



Universidad de Valladolid

Facultad de Enfermería

GRADO EN ENFERMERÍA

**EPIDERMÓLISIS BULLOSA:
CUIDADOS DE
ENFERMERÍA**

Autor/a: Lucía Asensio Mucientes

Tutor/a: Manuel Frutos Martín



RESUMEN

La Epidermólisis Bullosa, aun tratándose de una enfermedad de poca incidencia (enfermedad rara), supone un problema de salud con importantes repercusiones para el paciente y su familia, que deben conocerse y ser tratados adecuadamente por los profesionales de enfermería.

El papel de enfermería en esta enfermedad es muy importante, tanto en los cuidados específicos, como en la educación y asesoramiento a los pacientes y sus cuidadores familiares.

El objetivo de este Trabajo de Fin de Grado es conocer la enfermedad y sus repercusiones sobre el paciente y familia, fundamentado en una revisión de la literatura científica actualizada existente y definir un plan de cuidados de enfermería que facilite la actuación profesional ante los problemas, fundamentalmente de la cavidad oral, y de respuestas humanas que se derivan de la epidermólisis bullosa, tanto en las personas afectas como en su entorno familiar.

Palabras clave: Epidermólisis bullosa; Necesidades; Cuidados de enfermería.



ÍNDICE

1. INTRODUCCIÓN - JUSTIFICACIÓN	3
2. OBJETIVOS	4
3. METODOLOGÍA	4
4. DESARROLLO DEL TEMA	6
4.1. Epidermólisis bullosa	6
4.2. Problemas de la EB relacionados con la cavidad oral	13
4.3. Plan de cuidados de Enfermería.	20
5. CONCLUSIONES	25
6. BIBLIOGRAFÍA	26



1. INTRODUCCIÓN - JUSTIFICACIÓN

La Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) considera una enfermedad rara aquella cuya prevalencia inferior a 5 casos por 10.000 habitantes. Se caracterizan por sufrir una demora de su diagnóstico, un tratamiento inadecuado y por recibir un apoyo deficitario que provoca un agravamiento de la enfermedad. Estos pacientes requieren tratamientos y productos sanitarios especiales que la Sanidad Pública en muchos de los casos no se hace cargo de ellos; según recoge la FEDER el 36% de los afectados se siente desamparado y el 51% de las familias presenta dificultades económicas para acceder a ellos. Más de un 70% de las personas que padecen una enfermedad rara posee un certificado de discapacidad, y únicamente 1 de cada 3 llegan a recibir una prestación. Normalmente tienen un alto grado de dependencia para realizar las actividades básicas de la vida diaria por lo que es necesaria la figura de un cuidador, generalmente ejercida por los familiares. ⁽⁴⁾

Una de estas enfermedades raras, según recoge la FEDER, es la Epidermólisis Bullosa Hereditaria, comúnmente denominada “Piel de Mariposa” debido a la asociación de la fragilidad de su piel con las alas de una mariposa.

La Epidermólisis Bullosa (EB) comprende un conjunto de enfermedades de la piel de origen genético que se caracterizan por la formación de erosiones y ampollas en el tejido cutáneo y mucosas. Afecta al órgano más grande del cuerpo humano, la piel, la cual tiene una función protectora, aislante, termorreguladora, sensitiva, de comunicación y de expresión. Hay afectación tanto a nivel cutáneo como extracutáneo, además de generar mucho dolor, afectación psicológica y alta dependencia en sus formas más graves, necesitándose de la presencia de un cuidador.

Aunque la Epidermólisis Bullosa Hereditaria sea una patología que afecte a un bajo número de población, este trabajo tiene su justificación en la necesidad de conocimiento y desarrollo de la investigación sobre la enfermedad que garantice un abordaje competente cuando se generen situaciones de demanda con el desarrollo de protocolos, planes de cuidados y guías clínicas de actuación.

Esta revisión bibliográfica intenta abordar aquellas complicaciones más frecuentes que se producen en la cavidad oral de estos pacientes, definiendo nuevas



propuestas de actuación de enfermería en base a las últimas orientaciones científicas del cuidado desde un enfoque integral (bio-psico-social).

2. OBJETIVOS

2.1. Objetivo principal:

Analizar la situación actual de la Epidermolisis Bullosa hereditaria a partir de los estudios recientes a fin de establecer los problemas y respuestas humanas más comunes definidos en la población de afectados y en su entorno familiar y elaborar un Plan de Cuidados Enfermeros que atienda de forma integral y específica los problemas del paciente y familia en este proceso.

2.2. Objetivos específicos:

- Definir, a partir del análisis de la literatura científica reciente, la enfermedad conocida como Epidermolisis Bullosa Hereditaria.
- Analizar de forma específica los problemas que se identifican en la cavidad oral del paciente.
- Desarrollar un plan de cuidados específico ante los problemas y respuestas humanas de los pacientes y cuidadores que están en relación con la enfermedad.

3. METODOLOGÍA

Este trabajo se fundamenta en una **revisión bibliográfica** sobre la Epidermolisis Bullosa Hereditaria y la actuación de enfermería respecto a estos pacientes con la propuesta de un plan de cuidados.

Se han consultado las siguientes bases de datos para la obtención de la información acerca de la EB; Pubmed, Dialnet, Scielo, Medline, Google, Google Académico, CUIDEN, Dialnet, y Orphanet, así como de la página oficial de la Asociación Española de Epidermolisis Bullosa (DEBRA).

Para la elaboración del Plan de Cuidados de enfermería según la taxonomía NANDA, NOC, NIC se ha utilizado la herramienta online www.nnnconsult.com



Las Palabras clave empleadas en la búsqueda han sido: “epidermolysis bullosa”, “epidermolysis bullosa”, “mucosa oral”, “oral manifestations” “dental management”, y “cuidados en EB”.

El periodo de tiempo de búsqueda bibliográfica: comenzó en febrero de 2017 y finalizó en mayo de 2017.

Criterios de inclusión

- Periodo de tiempo de la bibliografía seleccionada: literatura bibliográfica comprendida entre los años 2007 y 2017. Se ha hecho uso de algún dato de años anteriores en caso de considerarse relevante para la realización del trabajo.
- Idiomas seleccionados: castellano, inglés y portugués.

Limitaciones

La principal limitación se ha encontrado en la escasa bibliografía existente sobre la actuación de enfermería en pacientes con EB, así como el acceso a los artículos y estudios no gratuitos.

El proceso de elaboración del trabajo:

1. Selección y obtención de los artículos de fuentes de información de la EB actualizadas y en rigor.
2. Desarrollo del trabajo mediante la información bibliográfica seleccionada y aplicando el estilo Vancouver.
 - Elaboración de una tabla con la principal literatura científica acerca de las principales repercusiones de la EB a nivel de la cavidad oral.
 - Propuesta de un Plan de Cuidados de Enfermería para realizar el manejo enfermero de pacientes con EB.



