

---

## 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 de EBD. 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 recesiva (EBDR)

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 recesivo](#). Información más detallada la encontrará 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:

- EBDR generalizada grave
- EBDR generalizada intermedia
- EBDR localizada
- EBDR invertida
- EBDR pretibial
- EBDR pruriginosa
- EBDR centrípeta
- EBDR-BDN Dermolólisis bullosa transitoria del recién nacido

Existen [grandes diferencias en el desarrollo de las diferentes formas de EBDR](#). Tan pronto como reciva el diagnóstico de que se trata de EBDR, es muy importante, si es posible, informarse de qué forma de EBDR se trata exactamente ya que será determinante para el desarrollo de la enfermedad. Por desgracia, a menudo no es posible determinar exactamente desde un principio de qué forma se trata, aún teniendo el resultado genético.

Mientras se encuentre en esta situación de inseguridad, es conveniente leer la información de este apartado con mucha precaución. Podría darse la situación de que se creara falsas esperanzas o se estuviera preocupando por situaciones que no van a tener lugar. Es muy conveniente encontrar lo más pronto posible una persona con la necesaria experiencia médica que le ayude a interpretar la información significativa para su situación en concreto.

---

Aunque se trate de una forma leve de EBDR, es posible que se presenten los problemas que describiremos a continuación. Pero también podría darse que se manifiesten de una forma tan ligera que no lleguen, o sólo poco, a perjudicar la vida del paciente. En cada una de las formas de EBDR existen diferentes niveles.

En el caso contrario, si se trata de una forma generalizada grave de EBDR, tiene que estar preparado porque este diagnóstico le va a cambiar la vida completamente. Sobretudo si es Usted un padre/una madre de un paciente con este diagnóstico. Es muy difícil encontrar las palabras adecuadas para dar a conocer esta forma pero queremos intentarlo. Pero ante todo, queremos hacer hincapié que es de suma importancia que toda la información que lea en este capítulo sea aclarada con su médico de confianza o especialista de EB.

A continuación, vamos a explicar los diferentes problemas causados por EBDR indicando cómo se manifiestan en cada una de las diferentes formas pero a la vez considerando que **cada paciente los vive de forma diferente**. En nuestro ambulatorio tratamos con regularidad pacientes con diferentes combinaciones de problemas. A menudo se oye la frase: „Hay tantas formas de EB como pacientes“. A pesar de ello, nos parece muy significativo presentar una visión de conjunto de las repercusiones causadas por EBDR. Sólo si sabemos a qué tenemos que prestar atención, seremos capaces de aprender a tratar la enfermedad y a tomar las precauciones necesarias.

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 pueden ser peligrosas. Por ello un bebé con EBDR debe estar **bajo control** para poder reaccionar a tiempo cuando aparezcan infecciones u otros problemas.

Normalmente en EBDR **la formación de ampollas** se presenta ya desde el **nacimiento**. En la forma generalizada pueden aparecer **ampollas por todo el cuerpo**. En **otras formas** sólo en **determinadas partes del cuerpo**. En la forma generalizada las ampollas pueden afectar a grandes partes del cuerpo, por lo que la **cura de las heridas** puede ser laboriosa y llevar mucho tiempo. **Inflamaciones y heridas purulentas** pueden dificultar la cura. En todas las formas de EBDR al cerrarse las ampollas quedan **cicatrices**, incluso a veces pueden formarse **cicatrices atróficas** en las zonas donde se han formado numerosas ampollas. Los pacientes que padecen una forma grave tienen a menudo **fuertes dolores** y unos **picores atormentadores** que hacen necesario una terapia adicional con medicamentos.

Uno de los efectos secundarios que aparecen a menudo en las zonas donde han cicatrizado las ampollas son los [quistes de milium](#) que, en realidad, son inofensivos. Los quistes de milium son unos quistes muy pequeños de color blanco que pueden formarse en los orificios de las glándulas sebáceas de la piel. Son realmente inofensivos pero molestos para los pacientes.

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 muy fastidiosa para los 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).

A partir del momento en que se informe sobre las diferentes formas de EB recesiva, se enfrentaran con fotografías en que pueden verse dedos gravemente encorvados o incluso también de manos que se han unificado completamente con los dedos. Es una realidad que estas [deformaciones](#), también llamadas „[contracciones](#)“ o la [unificación de los dedos](#), son [muy frecuentes](#) en la [forma generalizada grave de EB](#). No se puede predecir cómo de relevantes ni en qué rapidez aparecerán estos cambios. Dependerá de cada paciente.

En los pacientes con [EBDR generalizada grave](#) estas malformaciones en las manos se desarrollan a partir una [edad muy temprana](#) y pueden llevar, con el transcurso del tiempo, a una [disfunción de las manos](#) si no se llevan a cabo [medidas que prevengan o retrasen esta situación](#).

En [otras formas generalizadas](#) este proceso también tiene lugar pero [más lentamente y a una edad más tardía](#), y tampoco de una forma tan pronunciada. En las [otras formas restantes](#) todavía aparece con menos frecuencia.

Las [mismas deformaciones](#) afectan también a los [dedos de los pies](#) y a los [pies](#). Intervenir en estos casos es más complicado y, a veces, ni es tan solo necesario. La [funcionalidad de los pies](#) a menudo [no queda muy reducida](#). [Andar y mantener el equilibrio](#) suelen ser normalmente [factibles](#). Existen pero excepciones en casos donde se han formado numerosas ampollas y heridas dolorosas en las plantas de los pies, siendo conveniente hacer [fisioterapia](#) desde un principio a fin de evitar la incapacidad de andar.

