



Universidad de Valladolid
Grado en Enfermería
Facultad de Enfermería de Valladolid

UVa

Curso 2022-2023

Trabajo de Fin de Grado

**CUIDADOS DE ENFERMERÍA EN
PACIENTES PEDIÁTRICOS
DIAGNOSTICADOS DE
EPIDERMÓLISIS BULLOSA**

Sara Elvira Pérez

Tutora: M^a Ángeles Barba Pérez

Cotutora: Sandra Urueña Valle

RESUMEN

La Epidermólisis bullosa (EB) es una de las 7.000 Enfermedades Raras que se conocen, llamada también “Piel de mariposa” por la excesiva fragilidad de la piel que provoca. Tiene origen genético y se divide en cuatro tipos que se diferencian por la clínica, la gravedad y el pronóstico. Afecta a piel y mucosas y se caracteriza por la aparición crónica de multitud de ampollas, preferentemente en zonas de mayor roce como brazos, manos, dedos y pies. Es una enfermedad que causa morbilidad física y biopsicosocial.

Objetivo: Sintetizar la evidencia científica disponible sobre el cuidado de los niños diagnosticados de EB.

Metodología: Revisión bibliográfica en las bases de datos Scielo, PubMed, Cochrane, Dialnet y Google Académico.

Resultados: La EB actualmente no tiene tratamiento curativo. Los niños afectados necesitan una serie de cuidados diarios, que incluyen curas muy complejas. Aparte de la afectación dermatológica, también deben tenerse en cuenta las complicaciones asociadas, que condicionan el pronóstico, y las medidas para evitarlas.

Discusión: Al tratarse de una Enfermedad Rara, falta investigación y evidencia suficiente, lo que no permite establecer actualmente un protocolo específico para el tratamiento de sus lesiones.

Conclusiones: La EB requiere de investigación para establecer tratamientos específicos y formación por parte de los profesionales para cuidar de forma adecuada a los afectados y su familia y sobre todo para educarlos y darles apoyo en el cuidado diario de los pacientes. Tratar correctamente las lesiones y reducir su número supone una mejoría de la clínica y del pronóstico.

Palabras clave: Epidermólisis bullosa, Piel de Mariposa, cuidados de enfermería, paciente pediátrico.

ABSTRACT

Epidermolysis bullosa (EB) is one of the 7,000 known Rare Diseases. It groups together four chronic diseases of genetic origin that affect the skin and mucous membranes and that differ in clinic, severity and prognosis. Its main sign is the chronic appearance of a multitude of blisters that appear all over the body due to the fragility of the skin and preferably in areas of greatest friction such as arms, hands, fingers and feet. It is a disease that causes not only physical but also biopsychosocial morbidity.

Objective: Synthesize the available scientific evidence on the care of children diagnosed with EB.

Methodology: Bibliographic review in the Scielo, PubMed, Cochrane, Dialnet and Google Scholar databases.

Results: EB currently only has palliative treatment. Affected children need a series of daily care, including very complex cures, which requires training for the family by nurses. EB does not only affect the skin, so the most common complications and the measures to avoid them must also be taken into account.

Discussion: As it is a Rare Disease, there is a lack of research and evidence, which does not currently allow us to establish a specific protocol for the treatment of its lesions.

Conclusions: EB requires research to establish specific treatments and training by professionals to adequately care for those affected and their families and above all to educate and support them in the daily care of patients. Treating the lesions correctly and reducing their number means an improvement in the symptoms and prognosis.

Key words: Epidermolysis bullosa, Butterfly Skin, nursing care, pediatric patient.

ÍNDICE

1- Introducción.....	1
1.1- Signos y síntomas.....	2
1.2- Etiopatogenia.....	3
1.3- Diagnóstico.....	3
1.4- Tipos.....	4
1.5- Tratamiento.....	6
1.6- Aspectos psicosociales de la enfermedad.....	6
2- Justificación.....	7
3- Objetivos.....	7
4- Metodología.....	8
5- Resultados.....	10
5.1- Complicaciones más comunes asociadas a la EB.....	11
5.1.1- Complicación infecciosa.....	12
5.1.2- Complicación músculo-esquelética.....	12
5.1.3- Complicaciones bucales.....	13
5.1.4- Complicaciones gastrointestinales.....	14
5.1.5- Complicaciones oftálmicas.....	14
5.1.6- Carcinoma Espinocelular.....	16
5.2- Cuidados diarios de los niños diagnosticados de EB.....	16
5.2.1- Cuidados generales.....	16
5.2.2- Cuidado de las lesiones.....	18
5.3- Actuación frente a las complicaciones más comunes.....	21
5.3.1- Complicación Infecciosa.....	21
5.3.2- Complicación músculo-esquelética.....	22
5.3.3- Complicaciones bucales.....	22
5.3.4- Complicaciones gastrointestinales.....	23
5.3.5- Complicaciones oftálmicas.....	24
6- Discusión.....	25
7- Conclusiones.....	29
8- Bibliografía.....	30
9- Anexos.....	32

ÍNDICE DE TABLAS

- **Tabla 1:** Descriptores empleados en la búsqueda bibliográfica

ÍNDICE DE IMÁGENES

- **Imagen 1:** Niño de 2 años con EB, con Pseudosindactilia en ambas manos
- **Imagen 2:** Ampollas intraorales y peribucales de un niño con epidermólisis bullosa
- **Imagen 3:** Microstomía en paciente con EB
- **Imagen 4 y 5:** Anomalías en el esmalte en paciente con EB
- **Imagen 6:** Estrechamiento grave de esófago en paciente de 8 años con EBD
- **Imagen 7:** Ampolla en el párpado inferior en paciente de 12 años con EBJ
- **Imagen 8:** Simbléfaron en una niña de 10 años con EBD recesiva
- **Imagen 9:** Manera de coger a un niño con EB
- **Imagen 10:** Heridas provocadas tras la retirada de electrodos adhesivos en niño con EB
- **Imagen 11:** Guante para protección y separación interdigital en EB
- **Imagen 12:** Uso de tiras para preservar los espacios interdigitales
- **Imagen 13:** Vendaje de dedos y manos para prevenir la pseudosindactilia

ÍNDICE DE FIGURAS:

- **Figura 1:** Diferentes maneras de heredar la enfermedad según su patrón de herencia
- **Figura 2:** Capas de la piel y afectación de cada una de ellas en los distintos tipos de EB
- **Figura 3:** Diagrama de flujo
- **Figura 4:** Representación de la prevalencia de las complicaciones en función de la edad
- **Figura 5:** Porcentaje de afectación ocular por patología y subtipo de EB

ÍNDICE DE ANEXOS

- **Anexo 1:** Riesgo acumulado de muerte en los diferentes subtipos de EB
- **Anexo 2:** Modelo biomédico VS Modelo biopsicosocial
- **Anexo 3:** Riesgo acumulado de sufrir pseudosindactilia los pacientes diagnosticados de EB
- **Anexo 4:** Recomendaciones para los cuidados básicos de los niños con EB
- **Anexo 5:** Esquema a seguir en la curación de heridas
- **Anexo 6:** Cómo actuar en las complicaciones más predominantes
- **Anexo 7:** Recomendaciones de higiene oral y fluorización sistémica según rango de edad

GLOSARIO DE ABREVIATURAS

- **AEEB:** Asociación Española de Epidermólisis Bullosa
- **CE:** Carcinoma Epidermoide
- **DeCS:** Descriptores en ciencias de la salud
- **EB:** Epidermólisis Bullosa
- **EBD:** Epidermólisis bullosa distrófica
- **EBJ:** Epidermólisis bullosa juntural
- **EBK:** Síndrome de Kindler
- **EBS:** Epidermólisis bullosa simple
- **ER:** Enfermedad Rara
- **FEDER:** Federación Española de Enfermedades Raras
- **MeSH:** Medical subject headings
- **PEG:** Gastrostomía endoscópica percutánea

1-INTRODUCCIÓN

El término de Enfermedad Rara (ER) se acuñó por primera vez a mediados de los años 80 en los Estados Unidos, estando estrechamente relacionado con el concepto de medicamentos huérfanos (los destinados a grupos reducidos de pacientes), por lo que su comercialización no tiene interés económico para las empresas farmacéuticas (1).

El nombre hace referencia a la baja prevalencia de estas enfermedades. En Europa se consideran EERR las que afectan a menos de 5 por cada 100.000 habitantes (2) y tienen un alto nivel de complejidad clínica. Aparte de este criterio clínico, se añade la condición de poseer un alto impacto en la mortalidad y/o producir graves deficiencias.

La mayoría de EERR son genéticas, aunque el componente ambiental nunca puede ser excluido, ya que se ha observado que puede influir en la variabilidad fenotípica. Mayoritariamente poseen una evolución crónica, con múltiples deficiencias motoras, sensoriales y cognitivas asociadas, lo que dificulta su diagnóstico y reconocimiento.

Según la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) se estima que existen más de 7.000 EERR, aunque actualmente solo se han identificado el 88% de ellas (3).

La prevalencia de estas enfermedades es mayor en los adultos que en los niños debido a la mortalidad precoz en la infancia y a la aparición de algunas de ellas en edades tardías.

Dentro del grupo de enfermedades raras está la Epidermólisis Bullosa (EB), descrita en el año 1870 por Von Hebra, quien le dio el nombre de Erblichen Pemphigus. El término actual fue acuñado en 1886 por Heinrich Köebner (4).

La EB es un conjunto de enfermedades crónicas cutáneas ampollosas de origen genético caracterizado por una extrema fragilidad cutánea, debido a la mutación de genes responsables de la adhesión, proliferación y diferenciación celular, reparación de tejidos y función barrera (5), que puede llegar a afectar en algunos casos incluso a las membranas mucosas o extracutáneas (oculares, bucales, gastrointestinales, músculoesqueléticas, etc.)

Esta fragilidad conduce a la formación de ampollas o erosiones con una leve fricción, traumatismo o incluso de manera espontánea, de ahí que esta enfermedad sea conocida también como “**Piel de mariposa**” haciendo referencia a la fragilidad de las alas de este insecto. Se producen ampollas hemorrágicas, con mayor incidencia y peor pronóstico en climas de calor y/o humedad, debido al mayor riesgo de sobreinfección bacteriana y

sepsis. También se han descrito casos donde el pelo y las uñas pueden ser distróficos, pudiendo llegar a ocasionar una alopecia cicatricial. (6)

A diferencia de otras EERR, ésta se manifiesta al nacer y durante los primeros días de vida. No tiene tratamiento curativo, por lo que es crónica y los cuidados que se aplican son paliativos, para mejorar la calidad de vida de las personas que la padecen (2).

El pronóstico es variable, pudiendo llegar a ser grave incluso letal en algunos tipos (ver Anexo 1). Según el hospital Vall d'Hebron, (7) la edad de supervivencia de esta enfermedad está en los 50 años, debido a las complicaciones infecciosas, nutricionales o neoplásicas que comporta.

Según la Asociación de Debra-Piel de Mariposa 1 de cada 227 individuos es portador de alguna de las mutaciones responsables de la enfermedad (8). La prevalencia de esta enfermedad en la Unión Europea algunos autores la estiman en 24 entre 1.000.000 de habitantes (2,9), mientras que Clavería Clark RA et al. (10) refieren una incidencia de 1.4 casos nuevos de cada 1.000.000 habitantes. Según la Academia Española de Dermatología y Venereología (11), la prevalencia estimada en España es de 10 personas por cada 1.000.000 de habitantes y según datos de 2016, en el país viven alrededor de 500 personas con la enfermedad. La variación en los datos de incidencia sobre esta enfermedad depende de la calidad de los diferentes registros (10).

