



# En la piel de la mariposa

Lejos de lo poético que pueda sonar la expresión tener "piel de mariposa", esta fórmula se emplea para tratar de explicar lo más gráficamente posible en qué consiste la fragilidad de la epidermis de aquellas personas que sufren una enfermedad poco común, pero potencialmente discapacitante como es la Epidermolisis Bullosa.

te. La diferencia entre los distintos tipos está causada por la forma en la que están afectadas las distintas capas de la piel, y se agrupan en tres grandes núcleos.

La **EB Simplex** es la variedad más leve. Las ampollas surgen en la epidermis, que es la capa más superficial de la piel. Las heridas curan normalmente sin originar retracciones de la piel y los enfermos suelen experimentar mejoría con el tiempo.

En la **EB Juntural** las ampollas aparecen en la zona situada entre la capa más interna de la piel, la dermis, y la capa más superficial, la epidermis. Aunque existe una variedad letal, algunos casos de EB Juntural pueden remitir sus efectos.

Por último, la **EB Distrófica** es la variedad más grave. Las ampollas aparecen en la dermis, el estrato más profundo de la piel. Al curar, las sucesivas heridas van originando retracciones en las articulaciones lo que, en ocasiones, llega a dificultar de manera permanente el movimiento, especialmente en las zonas de flexión (codos, rodillas, muñecas, etc.) y además pueden causar la pér-

*El principal rasgo de la epidermolisis bullosa es la formación de ampollas derivadas del más leve roce, o incluso sin motivo, tanto en la piel como en las membranas mucosas, lo que desencadena una evolución hacia la dependencia física y un gran dolor crónico.*

rida de manos. En estos casos, el proceso de alimentación también se ve afectado y es habitual la inserción de una sonda de gastrostomía. Esta variedad crea situaciones de dependencia total, ya que el afectado no puede curarse ni alimentarse solo.

## DÍA A DÍA

Cuando a una persona le diagnostican EB debe asumir que necesitará hacerse curas a diario durante toda su vida. Las constantes heridas en la piel, la pérdida de las manos y la dificultad para alimentarse, entre otras, alteran significativamente muchos



## TRATAMIENTO

Al margen del aislamiento social, la EB es una enfermedad con unos efectos que condicionan en gran medida la vida tanto de la persona afectada como de sus familias. Hasta el momento y ante la falta de un tratamiento curativo, lo único que se puede hacer por ellos es intentar que estén lo más cómodos posible procurándoles unas curas diarias adecuadas, puesto que son personas que tienen heridas abiertas todos los días de su vida.

Del mismo modo, es necesario evitar que las ampollas se extiendan y se hagan más grandes, por lo que es importante actuar rápidamente cuando se detecte la aparición de una nueva bolsa. Las curas consisten normalmente en pinchar o cortar con tijeras estériles las ampollas para vaciarlas de líquido y protegerlas posteriormente con gasas impregnadas en vaselina, apósitos de silicona o un producto similar, cubriéndolas con una gasa corriente y sujetarlas en su sitio mediante cualquier método que no suponga colocar ningún material adherente en la piel.

Al tratarse de una enfermedad crónica, la EB requiere de material de cura para las heridas incapacitantes de forma diaria. La Seguridad Social únicamente financia el 60%, en el mejor de los casos, y solo en parte del material necesario de tratamiento, a pesar de no existir ninguna curación para ella. Por esta razón, el afectado, o su familia, debe hacer frente al 40% del costo del material que utiliza cada día de su vida y también debe asumir el 100% del coste de las cremas, complementos alimentarios para las anemias e instrumental de cura entre otros.

aspectos considerados básicos en la calidad de vida de una persona. En ciertos casos, en función de la gravedad, se llega a crear una situación de total dependencia entre el cuidador y el afectado, desencadenando la pérdida de oportunidades laborales y sociales no solo para el paciente, sino también para el cuidador quien, en la mayoría de los casos, resulta ser un familiar directo.

En ocasiones los pacientes, generalmente niños, tienen que abandonar su escolarización debido a las dificultades que encuentran a la hora de buscar un colegio preparado y dispuesto a atenderlos como se merecen. Un día tras otro, todos estos problemas acaban desencadenando una gran sensación de soledad y desamparo, que sufren tanto el paciente como sus allegados.

Si algo caracteriza a esta enfermedad es la falta de conocimiento, tanto por parte de los tutores del paciente como por los propios médicos. En la actualidad, existen muy pocos especialistas o centros médicos donde acudir para la realización del diagnóstico, tratamiento o seguimiento de los pacientes con EB.

De esta forma, los problemas asociados a la epidermolisis pasan por un notable aislamiento del afectado, ya que limita su vida al entorno de su domicilio o más allegados a causa de su estado de dependencia y por el rechazo que recibe de una sociedad que prácticamente desconoce en qué consiste la epidermolisis bullosa.

## DEMANDAS DEL COLECTIVO

Ante esta situación, la Asociación de Epidermolisis Bullosa de España

(AEBE) ha podido comprobar que el Apoyo a Domicilio para llevar a cabo las curas diarias, aunque se trate de ayuda semanal, permite reducir la dependencia entre afectado y cuidador significativamente, y facilita la integración de

ambos con mayor calidad en la sociedad.