4. DESARROLLO DEL TEMA

4.1. Epidermólisis bullosa

4.1.1. Definición

La Epidermólisis Bullosa o Ampollosa (EB) hereditaria comprende un conjunto de enfermedades dermatológicas caracterizadas por la excesiva fragilidad de la piel y mucosas ante mínimos traumatismos que provoca la separación de los tejidos subyacentes generando ampollas y erosiones cutáneas. La etiología de la enfermedad reside en una mutación de los genes que codifican las proteínas cuya función es la unión de la epidermis con la dermis. ⁽¹⁻²⁾

LA EB hereditaria es una enfermedad genética (autosómica o recesiva) y crónica que fue descrita por primera vez en 1886 por *Köbner*. ⁽⁷⁾ Se suele manifestar en la infancia o los primeros años de vida, pudiendo llegar a ser mortal en la etapa neonatal en algunas de sus variantes, y la distribución de sus lesiones puede ser de forma localizada o generalizada. ⁽³⁾

4.1.2. Situación actual

Según el Registro Nacional de Enfermedades Raras del Instituto de Salud Carlos III, la EB es una enfermedad poco frecuente que afecta a ambos sexos por igual y no predomina en ningún grupo racial o étnico. Se estima que la incidencia mundial sea de 1 entre cada 17.000-50.000 nacidos vivos aproximadamente. En Estados Unidos su incidencia es de 1/53.000 nacidos vivos y tiene una prevalencia de 1/125.000, datos que se pueden aplicar a países de Europa occidental.



En España se estima que viven unas 1.000 personas con la enfermedad de las cuales están actualmente registradas en la asociación de EB de España (DEBRA) 254 afectadas. Se puede comprobar un aumento de los casos en nuestro país respecto al registro de los 69 pacientes (figura 1) realizado en 2014 por FEDER ⁽³⁻⁴⁾.

Figura 1: Distribución geográfica de los 69 pacientes registrados con EB en España en 2014. ⁽³³⁾



Entre las tres formas principales, la presentación más frecuente es la EB Simple con un 92%, seguida de la EB distrófica con un 5% y la EB juntural con un 1%.⁽⁸⁻⁹⁾ La prevalencia de EB distrófica en España según un estudio realizado en 2013 es de 6 casos por millón de habitantes, una cifra similar a otros países de Europa del sur pero altamente mayor que en otras zonas del mundo. El estudio estima que los 152 pacientes identificados no son unidades de referencia y aseguran que muchos de los pacientes no pertenecen a asociaciones (DEBRA), no tienen diagnóstico genético o no son seguidos en unidades de referencia.⁽¹⁰⁾

El registro actual y distribución de los tipos de EB en España se encuentran en la siguiente tabla (Tabla 1).

Tipo de EB	Nº Afectados	Nº niños	Nº adultos (*Adultos= igual o >18 años)
EB Simple	85	30	55
EB Juntural	11	5	6
EB Distrófica	139	66	73
Síndrome de Kindler	4	1	3
EB Adquirida	2	-	2
Subtipo por determinar	13	-	-

Tabla 1: Distribución y organización de los afectados por EB registrados en la asociación DEBRA España. (Elaboración propia a partir de datos aportados desde la Asociación DEBRA)

4.1.3. Clasificación

La clasificación más reciente es del año 2008 propuesta por Fine et al.⁽⁵⁾ y describe 4 tipos de Epidermolisis Bullosa, y más de 30 subtipos según la localización de la ampolla en los tejidos.⁽¹¹⁾

- **EB simple (EBS):** la ampolla se forma en la capa basal de la epidermis, por una mutación de los queratinocitos K5 y K14.^(2,12,13) Es la más frecuente y las ampollas aparecen en las zonas más expuestas a traumatismos, como manos y pies, con afectación leve de las mucosas. Las heridas tienen una evolución favorable y la mayoría curan sin dejar cicatriz. Se manifiesta desde el nacimiento o en la etapa de la infancia.



- **EB juntural (EBJ):** la ampolla se forma a nivel de la capa basal, la unión de la dermis con la epidermis, debido a una mutación de la laminina 332 ⁽²⁾ (anteriormente denominada laminina 5) que se encuentra en la membrana basal y el colágeno XVII ⁽¹³⁻¹⁴⁾ componente principal de los filamentos de anclaje (figura 2). De afectación mayor en mucosas, especialmente en el tracto digestivo y zona bucal. Con subtipos con muy mal pronóstico, altamente mortales en las primeras semanas o meses de vida como en la EBJ generalizada letal de tipo Herlitz o EBJ con atresia pilórica. El resto de subtipos tienen un pronóstico más favorable que requiere de cuidados multidisciplinarios.
- **EB distrófica (EBD):** la ampolla se forma a nivel de lámina densa de la dermis, en la capa más profunda de la piel debido a una mutación o ausencia del colágeno VII ^(13,15) que afecta a las fibrillas de anclaje siendo ésta la EB más grave (figura 2). Entre sus subtipos existen formas altamente mortales debido a su clínica y a sus complicaciones, entre las que destacan las lesiones hemorrágicas, sobreinfecciones, sindactilias que causan impotencia funcional en manos y pies con dificultad de la deambulación y deformidades estéticas. Así como complicaciones en la mucosa del aparato gastrointestinal y de la cavidad oral que pueden comprometer la vida. Su pronóstico depende del tipo de distrofia, la EB distrófica recesiva es hasta un 40% más mortal que la dominante. ⁽¹⁾

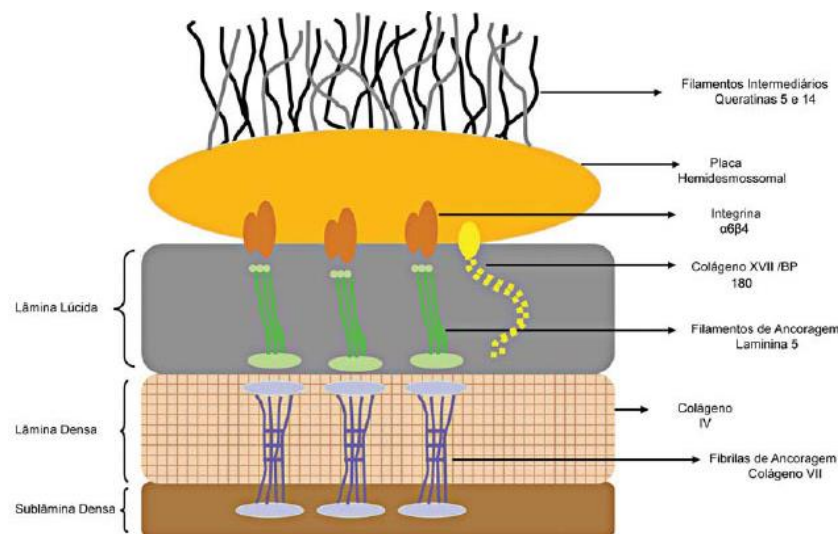


Figura 2: Representación esquemática de la unión dermo-epidérmica y de las principales proteínas estructurales implicadas en la epidermólisis bullosa hereditaria. ⁽¹⁶⁾



- **Síndrome de Kindler (SK):** es una genodermatosis de herencia autosómica recesiva que comenzó a formar parte de las Epidermólisis bullosas a partir del Tercer Consenso de Diagnóstico y Clasificación de EB de 2008 ⁽⁵⁾. Se caracteriza por una mutación de la proteína Kindlin-1 que origina fragilidad cutánea, alteraciones pigmentarias progresivas (poiquilodermia), afectación de mucosas y fotosensibilidad. ^(6,16,17)

Las 4 formas y sus subtipos se representan en la siguiente tabla (Tabla 2). ⁽⁵⁾

4.1.4. Diagnóstico

El diagnóstico de la epidermólisis bullosa hereditaria se realiza en base a aspectos genéticos, histopatológicos, clínico y biopatológicos.