1.1-SIGNOS Y SÍNTOMAS

El signo principal y más frecuente son la multitud de ampollas y lesiones que aparecen en la piel, la mayoría de veces inevitables, aunque también podemos encontrar alguno de los siguientes signos y síntomas característicos asociados (12):

- Prurito.
- Cicatrices hipertróficas.
- Dificultad para deglutir en aquellos casos en que se presentan ampollas en la boca y en la mucosa digestiva y, por consecuencia, malnutrición.
- Anemia ferropénica.
- Pseudosindactilia en manos y pies.
- Alteraciones dentales.

1.2-ETIOPATOGENIA

Esta enfermedad tiene origen genético y no se conocen factores de riesgo externos ni ambientales que la favorezcan o la eviten. El único factor de riesgo es poseer antecedentes familiares de EB.

Puede heredarse de manera dominante, recesiva o surgir por una mutación espontánea (aparición de *novo*) (13).

Cuando se rige por un patrón de herencia autosómica dominante, cada uno de los hijos de las personas afectadas, tiene un riesgo del 50% de padecer la enfermedad. En cambio, si la enfermedad se hereda de forma autosómica recesiva y ambos progenitores son portadores, el riesgo de los hijos de padecer la enfermedad es del 25%, cuando reciban los dos alelos, uno de cada progenitor, afectados (10,13) (Figura 1):

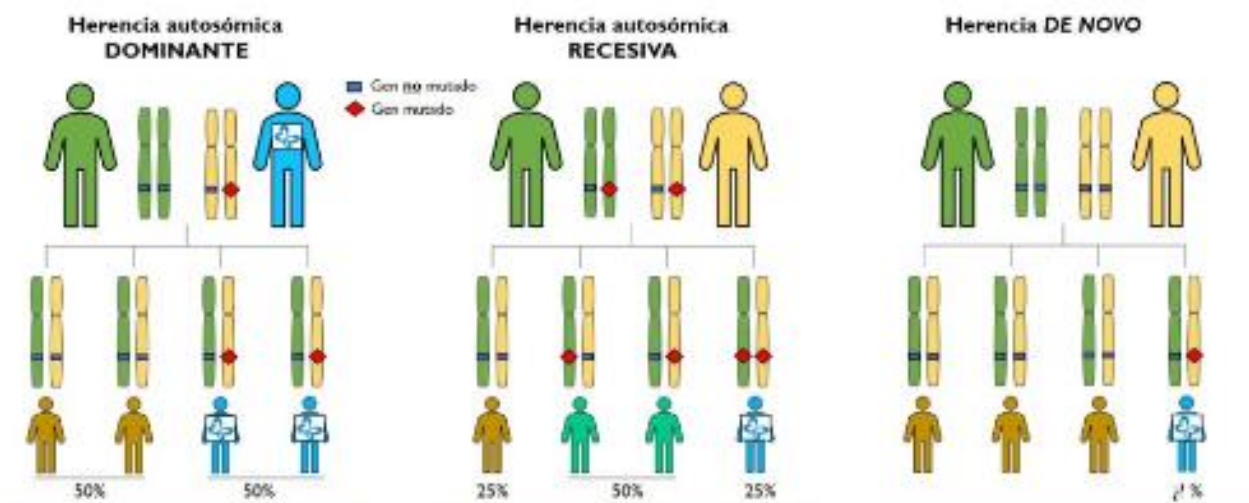


Figura 1: Diferentes maneras de heredar la enfermedad y riesgo para la descendencia según el patrón de herencia. (13)

1.3-DIAGNÓSTICO

El diagnóstico se realiza inicialmente en base a la clínica del paciente y para confirmarlo es preciso realizar una biopsia de piel, generalmente de una ampolla fresca cuya área adyacente no esté afectada (11,12,14).

Posteriormente, para observar el nivel de separación o anclaje de los tejidos, se realiza una evaluación en el laboratorio. Se pueden utilizar diferentes métodos de análisis (6,11,14), aunque el mapeo por inmunofluorescencia es el más utilizado.

También debe realizarse un análisis genético para la identificación precisa del subtipo. Debido a su complejidad y elevado coste, se realiza sobre todo para obtener un diagnóstico prenatal o preimplantacional cuando existen factores de riesgo como antecedentes familiares de EB o en los casos de formas incapacitantes (5,14).

El diagnóstico es complejo, pero de vital importancia para poder orientar a los padres acerca de la naturaleza y pronóstico de la enfermedad, para poder establecer una atención adecuada y prestar unos cuidados de calidad, tanto en el periodo agudo como en la etapa ambulatoria posterior de seguimiento. También es importante dar consejo genético a los padres e informarles sobre la posibilidad de reincidencia (10).

1.4-TIPOS

Se han descrito 4 tipos clínicos diferentes, dependiendo de la ubicación de las proteínas diana y del plano de ruptura de la piel donde se produzca la ampolla (Figura 2). A su vez estos se subdividen y se han llegado a reconocer hasta 30 subtipos distintos. La gravedad de la enfermedad es variable según el subtipo (15).

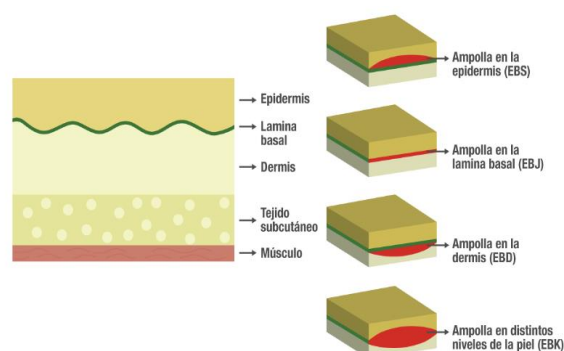


Figura 2: Capas de la piel y afectación de cada una de ellas en los distintos tipos de EB (8)

EB Simple (EBS)

Es el tipo más común, se manifiesta en el 52,5% de los casos (10), en el que se produce una alteración de las proteínas de la capa más externa de la piel. Se pueden llegar a alterar hasta 7 genes (2,6,16) y en su herencia predomina el patrón dominante (10,17).

En la EBS, las ampollas tienen contenido seroso, curan sin producir cicatrices y el desarrollo de vello, dientes y uñas no suele verse afectado (17). Las lesiones aparecen desde el nacimiento, aunque son más prevalentes en el primer año de vida y algunos pacientes mejoran tras la pubertad. El pronóstico es bueno, con evolución hacia la mejoría

aunque, debido a la frecuente presencia de hiperqueratosis palmo-plantar, la marcha puede ser dolorosa (14,18).

EB Juntural (EBJ)

La alteración se localiza en la membrana basal, la capa de la piel entre la epidermis y la dermis. Este tipo se caracteriza por tener una herencia autosómica recesiva (6,17).

La EBJ tiene diferentes subtipos según el grado de afectación, desde una forma intermedia, en la que generalmente no suelen desarrollar tejido de granulación crónico, hasta una forma severa o incluso letal (10,18). La forma más severa pertenece al subgrupo de EBJ tipo Herlitz. Tiene una mortalidad del 90% en las primeras semanas o meses de vida debido a sepsis y anemias intensas. El 10% de los niños supervivientes tienen mal pronóstico clínico (14).

EB Distrófica (EBD)

En este tipo el gen que se ve afectado es el que codifica la proteína de colágeno VII, que constituye las fibrillas de anclaje a la dermis (2,6,17). Provoca una separación entre epidermis y dermis y genera así ampollas dolorosas en la capa más profunda de la piel, presentando una cicatrización más lenta (15,19). La herencia de esta afectación puede ser autosómica dominante, con un curso más leve o recesiva, siendo esta más grave.

El subtipo más letal es la EBD recesiva, tiene una mortalidad hasta del 40% (14) y cursa comúnmente con el desarrollo del Carcinoma Epidermoide (CE) de células escamosas, siendo una causa frecuente de muerte (18,20).

Síndrome de Kindler (EBK)

Es la forma de EB menos relevante. Causada por la proteína kindlina-1, a diferencia del resto de tipos, es mixta y no afecta a una capa de la piel en concreto, sino que puede afectar a las distintas capas a la vez, incluidas las mucosas (16). Su herencia es recesiva (6).

1.5-TRATAMIENTO

A pesar del aumento de conocimiento en la base genética de la EB, no existe tratamiento curativo. Los tratamientos actuales están dirigidos al manejo de las heridas, la prevención de infecciones y el tratamiento sintomático de las complicaciones, como retrasar las deformidades o contracturas con terapia rehabilitadora o mejorar la función con la cirugía. Actualmente solo la terapia génica en el periodo preimplantacional es la forma de evitar la enfermedad (21,22).

1.6-ASPECTOS PSICOSOCIALES DE LA ENFERMEDAD

Es importante hacer un abordaje integral de estos pacientes, desde una perspectiva holística (2), ya que se enfrentan tanto a barreras psicológicas como socioeconómicas. Hay que tener en cuenta factores como la adhesión al tratamiento, las complicaciones que puedan surgir o el difícil acceso a los productos indicados, ya que la mayoría son de alto coste. En muchas familias, la dedicación que exige el cuidado del afectado, impide realizar alguna actividad laboral, con la consiguiente pérdida de poder adquisitivo.

Es una enfermedad que causa gran impacto y en la que hay que tener en cuenta tres dimensiones interconectadas entre sí: la esfera biológica, la cultural y la social. Para su manejo integral se debe adoptar un modelo biopsicosocial (ver Anexo 2) que trata al individuo como un sujeto activo y participativo en su evolución (2).

Por ello hay que tener en cuenta una serie de factores, que pueden afectar y repercutir en la vida de la persona afectada, como son (2) :

- El impacto que el tratamiento causa en su día a día.
- Sus aspectos motivacionales y los del cuidador principal.
- El dolor y la limitación física que interfieren en el desarrollo de sus actividades.

A su vez, también es importante conocer sus necesidades, expectativas y ganas de aprendizaje para poder incluir al paciente en su proceso de salud – enfermedad y conseguir los resultados esperados.

2-JUSTIFICACIÓN

La EB es una de las 7.000 EERR que se conocen. Debido a su baja prevalencia, existe un gran desconocimiento, tanto en el ámbito social como sanitario sobre ella.

Cuanto antes se identifique la enfermedad, antes se puede llevar a cabo el cuidado específico de las lesiones y sobretodo su prevención. La prevención, redundará en un mejor pronóstico. Se necesita un personal sensibilizado que proporcione cuidados de calidad, un seguimiento asistencial y educación para la salud tanto a los afectados como a la familia. Es importante formar a los profesionales y mejorar su capacitación para abordar adecuadamente la atención necesaria en cada caso.

Los profesionales de la enfermería deben conocer cómo realizar los cuidados para prevenir y tratar las lesiones correctamente y evitar las complicaciones más comunes, mejorando la eficacia en la atención.

Por todo ello, se pretende recoger la última evidencia científica existente, que permita establecer pautas de actuación que sirvan de base para elaborar futuros protocolos y/o guías de práctica clínica, de forma que permitan unificar y estandarizar los cuidados de los pacientes pediátricos con EB y mejorar la calidad de la atención de los profesionales y por ende la calidad de vida de los afectados.

3-OBJETIVOS

Generales

- Sintetizar la evidencia científica disponible sobre el cuidado de los niños diagnosticados de EB.

Específicos

- Dar a conocer la enfermedad.
- Conocer los cuidados diarios que precisan los niños con EB.
- Dar a conocer las complicaciones más prevalentes en los niños con EB y los cuidados alternativos para prevenirlas.

4-METODOLOGÍA

Se ha realizado una revisión bibliográfica, utilizando las bases de datos: Scielo, PubMed, Cochrane, Dialnet y Google Académico. Además se han consultado páginas web del portal de salud de diferentes Comunidades Autónomas y Hospitales de referencia y otras como la Asociación sin ánimo de lucro de Debra-Piel de Mariposa y la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).