Paralelamente, la principal demanda de la Asociación de Epidermolisis Bullosa de España es la necesidad de elaborar un Plan de Acción de Atención para personas

con EB, donde se prevea que se trata de una enfermedad crónica y que, debido a las duras características que se asocian a ella, es imprescindible ofrecer apoyo a las familias que están sometidas a situaciones de total dependencia. \*



MÁS INFORMACIÓN

Asociación de Epidermolisis Bullosa de España  
www.aebe-debra.org  
telf.: 952 81 64 34

epidermolisis bullosa



*Las constantes heridas en la piel, la pérdida de las manos y la dificultad para alimentarse, entre otras, alteran significativamente muchos aspectos considerados básicos en la calidad de vida de una persona.*



**"TE AYUDARÉ CON LAS GESTIONES DE TU EMPRESA, AUNQUE NO VAYA A DIRIGIRLA".**

**LA DISCAPACIDAD SÓLO SIGNIFICA CAPACIDADES DIFERENTES.**

AYUDAS DE LA COMUNIDAD DE MADRID A LAS EMPRESAS PARA LA CONTRATACIÓN DE PERSONAS CON DISCAPACIDAD, EL MANTENIMIENTO DEL EMPLEO Y LAS MEDIDAS QUE GENEREN NUEVOS PUESTOS DE TRABAJO.  
Informa en: 012 www.madrid.org



DR. IÑAKI FERRANDO

Director de Comunicación Médica de Sanitas

Licenciado en Medicina, especialista en Bioquímica Experimental, especialista universitario en Medicina Farmacéutica y máster en Dirección y Administración de Servicios Sanitarios.

El Dr. Ferrando ha trabajado en la Industria Farmacéutica como investigador clínico y ha desempeñado tareas relacionadas con el marketing médico farmacéutico. En la actualidad, es director de Comunicación Médica de Sanitas, desde donde ejerce tareas de educación sanitaria para diversos medios de comunicación escritos, así como con su participación en programas de Radio y Televisión.



preguntas y respuestas acerca de...

... la Epidermolisis Bullosa Hereditaria

Entre las enfermedades raras de la piel encontramos la epidermolisis bullosa Hereditaria, denominada así porque desencadena una fragilidad cutánea extraordinaria que, ante mínimos traumatismos, provoca la aparición de ampollas o bullas en la piel. Esto ha conducido a denominar a los niños que la padecen como niños mariposa, ya que su piel es tan frágil que recuerda a las alas de este insecto lepidóptero. La frecuencia de aparición se estima en uno de cada 50.000 nacidos y su primera manifestación se produce en torno al nacimiento o durante la lactancia.

Este incremento de la fragilidad de la piel se debe a mutaciones en genes que codifican varias proteínas estructurales, intra o extracelulares, responsables de mantener la resistencia mecánica del tejido. En los tipos más graves de epidermolisis pueden incluso verse afectadas a las mucosas. Además, su evolución produce cicatrices y en ocasiones importantes retracciones de la piel.

La epidermolisis bullosa es una enfermedad genética con distinto grado de penetrancia en función de la herencia dominante o recesiva. La forma Dominante se da cuando uno de los padres padece la enfermedad y pasa directamente a algunos de los hijos. En estos casos, existe un 50% de probabilidades en cada embarazo de que el niño herede la enfermedad.

La forma hereditaria recesiva se presenta cuando los dos padres son portadores sanos del gen que causa el desorden, de forma que los progenitores transmiten la enfermedad pero no la padecen. En estos casos, existe una probabilidad del 25% en cada embarazo de que el niño padezca epidermolisis bullosa y un 50% de probabilidades de que sea un portador sano.

Esta patología consiste en realidad en un grupo de enfermedades, con diferentes grados de afectación dependiendo de la variedad. Existen formas en que la fragilidad de la piel se limita a zonas específicas, mientras que otras afectan a todo el cuerpo incluyendo la boca y la faringe, lo que puede dificultar la alimentación. Pueden verse dañadas también otras zonas mucosas, como los ojos, el esófago, el intestino, las vías respiratorias y las urinarias.

Al tratarse, como se ha comentado, de una enfermedad genética no es contagiosa ya que no es infecciosa. La enfermedad es, pues, una enfermedad crónica que abarca todo el ciclo vital humano y el pronóstico viene determinado por la variedad genética. Si el paciente padece una variedad leve, ésta no va empeorar con el tiempo, pero si es grave lo será siempre. Actualmente, se han descrito alrededor de 20 subtipos de epidermolisis bullosa, cada uno con síntomas característicos sin embargo las diferentes formas suelen agruparse en tres tipos principales: Simples, Juntural y Distrófica.

A día de hoy, no existe tratamiento curativo que controle completamente las ampollas, si bien la investigación genética ha abierto algunos caminos que pueden ofrecer tratamientos en el futuro.

Las medidas generales que pueden ayudar a estos pacientes son:

1. Evitar los mínimos traumatismos y presiones excesivas.
2. Controlar las sobreinfecciones con cremas con antibiótico a las áreas abiertas.
3. Mantener una desinfección exquisita con clorhexidina al 0,2% y povidona yodada.
4. Vendar adecuadamente las zonas afectadas y proteger con almohadillado las zonas de presión.
5. La vitamina E y la corticoterapia pueden usarse en las formas muy graves.
6. Fisioterapia especializada para controlar las deformidades.