
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 intermedia

La EBJ generalizada intermedia está causada por mutaciones en los genes de laminina o de colágeno 17. La enfermedad se transmite con un patrón de herencia autosómico recesivo. Información más detallada la encontrarán en el capítulo de „Genética“.

En esta forma de EB la formación de ampollas empieza, en general, al nacer y pueden aparecer por todo el cuerpo o, en algunos casos, sólo en algunas partes determinadas del cuerpo. La curación de dichas ampollas puede dejar cicatrices superficiales e incluso ocasionar cicatrices atróficas leves.

La acusada formación de ampollas durante las primeras semanas de vida puede ser amenazador y, por ello, un bebé con EBJ generalizada intermedia debe de estar bajo control médico para poder reaccionar a tiempo a posibles infecciones u otros problemas que puedan surgir como, por ejemplo, anemia, problemas de alimentación o retraso en el crecimiento.

Con el desarrollo de la enfermedad aparece a menudo una deformación y/o pérdida de las uñas de las manos y de los pies. También queda afectada la estructura dental, presentando graves deficiencias en el esmalte dental (hipoplasia). Por este motivo, se debe prestar especial atención a los dientes.

Con frecuencia se observa una fuerte caída o completa caída del cabello. Este problema aparece con mayor frecuencia en las formas causadas por la modificación del gen de colágeno 17. Para la mayoría de las pacientes femeninas (pero no sólo ellas) puede representar una carga emocional adicional muy fuerte. Es recomendable la adquisición de una o más pelucas de cabello natural, ya que hasta la fecha no se ha encontrado ningún remedio adecuado contra este proceso.

En algunas ocasiones quedan afectadas las mucosas de la cavidad bucal y nasal y, con menos frecuencia, las de los ojos. También es posible que se presenten problemas en las mucosas de las vías urinarias, como en la vejiga y la uretra. Por suerte, no aparecen con mucha frecuencia ya que para los pacientes afectados es extremadamente molesto.

En algunos pacientes se observa cambios en la coloración de la piel, debidos seguramente a desplazamientos de la pigmentación en las zonas donde se han producido ampollas. Estos [cambios en la pigmentación](#) son en sí inofensivos pero molestos para los pacientes ya que la piel aparece manchada. Controles regulares, sobretodo si la pigmentación es oscura, son necesarios para asegurarse de que no impliquen un desarrollo maligno.

Con la llegada del calor en verano la mayoría de los pacientes acusan una mayor formación de ampollas. El [calor](#) y la [transpiración](#) fomentan la [formación de ampollas](#) y, en consecuencia, aparecen más [heridas](#) y [costras](#) en esa época del año. También pueden presentarse una extrema transpiración en los pies así como una [queratinización](#) de las [palmas de las manos](#) y las [plantas de los pies](#).

El pronóstico y la esperanza de vida en los pacientes con EBJ intermedia generalizada es, a pesar de todos los problemas, en general bastante buena. Aún así hay que considerar que la enfermedad les acompañará a lo largo de toda la vida. Su desarrollo es bastante diferenciado y abarca desde un [desarrollo leve](#) a un [desarrollo grave](#), agravado con muchos problemas secundarios. En cada caso no es predecible, y por ello es [imprescindible un seguimiento médico a lo largo de toda la vida](#).