Para realizar la búsqueda en las bases de datos mencionadas, se emplearon los descriptores en ciencias de la salud (DeCS) y los MeSH correspondientes (Tabla 1) unidos con el operador booleano “AND”: epidermolysis bullosa AND complications o epidermolysis bullosa AND nursing care.

Tabla 1: Descriptores empleados en la búsqueda bibliográfica.

DeCS	MeSH
Epidermolísis bullosa Complicaciones Cuidados de enfermería	Epidermolysis bullosa Complications Nursing care

Para la selección de los artículos se consideraron los siguientes criterios de inclusión:

- Artículos publicados en los últimos 15 años.
- Publicaciones escritas tanto en inglés como en castellano.
- Estudios cuya población diana eran niños hasta los 12 años de edad.
- Artículos de los que se pudiese obtener acceso al texto completo.

Se excluyeron aquellos artículos centrados en un caso clínico concreto orientados únicamente a procedimientos médicos que no abordaban cuidados enfermeros.

De los 324 artículos encontrados, tras la lectura de título se seleccionaron 104 artículos, de los cuales 70 se excluyeron tras la lectura del resumen. Tras la lectura de los 34 artículos restantes, 18 de ellos fueron los seleccionados para la elaboración de la revisión (Figura 3).

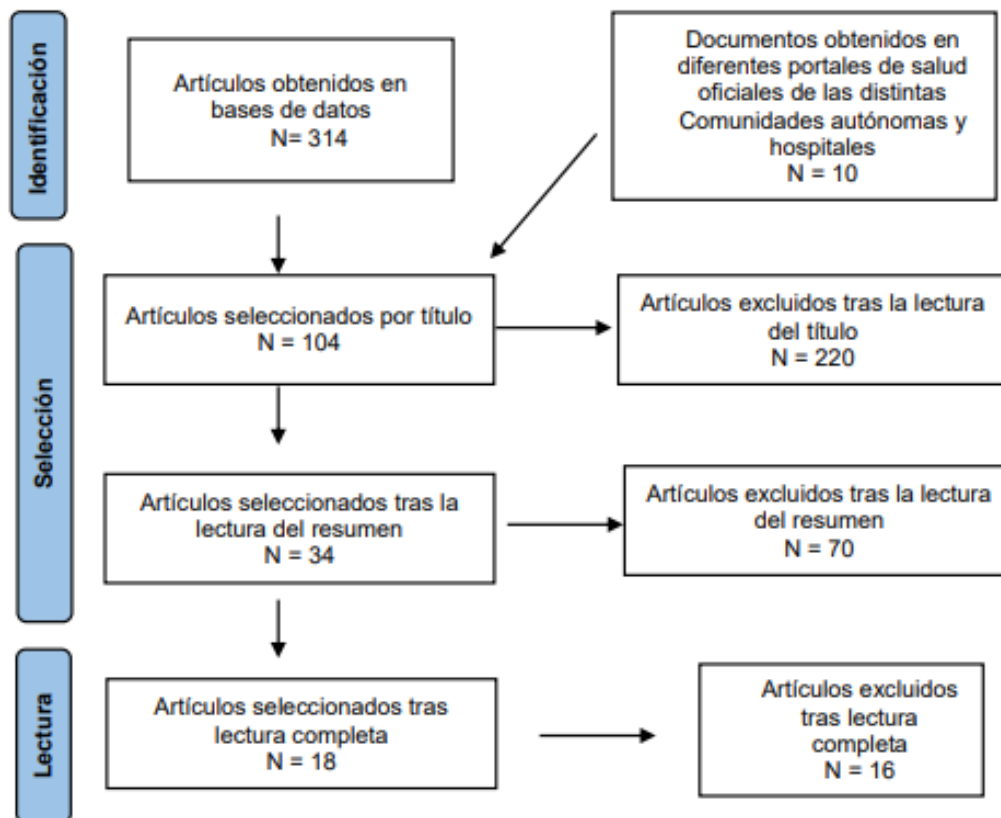


Figura 3: Diagrama de flujo

5-RESULTADOS

La Epidermólisis Bullosa es una enfermedad genética y crónica que hoy por hoy no tiene tratamiento curativo y que condiciona la vida de los individuos afectados por las limitaciones que ocasiona y el dolor que provoca.

Al tratarse de una enfermedad dermatológica y estar alterada la composición de la piel, estos pacientes tienen un riesgo elevado de desarrollar lesiones a este nivel, por lo que es importante (12,14,21):

- La protección y el cuidado de piel y mucosas.
- La prevención de traumatismos.
- La rehabilitación, para conseguir una mejor adaptación y calidad de vida de los niños que lo padecen y minimizar el impacto de las consecuencias de la enfermedad.
- Educación para la salud, para implicarles en los cuidados a ellos mismos de acuerdo a su edad y madurez y a sus familias. La educación de la familia es especialmente importante en el caso de neonatos y lactantes. Carecer de información y conocimiento es un factor de riesgo para realizar el cuidado de las heridas y puede ocasionar más lesiones.

Debido a la continua formación de ampollas, la colonización polimicrobiana con infecciones frecuentes y el deterioro del estado nutricional, las lesiones de la EB se convierten de manera frecuente en heridas crónicas con una evolución tórpida (12). En lactantes y niños pequeños, debido a su inmadurez, esto se acentúa; los microorganismos penetran a través de la piel que no cicatriza y pueden generar una sepsis mortal (12,22).

Es importante el cuidado adecuado de la piel de manera diaria ya que muchas ampollas se pueden evitar. Entre los objetivos más comunes en el cuidado de la piel encontramos:

- Mantener la asepsia en cada procedimiento.
- Llevar a cabo la cura con extrema delicadeza y suavidad.
- Proporcionar la mayor comodidad posible al paciente.

La valoración de enfermería debe de ser la primera etapa del proceso enfermero. Se deben recoger datos de manera continua y detallada de la piel y las heridas de la persona afectada al igual que del estado nutricional (6). La enfermera determina los diagnósticos de

enfermería, establece el plan de cuidados y las intervenciones según su orden de prioridad para conseguir una atención óptima y personalizada del paciente (6).

En el cuidado diario, la higiene es primordial, tanto de la persona cuidadora, con el lavado de manos, desinfección y puesta de guantes estériles si la cura lo precisa, como del niño afectado. Las curas se deben realizar en una ambiente óptimo; limpio, aireado y fresco y protegido de infecciones (12,14,23).

Las lesiones pueden encontrarse en varios estadios, desde una ampolla a un tejido cicatricial, pudiendo estar alguna de ellas infectada. Se debe conocer cómo actuar en cada una de ellas según su aspecto, localización, tejido de granulación, etc. También debe valorarse su carga bacteriana y el exudado absorbido desde la última cura (6,21). El manejo del exudado es vital, para controlar el riesgo de infección y proteger la piel perilesional aumentando el confort y la seguridad de la persona afectada.

5.1 COMPLICACIONES MÁS COMUNES ASOCIADAS A LA EB

La EB no solo tiene afectación dermatológica, sino que también desarrolla complicaciones debido a la aparición de úlceras en zonas que pueden comprometer otras funciones. Estas complicaciones son extensas, varía su prevalencia en función de la edad (Figura 4) y algunas de ellas son evitables, por lo que se van a tratar las más prevalentes.

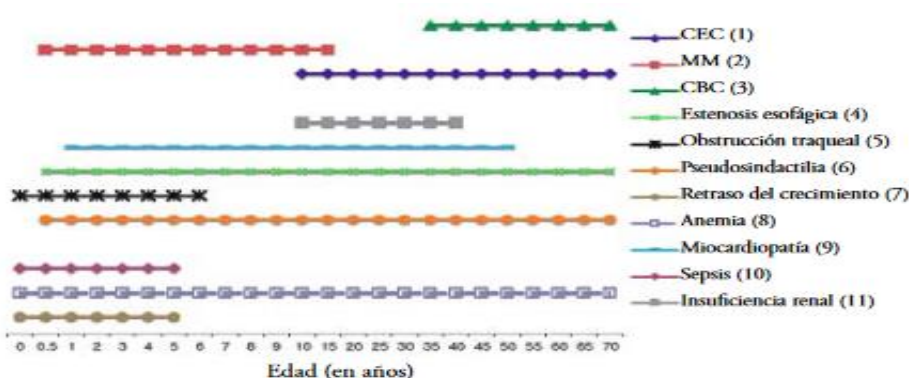


Figura 4: Representación de la prevalencia de las complicaciones en función de la edad. (12)
 CEC: Carcinoma Espinocelular / MM: Melanoma maligno / CBC: Carcinoma basocelular

5.1.1 COMPLICACIÓN INFECCIOSA

La sobreinfección bacteriana es la principal complicación de todas las formas de EB (14) tanto en la fase ampollosa como en la cicatricial, siendo esta última más atípica. La sobreinfección puede ocasionar una septicemia, que puede ser mortal.

Los microorganismos más comunes son *Staphylococcus aureus* y *Streptococcus pyogenes*, aunque a menudo se infectan también con *Pseudomonas aeruginosa* (5).

5.1.2 COMPLICACIÓN MÚSCULO-ESQUELÉTICA

El riesgo de aparición de complicaciones músculo-esqueléticas es elevado en varias de las formas clínicas de EB, pudiendo aparecer en el primer año de vida, por lo que es importante monitorizarlas y prevenir su aparición (12).

La cicatrización de las lesiones, puede provocar anomalías en la pigmentación, alopecia, cicatrices anómalas, incluso retracción y fusión de las falanges (pseudosindactilia) (2,6,10,14,22).

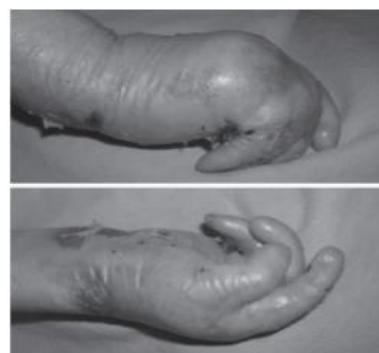


Imagen 1: Niño de 2 años con EB con pseudosindactilia en ambas manos (22).

La fusión de las falanges tanto superiores como inferiores o la formación de sinequias, causan contracturas o deformidades estéticas (22). Su fase terminal es la mano en mitón o en garra (2) (Imagen 1), que es la complicación extracutánea más grave (ver Anexo 3) (12). Si no se corrige, puede llegar a la inclusión de toda la extremidad dentro de una estructura queratinácea en forma de capullo de manera progresiva (22). Esto genera una limitación funcional en las actividades básicas de la vida diaria y una pérdida de autonomía, ya que se reducen las habilidades motrices finas de la mano y una pérdida de presión de agarre; por lo que es importante prevenir tanto la aparición de ampollas en manos y en pies como la pseudosindactilia (12,22).

Esta complicación se puede resolver mediante cirugía reparadora interviniendo de forma precoz antes de que los músculos y huesos se atrofien y reabsorban y que la deformidad sea definitiva, aunque muchas veces requiere pasar varias veces por quirófano (14,22).

5.1.3 COMPLICACIONES BUCALES

Es muy frecuente la aparición de pequeñas ampollas y lesiones intraorales y peribucales de menor tamaño, que cicatrizan rápido en las formas leves de EB (17) (Imagen 2). En las formas más severas, pueden cubrir toda la mucosa oral, causan malestar e impiden la normal alimentación de los afectados (12,17), que van a rechazar alimentos amargos o ácidos por lo irritantes que les resultan.



