
EPIDERMÓLISIS BULLOSA

1. Introducción

La **piel humana** consiste de varias capas. La „epidermis“ es la capa superficial, es decir la capa externa. „Bullosa“ significa „que hace ampollas“ y „lysis“ desprendimiento. El término **Epidermólisis bullosa**, también conocido como **Piel de Mariposa**, se podría traducir literalmente como: „desprendimiento vesicular de la epidermis“.

Cuando hablamos de la enfermedad de **Piel de mariposa** no nos referimos a un único tipo de enfermedad, sino que bajo este término se agrupa un conjunto de enfermedades de características clínicas y genéticas diversas, que se caracterizan por la formación de ampollas y heridas en la piel y en las mucosas ante mínimos traumatismos. Existe una gran variedad de tipos de Epidermólisis bullosa que difieren teniendo en cuenta la capa de la piel donde se forman las ampollas y en qué lugar exactamente ha tenido lugar la alteración genética. Algunos de estos tipos presentan además problemas y características adicionales.



Lo más importante:

- **Todos los tipos de EB tienen en común la formación de ampollas en la piel ante mínimos traumatismos.**
- **A causa de alteraciones genéticas, falta un componente (o este componente no está lo suficientemente desarrollado) responsable de fijar las diferentes capas cutáneas entre sí.**
- **Los diversos tipos de EB se diferencian según:**
 - la capa de piel en la que se forman las ampollas**
 - la falta de la molécula de proteína**
 - dónde exactamente ha tenido lugar la alteración genética**
 - las diferentes repercusiones**
 - los problemas que aparecen en otras partes del cuerpo por la falta de esa molécula de proteína.**
- **Hay que tener en cuenta que, aunque los nombres de los diferentes tipos de EB puedan ser parecidos, podría ser que estuvieramos delante de tipos completamente diferentes.**

2. Conceptos generales

La piel humana es un órgano con una estructura muy compleja, con diferentes capas cutáneas, componentes y sustancias intermedias. Para que la piel pueda llevar a cabo sus funciones, todos sus componentes tienen que estar presentes en una cantidad determinada y estar relacionados entre sí. Si uno de sus componentes falta o su cantidad no es la adecuada o está compuesto de una forma diferente a la que debería, entonces aparecen toda una serie de problemas que serán de más o menos importancia, dependiendo de si se trata de un componente crucial o no.

En el caso de EB sucede que debido a **cambios genéticos** (también llamados „mutaciones“) determinadas **moléculas de proteína**, determinantes para la **adhesión de las diferentes capas de la piel**, **dejan de funcionar o sólo funcionan parcialmente** y, esto implica, que las diferentes capas cutáneas pasen a estar adheridas de una forma suelta. Esto implica que ante un mínimo traumatismo, por ejemplo simplemente rozando, **se desprende la piel** exactamente en el punto donde las capas cutáneas estaban sólo conectadas ligeramente. En este caso, puede entrar **líquido del tejido en el espacio intermedio** y extenderse. Este líquido provoca que aumente la zona en la que las diferentes capas cutáneas estaban conectadas de una forma suelta y se forme una **ampolla con líquido**. La formación de ampollas y heridas no aparece solamente en la piel sino que también puede aparecer en las mucosas de la boca, en el aparato digestivo e incluso en los ojos.

A toda esta problemática, hay que añadir que algunos de estos componentes de los que hemos hablado anteriormente, tienen funciones no sólo en la piel sino también en otras partes del cuerpo por lo que quedan afectados otros órganos del cuerpo. Esto dependerá del tipo de EB y se profundizará más adelante.

Las diferentes formas y categorías de EB dependerán de los cambios genéticos de cada uno. Las consecuencias serán más o menos graves dependiendo de la función y el tipo de componente que o bien no está desarrollado como debería o no se presentará en la cantidad que debería.