Se debe tener en cuenta la posibilidad de consanguineidad de los progenitores, así como la historia clínica familiar debido a que es una enfermedad de herencia autosómica dominante o recesiva. ^(1,18)

Debido a la existencia de otras enfermedades ampollasas como el Síndrome de piel escaldada por estafilococo, herpes neonatal u otras dermatosis autoinmunes como el pénfigo vulgar y la dermatitis herpetiforme se debe realizar un diagnóstico diferencial. ⁽¹⁾

El diagnóstico diferencial y de confirmación de la EB y su subtipo se realiza mediante biopsia cutánea de una ampolla reciente menor de 24 horas de evolución, utilizando la inmunofluorescencia o la microscopia electrónica. ⁽¹⁸⁻¹⁹⁾

Existen técnicas de diagnóstico prenatal y preimplantacional que se aplican cuando hay antecedentes familiares o en sospecha de la epidermólisis bullosa distrófica recesiva, epidermólisis bullosa juntural de Herlitz y epidermólisis bullosa juntural con atrofia pilórica.

Actualmente se encuentran en estudio otro tipo de técnicas diagnósticas prenatales menos cruentas que las anteriormente mencionadas, como es la realización de análisis sanguíneos a la madre. ⁽¹⁾



Tipo	Subtipo mayor	Subtipo
Epidermólisis ampullosa simple (EAS)	Suprabasal	<i>Letal acantolítica</i>
		<i>Deficiencia de placofilina</i>
		<i>EAS superficialis (EASS)</i>
	Basal	EAS, localizada (EAS-loc)*
		EAS, Downling-Meara (EAS-DM)
		EAS, otras generalizadas (EAS, gen-nonDM; EAS, gen-nDM)**
		EAS con distrofia muscular (EAS-MD)
		<i>EAS con pigmentación moteada (EAS-MP)</i>
		<i>EAS con atresia pilórica (EAS-PA)</i>
		<i>EAS, autosómica recesiva (EAS-AR)</i>
		<i>EAS, Ogna (EAS-Og)</i>
		<i>EAS, circinada migratoria (EAS-migr)</i>
		Epidermólisis ampullosa de la unión (EAU)
EAU, otras (EAU-O)	EAU, no Herlitz, generalizada (EAU-nH gen)***	
	EAU, no Herlitz, localizada (EAU-nH loc)	
	EAU con atresia pilórica (EAU-PA)	
	<i>EAU, inversa (EAU-I)</i>	
	<i>EAU, inicio tardío (EAU-lo)****</i>	
	<i>Síndrome laringo-onico-cutáneo (LOC)</i>	
Epidermólisis ampullosa distrófica (EAD)	EAD dominante (EADd)	EADd, generalizada (EADd-gen)
		<i>EADd, acral (EADd-ac)</i>
		<i>EADd, pretibial (EADd-Pt)</i>
		<i>EADd, pruriginosa (EADd-Pr)</i>
		<i>EADd, solo uñas (EADd-na)</i>
		<i>EADd, dermatólisis ampullosa del neonato (EADd-BDN)</i>
		EAD recesiva (EADr)
	EADr, otras generalizadas (EADr-O)	
	<i>EADr, inversa (EADr-I)</i>	
	<i>EADr, pretibial (EADr-Pt)</i>	
	<i>EADr, pruriginosa (EADr-Pr)</i>	
	<i>EADr, centripetalis (EADr-Ce)</i>	
	<i>EADr, dermatólisis ampullosa del neonato (EADr-BDN)</i>	
	Síndrome de Kindler	

Tabla 2: Variantes poco frecuentes cursiva; *antes llamada EAS Weber-Cockayne; **incluye pacientes antes clasificados como EAS Koebner; ***antes llamada EA benigna atrófica generalizada (GABEB); ****antes llamada EA progresiva; *****antes llamada EADr Hallopeau-Siemens. Fuente: Fine JD et al. (16)



4.1.5. Manifestaciones clínicas y Complicaciones

Manifestaciones cutáneas ⁽¹⁾: La principal característica de esta patología son las afectaciones dermatológicas en forma de ampollas y erosiones, se puede manifestar con distrofia y ausencia de uñas, alopecia, prurito, costras, pigmentación moteada, aplasia cutánea, nevos, quistes miliares, y cáncer: melanoma maligno o carcinoma espinocelular. También existen lesiones secundarias como la formación de cicatrices, sindactilia o la formación de membranas y contracturas.

Manifestaciones extracutáneas ^(1, 2)

Las complicaciones extracutáneas más comunes son:

- Oftálmicas: erosiones, ampollas y cicatrices corneales, formación de *pannus* corneal, ensanchamiento del limbo corneal, ampollas y erosiones de la conjuntiva, simblefarón, ampollas y cicatrices en los párpados, ectropión y obstrucción de los canales lagrimales.
- Otorrinolaringológicas (ORL): según la literatura bibliográfica médica las complicaciones de vías respiratorias altas y auditivas suelen ser frecuentes en la mayoría de los subtipos de EB. La atopia nasal (asma, rinitis alérgica primaveral y eccema) no tiene relación significativa con la enfermedad.
Entre los signos y síntomas más comunes son: llanto débil y ronco, disfonía, estridor inspiratorio, edema de partes blandas, formación de vesículas y ampollas por el tracto laringotraqueal, ulceraciones y engrosamiento y cicatrización de las cuerdas vocales e hipoacusia.
- Cavidad Bucal: la afectación va a depender del subtipo de EB. La fragilidad del epitelio bucal se manifiesta en todos los tipos y subtipos de EB pero su grado de afectación varía entre ellos, ciertas formas como la EBS curan sin cicatrización frente a otras como la EB distrófica recesiva que causa mayores complicaciones, entre las que destacan microstomía, anquiloglosia, ampollas, úlceras y erosiones gingivales, afectación dental y caries.
- Gastrointestinales / nutricionales: el tubo digestivo es una de las zonas más afectadas por esta enfermedad. Las múltiples erosiones y ampollas producen complicaciones como disfagia, estrechamiento esofágico, otras alteraciones esofágicas como disminución del peristaltismo o dilataciones esofágicas, atresia



del píloro muy frecuente en la EBJ, estreñimiento y fisuras anales. Y afectación de la nutrición por mal absorción de los nutrientes debido a las erosiones.

- *Musculoesqueléticas*: las más frecuentes son las deformidades en manos y pies como pseudosindactilias o contracturas que dificultan la realización de distintas actividades como deambular, vestirse.... También la malnutrición genera un retraso en el crecimiento y osteoporosis.
- *Otras complicaciones*:⁽¹¹⁾ Además de las descritas pueden darse: insuficiencias cardiacas, miocardiopatías; insuficiencias renales; complicaciones urológicas y genitales; anemias; alteraciones psicológicas y psiquiátricas con pérdida de autoestima, depresión, aislamiento social; dolor de origen multifactorial y difícil tratamiento frecuente en todos los tipos de EB; afectación del entorno familiar y vida social.

4.1.6. Tratamiento ^(8,19,20)

La Epidermólisis bullosa es una enfermedad que no tiene cura. El tratamiento actual de la EB es sintomático y paliativo, fundamentado en **cuidados** de mantenimiento cuyo objetivo es minimizar la formación de ampollas para que haya una correcta cicatrización, evitar la sobreinfección además de controlar el dolor y prevenir las posibles complicaciones.

Lo más característico de esta enfermedad son la formación de ampollas por lo que uno de los principales tratamientos de esta enfermedad consiste en drenar todo el contenido de las ampollas dejando el techo de las mismas intacta y cubrir la zona con gasa estéril impregnada de vaselina para facilitar una rápida curación. El resto de heridas en las distintas zonas del cuerpo deben de ser curadas con aplicaciones de cremas antibacterianas y apósitos no adherentes antibacterianos para evitar las infecciones, principal complicación de las heridas abiertas o parcialmente curadas. Después se realiza el vendaje no adherente con gasas de vaselina impregnadas, hidrogeles, vendajes de geles fenestrados o apósitos de silicona con espuma absorbente para proteger las zonas más expuestas de cualquier tipo de traumatismo o roce.