Imagen 2: Ampollas intraorales y peribucales de un niño con EB (16)

Esta complicación es más prevalente en la EBD y la EBJ y puede asociar otras manifestaciones (14,17):

- Microstomía (reducción de la apertura oral), más común en EBD, por problemas en las comisuras labiales y vesículas intrabucales (Imagen 3).
- Obliteración (obstrucción) del vestíbulo bucal entre labios y encías.
- Anquiloglosia (lengua anclada al suelo de la boca), ocurre en el 90% de los afectados debido al acortamiento del frenillo lingual.
- Alteraciones en el crecimiento craneofacial, que provocan colapso maxilar y apiñamiento dental.
- Alteraciones dentales, como amelogénesis imperfecta o hipoplasia del esmalte (Imágenes 4 y 5), causado por la disminución del flujo salival y alteraciones de las IgA en el surco gingival (10).

También se ha demostrado que la incidencia de caries es superior en muchos de los tipos de EB (12,17) debido a las dificultades para una higiene bucal correcta por la presencia de lesiones o problemas como la microstomía.



Imagen 3: Microstomía en paciente con EB (21).



Imagen 4 y 5: Anomalías en el esmalte en paciente con EB (12).

En cuanto al cuidado de la boca, hay que tener en cuenta que el uso prolongado de clorhexidina provoca alteraciones en el sentido del gusto y tinciones dentarias (21).

5.1.4 COMPLICACIONES GASTROINTESTINALES

Es común la aparición de lesiones en las mucosas, que pueden llegar a disminuir la absorción y producir sangrados. La pérdida continua de hierro y proteínas puede ocasionar retrasos del crecimiento y anemias que provocan fatiga, astenia, falta de apetito y una cicatrización deficiente (6,12,14). Asociadas a estas lesiones pueden presentarse otras complicaciones como (12,14).:

- Disfagia para deglutir alimentos sólidos, muy calientes, picantes o ácidos.
- Estrechamiento esofágico (Imagen 6).
- Estreñimiento, por la presencia de erosiones dolorosas en la región anal, que provocan rechazo del paciente a defecar. También se ve favorecido por la mayor pérdida de líquidos a través de la piel y la ingesta menor de alimentos ricos en fibra asociada a la disfagia.
- Anomalías como esofagitis, esófago de Barret, estenosis o atresia pilórica, perforaciones...



Imagen 6: Estrechamiento grave de esófago en paciente de 8 años con EBD (12)

Son aspectos a tener en cuenta a la hora de hacer recomendaciones dietéticas a los afectados, ya que generan un consumo restrictivo de nutrientes.

Actualmente, se ha comprobado que el uso de sondas de gastrostomía para la alimentación de los niños pequeños que padecen EB evita la desnutrición y el retraso de crecimiento y que hay mejor aceptación del dispositivo si se realiza de forma precoz (12).

5.1.5 COMPLICACIONES OFTÁLMICAS

La EB afecta también a los párpados y a la superficie ocular, ampollas y erosiones en el epitelio corneal son las manifestaciones oftálmicas más habituales y se pueden producir tras un traumatismo leve como frotarse los ojos o de forma espontánea con el propio roce del párpado. Lesiones corneales repetidas pueden producir cicatrices que provocan deterioro visual (12). Los niños a su vez son más propensos a sufrir erosiones corneales, cuya frecuencia disminuye en la edad adulta (12,24).

No son las únicas complicaciones, en la Figura 5 se muestra la prevalencia de las patologías oculares más comunes según el tipo de EB. La gravedad y el grado de sensibilidad dependen del tipo de EB y de factores individuales.

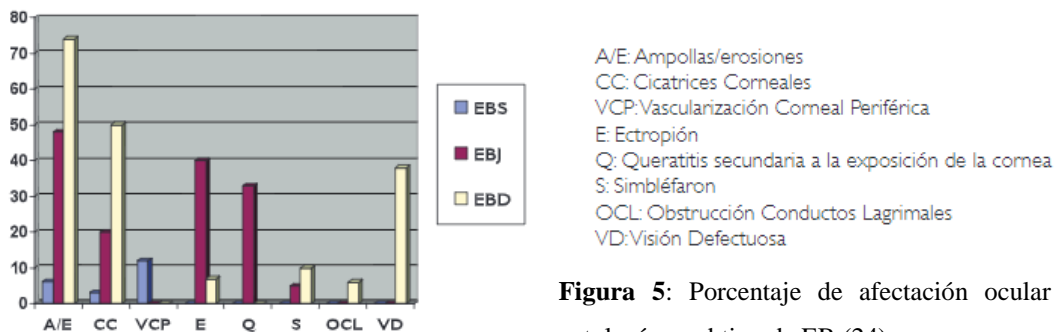


Figura 5: Porcentaje de afectación ocular por patología y subtipo de EB (24).

Son posibles complicaciones:

- Ampollas en los párpados (Imagen 7).
- Cicatrices en párpados y conjuntiva debido a infecciones secundarias, que pueden llegar a producir disminución de agudeza visual.
- Fotofobia.
- Obstrucción de los conductos lagrimales, causando un lagrimeo excesivo.
- Ectropión, eversión de los bordes palpebrales inferiores que deja expuesto el globo ocular con el riesgo de sequedad e infecciones.
- Simbléfaron, adhesión total o parcial de la cara interna del párpado con el globo ocular (Imagen 8).
- Leucoma corneal cicatricial.



Imagen 7: Ampolla en el párpado inferior en paciente de 12 años con EBJ. (12)



Imagen 8: Simbléfaron en una niña de 10 años con EBD recesiva. (12)

5.1.6 CARCINOMA ESPINOCELULAR

Los niños afectados de EB en sus formas clínicas más leves son más propensos a desarrollar en el futuro un carcinoma espinocelular (CE), especialmente en áreas con heridas crónicas, debido a la mayor tasa de supervivencia en la infancia. Es un cáncer de piel que suele ser agresivo y metastásico y que afecta principalmente a zonas con heridas crónicas, pudiendo presentarse en ellas múltiples CE primarios. (20)

El CE metastásico es la complicación con mayor tasa de morbilidad y mortalidad (2) y la principal causa de muerte en pacientes con EBD recesiva mayores de 10 años. Suele aparecer en la segunda década de la vida, y pueden llegar a padecerlo hasta el 90.1% de los afectados de EB a los 55 años de edad (20,25). La vigilancia de pacientes con EBD para el diagnóstico precoz de CE se debe de hacer cada 3-6 meses mediante un estudio histopatológico, adelantando el inicio del tratamiento y mejorando por tanto el pronóstico.

También pueden aparecer nevus, áreas grandes de pigmentación desigual con un crecimiento rápido e irregular, que en la mayoría de los casos serán benignos (5).

5.2 CUIDADOS DIARIOS DE LOS NIÑOS DIAGNOSTICADOS DE EB

5.2.1 CUIDADOS GENERALES

Estos cuidados varían según la edad del paciente, especialmente en neonatos y lactantes se requieren cuidados propios (6,12,14,21,26,27) (ver Anexo 4):

CUIDADOS EN NEONATOS Y LACTANTES

- Clampar el cordón umbilical mediante ligaduras, no utilizar pinzas.
- No rechazar nunca el contacto piel con piel, precisan sentir el tacto con los padres.
- Realizar el screening neonatal a través de muestra venosa para evitar posibles flictenas por la punción del talón.
- Evitar el baño hasta que las lesiones producidas intraútero y en el parto hayan cicatrizado.
- No realizar fuerza o un agarre brusco al coger al niño. Nunca cogerlo por debajo de las axilas, sostenerlo por la cabeza y las nalgas (Imagen 9).
- Apoyar al lactante sobre superficies acolchadas.

- Proteger los pañales, recubrir de material suave para evitar la formación de ampollas en los bordes.
- Usar un emoliente graso para limpiar la zona del pañal, en lugar de agua, para minimizar el dolor y posibles traumatismos.
- Evitar colocar al bebé en una incubadora, salvo que exista indicación médica expresa, ya que el calor y la humedad exacerban la formación de ampollas.
- Usar tetinas largas y suaves para evitar el daño por fricción en la parte inferior de la nariz y la mucosa oral.
- Utilizar trajes de algodón y preferiblemente de una sola pieza.
- Nunca dejar al bebe desnudo, por riesgo de dañar la piel debido al roce de piernas y brazos contra el pecho.

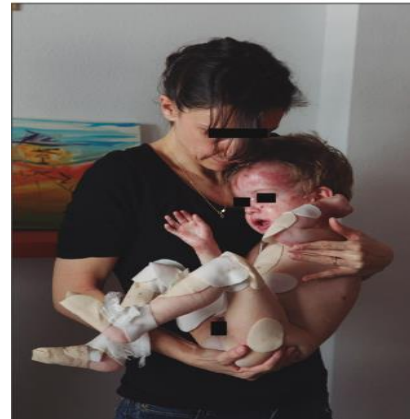


Imagen 9: Manera de coger a un a un niño con EB (27)

CUIDADOS GENERALES

- Mantener una correcta ventilación de la vivienda y evitar los cambios bruscos de temperatura y humedad.
- Mantener la piel hidratada y ofrecer líquidos.
- No usar colonias con contenido alcohólico que puedan irritar la piel.
- Utilizar ropa holgada de algodón para favorecer la aireación de la piel.
- Utilizar calzado ligero, amplio y transpirable, para evitar fricciones.
- Evitar el reposo prolongado y favorecer la actividad para prevenir complicaciones músculo-esqueléticas.
- En reposo, proteger prominencias óseas con almohadas y realizar cambios posturales para variar las zonas de presión y evitar úlceras por presión.
- Evitar que se rasque.

En el hospital se debe tener en cuenta:

- Utilizar el manguito de presión arterial o el compresor, protegiendo antes el brazo con vendas de algodón.

- Está contraindicado el uso de apósitos o elementos adhesivos (ver Imagen 10). Fijar las vías venosas con gasas y venda cohesiva.
- Está contraindicado cualquier producto que contenga alcoholes o sustancias irritativas.



Imagen 10: Heridas provocadas tras la retirada de electrodos adhesivos en niño con EB (26)

5.2.2-CUIDADOS DE LAS LESIONES

El cuidado de las lesiones se debe realiza cada 48-72 horas y dura un tiempo prolongado.

La mayoría de autores aconseja administrar analgesia 30 minutos antes de comenzar las curas , ya que es un procedimiento doloroso (6,12,14,25). La analgesia del primer escalón de la escala de la OMS, como el paracetamol o los AINES, es suficiente para el dolor leve, aunque el dolor asociado a las curas y cambio de apósitos, suele controlarse con opioides ya que suele ser moderado-grave. El grupo de trabajo de expertos del Consenso Internacional (6) indican apósitos de analgesia tópica, como la morfina en hidrogel.

Para realizar las curas, es necesario seguir una serie de pasos (ver Anexo 5):

a) RETIRADA DE APÓSITOS

Primeramente, se retira la ropa y los vendajes que porte el paciente de manera cuidadosa y utilizando instrumentos sin punta para evitar cortes y heridas (11). Los apósitos deben retirarse de manera sutil y delicada, sin tirones, debido a la falta de consistencia entre las diferentes capas de la piel en estos niños (11).

b) BAÑO

La limpieza de las heridas debe comenzar con el baño, que facilita la retirada de restos de piel o apósitos (6,21). Se recomienda una temperatura del agua entre 35-37 °C (11).

Se debe lavar la piel con agua tibia o suero fisiológico por inmersión o por irrigación (6,11,21), utilizando una compresa estéril en las lesiones, para evitar la proliferación de microorganismos que puede suponer una esponja tradicional (27), y compresas de un solo uso para la piel sana. Los expertos del Consenso Internacional y Leong et al. (5,6) recomiendan los baños en agua salada, está comprobado que reducen el dolor. El agua

hervida una vez templada, es una alternativa como solución limpiadora a falta de solución salina (21).

