
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 intermedia

En este grupo se encuentran todas aquellas formas de EBS en el que las ampollas se presentan por todo el cuerpo y la mutación genética ha tenido lugar en las moléculas de queratina 5 y 14. El proceso hereditario puede ser dominante o recesivo. Encontrará información más detallada en el capítulo „Genética“.

Las formas generalizadas intermedias de EBS se caracterizan con la formación generalizada de ampollas causadas por un trauma físico o inducidas por el calor, ya desde el nacimiento o durante las primeras semanas de vida. Pueden aparecer otros síntomas en el cuadro clínico como una grave queratodermia de las plantas de los pies o una transpiración excesiva, o también una transformación en las uñas así como la presencia de ampollas en la cavidad bucal y/o mucosas nasales.

Con 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, por esto durante el verano aparecen más heridas abiertas y costras. Una transpiración excesiva de los pies, así como una queratodermia en las plantas de las manos y 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. Este desplazamiento del pigmento es inofensivo pero molesto para el paciente ya que la piel se presenta como si estuviera manchada.

El pronóstico en las formas generalizadas intermedias de EBS es, en general, bastante positivo. Tan pronto como los pacientes y sus familiares aprenden a tratar a esta enfermedad, tienen menos necesidad de una asistencia médica. Pero en cualquier caso, deben disponer del material adecuado para la curación de la piel y de las correspondientes heridas en suficiente cantidad y tener al alcance un médico de contacto en el caso de que surjan problemas.

Sin saber todavía la causa, en algunos pacientes mejora sustancialmente la situación de la piel durante la adolescencia. Por desgracia, sólo en algunos de los casos y es imposible determinar a priori si su hijo/a estará entre uno de estos casos especiales.

En principio, podemos afirmar que una forma generalizada intermedia de EBS afectará al paciente durante toda su vida.

Los pacientes tienen una [esperanza de vida normal](#), ya que normalmente en esta forma generalizada intermedia de EBS no se presentan otro tipo de problemas causados por la enfermedad.