Tratamiento quirúrgico

Las principales intervenciones quirúrgicas se derivan de complicaciones altamente incapacitantes. Entre las más comunes se encuentran las siguientes:



- Sindactilia y contractura de las manos.
- Estenosis esofágica.
- Inserción de gastrostomía endoscópica percutánea (PEG).
- Carcinoma espinocelular, mediante autoinjertos, epitelio cultivado o dermis artificial.
- Intervenciones dentarias.

Tratamiento rehabilitador

Es el principal tratamiento de esta patología y consiste en un trabajo multidisciplinario (dermatólogo, enfermera, fisioterapeuta, nutricionista, odontólogo y psicólogo) enfocado a mejorar la calidad de vida del paciente. ⁽⁷⁾

4.1.7. Pronóstico ⁽²¹⁻²³⁾

El pronóstico de la epidermólisis bullosa varía según su severidad. En las formas más leves los pacientes pueden llegar a llevar una vida normal con periodos de discapacidad temporal. Hay formas más severas de EB que incapacitan al paciente de forma física y emocional. En los casos más severos de EB juntural hasta es 87% de los pacientes mueren, aunque en los últimos años se ha observado una mejora de la calidad de vida y de la tasa de supervivencia de los pacientes de EB gracias a los cuidados sanitarios y al apoyo de la familia.

4.2. Problemas de la EB relacionados con la cavidad oral

Como ya se ha visto, la característica principal de la EB es la formación de ampollas y erosiones en la piel y mucosas de todo el cuerpo generadas por un traumatismo y cuya complicación potencial **es la infección**.

Entre las manifestaciones extracutáneas, una de las más frecuentes presentada en todos los tipos de EB (EBS, EBJ, EBD y SK) en distintos grados de afectación y curación son las de **la cavidad bucal**, tanto en las partes duras como en el tejido blando.⁽²⁾

Hemos querido analizar de forma relevante esta área de afectación ya que requiere una importante actividad cuidadora a nivel preventivo (educación para el



autocuidado), curativo (recuperación de las lesiones y minimización de riesgos) y rehabilitador (corrector de lesiones y discapacidades).

En la tabla 3 referenciamos la literatura científica extraída de nuestra revisión que aborda las principales repercusiones de la EB a nivel de la cavidad bucal.

Título del artículo	Autor	Año	Tipo de publicación	Resumen
Abordaje interdisciplinar en el tratamiento de las heridas en epidermolisis bullosa ⁽¹¹⁾	Villar AR, et al.	2016	Revisión bibliográfica	Artículo que da a conocer los cuidados ofrecidos por la asociación DEBRA (España) desde un enfoque interdisciplinar.
Características clínicas, genéticas y epidemiológicas de la epidermolisis bullosa y su repercusión en la cavidad bucal ⁽¹³⁾	Clavería RA, et al.	2015	Revisión bibliográfica	Revisión de las características genéticas y epidemiológicas de la EB y repercusiones a nivel de la cavidad oral.
Técnica alternativa y simple de rehabilitación oral con prótesis removible para una paciente con epidermolisis bullosa distrófica: reporte de caso clínico ⁽²⁷⁾	Valle M, et al.	2015	Caso clínico	Alternativa económica del diseño de una prótesis simple para una paciente con dentición parcial.
Rare case of dysphagia, skin blistering, missing nails in a young boy ⁽²⁶⁾	Makker J, et al.	2015	Caso clínico	Caso de EBDD con disfagia.
Rehabilitación bucal bajo anestesia general en un paciente pediátrico con diagnóstico de epidermolisis bullosa ⁽²⁹⁾	García E, et al.	2013	Caso clínico	Manejo específico de la cavidad oral, los tejidos peribucales e intraorales, y la necesidad del diseño de los programas preventivos para los pacientes con EBD.
Epidermolisis ampollar distrófica. Presentación de un caso ⁽²¹⁾	Takane JM, et al.	2012	Caso clínico	Rehabilitación bucal en paciente con EBD.
Dental Care Management in a Child with Recessive Dystrophic Epidermolysis Bullosa ⁽²⁵⁾	Torres C, et al.	2011	Caso clínico	Descripción de las fases y dificultades del tratamiento dental de un paciente con EBDR y las medidas adoptadas para promocionar la salud bucal.
Epidermolisis ampollosa en un recién nacido, reporte de un caso ⁽³¹⁾	Torres MC, et al.	2011	Caso clínico	Manejo de un neonato con EB a través de la literatura bibliográfica.
Oral Manifestations in the Epidermolysis Bullosa Spectrum ⁽¹⁷⁾	Wright, J.	2010	Revisión bibliográfica	Relación de los genes involucrados en el desarrollo y mantenimiento de los tejidos de la cavidad oral.



Clinical management for epidermolysis Bullosa dystrophica ⁽²⁸⁾	Oliveira TM, et al.	2008	Caso clínico	Descripción de los procedimientos dentales en 2 casos de EBDR y las intervenciones psicológicas recibidas por el paciente durante su tratamiento.
Afectación intrabucal. ⁽³⁰⁾	Laimer, M. et al.	2009	Capítulo de un libro	Revisión de las principales manifestaciones orales.
Epidermolisis bullosa y cáncer ⁽³⁸⁾	Fine J, et al	2009	Capítulo de un libro	Literatura acerca del cáncer en la EB.
Inherited epidermolysis bullosa and squamous cell carcinoma: a systematic review of 117 cases. ⁽³²⁾	Montaudié H, et al.	2016	Estudio de casos	Estudio de 117 casos de EB sobre la incidencia del carcinoma epidermoide.

Tabla 3: Estudios y literatura científica seleccionada de entre la bibliografía consultada que abordan las repercusiones de la cavidad bucal

Muchos autores refieren que la poca frecuencia de esta enfermedad impide realizar estudios a gran escala, por lo que los datos y las intervenciones están basados en casos aislados. Laimer y Nischler⁽³⁰⁾ hacen mención del estudio realizado por Wright, et al. en 1980, quien constituyó la base de todos los diferentes tipos de manifestaciones que se pueden producir en la cavidad oral en la EB hereditaria.

Como la clasificación de los 4 tipos de EB es según la proteína estructural afectada, su grado de manifestación será distinto entre ellos y tendrá distintas repercusiones a nivel de la mucosa bucal, dientes y estructuras de sostén.

Las lesiones en la zona oral son frecuentes e inherentes a la patología, pero muchas de ellas pueden ser provocadas por traumatismos involuntarios al hablar, ingerir alimentos, realizar higiene bucal o al manipular la zona oral. Éstas comprometen las funciones de la cavidad bucal (masticación, deglución y fonación)⁽²⁷⁾, generan dolor, pueden degenerar en un carcinoma epidermoide oral y requieren de un abordaje interdisciplinar para su tratamiento.