Según la Guía elaborada por el Servicio Andaluz de Salud (21), el uso rutinario de un antiséptico como la clorhexidina no está indicado, solo se considerará su utilización en fases como la descontaminación bacteriana y la eliminación del tejido desvitalizado, pero nunca en la fase de epitelización. Su uso requiere el lavado posterior con agua o suero fisiológico para evitar efectos secundarios como el dolor y el prurito. Los expertos del Consenso Internacional y la Guía del Ministerio de Sanidad (6,14), contraindican las soluciones yodadas por el riesgo de depresión tiroidea debido a la rápida absorción del yodo y su posible toxicidad.

El secado se debe realizar con una toalla limpia con sumo cuidado, mediante ligeros toques, evitando la fricción, el roce o el deslizamiento de la piel (6).

c) CURA

No se ha establecido ningún orden para realizar las curas. Aunque no existe evidencia al respecto, se recomienda empezar por la zona dorsal y genitales para minimizar el tiempo del niño sin pañal y evitar el riesgo de infección por contaminación (14).

Ante una herida es necesario valorar: el aspecto de la lesión, la carga bacteriana y el exudado desde la última cura. Dejando siempre registrado:

- Fecha de aparición - Cantidad de exudado - Dimensión y estadio
- Localización - Signos de infección - Piel Perilesional

Respecto a las ampollas, se recomienda drenarlas con una aguja hipodérmica estéril en su punto más bajo para evitar su extensión, no retirar el techo que las recubre para evitar más contaminación y estimular la reepitelización y comprimir la ampolla con una gasa estéril para extraer el líquido del interior (5,6,11,14,21,25,27).

Es importante revisar el contenido extraído de la ampolla, si tiene aspecto infeccioso, se debe retirar el techo y empezar con antibióticos tópicos o sistémicos según precise (14).

En algunas lesiones es necesario desbridar para limpiarlas, minimizar el riesgo de contaminación y facilitar el proceso de cicatrización (6,25).

Tras conseguir una herida limpia, es importante la elección del apósito, que debe cumplir

algunas condiciones (11,21,25):

- No adherirse a la piel sana ni al lecho de la herida y perdurar en el tiempo.
- Gestionar correctamente el exudado.
- Ofrecer protección mecánica, química y bacteriológica.

Se ha observado una evidencia moderada y una mayor efectividad y rentabilidad de las curas en ambiente húmedo frente a la cura tradicional (21,27). Según la Guía del Servicio Andaluz de Salud (21), las curas en ambiente húmedo son más duraderas que las curas tradicionales, sin producir maceración en la piel perilesional, reduciendo su frecuencia y generando menor dolor e incomodidad.

Hoy en día no se conoce un apósito ideal que cumpla con todos los requisitos para tratar todas las heridas de la EB, ya que las diferentes fases del proceso de cicatrización conllevan diferentes necesidades terapéuticas (21,23). Sin embargo, se aconsejan los apósitos hidrocelulares ya que, al igual que los hidrocoloides, mantienen un ambiente húmedo en el lecho de la herida para un mejor manejo del exudado, pero a diferencia de éstos, se adhieren menos al lecho y por consecuencia proporcionan una mayor facilidad y confort en su retirada (21).

d) VENDAJE

El vendaje en pacientes con EB cumple varias funciones: mantiene la piel protegida del medio externo, tanto en lesiones ya iniciadas como en zonas perilesionales y frágiles más expuestas, y fija e inmoviliza los apósitos y evita que produzcan fricciones continuas.

Haro et al, Fine y Hintner y otras guías de práctica clínica (6,12,14,21,27), recomiendan emplear material suave, cubrir los apósitos, ajustar bien las vendas y ejercer una presión moderada respetando el rango completo de movimiento. Utilizar una venda de algodón o elástica cohesiva, con una técnica específica dependiendo de la zona y el objetivo y por encima una malla tubular para dejar todo bien fijado.

e) HIDRATACIÓN DE LA PIEL

El estado de hidratación es fundamental ya que la deshidratación favorece la sequedad de la piel y la aparición de lesiones y erosiones, prurito y picores (11,14,21).

La hidratación de la piel, se debe realizar tras las curas y varias veces a lo largo del día

para prevenir la rotura de la piel y las complicaciones en las lesiones en estadios primarios. Según Haro et al. (27) el producto más recomendado son los ácidos grasos hiperoxigenados, aunque también se pueden utilizar otros productos que contengan glicerina, propilenglicol, sorbitol, urea (14), ceras, vitaminas liposolubles (Vitamina A y E) y colágeno (21). Siempre utilizar cremas libres de componente alcohólico (14).

El prurito en las lesiones infectadas, puede extender la infección. Además puede producir depresión e insomnio (6). Para controlarlo se pueden emplear medidas como aplicar cremas para refrescar la piel perilesional y evitar ambientes cálidos. Si la hidratación no disminuye el prurito, debe valorarse el tratamiento sistémico (21).

También debe tenerse en cuenta la sensibilización de la piel de estos niños a la exposición solar, por lo que es necesario mantenerla impregnada de productos de protección solar para evitar pigmentaciones o trastornos del color (discromías) en zonas epitelizadas. La Guía del Ministerio de Sanidad (21), recomienda utilizar productos de protección alta y proteger del sol todas las zonas hasta un año después de la curación.

5.3 ACTUACIÓN FRENTE A LAS COMPLICACIONES MÁS COMUNES

Es necesario conocer las complicaciones asociadas a la EB, así como los cuidados y recomendaciones a tener en cuenta para prevenirlas y tratarlas (ver Anexo 6).

5.3.1 COMPLICACIÓN INFECCIOSA

Es importante detectar la infección a tiempo, y para ello se debe explorar la herida y valorar el aspecto de las lesiones, la presencia de dolor, prurito o enrojecimiento, la presencia y aspecto del exudado y el aumento de la temperatura corporal.

La principal estrategia para evitar esta complicación, es curar las lesiones cada 48-72 horas, si no hay otra indicación o circunstancia que lo aconseje (11,14,21,25,27) y siempre extremando las medidas de asepsia, en un lugar óptimo y evitando el contacto de materiales contaminados. Es muy importante explicar esto a los padres a la hora de enseñarles a realizar las curas en casa.

Para el tratamiento de las heridas sobreinfectadas y con abundante exudado se utilizan distintos tipos de apósitos de plata (25) ya que raramente se administran antibióticos de

forma sistémica debido a la posibilidad de generar una resistencia bacteriana (6,14,21).

Los expertos del Consenso Internacional (6) recomiendan tener especial cuidado con el uso de apósitos de plata en los lactantes menores de un año debido al riesgo de aumentar los niveles de plata en plasma. No existe ninguna evidencia para su uso profiláctico (21).

5.3.2 COMPLICACIÓN MÚSCULO-ESQUELÉTICA

Para prevenir, minimizar o retrasar el desarrollo de pseudosindactilia, es necesario curar y vendar las lesiones de manera individual, con los dedos extendidos, respetando los espacios interdigitales, especialmente en las manos, mediante un vendaje interdigital (6,14,22,27).

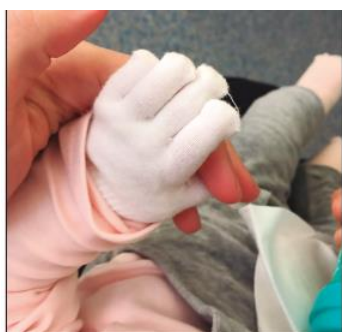


Imagen 11: Guante para protección y separación interdigital en EB (27)



Imagen 12: Uso de tiras para preservar los espacios interdigitales (6).



Imagen 13: Vendaje de dedos y manos para prevenir la pseudosindactilia.(12)

Según la Asociación DEBRA y la Guía del Ministerio de Sanidad (14,28), existen diferentes formas según la edad del paciente. En los niños más pequeños se utiliza una gasa enrollada para mantener las manos en posición anatómica, ya que se debe evitar vendar las manos cerradas (Imagen 11), y se cubren a modo de guante o mediante tiras, protegiendo cada falange por separado (Imagen 12). Se deben utilizar tiras estériles de gasa y, tras ellas, guantes abiertos o fundas para los dedos. Al vendarlas de esta manera no estarán en contacto las lesiones de diferentes falanges, retrasándose el desarrollo de deformidades (Imagen 13). Haro et al y el grupo de expertos del Consenso Internacional (6,27), recomiendan el vendaje acolchado o uso de guantes de manera preventiva.

Es importante a su vez realizar ejercicios de movilidad tanto activa como pasiva (14).

5.3.3 COMPLICACIONES BUCALES

Es necesario realizar controles buco-dentales desde el periodo neonatal para prevenir complicaciones. Algunas de las recomendaciones a tener en cuenta son (11,14,19,21):

- Usar un cepillo de cerdas suaves y cortas para evitar dañar los tejidos, ya que la apertura bucal suele ser reducida. Enseñar destreza manual para el cuidado de la boca.
- Utilizar enjuagues bucales que no contengan alcohol, para no irritar la mucosa. Según la Guía del Servicio Andaluz de Salud (21) deberán contener en su composición clorhexidina en concentración igual o superior al 0,12%, ya que por debajo son igual de efectivas que un lavado simple con agua. La Asociación Española de Epidermólisis Bullosa (AEEB) recomienda el uso de colutorios cada 3 meses durante 15 días, 3 veces al día tras la ingesta de las principales comidas.
- Realizar ejercicios de apertura y cierre bucal previo al inicio del tratamiento, para que los músculos presenten menor rigidez ante las afectaciones bucales. La amplitud oral es un factor para valorar la indicación de realizar una gastrostomía endoscópica percutánea (PEG) (14).
- Realizar limpiezas dentales y revisiones frecuentemente (cada 3 meses).

También se recomienda evitar ciertos alimentos: comidas excesivamente calientes o picantes, para evitar la irritación de las mucosas; golosinas y productos muy azucarados y alimentos duros o quebradizos como nueces, patatas chips, galletas, etc. (21)

5.3.4-COMPLICACIONES GASTROINTESTINALES

Los problemas de la cavidad oral se unen a la formación de ampollas y lesiones en todo el tracto digestivo, lo que puede generar una afectación nutricional notable. Es necesario valorar la tolerancia y el estado nutricional del niño monitorizando el peso, los datos antropométricos y el control de las ingestas, para evitar retrasos en el crecimiento y en la cicatrización de las heridas debido a la desnutrición y la anemia (6,14,21).

Para mejorar el estado inmunológico del niño, prevenir infecciones, optimizar el proceso de cicatrización y favorecer el crecimiento se debe pautar una dieta blanda de fácil masticación y deglución, con una cantidad suficiente de nutrientes (6,21,25). Al estar aumentadas las necesidades energéticas y metabólicas como consecuencia de la pérdida constante de la integridad cutánea, se pautará una dieta rica en proteínas y en fibra y agua para combatir el estreñimiento. Aunque el estreñimiento es frecuente, se debe evitar el uso de enemas y supositorios, debido a las heridas que pueden provocar en las mucosas.

Según Takane Torres JM et al. (19) la vitamina A y E son de utilidad en la disminución

tanto de la frecuencia como de la severidad de las lesiones, aunque se desconoce el mecanismo de acción. También recomiendan un aporte suficiente de vitamina D para evitar el alto riesgo de osteoporosis que sufren los afectados debido a la disminución de actividades físicas y a la mínima exposición al sol que toleran.

Cuando la enfermedad está avanzada y las lesiones internas se hacen más prevalentes, deben evitarse las sondas nasogástricas por el riesgo de aumentar y agravar dichas lesiones y valorar la nutrición enteral a través de una gastrostomía para asegurar un buen nivel nutricional del paciente y permitir la cicatrización de heridas (6,14).