La piel está formada de tres capas diferentes:

- Epidermis
- Dermis
- Hipodermis

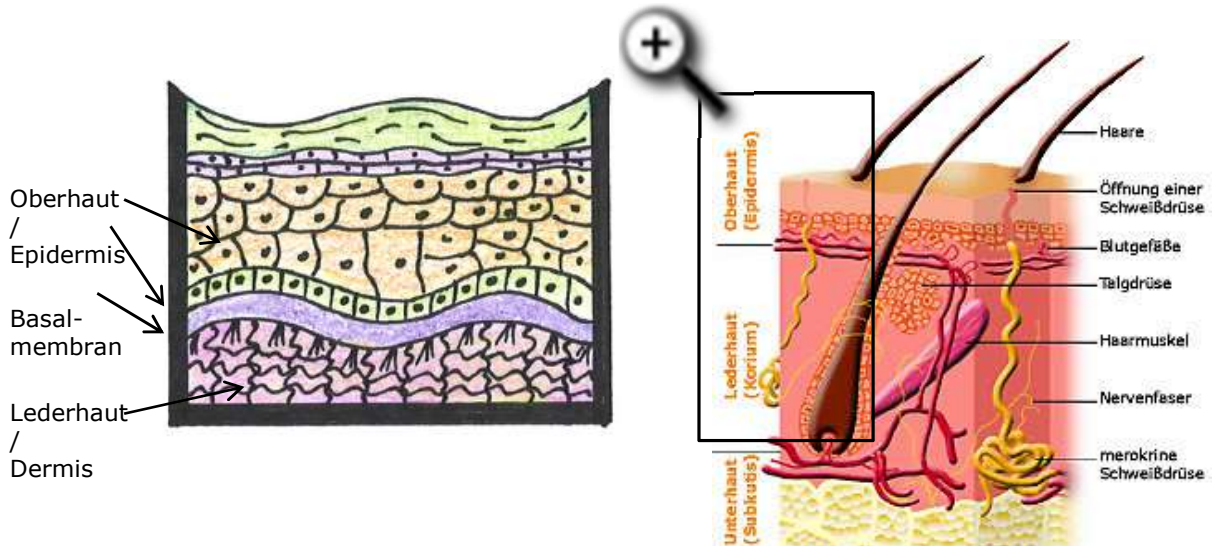


Abb. 1: A. Waldhör, EB-Haus Austria

Abb. 2: <http://www.qualimed.de/haut.html>

Podemos diferenciar tres grupos principales de EB teniendo en cuenta en qué capa se originan las ampollas:

- I) Epidermólisis bullosa simple (EBS): la rotura se produce en la capa superficial de la piel (epidermis).
- II) Epidermólisis bullosa juntural (EBJ): las ampollas aparecen en la zona situada entre la capa externa y la interna de la piel.
- III) Epidermólisis bullosa dérmica o Distrófica: las ampollas aparecen en el estrato más profundo de la piel, la dermis.

Cada uno de estos tres grupos principales presenta a su vez subtipos. Teniendo en consideración si la ampolla se forma en la parte exterior o interior de la piel, si aparecen en una parte concreta del cuerpo (por ejemplo manos y pies) o en todo el cuerpo, o si el componente que falta tiene una función crucial en otra parte del organismo humano. Hasta la fecha se han podido determinar más de 40 subtipos diferentes.

Hoy en día, existe otro tipo de enfermedad que no se puede asociar a ninguno de los tres grupos arriba mencionados pero que actualmente está reconocido como un tipo de enfermedad de EB. Podríamos decir que existe un cuarto grupo:

IV) [El síndrome de Kindler](#)

En el año 2014 se reunieron expertos de todo el mundo con la finalidad de reclasificar y dar nombre (algunos de ellos con una nueva nomenclatura) a todos los tipos de EB conocidos hasta la actualidad. Pueden encontrar un resumen de esta nueva clasificación en el documento „Clasificación de EB“. Podemos augurar que gracias al desarrollo en la investigación genética y en el diagnóstico, aparecerán en los próximos años nuevas formas de EB que en fecha de hoy no son todavía conocidas.

Si Usted está inseguro y no sabe de qué tipo de EB se trata, por favor, no dude en preguntar al personal médico correspondiente antes de leer todo el documento. No asuma que nombres parecidos tengan un diagnóstico y desarrollo parecido! Incluso a veces las abreviaciones pueden confundir y provocar un mal entendido.

Si su hijo/hija o un familiar suyo padece de una forma rara de EB, ya sea porque es nueva o todavía no ha sido clasificada, por favor, póngase en contacto con un centro de EB para recibir información detallada. A pesar de todos los progresos que ha habido en el diagnóstico y, a pesar de todos los esfuerzos de todas las personas implicadas, existe todavía un grupo de afectados que, estando confirmado que tienen EB, no es posible determinar todavía saber la causa genética de la misma. Esta incertidumbre es para el paciente así como el personal médico que lo trata muy enojoso pero desgraciadamente tenemos que conformarnos y vivir con ello. Esperamos que la investigación y el desarrollo nos haga reducir muy pronto el número de estos pacientes.