La afectación oral ocurre en todos los tipos de EB pero el grado de manifestación y prevalencia es distinto; la revisión de la literatura basada en distintos estudios demuestra que el tipo de EB hereditaria con mayor grado de afectación intrabucal de las partes blandas es el tipo de EB recesiva así como en todos los pacientes con EBJ- HS la afectación dental es de un 100%⁽¹³⁾ y en las formas simples de EB no hay una gran alteración puesto que las ampollas que se producen son pequeñas y curan



sin cicatrización. ⁽²¹⁾ Entre las manifestaciones intrabucales más frecuentes en la EB son: ampollas o lesiones gingivales, microstomía, obliteración de la cavidad oral, anquiloglosia, anomalías del esmalte de los dientes, caries y caída prematura de los dientes. ^(2,30)

4.2.1. Alteraciones más destacables

- Mucosa oral

La mucosa oral junto con la lengua son localizaciones características de formación de ampollas en el tejido blando, las cuales si son pequeñas curan sin dejar cicatriz, mientras que las de mayor tamaño generan obliteración del vestíbulo, apertura bucal disminuida (microstomía) y fijación de la lengua al paladar blando (anquiloglosia). ^(10,28,30)

Wright describe en la EB Simple que la descamación de las células orales está presente en la mayoría de los pacientes y supone la formación continua de ampollas y úlceras que se encuentran en el 34% de los casos localizadas y en un 53% generalizadas ⁽³⁰⁾ en el tejido blando oral; generalmente curan sin dejar cicatrices aunque en el subtipo EBS



Figura 3: Microstomía

Dowling Meara se han llegado a presentar; mientras que para otros autores como Takkane, et al., mantienen la postura de que la formación de ampollas en la cavidad oral en pacientes con EBS es de forma ocasional. En la EBS hay una alteración las proteínas K5 y K14, se localizan en la lámina lúcida de la epidermis, normalmente presente en las zonas más gruesas del cuerpo como palmas de pies y manos, por lo que son en esas dos localizaciones donde mayor grado de afectación tiene este tipo de EB.

En la EB Juntural, Wright J., describe su origen en la mutación de dos proteínas, la laminina 332 y el colágeno XVII presentes en los ameloblastos (células generadoras del esmalte dental). La incidencia de lesiones en el tejido blando es de un 81% ⁽³⁰⁾ pero sin llegar a producir una gran alteración de la estructura bucal, a excepción de la EBJ tipo Herlitz, la más mortal, que genera



múltiples ampollas en la zona peribucal que cicatriza y da como resultado microstomías.

La EB Distrófica es el tipo con mayor afectación oral. La incidencia de lesiones orales es del 72% en EBDD y del 95% en la EBDR ⁽³⁰⁾ se produce por la mutación del colágeno VII, proteína esencial para la integridad de la mucosa oral; genera múltiples ampollas y lesiones que curan formando cicatrices que provocan obliteración del vestíbulo, microstomía (figura 3) y anquiloglosia. La obliteración del vestíbulo bucal es tan frecuente en estos pacientes debido a la formación continua de lesiones que cicatrizan en forma de bridas reduciendo la distancia entre los dientes incisivos (< 30 mm). ^(13,25)

Síndrome de Kindler ⁽³⁴⁻³⁷⁾

Hay una escasa investigación del S. de Kindler, respecto a su afectación oral, aunque sí que es conocido que la patología influye en la cavidad oral, no se conoce su afectación en el tejido odontogénico, por lo que en principio son pacientes con dentición normal y con un riesgo de caries desconocido. Así pues, son conocidas las manifestaciones de la mucosa oral con presencia de enfermedad periodontal, gingivitis (figura 4), hiperplasia gingival, leucoqueratosis bucal, erosiones y ampollas en las mucosas (figura 5) y pigmentación de labios. Existe un caso descrito por Wright, J.T., sobre el desarrollo de carcinoma epidermoide oral (labios y paladar duro inferior) de un paciente.



Figura 4: Gingivitis



Figura 5: Ampollas y erosiones en mucosa

- **Dientes** ^(10,28,30)

Los dientes forman parte de las partes duras de la cavidad oral. La dentición que presentan los pacientes con EB respecto a la población sana es distinta; uno de los factores principales que explica una odontogénesis imperfecta es la alteración de las



proteínas estructurales que conforman esta enfermedad, aunque también intervienen en la alimentación cariogénica, el difícil acceso a la cavidad bucal debido a microstomías, formación de ampollas, etc y una mala higiene bucal. ^(10,28) Las proteínas con mayor presencia en los dientes son la laminina 332 y el colágeno XVII que forma parte de los ameloblastos, por lo que es la EB juntural quien tiene una mayor repercusión a nivel dental que los otros 3 tipos de EB.

El desarrollo de la dentición en las formas EBS y EBD suele ser normal, rara vez estos tipos presentan una hipoplasia del esmalte; únicamente se ha descrito en la literatura que un 8,6% ⁽¹³⁾ de las EBDR pueden llegar a padecerlo, mientras que el 100% de los pacientes con EB Juntural presentan una alteración de la estructura del esmalte

denominada hipoplasia del esmalte, cuya principal razón reside en la mutación de sus principales proteínas, la laminina 332 y el colágeno XVII, así como otras alteraciones como la amelogénesis imperfecta (figura 6), que es una afectación, de herencia dominante, del proceso de mineralización de los ameloblastos.



Figura 6: Amelogénesis imperfecta

La complicación dental más importante de la EB es la formación de caries



Figura 7: Maloclusión, presencia de caries y deformidades dentarias

(figura 7). Los pacientes con EBS tienen un índice de caries parecido a la población normal, mientras que EB juntural y la EB distrófica recesiva tienen una mayor predisposición; su formación es multifactorial, el aumento del número de caries se



puede deber a defectos de la estructura del diente y del esmalte, además de haber una higiene bucal comprometida, una movilidad reducida de la lengua y la formación continua de ampollas intrabucuales.

- Carcinoma epidermoide oral ^(32, 38)

Fine y Lanschuetzer describen que la complicación más grave que puede aparecer en la vida adulta de los pacientes con EB es el cáncer, especialmente el carcinoma epidermoide (CE).

El CE puede desarrollarse tanto en pacientes con EB como en personas sanas, aunque la literatura ha descrito una mayor frecuencia en los pacientes con EB a pesar de que su diagnóstico sea menos claro debido a que la morfología del cáncer es menos obvia en estas personas.

Montaudié, et al., en un estudio reciente, de 117 casos que agrupaban a los 4 tipos de EB, describieron de acuerdo con otros autores como Fine y Lanschuetzer, que la edad de aparición de este tipo de cáncer en personas con EB es más temprana, en torno a los 36 años y que la zona de mayor afectación es tanto en las extremidades superiores como inferiores, especialmente en las zonas de las prominencias óseas y de ulceración crónica que no cicatrizan (90%). El estudio refiere que sólo un 8,6% de los casos desarrolla un carcinoma epidermoide oral.

En los pacientes que no padecen EB la zona de aparición típica del CE es en las zonas expuestas al sol como refieren Fine y Lanschuetzer con sus pacientes con EBS, mientras que para Montaudié, et al., la aparición de CE en zonas expuestas al sol es de carácter inusual. En cambio, coinciden en que no existen factores de riesgo conocidos, como puede ser el tabaco en los pacientes que no padecen EB; aunque se mantienen en la teoría de que el desarrollo de carcinoma epidermoide oral podría deberse a la frecuencia y repetición de los traumas bucales que ocasionan daño del tejido celular y por tanto una proliferación descontrolada de células indiferenciadas.

Los distintos autores coinciden en que en los tipos como EBDR y EBJ hay una mayor incidencia frente a otros como la EBS y EBDD, y respecto al Síndrome e Kindler no se hace mención de ningún caso de desarrollo de CE.

Autores como Laimer y Nischler se basan en un estudio de casos de Fine, et al., realizado entre 1986-2006 por el Registro Nacional de EB en el que se hace mención de un subtipo de EB distrófica recesiva, que es el Hallopeau Siemens (EBDR-HS) como patología con mayor riesgo de desarrollar carcinoma epidermoide, con nulo nivel de



respuesta a la radioterapia y a la quimioterapia, que por metástasis precoz causan en torno al 80% de las muertes.