5.3.5 COMPLICACIONES OFTÁLMICAS

Según Haro et al. (12), lubricar la superficie ocular de forma profiláctica ayuda a reducir las lesiones corneales por fricción, por ello recomiendan el uso de geles o lágrimas artificiales. El ácido hialurónico en lágrimas artificiales resulta beneficioso y superior a otros componentes. A su vez, se debe tener especial cuidado en las horas matutinas y al despertar ya que, debido a la disminución de lubricación durante la noche, se puede adherir el párpado al epitelio de la córnea (simbléfaron) y producirse una lesión. Para evitarlo se puede administrar una pomada de vitamina A antes de acostarse (12).

En los niños más pequeños, colocar parches oculares almohadillados puede reducir las molestias por erosiones, evitando la fricción. Es importante evitar también la exposición al humo y a la contaminación.

La mayoría de veces la curación suele ser espontánea en dos o tres días, sin dejar cicatriz. En muchas ocasiones se utilizan pomadas antibióticas para evitar la infección hasta que el epitelio esté cicatrizado, actuando de barrera frente a microorganismos (12).

Debido a lo extremadamente dolorosas que son estas lesiones corneales, se pueden administrar analgésicos orales. Si se requiere medicación o pomada se debe mantener la esterilidad en el procedimiento.

Frente a los errores de refracción que puedan padecer, es importante el uso de gafas ligeras para reducir la presión en el puente de la nariz y sobre las orejas. Los pacientes con EB pueden utilizar lentillas blandas, cuando la edad y madurez del niño lo permita, ya que proporcionan protección de la superficie ocular (12).

6-DISCUSIÓN

En la revisión, se ha comprobado la falta de investigación y documentos recientes sobre esta enfermedad, razón por la que se amplió la revisión a un período de 15 años. En muchas cuestiones no hay unanimidad debido a la falta de estudios o análisis, lo que hace que no haya evidencia científica suficiente para la elaboración de un protocolo estandarizado. Como dicen los autores del grupo de expertos del Consenso Internacional “La literatura está formada predominantemente por estudios no analíticos o por opiniones de expertos y se complementa con la experiencia cotidiana de las personas que viven con la EB y los testimonios de sus cuidadores” (6).

Esta falta de unanimidad y de evidencia científica se puede aplicar a algunos de los aspectos relacionados con los cuidados de las lesiones, a pesar de que las curas son un aspecto fundamental para estos pacientes por la relevancia que tienen en su día a día.

Se ha observado una evidencia moderada y una mayor efectividad y rentabilidad de las curas en ambiente húmedo frente a la cura tradicional (21,27), aunque actualmente no existe ningún apósito que cumpla con todos los requisitos ideales para tratar todas las heridas. Es complicado porque las diferentes fases del proceso de cicatrización conllevan diferentes necesidades, pero tampoco hay apósitos ni tratamientos específicos para las lesiones en estas fases (23). Los apósitos hidrocélulares parecen los más adecuados porque al igual que los hidrocoloides, absorben gran cantidad de exudado y mantienen un ambiente húmedo, a diferencia de las curas tradicionales. En cambio frente a los apósitos hidrocoloides, ofrecen la ventaja de poseer una mayor facilidad en su retirada proporcionando por tanto mayor confort al paciente (21). Debido a los cambios continuos de apósitos, toda la bibliografía consultada apoya el uso de apósitos de silicona o de material no adhesivo para evitar los traumatismos en la piel (6,12,21,26) y por el mismo motivo recomiendan su retirada de una forma delicada y a pequeños toques.

El riesgo infeccioso está presente siempre en estos pacientes por la presencia constante de lesiones cutáneas. Para reducirlo, en esta revisión se han encontrado varias propuestas; alguna resulta un tanto llamativa, teniendo en cuenta que tratamos de niños con extrema delicadeza en la piel. El estudio de Fine y Hinter, el grupo de expertos del Consenso Internacional y el artículo de Papa E, Lara Corrales I et al. (6,12,25), proponen la utilización de lejía diluida para disminuir las tasas de infección de las heridas. Es una

recomendación sin base experimental y no se han encontrado otros estudios que aporten evidencia o simplemente opinión, al respecto. En cambio, la Guía elaborada por el Ministerio de Sanidad Español (14) aconseja el uso del permanganato potásico como antiséptico secante; se añade al agua de la bañera y se debe aclarar bien después de su uso.

En el manejo de las ampollas en el proceso de cura diario, se ha encontrado unanimidad en todos los artículos revisados. Todos apoyan la necesidad de realizar una punción de las ampollas de manera estéril para evitar aumentar su profundidad y posibles infecciones (5,6,11,14,21).

Únicamente dos artículos indican el desbridamiento como procedimiento para favorecer el cierre de la herida (6,25).

No existe unidad de criterio respecto al orden a seguir en la cura de las lesiones. Algunos autores indican que se debe empezar por la zona dorsal y genitales para tener al niño sin pañal el menor tiempo posible y evitar posibles contaminaciones (14), mientras que otros aconsejan empezar por aquellas zonas donde se concentren más lesiones y ampollas (11).

Las curas de estos pacientes, además de realizarse cada 2-3 días, son muy prolongadas y muy dolorosas, por lo que es importante el control del dolor. Algunos artículos recomiendan administrar analgesia sistémica o tópica 30 minutos antes de realizar las curas (6,12,14) mientras que dos de ellos (5,6) proponen realizar los baños en agua salada para reducir el dolor.

Todos los autores están de acuerdo en la importancia que tiene la prevención de las complicaciones músculo-esqueléticas, debido a la frecuencia de su aparición y a la repercusión que pueden tener en la funcionalidad y la vida diaria de estos pacientes. Fine y Hintner (12) recomiendan el uso de férulas almohadilladas para la muñeca durante el sueño para evitar que se produzcan contracturas en manos y muñecas y preservar su función.

La fragilidad de los tejidos bucales y la formación de ampollas en estos se observa en todos los tipos de EB, por ello todos los artículos insisten en la importancia de realizar ejercicios para prevenir la microstomía y la mayoría de ellos, en utilizar enjuagues y colutorios de manera tópica (12,14,21). Solo en uno de ellos se recomienda la utilización de flúor por vía sistémica (ver Anexo 7) antes de los 12 años (14).

Únicamente el estudio de Fine y Hintner (12) habla del reflujo gastroesofágico e indica que es un problema poco frecuente en los pacientes con EB, aunque, el mismo reconoce que muchos dermatólogos pediátricos utilizan inhibidores de la bomba de protones en estos niños, para tratar el reflujo clínicamente asintomático.

El hecho de ser una enfermedad rara, que afecta a un número reducido de pacientes, provoca desconocimiento tanto en el sector sanitario como social, respecto a la problemática de estos pacientes. Es algo común a todas las llamadas EERR y una queja constante de los pacientes y sus familiares. Es cierto que en el sector sanitario se nota un aumento del interés por estas patologías y de la sensibilidad hacia los afectados y las familias respecto a sus problemas y necesidades y muchas autoridades sanitarias las incluyen entre sus prioridades. En 1999 la Unión Europea publicó el Reglamento sobre Medicamentos Huérfanos para incentivar su desarrollo y en 2008 el documento “Las enfermedades raras, un reto para Europa” con el objetivo de establecer una estrategia comunitaria para mejorar la atención y la investigación de las EERR. En el 2009 el Ministerio de Sanidad publicó la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud. Recientemente, en el mes de marzo, se ha publicado el Plan Integral de Enfermedades Raras de Castilla y León - PIERCyL 2023-2027 (29), dirigido a mejorar la atención de las personas con EERR en aquellos aspectos que son comunes, como las dificultades diagnósticas o para conseguir los medicamentos huérfanos que muchas de ellas precisan, ayudar a los pacientes y familiares mejorando la asistencia socio-sanitaria y aumentar la formación de los profesionales y fomentar la investigación.

A pesar de todo, en la práctica, estos esfuerzos son todavía insuficientes para mejorar la realidad de los afectados. El problema siempre es el mismo, son pocos.

En el caso que nos ocupa de la EB, requiere gran cantidad de cuidados, y de tiempo, pero no se dispone de protocolos estandarizados y con evidencia que unifiquen esos cuidados, como mucho de guías con recomendaciones, basadas la mayoría de ellas en opiniones de expertos y en la experiencia.

En relación con las curas de los pacientes de EB, desde enfermería se podrían enfocar futuras investigaciones en el estudio de varios aspectos que quedan por determinar:

- Un método eficaz y común para realizar las curas que permita elaborar un protocolo sustentado en evidencia científica y unificar los cuidados, considerando

que pueden darse circunstancias que requieran un tratamiento específico. Un protocolo facilitaría las decisiones y las intervenciones del personal sanitario y de la familia.

- La necesidad de utilizar antisépticos en el agua del baño y la indicación del más apropiado.
- El orden a seguir al realizar la cura y los vendajes, que resulte cómodo tanto para el cuidador como para el enfermo.
- La necesidad de analgesia y la que resulte más efectiva en cada caso.

Otra línea de investigación enfermera interesante sería explorar los conocimientos de afectados y familias y también de los profesionales acerca de la enfermedad y explorar aspectos psicosociales: con qué apoyos cuentan las familias, cómo viven los pacientes la enfermedad y las complicaciones a las que se enfrentan y como repercuten en la familia en general y en especial en el cuidador principal, que asume la mayor carga. La tendencia en cualquier patología crónica incapacitante que exige muchos cuidados, es cuidar al cuidador, con ello se consigue mejorar su calidad de vida y la del afectado a su cargo y de forma indirecta, se reduce el gasto sanitario.

7- CONCLUSIONES

- La investigación sobre la EB, como ocurre en general con las EERR, es escasa, pero resulta imprescindible, también en lo que respecta a los cuidados enfermeros. Su baja incidencia propicia la ignorancia social y la falta de conocimiento del personal sanitario, lo que repercute en la calidad de vida de los pacientes y sus familias. La investigación, la formación de los profesionales y el trabajo de un equipo multidisciplinar coordinado permitirá ofrecer unos cuidados de calidad a los afectados de EB.
- Actualmente, el tratamiento de la EB es únicamente sintomático y paliativo y en él participan los profesionales de enfermería realizando una labor imprescindible de apoyo a los pacientes y a la familia. Realizan las curas y enseñan a realizarlas a los cuidadores, previenen y tratan complicaciones y hacen el seguimiento, educando y haciendo partícipes al niño, según su edad y grado de madurez, y a la familia y cuidadores principales.
- Para mejorar el pronóstico y la calidad de vida futura del paciente es fundamental la prevención tanto de las lesiones, como de todas las complicaciones asociadas a ellas.
- No existe un protocolo que establezca la mejor manera de realizar las curas en estos pacientes ni los productos más apropiados. No existe productos específicos para el tipo de lesiones cutáneas que aparecen en la EB, las recomendaciones se hacen en base a productos que existen en el mercado y han sido probados en estos pacientes.

