
EPIDERMÓLISIS BULLOSA DISTRÓFICA (EBD)

1. Introducción

Epidermólisis bullosa distrófica es un concepto general que agrupa todas las formas de EB en el que la formación de ampollas tiene lugar en la capa más profunda de la piel, es decir, en la dermis. El término „Dystroph“ viene del griego antiguo. La sílaba „dys“ significa „malo“ y „trophein“ podríamos traducirlo como „alimentar“ o „crecer“. Los pacientes afectados por esta forma de EB padecen con más frecuencia de problemas de alimentación que los pacientes de otras formas. Por este motivo se les ha asignado este nombre.

Todas las formas de EBD tienen en común la mutación de un determinado gen que codifica la proteína de colágeno número 7. Esta mutación puede implicar que esta proteína de colágeno no exista, que casi no esté presente o que su funcionamiento esté restringido. Considerando estos aspectos, podemos apreciar diferentes niveles de gravedad. Por esta razón, en caso de que se sospeche de EBD es muy importante determinar exactamente el diagnóstico a fin de poder adaptarse al desarrollo de la enfermedad.

EBD se caracteriza no sólo por la formación de ampollas en la dermis sino que presenta además problemas secundarios que se aclararán más adelante al describir cada una de las formas en concreto.



Lo más importante resumido

- **Epidermólisis bullosa distrófica es un concepto general que agrupa todas las formas de EB en la que la formación de ampollas tiene lugar en la capa más profunda de la piel, es decir, en la dermis.**
- **La causa de EBD es la mutación de un determinado gen que codifica la proteína de colágeno número 7.**
- **Existen formas recesivas y dominantes en el proceso hereditario de EBD.**
- **Las diversas formas de EBD se diferencian muy claramente teniendo en cuenta si la proteína de colágeno número 7 no existe, no está casi presente o tenga un funcionamiento restringido.**

- **Además de la formación de ampollas en la piel, aparecen frecuentemente otros problemas adicionales (relacionados con las mucosas de la cavidad oral, malformaciones en las manos, entre otras).**

2. Epidermólisis bullosa distrófica dominante (EBDD)

Todas las formas recesivas distróficas de EB son causadas por la **alteración del gen que codifica la proteína de colágeno número 7**. Como ya anticipa el nombre, el proceso hereditario es **autosómico dominante**. Una información más detallada la encontrarán en el capítulo „Genética“.

Considerando la magnitud de la alteración del gen que codifica la proteína de colágeno número 7, podemos diferenciar las siguientes formas:

- EBDD generalizada
- EBDD acral
- EBDD pretibial
- EBDD pruriginosa
- EBDD sólo malformación de las uñas
- EBDD (BDN) Dermólisis bullosa transitoria del recién nacido

En estas formas de EB la **formación de ampollas empieza** normalmente con el **nacimiento**. En la **forma generalizada** pueden aparecer ampollas **por todo el cuerpo**, en **otras formas** surgen **sólo en determinadas partes del cuerpo**. Al curarse las ampollas quedan cicatrices, incluso a veces pueden formarse **cicatrices atróficas** en las zonas donde se han formado numerosas ampollas.

Las **primeras semanas de vida** pueden desarrollarse de forma **muy diversa**. Algunos pacientes presentan sólo algunas ampollas. En otros la formación de ampollas es muy numerosa y puede presentar un aspecto peligroso. Por ello, un bebé con una forma generalizada distrófica dominante de EB debe estar **bajo control** a fin de reaccionar a tiempo cuando aparezcan infecciones u otros problemas.

En el desarrollo de la enfermedad pueden surgir otros **problemas** como **anemia**, **problemas de alimentación** o **retraso en el crecimiento**. En cualquier caso, tienen un desarrollo mucho más leve que en las formas distróficas recesivas de EB.

Otro rasgo que aparece con frecuencia en esta forma de EB es una [deformación y/o pérdida de las uñas de las manos y de los pies](#). Se han intentado medidas de prevención pero hasta la fecha no han sido satisfactorias.

