

---

## 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. Otras formas muy raras de Epidermólisis bullosa juntural

Además de las formas conocidas de EBJ, a las que hemos dedicado un capítulo aparte, existen también formas, en las que dentro de las formas raras todavía son más singulares y que aparecen incluso con mucha **menos frecuencia**. Eso quiere decir, que en países como en Austria, existen una o dos personas afectadas e incluso en alguna de las formas no se conoce ningún precedente. Por esta razón, es difícil especificar o escribir acerca del desarrollo de la enfermedad. En estos casos es de **vital importancia** contactar con un **centro especializado** a fin de que éste pueda averiguar todo lo posible sobre esta forma contactando con otros centros internacionales especializados y leyendo toda la información científica conocida hasta la fecha. A veces lo que se llega a saber es bien poco y, para esos pacientes sólo es posible hacer un **seguimiento** en forma de controles regulares exhaustivos. Reconociendo a tiempo los posibles problemas, pensando con antelación y aprendiendo de las otras formas más conocidas de EB será posible custodiar a las familias afectadas.

Atendiendo a la clasificación vigente de EBJ, pertenecen a este grupo las siguientes formas:

- **EBJ con atresia pilórica**
- **EBJ inversa**
- **EBJ con aparición tardía ("late onset")**
- **Síndrome LOC**
- **EBJ con afectación respiratoria y renal**

En el caso de que Usted o un familiar suyo se vea afectado por una de estas formas, debemos pedirle que se ponga en contacto con el centro especializado de EB más cercano, ya que la información que leerá en este manual sobre estas formas es muy generalizado.

En la **mayoría de las formas raras de EBJ**, la **formación de ampollas** empieza al **nacer** o durante las **primeras semanas de vida**. La forma de **EBJ con aparición tardía (en inglés „late onset“)** es una excepción ya que como ya indica el nombre, la formación de ampollas es **retrasada**. Al igual que otras formas de EB, las ampollas aparecen debido a un efecto mecánico en zonas con un alto rozamiento, aunque también cabe la posibilidad de que aparezcan en partes con menos fricción.

Dentro de las **formas raras de EBJ** podemos diferenciar las que conllevan graves problemas secundarios y aquéllas que tienen, en general, un desarrollo leve. Las diferencias entre las diversas formas es muy notoria y por ello, de vital importancia conocer el **diagnóstico exacto**, a fin de poder adaptarse al desarrollo de la enfermedad.

A continuación vamos a describir las principales características de cada una de las formas raras:

**EJB con atresia pilórica:** el **paso entre el estómago y el intestino** está cerrado (atresia del píloro). Este problema suele **reconocerse antes del nacimiento**. Los bebés deben ser **operados justo después de nacer** y por eso es esencial establecer con antelación la fecha exacta del nacimiento, a fin de poder asegurar una asistencia médica quirúrgica. Además de la atresia del píloro esta forma presenta problemas secundarios muy graves, comparables al desarrollo de la forma de EJB de Herlitz. Se han descrito excepciones.

La nominación de **EJB Inversa** significa que la **enfermedad va dirigida hacia el interior (inversa)**. Aquí el problema principal no son las ampollas cutáneas sino los **problemas con las mucosas de los órganos internos**. **Dificultades en la alimentación** y problemas en las **vías urinarias** complican gravemente la vida de los pacientes. La **formación de ampollas** es más bien **leve**.

En la forma de **EJB con aparición tardía („late onset“)** la **formación de ampollas** es **más tardía**, tal y como indica ya su nombre. Puede suceder que la enfermedad **aparezca durante los primeros años de vida** y con el crecimiento vaya acentuándose.

**Síndrome de LOC:** Las siglas LOC significan „laringo-onico-cutáneo“. Es decir, las zonas afectadas son la **laringe**, las **uñas** y la **piel**. Hasta la fecha sólo se conocen casos de familias que provienen de Pakistán. Parece ser que se trata de una modificación genética específica que sólo aparece en esta zona. El síndrome de LOC es una forma grave de EBJ y a los problemas en la piel se le añaden complicaciones en las **mucosas de las vías respiratorias** y en los **ojos**.

**EJB con afectación respiratoria y renal:** indica complicaciones en las vías respiratorias y en los riñones. Éstas pueden presentarse ya desde el nacimiento o casi inmediatamente después.

Acerca del pronóstico de las formas muy raras de EBJ podemos decir pocas cosas comunes. En los casos con graves efectos secundarios, la esperanza de vida queda muy reducida. En los leves puede ser normal.

La [cura de la piel](#) así como las [medidas médicas](#) a llevar a cabo no se diferencian de las otras formas más conocidas de EBJ. En cualquier caso, hay que asegurarse que los pacientes dispongan de la cantidad necesaria de los materiales necesarios para la cura de la piel y de las heridas, y de [personal médico de contacto](#).