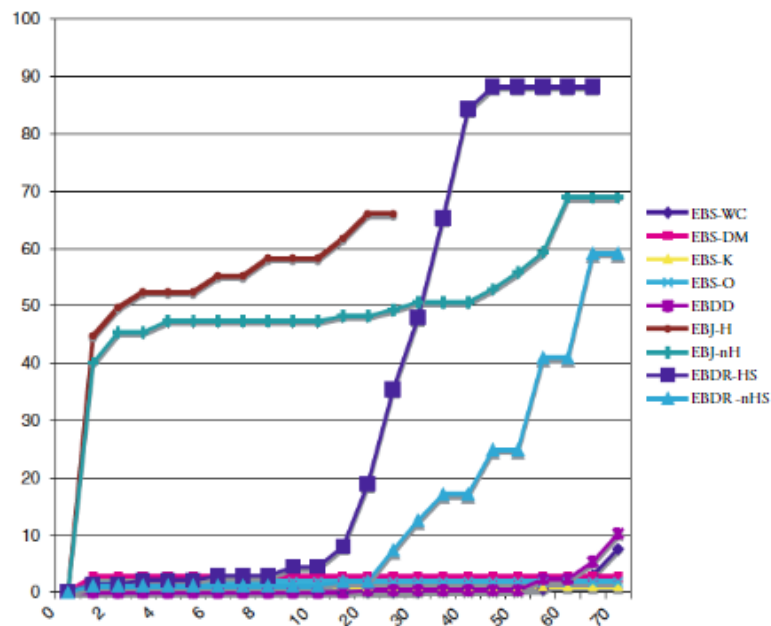
8-BIBLIOGRAFÍA

- 1- Posada De la Paz M, Martín-Arribas C, et al. Enfermedades raras: Concepto, epidemiología y situación actual en España. Anales Sis San Navarra [Internet]. 2008 [citado 11 de febrero de 2023];31(2):9-20. Disponible en: http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1137-66272008000400002&lng=en&nrm=iso&tlng=en
- 2- Villar Hernández ÁR, Guerrero Solana E, et al. Abordaje interdisciplinar en el tratamiento de las heridas en epidermolísis bullosa. Enferm Dermatol [internet] 2016; 10 (29):12-18. Disponible en: <https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=5873776>
- 3- Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). Conoce más sobre las enfermedades raras [internet]. FEDER 2019. Disponible en: <https://www.enfermedades-raras.org/enfermedades-raras/conoce-mas-sobre-er>
- 4- Hernández Sarduy R, Morales Mesa M, Castro Rodríguez JA. Rehabilitación domiciliar de la epidermolísis bullosa. Medident Electrón [internet] 2021; 25 (1):126-136. Diponible en: <http://scielo.sld.cu/pdf/mdc/v25n1/1029-3043-mdc-25-01-126.pdf>
- 5- Sean Leong WM, Samuel M, et al. Interventions for inherited forms of epidermolysis bullosa. Cochrane Skin Group. Cochrane Database of Systematic Reviews [Internet]. 17 de mayo de 2021; Disponible en: <http://doi.wiley.com/10.1002/14651858.CD014223>
- 6- Denyer J, Pillay E, Clapham J. Best practice guidelines for skin and wound care in epidermolysis bullosa [internet] An International Consensus. Wounds International. 2017. Disponible en: https://af13d689-15eb-4199-8733-e91a7bb8ae3f.usfiles.com/ugd/af13d6_fb7638b596ab499e85b5af368b4cfbf0.pdf
- 7- Vall d'Hebron. Epidermolísis ampollosa o piel de mariposa [Internet]. Vall d'Hebron Barcelona Hospital Campus. Diciembre 2021 [Revisado enero 2023]. Disponible en: <https://hospital.vallhebron.com/es/asistencia/enfermedades/epidermolisis-ampollosa-o-piel-de-mariposa>
- 8- Asociación Debra Piel de Mariposa. Introducción a la epidermolísis bullosa [internet]. Debra piel de mariposa. 3 marzo 2020. Disponible en: <https://www.pieldemariposa.es/introduccion-a-la-epidermolisis-bullosa/>
- 9- Angelis A, Kanavos P, López Bastida J, et al. Social/economic costs and health-related quality of life in patients with epidermolysis bullosa in Europe. Eur J Health Econ [internet]. Abril de 2016;17(S1):31-42. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/27107597/>
- 10- Clavería Clark RA, Rodríguez Guerrero K, Peña Sisto M. Características clínicas, genéticas y epidemiológicas de la epidermolísis bullosa y su repercusión en la cavidad bucal. Medisan [internet] 2015; 18(8):995-1005. Disponible en: <http://scielo.sld.cu/pdf/san/v19n8/san10198.pdf>
- 11- De Lucas Laguna R, Maseda Pedrero R, et al. Guía para pacientes con epidermolísis bullosa [internet]. Academia española de dermatología y venereología. Fundación piel sana. 2021. Disponible en: <https://aedv.es/wp-content/uploads/2021/02/Gui%CC%81a-epidermo%CC%81lisis-bullosa-VF.pdf>
- 12- Fine JD, Hintner H. Vivir con Epidermolísis Bullosa (EB). Etiología, diagnóstico, asistencia interdisciplinar y tratamiento. Asociación Debra Piel de Mariposa.2009.20 Disponible en: <http://www.sobende.org.br/pdf/Libro%20Epidermolisis%20bullosa%20-%20Jo%20David%20Fine%20&%20Helmut%20Hintner.pdf>
- 13- Asociación Debra Piel de Mariposa. Tipos de herencia en la Epidermolísis bullosa [internet]. Debra piel de mariposa. 21 febrero 2020. Disponible en: <https://www.pieldemariposa.es/tipos-de-herencia-en-la-epidermolisis-bullosa/>
- 14- Basquero Fernández C, Herrera Ceballos E, López Gutiérrez JC, et al. Guía de atención clínica integral de la epidermolísis bullosa hereditaria [internet]. Ministerio de Sanidad y Consumo de España. 2008. Disponible en: <https://www.sanidad.gob.es/profesionales/prestacionesSanitarias/publicaciones/docs/epidermolisisBullosa.pdf>
- 15- Bernardis C, Pleshkov A, Jessop N, et al. Hand surgery and hand therapy clinical practice guideline

- for epidermolysis bullosa. Orphanet J Rare Dis [internet]. 7 de noviembre de 2022;17(1):406. Disponible en: <https://doi.org/10.1186/s13023-022-02282-0>
- 16- DEBRA Piel de Mariposa. Vivir con Epidermolisis Bullosa. Análisis biopsicosocial [internet]. 2019. Disponible en: <https://www.pielde mariposa.es/wp-content/uploads/2019/08/WEB-PieldeMariposa-Profesionales.pdf>
 - 17- Vargas A, Palomer L, Palisson F. Manifestaciones orales de la epidermolisis bullosa en el niño. Rev Chil Pediatr [internet]. 2005; 76(6): 612-616. Disponible en https://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0370-41062005000600009
 - 18- Asociación Debra Piel de Mariposa. Escolarización del niño con Epidermolisis bullosa. Disponible en: <https://www.rareconnect.org/uploads/documents/escolarizacion-del-nino-con-piel-de-mariposa-version-larga.pdf>
 - 19- Takane Torres JM, Álvarez Aguirre ML, et al. Epidermolisis ampollar distrófica. Presentación de un caso. Revista ADM [internet]. 2012; 19(2):83-90. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/pdfs/adm/od-2012/od122h.pdf>
 - 20- Ungson García MG, González Sánchez VL, et al. Carcinoma epidermoide metastásico asociado a Epidermolisis ampollosa distrófica. Sociedad Latinoamericana de dermatología Pediátrica [internet]. 2020 [revisado en 2021]; 15(1):1-9. Disponible en: <https://docs.bvsalud.org/biblioref/2022/04/1348252/dermatol-ped-latinoam-2020-v15-n2-carcinoma.pdf>
 - 21- Cañadas Nuñez F, Pérez Santos L, Martínez Torreblanca P, Pérez Boluda MT. Guía de práctica clínica para el cuidado de la piel y mucosas en personas con epidermolisis bullosa [internet]. Servicio Andaluz de Salud. Consejería de Salud. Junta de Andalucía; 2021. Disponible en: https://www.sspa.juntadeandalucia.es/servicioandaluzdesalud/sites/default/files/sincfiles/wsas-media-pdf_publicacion/2020/Guia_EB_def.pdf
 - 22- Vergara Amador E, Solaque H. Pseudosindactilia en epidermolisis bullosa. Revista de la facultad de medicina de Colombia [internet]. 2009;57(3):274-280. Disponible en: <https://www.redalyc.org/pdf/5763/576363911008.pdf>
 - 23- Romero N, Domínguez E. Heridas en EB: Elección de apósitos. Estar bien [internet]. 2012. Disponible en: <https://d3afc8hatrp5rg.cloudfront.net/wp-content/uploads/2019/03/Eleccion-de-apositos-para-heridas.pdf>
 - 24- Romero N, Domínguez E. Complicaciones oftalmológicas en EB [internet]. 2019. Disponible en: <https://d3afc8hatrp5rg.cloudfront.net/wp-content/uploads/2019/03/Complicaciones-oftalmologicas-en-EB.pdf>
 - 25- Papa E, Lara Corrales I, et al. Epidermolysis Bullosa and Chronic Wounds: A Model for Wound Bed Preparation of Fragile Skin. Advances in skin & wound care [internet]. April 2013;26(4):177-188. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/23507695/>
 - 26- Asociación Debra Piel de Mariposa. Procedimiento de curas en afectados de epidermolisis bullosa. Debra Piel de Mariposa. 2017. Disponible en: <https://gneaupp.info/wp-content/uploads/2017/06/ProcedimientoXdeXCuraXenXEBXconXFotos.pdf>
 - 27- Romero Haro N, García García N, Megías Campos A. Cuidados en Epidermolisis bullosa. Heridas y cicatrización [internet]. Septiembre 2018; 8(3):7-13. Disponible en: https://www.heridasycicatrizacion.es/images/site/2018/septiembre2018/Revision_SEHER_83_26_Septiembre_2018.pdf
 - 28- Domínguez E, Romero N. La importancia del vendaje en EB. Estar bien [internet]. 2013. Disponible en: https://d3afc8hatrp5rg.cloudfront.net/wp-content/uploads/2019/03/N44_2013_La-Importancia_vendajes.pdf
 - 29- Isidoro García M, coord. Plan Integral de Enfermedades Raras de Castilla y León - PIERCyL 2023-2027 [Internet]. 2023. Disponible en: [https://www.saludcastillayleon.es/institucion/es/piercyl.ficheros/2395539-plan%20integral%20enfermedades%20raras%20de%20castilla%20y%20le%20c3%93n%20\(piercyl\)%202023-2027.pdf](https://www.saludcastillayleon.es/institucion/es/piercyl.ficheros/2395539-plan%20integral%20enfermedades%20raras%20de%20castilla%20y%20le%20c3%93n%20(piercyl)%202023-2027.pdf)

9-ANEXOS

Anexo 1: Riesgo acumulado de muerte en los diferentes subtipos de EB.



Fuente: Fine JD, Hintner H. Vivir con Epidermólisis Bullosa (EB). Etiología, diagnóstico, asistencia interdisciplinaria y tratamiento.

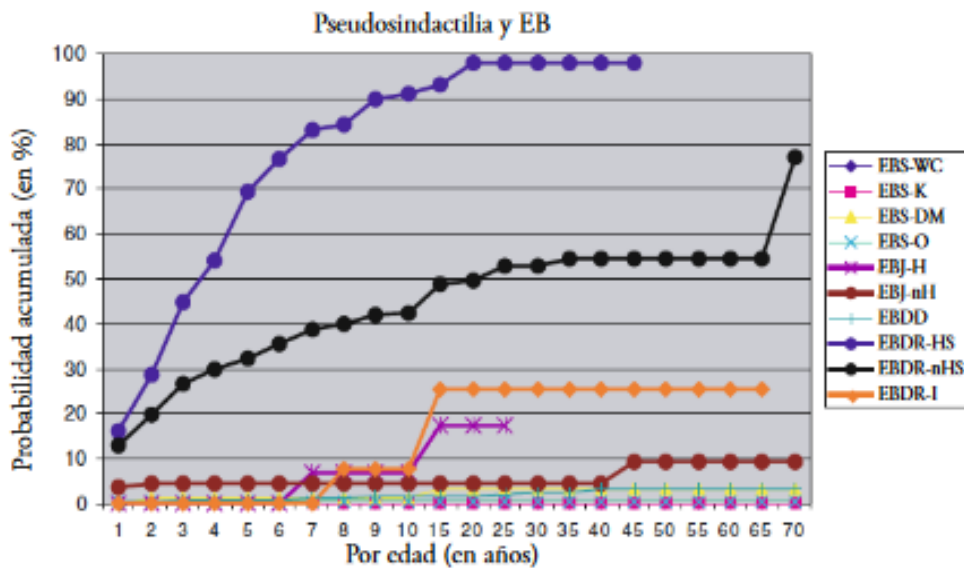
EBS-WC: EBS, subtipo de Weber-Cockayne / EBS-DM: EBS, subtipo de Dowling-Meara / EBS-K: EBS, subtipo de Koebner / EBS-O: EBS Ogna / EBDD: EBD dominante / EBJ-H: EB juntural, subtipo de Herlitz / EBJ-Nh: EB juntural, subtipo no-Herlitz / EBDR-HS: EBD recesiva, subtipo de Hallopeau-Siemens / EBDR-nHS: EBD recesiva, subtipo no-Hallopeau-Siemens.