En algunos de los pacientes se puede observar además una [coloración de la piel](#), seguramente causada por desplazamientos de pigmento en las zonas donde se han producido ampollas. Esta [pigmentación](#) es inofensiva pero puede incomodar a algunos pacientes ya que la piel queda manchada. Es importante llevar a cabo [controles regulares](#), sobretodo si se tratan de manchas oscuras, a fin de asegurar que no conlleven un cambio maligno (= [cáncer de piel](#) o una fase preliminar al cáncer).

Puede darse el caso de una participación de las [mucosas de la cavidad oral](#). La dificultad en la [higiene bucal](#) implica la [aparición de caries](#). Por este motivo, hay que prestar especial atención a la higiene oral.

Cuando llega el calor en verano, casi todos los pacientes se lamentan de un aumento de la formación de ampollas. El [calor](#) y la [transpiración](#) fomentan la [formación de ampollas](#) y, en consecuencia, aparecen con más frecuencia [heridas abiertas y costras](#).

El pronóstico y la esperanza de vida en las formas distróficas dominantes de EB son bastante buenos a pesar de que la enfermedad le acompañará toda su vida. El desarrollo puede ser diverso, acaparando formas muy leves hasta formas más graves con sus correspondientes problemas secundarios. No es posible predecir en cada caso concreto cómo se desarrollará la enfermedad. Habrá que ir observando cómo evoluciona. Una buena asistencia médica a lo largo de la vida es, en cualquier caso, de vital importancia.

A continuación le presentamos cada una de las formas de EBDD con sus características más destacadas:

- **EBDD generalizada**

[Generalizada](#) significa que las [ampollas](#) pueden aparecer [por todo el cuerpo](#) y no se limitan a una zona en particular. Con más frecuencia aparecen en zonas donde hay más rozamiento mecánico como en las [rodillas](#), los [codos](#) y las [manos](#). Problemas secundarios como los descritos anteriormente son más asiduos que en las otras formas pero también puede darse el caso de que no aparezcan.

- **EBDD acral**

Las ampollas se forman esencialmente en la zona acral, es decir al final de las extremidades de nuestro organismo: en las manos y los pies, pero también en la nariz, barbilla y orejas. Otros problemas aparecen muy raramente.

- **EBDD pretibial**

La característica principal es la formación de ampollas en la espinilla. En otras partes del cuerpo casi no aparecen ampollas. Una malformación de las uñas aparece con frecuencia pero otro tipo de problemas son muy raros.

- **EBDD pruriginosa**

Su particularidad es un fuerte picor, dándole nombre a esta forma de EB („pruriginosa“ significa que „produce picores“). La formación de ampollas no es muy abundante pudiendo ser generalizada o localizada en sólo algunas partes del cuerpo. Otros problemas secundarios no son frecuentes pero no se pueden descartar.

- **EBDD sólo malformación de las uñas**

Tal y como indica el nombre, en esta forma tiene lugar una malformación de las uñas. Otros síntomas son casi inexistentes.

- **EBDD (BDN) Dermólisis bullosa transitoria del recién nacido**

En inglés sus siglas son „BDN“ „bullous dermolysis of the newborn“, lo que podríamos traducir en „despegue de la piel causado por la formación de ampollas en el recién nacido“. Esta forma se caracteriza por la formación de muchas ampollas después del nacimiento, pero éstas se curan rápidamente y ya no vuelven a aparecer.

Al principio puede parecer muy dramático. Los bebés deben controlarse y tratarse igual que los otros recién nacidos con EB. Hay que tener en consideración que existen otras enfermedades de los recién nacidos que presentan en un primer momento características parecidas pero que necesitan un tratamiento completamente diferente. Hay que asegurarse de que no lleve a una confusión. En el caso de DB transitoria del recién nacido la formación de ampollas se limitará casi siempre a las primeras semanas. Luego ya no se forman más ampollas (o casi nunca). Se trata de una situación transitoria. Esta forma es muy rara y se deberá esperar hasta tener el diagnóstico seguro.