi nada), es necesario realizar una dilatación esofágica. Otras cirugías que podrían ser necesarias son, cirugía de manos (cuando las manos están en capullo), extracción de dientes, entre otras.





www.debrachile.cl

Av. Apoquindo 5106 of. A - Las Condes - Chile - Teléfono: (56-2) 2 228 6725