Anexo 2: Modelo biomédico VS Modelo biopsicosocial.

	MODELO BIOMEDICO	MODELO BIOPSIOSOCIAL
Concepto de Salud	Salud entendida como completa armonía orgánica (carácter biológico)	La salud engloba también un funcionamiento óptimo de los niveles psicológicos y sociales.
Concepto de Enfermedad	Causada por desorden o descompensación orgánica.	Causada por factores tanto biológicos, como psicológicos y sociales
Atención de la enfermedad	Desde un enfoque unidireccional y unicausal.	Desde un enfoque multidireccional, multicausal y por consiguiente de tratamiento multidisciplinar
Calidad de vida	Satisfacción de condiciones de vida de la persona. Sin interpretación subjetiva. Sujeto Pasivo	Incluye expectativas y aspiraciones. Satisfacción de necesidades de tipo físico, psíquico, social y material Sujeto Activo

Fuente: Hernández ÁRV, Solana EG, Megías A, et al. Abordaje interdisciplinar en el tratamiento de las heridas en epidermólisis bullosa.

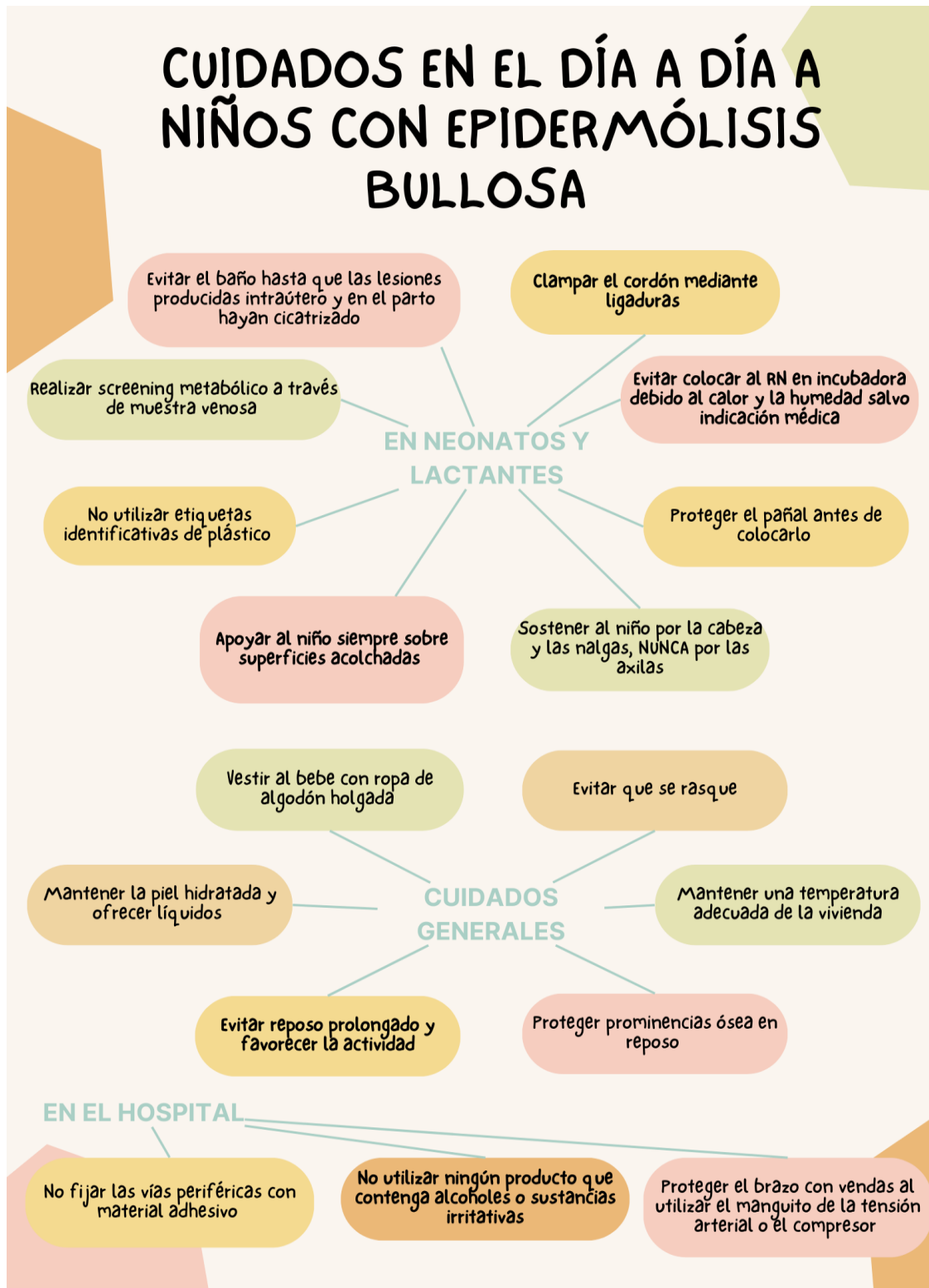
Anexo 3: Riesgo acumulado de sufrir pseudosindactilia los pacientes diagnosticados de EB.



Fuente: Fine JD, Hintner H. Vivir con Epidermólisis Bullosa (EB). Etiología, diagnóstico, asistencia interdisciplinar y tratamiento.

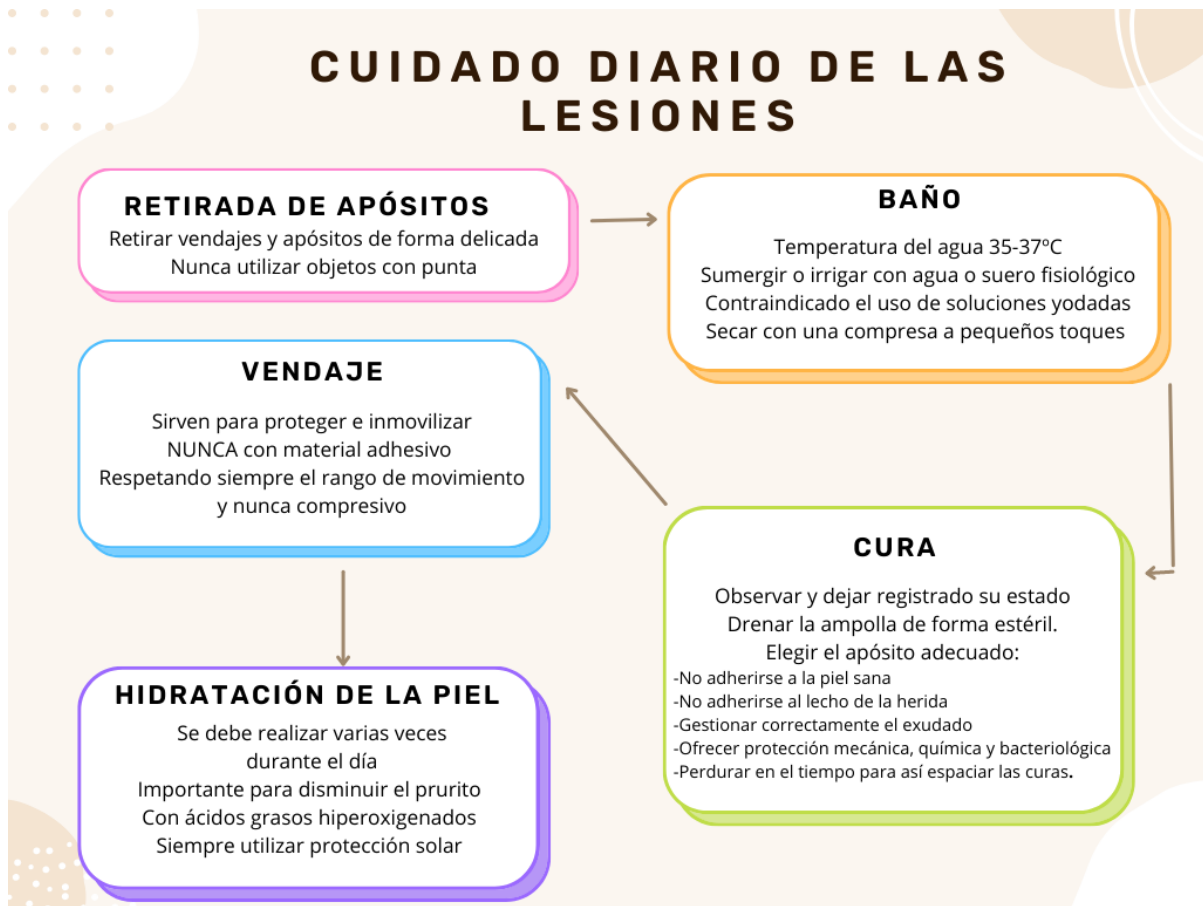
EBS-WC: EBS, subtipo de Weber-Cockayne / EBS-K: EBS, subtipo de Koebner / EBS-DM: EBS, subtipo de Dowling-Meara / EBS-O: EBS Ogna / EBJ-H: EB juntural, subtipo de Herlitz / EBJ-Nh: EB juntural, subtipo no-Herlitz / EBDD: EBD dominante / EBDR-HS: EBD recesiva, subtipo de Hallopeau-Siemens / EBDR-nHS: EBD recesiva, subtipo no-Hallopeau-Siemens / EBDR-I: EBD recesiva inversa.

Anexo 4: Recomendaciones para los cuidados básicos de los niños con EB.



Infografía de elaboración propia.

Anexo 5: Esquema a seguir en la curación de heridas.



Infografía de elaboración propia.

Anexo 6: Cómo actuar en las complicaciones más predominantes.



Infografía de elaboración propia.

Anexo 7: Recomendaciones de higiene oral y fluorización sistémica según rango de edad.

Tabla 2. Fluorización sistémica y recomendaciones de higiene oral

Edad	Contenido de flúor en el agua (p.p.m.)				Recomendaciones Higiene oral
	0-0,25	0,25-0,50	0,50-0,75	0,75	
Lactantes	0,25 mg.	0	0	0	Nada
12 meses-4 años	0,50 mg.	0,25 mg.	0	0	Limpieza con gasa o dediles de látex
4-8 años	0,75 mg.	0,50 mg.	0,25 mg.	0	Cepillo dental suave y crema fluorada
8-12 años	1 gr.	0,75 mg.	0,50 mg.	0	Cepillo dental suave, crema fluorada y colutorio fluorados
Mayores de 12 años	1 gr. (a)	1 gr. (a)	1 gr. (a)	1 gr. (a)	Cepillo dental suave, crema fluorada, colutorio fluorados y clorhexidina (b)

(a) Si faltan piezas dentarias por erupcionar, siempre que no sean los terceros molares o muelas del juicio.
 (b) Si hay enfermedad periodontal, 3 veces al día, durante 15 días y cada 3 meses.

Fuente: Basquero Fernández C, Herrera Gutiérrez E, López Gutiérrez JC, et al Guía de atención clínica integral de la epidermólisis bullosa hereditaria elaborada por el Ministerio de Sanidad de España.