
EPIDERMÓLISIS BULLOSA SIMPLEX

1. Introducción

Epidermólisis bullosa simplex es el término genérico que incluye todas las formas de EB en la que la formación de ampollas se produce dentro de la capa superior de la piel, es decir, en la epidermis. La nominación „simplex“ puede llevar a interpretaciones equívocas, a entender que se trata de una forma „simple“, es decir, de una forma sencilla y leve de EB. Esto no es del todo correcto. Es verdad que algunas formas de EB comparadas con otras formas pueden parecer „leves“ pero hay que tener muy presente que, en cualquier caso, un paciente con EB simplex tiene una vida con muchas restricciones que pueden ser más o menos agravantes según el paciente. Además, existen algunas formas de EB simplex que aparecen muy raramente, pero que tienen consecuencias muy graves en la vida del paciente y que, por tanto, pertenecen al grupo de las formas más graves de EB. Por este motivo, es muy importante para la evolución de la enfermedad determinar el diagnóstico exacto, si se sospecha que el bebé tiene EB.



Lo más importante resumido

- **Epidermólisis bullosa simplex es el término genérico que incluye todas las formas de EB en la que la formación de ampollas se produce dentro de la capa superior de la piel, es decir, en la epidermis.**
- **La EBS está causada por mutaciones genéticas en genes específicos que dependen del subtipo.**
- **„Simplex“ no significa lo mismo que „simple“.**

2. EBS generalizada grave

La causa de una EBS generalizada grave es la **mutación que ha tenido lugar en las moléculas de queratina 5 y 14**. Se **hereda de forma autosómica dominante** y, por este motivo, en la mayoría de los casos la enfermedad ya es conocida en la familia. Existen también casos nuevos debidos a una mutación espontánea. Encontrará información más detallada en el capítulo de „Genética“.

Una EBS generalizada grave se puede **observar casi siempre inmediatamente después del nacimiento del bebé**. Las **ampollas se presentan por todo el cuerpo**, sobre todo en las partes del cuerpo que están sujetas a más fricción. Típico de esta forma son **ampollas de tamaño reducido** que aparecen **agrupadas** ya sea en forma lineal o circular. Otra característica es que, a menudo, se forman **ampollas en la cavidad bucal y/o mucosas nasales**.

Con 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, por esto durante el verano aparecen más **heridas abiertas** y **costras**. Una **transpiración excesiva en los pies**, así como una **queratodermia en las palmas de las manos y las plantas de los pies**, son otros síntomas que aparecen y que pueden llegar a ser muy enojosos.

En algunos pacientes se observa también una decoloración de la piel, causada posiblemente por un desplazamiento del pigmento en las zonas donde se han producido ampollas. Estos cambios en la pigmentación son inofensivos pero molestos para el paciente ya que la piel se presenta como si estuviera manchada.

Prurito es uno de los efectos secundarios muy desagradables que se observan a menudo en EBS generalizada grave y los pacientes lo viven con mucho fastidio. La mayoría de los **pacientes con una EBS generalizada grave**, presentan la **peculiaridad** de que a pesar de tener ampollas, **prefieren no llevar** vendajes en las zonas afectadas. Explican que los vendajes les producen fuertes transpiraciones apareciendo todavía más ampollas, incluso en los bordes de los vendajes. Si las ampollas se dejan sin vendar, suelen curarse rápidamente y sin problemas. Este punto hay que tenerlo en consideración al llevar a cabo las curas!

El pronóstico de las formas generalizadas graves de EBS es, en general, bastante positivo. Sin saber todavía la causa, en muchos pacientes con **EBS generalizada grave mejora sustancialmente** la situación de la piel durante la **adolescencia**. Por desgracia, no sucede en todos los pacientes y es imposible saber a priori si su hijo/a estará entre uno de estos casos particulares. En general se puede decir, que las personas se verán afectadas por esta enfermedad a lo largo de toda su vida.

Los pacientes tienen una **esperanza de vida normal**, ya que normalmente en esta forma generalizada grave de EBS no se presentan otro tipo de problemas causados por la enfermedad.