

EPIDERMÓLISIS BULLOSA JUNTURAL (EBJ)

1. Introducción

Epidermólisis bullosa juntural es un concepto general para todas las formas de EB, en el que la formación de **ampollas** se produce exactamente en la zona de conexión entre la **capa externa de la piel (epidermis)** y la **capa interna de la piel (dermis)**. „Juntural“ viene del latín „iunctio“, que podríamos traducir como „conexión“. Esta zona de conexión viene también denominada membrana basal.

En EBJ presenta normalmente **problemas secundarios** además de la **formación de ampollas** en la piel. Existen varias formas de EBJ muy diferenciadas entre sí en función de qué proteína ha sido modificada genéticamente. Por este motivo es muy importante saber el diagnóstico exacto en el caso de que sospeche de EBJ, a fin de poder adaptarse de la mejor manera posible al desarrollo de la enfermedad.



Lo más importante resumido

- **Epidermólisis bullosa juntural es el concepto general de todas las formas de EB en que la formación de ampollas se produce dentro de la zona de conexión entre la epidermis y la dermis.**
- **EBJ viene causada por la modificación de genes diferentes. Cada una de las formas se diferencia significativamente.**
- **Además de la formación de ampollas en la piel, presenta normalmente otros problemas secundarios.**

2. Epidermólisis bullosa juntural generalizada grave

En el caso de que reciba el diagnóstico de una epidermólisis bullosa juntural generalizada grave, lo primero que tiene que hacer es asegurarse de que el diagnóstico sea completamente del todo seguro. Este diagnóstico es realmente muy grave y, por ello, especialmente en este caso es **de vital importancia tener una seguridad absoluta**.

Si el diagnóstico no da lugar a dudas, entonces tiene que ser consciente de que le viene una época muy difícil, sobretodo si es Usted padre/madre de un paciente con esta enfermedad. Es realmente difícil encontrar las palabras adecuadas que le ayuden a enfrentar esta situación pero vamos a poner el máximo esfuerzo de nuestra parte. **Pero, ante todo, queremos hacer hincapié que es imprescindible que toda la información que lea en este capítulo la consulte con un médico de su confianza y/o especialista de EB.**

La **esperanza de vida** de los niños con una epidermólisis bullosa juntural generalizada grave es desgraciadamente **muy reducida**. Abarca desde unas pocas semanas de vida hasta unos pocos años, la mayoría de ellos no alcanzan los dos años de edad. No se puede predecir en cada caso concreto. Según informes provenientes de otros países, existen incluso casos en que algún niño/a ha llegado a alcanzar una edad avanzada. No es posible pronosticar el tiempo que vivirá cada paciente en concreto y lo único que podemos asegurar es que éste será muy reducido. El cometido tanto del personal médico como de los padres será que este corto tiempo de vida sea para el paciente lo más agradable posible. Es muy comprensible que esta situación les supere emocionalmente pero tienen que ser conscientes de que su hijo/a va a necesitar todo el **cariño** y **atención** que le puedan dar como padres. El período de tiempo que van a poder vivir con su hijo/a va a ser muy corto y lo vivirán muy intensamente. Intenten vivir al día y aceptar los desafíos que se vayan presentando. Gocen de los buenos días y aprendan a aceptar los momentos difíciles acompañando a su hijo/a de la mejor manera posible.

A continuación, queremos ofrecerle una serie de informaciones médicas para que estén preparados ante los retos que esta enfermedad pueda presentar. Considerando la gravedad de esta enfermedad, somos conscientes que estos datos pueden parecer muy fríos. Opinamos que para hacer frente a esta enfermedad lo primero que se necesita son informaciones realistas a las que acojerse en el momento de tomar decisiones correctas y con rapidez, para el bien del paciente y el de su familia.

La EBJ generalizada grave viene causada por [modificaciones](#) en los [genes de la laminina](#). La enfermedad se transmite con un patrón de herencia [autosómico recesivo](#). Información más detallada la encontrarán en el capítulo de „Genética“.

En la EBJ generalizada grave la [formación de ampollas](#) empieza ya con el [nacimiento](#) o los [primeros días de vida](#). Puede darse que al principio la formación de ampollas sea reducida pero a lo largo de los primeros meses de vida aumenta con diferencia. La curación de dichas ampollas puede dejar [cicatrices superficiales](#) y, en algunos casos, puede ocasionar [cicatrices atróficas leves](#).

La [llegada del calor](#) en verano, o simplemente [abrigando demasiado](#) al bebé, provoca a menudo, al igual que las otras formas de EB, un [aumento en la formación de ampollas](#).

Quedan afectadas las [mucosas de la cavidad bucal](#) y la [cavidad nasal](#), las del [aparato digestivo](#) y, por desgracia también, las de las [vías respiratorias](#). Esto puede conllevar [problemas en la alimentación](#) aunque, a pesar de ello, a veces llega a ser incluso posible [dar el pecho](#) a pacientes con EBJ generalizada grave, al menos durante un determinado tiempo. Las dificultades causadas por las mucosas de las vías respiratorias se hacen perceptibles por unos gritos roncós. Más tarde pueden aparecer también infecciones en las vías respiratorias.

También pueden surgir ampollas en la zona de los [ojos](#).

Una particularidad de la forma de EBJ generalizada grave es la [dificultad para que cierren las heridas](#) y la excesiva [formación de tejido de granulación rojo y húmedo en las puntas de los dedos, en y alrededor](#) de la [boca](#) y también en la zona de las [nalgas](#). El estado general del paciente puede además empeorar por la pérdida de líquido y de hierro.

Al principio, aparecen ocasionalmente [infecciones en la piel](#) y en los [pulmones](#), pero éstas se vuelven más frecuentes con el paso del tiempo añadiendo otros problemas como la [anemia](#), [dificultades en la alimentación](#) y [retraso en el crecimiento](#).

Especialmente un [niño/a con una EBJ generalizada](#) grave debe estar [observado atentamente](#) a fin de poder reaccionar a tiempo y adecuadamente si surgen infecciones u otros problemas. Hay que ser conscientes de que a pesar de las posibilidades médicas de tratar todos estos problemas, el principal causante sigue

siendo la EBJ generalizada grave y ésta no es curable. Con el transcurso del tiempo las dificultades se van agravando hasta llegar al punto que se vuelve realmente difícil poder tratarlas o eliminarlas. Es muy recomendable [contactar desde un principio](#) con un [equipo de medicina paliativa](#) ya que ellos trabajan bajo el principio „siempre se puede hacer algo incluso cuando no hay nada más que hacer“.