---

En todas las formas de EBDR puede presentarse 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 los casos de EBDR también quedan afectados las [mucosas de la cavidad oral](#), el [esófago](#) y la [región gastrointestinal](#). Ampollas y heridas en estas partes del cuerpo pueden conllevar problemas como [molestias de deglución, estrechez o rigidez del esófago](#) y, con ello, [se dificulta la ingestión de alimentos](#).

La gravedad de estos problemas dependerá de cada paciente. Por experiencia, podemos decir que están especialmente afectadas las personas con una forma generalizada grave de EB y una forma de EBDR invertida. Pero también en otras formas pueden aparecer problemas de ingestión alimenticia. Por ello es trascendental llevar a cabo un [asesoramiento con un/a nutricionista](#) desde un principio con el fin de asegurar una alimentación suficiente y prever posibles problemas derivados como por ejemplo: [anemia, carencia de vitaminas, carencia de hierro y demora de crecimiento o del comienzo de la etapa de la adolescencia](#).

En las formas más desarrolladas de EB es imprescindible y muy útil una alimentación adicional hipercalórica así como una dosis extra de vitaminas y oligoelementos. Información más detallada la encontrará en el capítulo [„Alimentación”](#)

La continua formación de heridas extensas así como la difícil situación en la ingestión de los alimentos conlleva una sobrecarga para el cuerpo que puede llevar, a largo plazo, problemas a otros [órganos internos](#) como el [corazón](#) y los [riñones](#). Por ello estos órganos deben ser [controlados con regularidad](#) a fin de que en el caso de una disfunción puedan llevarse a cabo las medidas correspondientes a su debido tiempo.

En la mayoría de los casos de EBDR se puede observar 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 mucha atención a la higiene oral. A partir del primer diente deben llevarse a cabo con regularidad [visitas periódicas](#) al [dentista](#) y al [higienista bucal](#).

Otros rasgos que se manifiestan en todas las formas de EBDR es que los [párpados quedan pegados](#) y se forman [ampollas en la córnea del ojo](#). Como consecuencia pueden incluso quedarse completamente pegados durante varios días, siendo realmente muy doloroso. Aparece con más frecuencia en las formas más graves, pero

---

también puede afectar a pacientes con una forma más leve. Información más detallada la encontrará en el capítulo „Ojos“.

Cuando llega el calor en verano, casi todos los pacientes se lamentan de un aumento en 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 es en estos casos de EBDR es muy diverso y puede acaparar desde un desarrollo muy leve hasta un desarrollo realmente grave con muchos efectos secundarios. En cada caso concreto no se puede predecir desde un principio sino que habrá que observarse su desarrollo. Una buena asistencia médica es en cualquier caso de vital importancia.

Existen dos factores cruciales que juegan un papel muy importante a la hora de determinar la esperanza de vida. Los dos problemas principales son la difícil ingestión de los alimentos, cuyos problemas secundarios pueden llegar a amenazar la vida, y la posible aparición de cáncer de piel. En estos casos, es imprescindible un **diagnóstico precoz** a fin de descubrir el **cáncer de piel** en un primer estadio y poder extirparlo, normalmente operando al paciente. Normalmente afecta a los pacientes con una forma generalizada de EBDR, pero puede afectar también a pacientes con otras formas de EBDR. Al más tardar en la adolescencia deberán llevarse a cabo **regularmente controles preventivos de la piel** además de los otros tratamientos necesarios.

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

- **EBDR generalizada grave**

Esta es la forma más grave de EBDR. Todos los problemas descritos hasta ahora pueden aparecer y agravar al paciente de forma muy diversa. El desarrollo de la enfermedad no puede predecirse en cada caso concreto. Se conocen formas muy graves y formas más leves.

- **EBDR generalizada intermedia.**

En esta forma es posible que se formen ampollas por todo el cuerpo pero su notoriedad y los problemas adherentes son, en general, mucho menos agraviantes si se compara con la forma generalizada grave.

- **EBDR localizada**

La forma EBDR localizada es una de las formas más raras. La formación de ampollas no tiene lugar en todo el cuerpo, sino sólo en algunas partes.

- **EBDR invertida**

„Invertida“ significa „dirigida hacia dentro“. En este caso, la piel es lo menos problemático. En cambio, las mucosas de la cavidad oral, el esófago y la región gastrointestinal son, en comparación, las partes más afectadas. Ampollas y heridas en estas zonas complican la ingestión de alimentos y la estrechez y rigidez del esófago.

- **EBDR pretibial**

En este caso la formación de ampollas se limita, por motivos todavía no conocidos, a la parte delantera de la pierna („pretibial“=“cara anterior de la tibia“) o incluso en las manos y los pies.

Malformación o pérdida de las uñas son también comunes. Problemas secundarios no son frecuentes. En general, se puede considerar un desarrollo leve de la enfermedad.

- **EBDR pruriginosa**

„Pruriginosa“ significa „que produce picores“, lo que induce a que esta forma se caracterice por unos fuertes 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.

- **EBDR centripeta**

En esta forma, la formación de ampollas se localiza principalmente en la zona de la espinilla. También puede suceder una malformación o pérdida de las uñas. En raras ocasiones se ven afectadas las mucosas de la cavidad oral.

- **EBDR Dermólisis bullosa transitoria del recién nacido**

En inglés sus siglas son „BDN“ lo que significa „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.