En más del 80% de los pacientes con EBDR el carcinoma de células escamosas sigue siendo la principal causa de mortalidad. ⁽²⁴⁾

4.3. Plan de cuidados de Enfermería. ⁽³⁹⁾

Ante las posibles situaciones de demanda que puedan surgir en la actuación con estos pacientes, hemos elaborado un Plan de Cuidados de enfermería basado en la taxonomía NANDA, NOC, NIC, intentando dar respuesta a los problemas principales detectados durante la realización de este trabajo mediante intervenciones al paciente y al cuidador (familia).

PLAN DE CUIDADOS DE LA EPIDERMÓLISIS BULLOSA- PACIENTE		
DIAGNÓSTICOS: Caract. Definitoria (CD) / Factores de Relación (FR)	RESULTADOS (NOC) /INDICADORES	INTERVENCIONES (NIC)/ ACTIVIDADES
DOMINIO 11: Seguridad/Higiene CLASE: 2 Lesión física		
<p>DRE: [00045] Deterioro de la mucosa oral</p> <p><u>Definición:</u> Lesión de los labios, los tejidos blandos de la cavidad bucal y/o la orofaringe.</p> <p>CD: Descamación de la mucosa.</p> <p>CD: Dificultad para comer</p> <p>CD: Úlceras orales</p> <p>FR: Higiene oral inadecuada.</p> <p>FR: Traumatismo oral.</p>	<p>NOC: [1100] Salud oral</p> <p>IND [110022] Lesiones en la mucosa oral.</p> <p>IND [110025] Enfermedad periodontal.</p> <p>IND [110023] Caries dental.</p> <p>IND [110027] Erosión del esmalte.</p> <p>IND [110024] Gingivitis.</p> <p>IND [110012] Integridad de la mucosa oral.</p>	<p>NIC [1710] Mantenimiento de la salud bucal</p> <p>ACT:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Animar y ayudar al paciente a Establecer una rutina de cuidados bucales. - Enseñar y ayudar al paciente a realizar la higiene bucal después de las comidas y lo más a menudo que sea necesario. - Enseñar a la persona a cepillarse los dientes, las encías y la lengua. - Recomendar una dieta saludable y la ingesta adecuada de agua. - Establecer chequeos dentales, si es necesario.
<p>DRE: [00048] Deterioro de la dentición</p> <p><u>Definición:</u> Alteración de los patrones de desarrollo/erupción de los dientes o de la integridad estructural de cada uno de ellos.</p>	<p>NOC: [1012] Estado de deglución: Fase oral</p> <p>IND: [101205] Capacidad de masticación.</p> <p>IND: [101207] Capacidad para limpiar la cavidad oral.</p>	<p>NIC [1860] Terapia de deglución</p> <p>ACT:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Colaborar con los miembros del equipo de cuidados (terapeuta ocupacional, logopeda y dietista) para dar continuidad al plan de rehabilitación del paciente.



<p>CD: Caries dental</p> <p>CD: Decoloración del esmalte</p> <p>CD: Mala oclusión</p> <p>FR: Dificultad para acceder a los cuidados dentales</p> <p>FR: Higiene oral inadecuada</p>	<p>NOC: [0308] Autocuidados: Higiene oral</p> <p>IND [30801] Se cepilla los dientes.</p> <p>IND [30807] Acude al dentista regularmente</p>	
<p>DOMINIO: 2 Nutrición CLASE: 1 Ingestión</p>		
<p>DRE: [00002] Desequilibrio nutricional: inferior a las necesidades</p> <p><u>Definición:</u> Consumo de nutrientes insuficiente para satisfacer las necesidades metabólicas</p> <p>CD: Cavidad bucal irritada</p> <p>CD: Peso corporal inferior a un 20% o más al peso ideal</p> <p>FR: Incapacidad para ingerir los alimentos</p> <p>FR: Ingesta diaria insuficiente</p>	<p>NOC: [1004] Estado nutricional</p> <p>IND: [100401] Ingestión de nutrientes.</p> <p>NOC: [2102] Nivel de dolor</p> <p>IND: [210201] Dolor referido.</p> <p>IND:[210215] Pérdida de apetito.</p>	<p>NIC: [1120] Terapia nutricional</p> <p>ACT:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Controlar los alimentos/líquidos ingeridos y calcular la ingesta calórica diaria, según corresponda. - Elegir suplementos nutricionales, según corresponda. - Animar al paciente a que seleccione alimentos semiblandos si la falta de saliva dificulta la deglución. - Fomentar la ingesta de alimentos ricos en calcio, si se considera oportuno. <p>NIC [1803] Ayuda con el autocuidado: alimentación</p> <p>ACT:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Proporcionar alivio adecuado del dolor antes de las comidas, según corresponda. - Proporcionar higiene bucal antes de las comidas. - Suministrar los alimentos a la temperatura más apetitosa - Asegurar la posición adecuada del paciente para facilitar la masticación y la deglución. <p>NIC: [1400] Manejo del dolor</p> <p>ACT:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Asegurarse de que el paciente reciba los cuidados analgésicos correspondientes. - Explorar con el paciente los factores que alivian/empeoran el dolor. - Animar al paciente a utilizar medicación analgésica adecuada.



DOMINIO: 11 Seguridad/Protección CLASE: 1 Infección		
<p>DRE: [00004] Riesgo de infección</p> <p><u>Definición:</u> Vulnerable a una invasión y multiplicación de organismos patógenos, que puede comprometer la salud.</p> <p>FR: Alteración de la integridad de la piel</p> <p>FR: Malnutrición</p>	<p>NOC: [1101] Integridad tisular: piel y membranas mucosas</p> <p>IND [110115] Lesiones cutáneas.</p> <p>IND [110116] Lesiones de la mucosa.</p> <p>IND [110117] Tejido cicatricial</p>	<p>NIC: [1720] Fomentar la salud bucal</p> <ul style="list-style-type: none"> - Monitorizar el estado de la boca del paciente (labios, lengua, mucosas, dientes, encías). - Determinar la rutina habitual de higiene dental del paciente, con identificación de aspectos que deben tratarse, si es necesario. - Explicar la importancia de los chequeos dentales regulares, incluido el momento de la primera visita del niño al odontólogo. - Instruir al paciente o a su familia sobre la frecuencia y la calidad de la atención de la salud oral adecuada. <p>NIC: [6550] Protección contra las infecciones</p> <ul style="list-style-type: none"> - Observar los signos y síntomas de infección sistémica y localizada. - Instruir al paciente y a la familia acerca de los signos y síntomas de infección y cuándo debe informar de ellos al profesional sanitario. - Enseñar al paciente y a la familia a evitar infecciones - Fomentar una ingesta nutricional suficiente.
DOMINIO: 5 Percepción/Cognición CLASE: 4 Cognición		
<p>RES: [00126] Conocimientos deficientes</p> <p><u>Definición:</u> Carencia o deficiencia de información cognitiva relacionada con un tema específico</p> <p>CD: Conocimiento insuficiente</p> <p>FR: Información insuficiente</p>	<p>NOC: [1823] Conocimiento: fomento de la salud</p> <p>IND: [182308] Conductas que promueven la salud.</p> <p>IND: [182313] Prevención y control de la infección.</p> <p>IND:[182314] Conductas para prevenir lesiones no intencionadas.</p>	<p>NIC: [5606] Enseñanza: individual</p> <ul style="list-style-type: none"> - Establecer una relación de confianza. - Determinar las necesidades de enseñanza del paciente - Instruir al paciente, cuando corresponda. <p>NIC: [5614] Enseñanza: dieta prescrita</p> <ul style="list-style-type: none"> - Explicar el propósito del seguimiento de la dieta para la salud general. - Informe al paciente sobre los alimentos permitidos y prohibidos. <p>NIC: [5520] Facilitar el aprendizaje</p> <ul style="list-style-type: none"> - Proporcionar información adecuada al nivel de desarrollo. - Disponer un ambiente que induzca el aprendizaje. - Utilizar un lenguaje familiar.



