

EPIDERMÓLISIS BULLOSA, PIEL FRÁGIL COMO LAS ALAS DE UNA MARIPOSA

La Epidermólisis bullosa o ampollosa (EB) es un término que denomina a un grupo de genodermatosis de baja prevalencia (2/100000), transmitida de forma autosómica dominante o recesiva y causada por una alteración de las proteínas de la unión epidermodérmica.

Estas alteraciones se traducen en una extrema fragilidad cutánea y en la tendencia a formar ampollas ante mínimos traumatismos o incluso de forma espontánea. Algunas formas de EB además de la piel, pueden afectar mucosa oral, mucosa ocular, aparato gastrointestinal, vías respiratorias y urinarias o músculos.

Clasificación

Según el nivel donde se forme la ampolla, se distinguen cuatro tipos principales de Epidermólisis bullosa, según la American Academy of Dermatology en 2014:

- **EB Simple (EBS)**, a nivel intraepidérmico, en las células de la capa basal. Defecto en **queratinas 5 y 14**.
- **EB Juntural (EBJ)**, a nivel de la membrana basal y lámina lúcida. Defecto o ausencia en **laminina-332, colágeno XVII o integrina $\alpha 6\beta 4$** .
- **EB Distrófica (EBD)**, a nivel de las fibrillas de anclaje, debajo de la membrana basal. Defecto o ausencia de **colágeno VII**.
- **Síndrome de Kindler**: las ampollas abarcan varias capas de la piel: capa basal, lámina lúcida o por debajo de la lámina densa. Defecto en **kindlina-I**.

**Estas cuatro formas pueden representarse con más de 30 fenotipos diferentes que se clasifican en relación a los hallazgos clínicos, hereditarios y moleculares.*

Equipo multidisciplinar: imprescindible en EB

Los subtipos más severos de EB con frecuencia exceden el ámbito de la dermatología, por ello es fundamental la coordinación entre profesionales de diferentes especialidades. El equipo multidisciplinar en EB debe estar constituido por un gran número de profesionales:

Dermatólogos, médicos de familia, investigadores y genetistas, endocrinos, nutricionistas, digestivos, cirujanos (digestivos, plásticos, generales), anestesiastas, pediatras, fisioterapeutas, enfermeras, enfermeras gestoras de casos, oftalmólogos, odontólogos, psicólogos, trabajadores sociales, podólogos, otorrinolaringólogos, nefrólogos, cardiólogos, etc.

Diagnóstico genético

El diagnóstico genético no modifica el curso de la enfermedad, sin embargo resulta fundamental desde el punto de vista del pronóstico, de cara a una posible planificación familiar del afectado y su familia, así como para el fomento de la investigación.

Para obtener más información de cómo solicitar la realización del diagnóstico genético, póngase en contacto con DEBRA España (enfermera@debra.es).

Centros de Referencia

De momento no existe cura para ninguno de los tipos de EB. Sin embargo, una atención especializada y coordinada mejora el abordaje integral de la enfermedad. Es de vital importancia en España conseguir la acreditación de Centros

de Referencia en EB, donde exista un Equipo Multidisciplinar con amplia experiencia, que conozca las complicaciones asociadas a los distintos tipos de EB y los tratamientos sintomáticos y preventivos.

Asociación Piel de Mariposa (DEBRA España)

La Asociación Piel de Mariposa (DEBRA España), es la única entidad en España que integra a las personas con **Epidermólisis bullosa (EB)** y sus familiares, así como a profesionales socio-sanitarios especializados en la enfermedad. Declarada de UTILIDAD PÚBLICA por el Ministerio del Interior, es una organización sin ánimo de lucro que tiene entre sus fines:

- Apoyar a personas con EB y sus familiares.
- Orientar y asistir a padres o tutores de niños con EB.
- Promocionar y difundir el conocimiento de la EB en todos los ámbitos: sanitarios, sociales, educativos, laborales, etc., potenciando la investigación y difundiendo los avances que se generen en la misma; así como el intercambio científico con otras asociaciones a nivel internacional relacionadas con la EB.

Recursos disponibles para profesionales que atienden a afectados de EB

DEBRA España cuenta con un equipo técnico de profesionales expertos en Epidermólisis bullosa formado por **tres enfermeras, dos trabajadoras sociales y una psicóloga**, que están a disposición de cualquier profesional del ámbito de la salud que solicite información o asesoramiento. Los profesionales podrán recibir:

- Información específica sobre la Epidermólisis bullosa.
- Apoyo directo e in situ en sus centros sanitarios/hospitalarios (ver proyectos).
- Contacto con otros profesionales con amplia experiencia en la enfermedad.

Del mismo modo, el profesional puede remitir nuestros datos a cualquier afectado de Epidermólisis bullosa que esté atendiendo.

Proyectos

Los proyectos de DEBRA España, a través de los cuales puede beneficiarse cualquier profesional que atienda a algún afectado con Epidermólisis bullosa son:

Visitas a recién nacidos

El Equipo DEBRA España ofrece **asistencia in situ por parte de profesionales del ámbito sanitario y social expertos en EB**: enfermeras, trabajadoras sociales y psicóloga. Los técnicos de DEBRA se desplazan hasta el hospital donde se encuentre ingresado el recién nacido, **colaborando con la unidad de neonatología y dermatología**, apoyando tanto a la familia como al personal sanitario que les asiste. Las visitas multi-disciplinarias de los técnicos de DEBRA, en colaboración con profesionales del Sistema Nacional de Salud, mitigan la usual falta de experiencia así como la falta de recursos materiales específicos en EB. Las “visitas a recién nacidos” ofrecen información y formación sobre la enfermedad, cuidados en el manejo del recién nacido (tan importantes en estos primeros momentos), productos de cura específicos para EB, información sobre recursos y prestaciones, así como apoyo psicológico, recurso fundamental en una circunstancia tan complicada.

Hospital de La Paz

Actualmente el **Hospital La Paz en Madrid**, es el centro hospitalario que más personas con EB atiende de toda España y gracias a su equipo multi-disciplinar de profesionales con experiencia, el Hospital La Paz está reconocido como “Centro de Experiencia” para la EB por la Comunidad de Madrid.

Ante la importancia de que las personas con Epidermólisis bullosa cuenten con la atención de especialistas en la enfermedad, DEBRA España colabora con el **Dr. Raúl de Lucas**, Jefe de Servicio de Dermatología Pediátrica del

Hospital de La Paz, así como con profesionales de otras disciplinas, para lograr que el Hospital La Paz se designe oficialmente como **“Centro de Referencia en Epidermólisis bullosa”**.

Existen otros centros hospitalarios con los que DEBRA España colabora como el Hospital Vall d’Hebron y Sant Joan de Deu en Barcelona, pues forma parte de su cometido crear sinergias con el mayor número posible de profesionales y centros hospitalarios en España.

Para información y formación sobre Epidermólisis bullosa, tratamientos, profesionales de referencia, recursos disponibles para familias, etc, por favor póngase en contacto con DEBRA España en: enfermera@debra.es

Consulta Solidaria

Los profesionales que deseen apoyar la labor de la Asociación Piel de Mariposa (DEBRA España) contribuyendo además a dar a conocer esta durísima enfermedad, pueden sumarse a la “Consulta Solidaria Piel de Mariposa” realizando una aportación anual de 100€. La Asociación les enviará una fotografía enmarcada en reconocimiento de su generosidad.

Para conocer otras vías de colaboración, visitar www.pieldemariposa.es

Datos de contacto

Asociación Piel de Mariposa (DEBRA España)

C/ Jacinto Benavente 12. Marbella

952 816 434, info@debra.es