PLAN DE CUIDADOS DE LA EPIDERMÓLISIS BULLOSA -CUIDADOR

DOMINIO: 9 Afrontamiento/Tolerancia al Estrés

CLASE: 2 Respuestas de afrontamiento

DRE: [00075] Disposición para mejorar el afrontamiento familiar

Definición: Patrón de manejo de las tareas adaptativas por parte de la persona de referencia (familiar, persona significativa o amigo íntimo) implicada en el cambio en la salud del paciente, que puede ser reforzado

CD: Expresa deseo de conectar con otros que hayan experimentado una situación similar

NOC: [2203] Alteración del estilo de vida del cuidador principal

IND: [220302] Realización del rol.

IND: [220305] Relaciones con otros miembros de la familia.

IND: [220306] Interacciones sociales.

NIC: [7040] Apoyo al cuidador principal

ACT:

- Determinar el nivel de conocimientos del cuidador.
- Animar al cuidador a participar en grupos de apoyo.
- Proporcionar ayuda sanitaria de seguimiento al cuidador mediante cuidados de enfermería comunitarios.

DOMINIO: 7 Rol/Relaciones

CLASE: 3 Desempeño del rol

DRE: [00055] Desempeño ineficaz del rol

Definición: Patrón de conducta y expresión propia que no concuerda con el contexto ambiental, las normas y las expectativas

CD: Adaptación al cambio ineficaz

CD: Confianza insuficiente

CD: Impotencia

CD: Ansiedad

CD: Incertidumbre

FR: Altas demandas del horario laboral

FR: Recursos insuficientes (p. ej., económicos, sociales, conocimientos)

NOC: [1501] Desempeño del rol

IND: [150101] Desempeño de las expectativas del rol.

IND: [150102] Conocimiento de los períodos de transición del rol.

NOC: [1211] Nivel de ansiedad

IND: [121114] Dificultades para resolver problemas

IND: [121117] Ansiedad verbalizada

NIC: [7140] Apoyo a la familia

- Asegurar a la familia que al paciente se le brindan los mejores cuidados posibles.
- Escuchar las inquietudes, sentimientos y preguntas de la familia.
- Ayudar a la familia a adquirir el conocimiento, técnica y equipo necesarios para apoyar su decisión acerca de los cuidados del paciente.
- Presentar la familia a otras familias que estén pasando por experiencias similares, según corresponda.

NIC: [5820] Disminución de la ansiedad

- Explicar todos los procedimientos, incluidas las posibles sensaciones que se han de experimentar durante el procedimiento.
- Proporcionar información objetiva respecto del diagnóstico, tratamiento y pronóstico.
- Animar la manifestación de sentimientos, percepciones y miedos
- Enseñar al cuidador a fomentar la independencia, para intervenir solamente cuando el paciente no pueda realizar la acción dada.



DOMINIO: 7 Rol/Relaciones		
CLASE: 1 Roles de cuidador		
DRE: [00061] Cansancio del rol de cuidador <u>Definición:</u> Dificultad para desempeñar el rol de cuidador de la familia o de otras personas significativas CD: Aprensión sobre la habilidad futura para proporcionar el cuidado CD: Preocupación por las rutinas del cuidado FR: Complejidad de las actividades de cuidados FR: Duración del cuidado FR: Dependencia	NOC: [2202] Preparación del cuidador familiar domiciliario IND: [220202] Conocimiento sobre el papel de cuidador familiar. IND: [220214] Apoyo social. NOC: [2508] Bienestar del cuidador principal IND: [250807] Apoyo del profesional sanitario. IND: [250814] Recursos económicos para los cuidados.	NIC: [5440] Aumentar los sistemas de apoyo ACT: <ul style="list-style-type: none">- Observar la situación familiar actual y la red de apoyo.- Explicar a los demás implicados la manera en que pueden ayudar.- Identificar los recursos disponibles para el apoyo del cuidador. NIC: [7110] Fomentar la implicación familiar ACT: <ul style="list-style-type: none">- Establecer una relación personal con el paciente y los miembros de la familia que estarán implicados en el cuidado.- Determinar los recursos físicos, emocionales y educativos del cuidador principal.- Animar a los miembros de la familia y al paciente a ayudar a desarrollar un plan de cuidados, incluidos los resultados esperados y la implantación del plan de cuidados



5. CONCLUSIONES

Tras la realización de este Trabajo de Fin de Grado se recogen las siguientes conclusiones;

1. La baja prevalencia e incidencia de la EB supone un déficit de literatura científica (estudios y artículos) que hagan mención a las actuaciones enfermeras sobre los pacientes y su familia.
2. La presencia de un cuidador para el desarrollo de ciertas necesidades básicas es fundamental puesto que es una enfermedad crónica que se desarrolla desde la infancia.
3. Resulta imprescindible la creación de planes de cuidados de enfermería para el manejo de pacientes con EB.
4. El abordaje de la enfermedad debe ser de forma multidisciplinar, abordando todos los campos en los que influye la enfermedad, siendo esencial el papel de la enfermera.
5. La función de la enfermera en la EB debe ser asistencial, docente e investigadora, buscando una mejora de los cuidados de estos pacientes y de sus cuidadores.
6. Es necesario el continuo estudio e investigación de las enfermedades raras como la Epidermólisis Bullosa a fin de enriquecer la práctica científica de la enfermería y facilitar una actividad coordinada desde el inicio del proceso con planes de cuidados adaptados a las distintas necesidades y respuestas humanas.



6. BIBLIOGRAFÍA

1. Baquero C. Guía de atención clínica integral de la epidermólisis bullosa hereditaria. 1a ed. Madrid: Ministerio de Sanidad y Consumo, Centro de Publicaciones; 2008.
2. Fine JD, Hintner H. Vivir con Epidermólisis Bullosa: etiología, diagnóstico, asistencia interdisciplinaria y tratamiento. 1a ed. Nueva York: Springer-Verlag Wien; 2009.
3. Fine JD. Orphanet: Epidermólisis ampollosa hereditaria [Internet]. Orpha.net. 2010 [revisado 19 de febrero de 2017]. Disponible en: [http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=ES&data_id=11387&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=epidermolysis-bullosa-hereditaria&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Enfermedad\(es\)/grupo%20de%20enfermedades=Epiderm-lisis-ampollosa-hereditaria&title=Epiderm-lisis-ampollosa-hereditaria&search=Disease_Search_Simple](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=ES&data_id=11387&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=epidermolysis-bullosa-hereditaria&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Enfermedad(es)/grupo%20de%20enfermedades=Epiderm-lisis-ampollosa-hereditaria&title=Epiderm-lisis-ampollosa-hereditaria&search=Disease_Search_Simple)
4. Fine JD. Federación Española de Enfermedades Raras [Internet]. Enfermedades-raras.org. 2010 [revisado el 14 de febrero 2017]. Disponible en: http://www.enfermedadesraras.org/index.php?option=com_content&view=article&id=3100&idpat=132
5. Fine JD, Eady RA, Bauer EA, Bauer JW, Brukner L, Hergerty A, et al. The classification of inherited epidermolysis bullosa (EB): Report of the Third International Consensus Meeting on Diagnosis and Classification of EB. *J Am Acad Dermatol* 2008; 58:931-50
6. Manzur G, Suarez E, Natale M, Valinotto L, Maglio S, Massimo MP, Massimo JA. Síndrome de Kindler: enfermedad rara. *Revista del hospital de niños de Buenos Aires*. 2014;56(252):5-10.
7. Cañadas F. Guía de práctica clínica para el cuidado de la piel y mucosas en personas con epidermolisis bullosa. 1a ed. Sevilla: Servicio Andaluz de Salud; 2009.
8. Tabares F, Díaz C, Más V, Monteghirfo R. Epidermólisis ampollosa congénita: a propósito de un caso. *Arch Med Interna*. 2015;37(3):135-139.



9. Siañez C, Pezoa R, Salas-Alanis J.C. Epidermolisis ampollosa congénita: revisión del tema. *Actas Dermosifiliogr.* 2009;100:842-56.
10. Hernandez-Martín A, Aranegui B, Escámez M, de Lucas R, Vicente A, Rodríguez-Díaz E et al. Prevalence of Dystrophic Epidermolysis Bullosa in Spain: A Population-Based Study Using the 3-Source Capture–Recapture Method. Evidence of a Need for Improvement in Care. *Actas Dermo-Sifiliográficas.* 2013;104(10):890-896.
11. Villar AR, Guerrero E, Megías A, Dominguez E, Romero N, Santos C, et al. Abordaje interdisciplinar en el tratamiento de las heridas en epidermolisis bullosa. *Enferm. demartol.* 2016;10(29):12-18.
12. McGrath J. Recently Identified Forms of Epidermolysis Bullosa. *Annals of Dermatology.* 2015;27(6):658.
13. Clavería R, Rodríguez K, Peña M. Características clínicas, genéticas y epidemiológicas de la epidermolisis bullosa y su repercusión en la cavidad bucal. *Medisan.* 2015;18(8):996-1005.
14. Pipa A, López-Arranz E, González M, Ortiz J, Pipa M. Epidermolisis ampollosa de la unión: implicación oral. A propósito de un caso. *Avances en Odontoestomatología.* 2015;26(2).
15. Sharma S, Bedi S. Dystrophic epidermolysis bullosa associated with non-syndromic hypodontia. *Indian Dermatology Online Journal.* 2013;4(4):296.
16. Siañez C, Pezoa R, Salas J. Epidermolisis ampollosa congénita: revisión del tema. *Actas Dermo-Sifiliográficas.* 2009;100(10):842-856.
17. Wright J. Oral Manifestations in the Epidermolysis Bullosa Spectrum. *Dermatologic Clinics.* 2010;28(1):159-164.
18. Oliveira Z, Périgo A, Fukumori L, Aoki V. Imunomapeamento nas epidermolises bolhosas hereditárias. *Anais Brasileiros de Dermatologia.* 2010;85(6):856-861.
19. Baselga E. Enfermedades ampollosas hereditarias. *Protocolos de Dermatología.* 2a ed. Fernando A. Moraga Llop; 2007. p. 15-22.
20. Puvabanditsin S. Pediatric Epidermolysis Bullosa Treatment & Management: Medical Care, Surgical Care, Consultations [Internet]. *Emedicine.medscape.com.* 2017 [Revisado el 6 de marzo de 2017]. Disponible en: <http://emedicine.medscape.com/article/909549-treatment#showall>



21. Takane JM, Álvarez ML, Daza RE, Blancas YL. Epidermolisis ampollar distrófica. Presentación de un caso. *Rev ADM*.2012;69(2):83-90.
22. Yubero GM, Krämer SS, Gana GM, Schwartz AR, Palisson EF. Manual práctico: Cuidado básicos en pacientes con Epidermolisis bulosa. 1ª ed. Chile; 2008.
23. Uitto J, Bruckner-Tuderman L, Christiano A, McGrath J, Has C, South A et al. Progress toward Treatment and Cure of Epidermolysis Bullosa: Summary of the DEBRA International Research Symposium EB2015. *Journal of Investigative Dermatology*. 2016;136(2):352-358.
24. Fine J, Johnson L, Weiner M, Li K, Suchindran C. Epidermolysis bullosa and the risk of life-threatening cancers: The National EB Registry experience, 1986-2006. *Journal of the American Academy of Dermatology*. 2009;60(2):203-211
25. Torres C, Gomes-Silva J, Mellara T, Carvalho L, Borsatto M. Dental care management in a child with recessive dystrophic epidermolysis bullosa. *Brazilian Dental Journal*. 2011;22(6):511-516.
26. Makker J, Bajantri B, Remy P. Rare case of dysphagia, skin blistering, missing nails in a young boy. *World Journal of Gastrointestinal Endoscopy*. 2015;7(2):154-158.
27. Valle M, Krämer S, Véliz A, Leiva N, Vergara C, Zillmann G. Técnica alternativa y simple de rehabilitación oral con prótesis removible para una paciente con epidermolisis bullosa distrófica: reporte de caso clínico. *Revista Clínica de Periodoncia, Implantología y Rehabilitación Oral*. 2015;8(3):244-248.
28. Oliveira T, Sakai V, Candido L, Silva S, Machado M. Clinical management for epidermolysis bullosa dystrophica. *Journal of Applied Oral Science*. 2008;16(1).
29. García E, de la Teja E, Durán L. Rehabilitación bucal bajo anestesia general en un paciente pediátrico con diagnóstico de epidermolisis bullosa. Reporte de un caso. *Revista odontológica mexicana*. 2013;2(17):111-116.
30. Laimer M, Nischler E. 2.2.3 Afectación intrabucal. En: Fine J, Hintner H., *Vivir con Epidermolisis Bullosa: etiología, diagnóstico, asistencia interdisciplinar y tratamiento*. 1a ed. Nueva York: Springer-Verlag Wien; 2009. p. 150-167.
31. Torres M, Contreras C, González M. Epidermolisis ampollosa en un recién nacido, reporte de un caso. *CES Medicina*. 2011;25(2):221-230.



32. Montaudié H, Chiaverini C, Sbidian E, Charlesworth A, Lacour J. Inherited epidermolysis bullosa and squamous cell carcinoma: a systematic review of 117 cases. *Orphanet Journal of Rare Diseases*. 2016;11(1).
33. Reunión de la Red Española de Registros de Enfermedades Raras para la Investigación (SpainRDR). Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. Registro Nacional de Epidermolisis Bullosa en 2014: primeros pacientes registrados. 2014.
34. Duperret E, Ridky T. Kindler syndrome in mice and men. *Cancer Biology & Therapy*. 2014;15(9):1113-1116.
35. Suman N, Kaur S, Kaur S, Sarangal V. Kindler's syndrome: A rare case report. *Contemporary Clinical Dentistry*. 2014;5(2):217-220.
36. Youssefian L, Vahidnezhad H, Uitto J. Kindler Syndrome Synonym: Congenital Bullous Poikiloderma. 1st ed. Seattle: Pagon RA, Adam MP, Ardinger HH, et al.; 2016.
37. Manzur G, Suarez E, Natale M, Valinotto L, Maglio S, Massimo M et al. Síndrome de Kindler: enfermedad rara. *Rev Hospi Niños (B Aires)*. 2014;56(252):5-10.
38. Fine J, Lanschuetzer C. 2.1.3 Epidermolisis bullosa y cáncer. En: Fine J, Hintner H, Vivir con Epidermolisis Bullosa: etiología, diagnóstico, asistencia interdisciplinar y tratamiento. 1a ed. Nueva York: Springer-Verlag Wien; 2009. p. 116-131.
39. Universidad de Valladolid - SSO [Internet]. Nnnconsult.com.ponton.uva.es. 2017 [revisado el 27 de Mayo 2017]. Disponible en: <http://www.nnnconsult.com.ponton.uva.es/>