

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 localizada

Las causa de una **EBS localizada** es la mutación genética que ha tenido lugar en las **moléculas de queratina 5 y 14**. Su **herencia** es **autosómica dominante** y, por ello, en la mayoría de los casos la enfermedad es ya conocida por la familia. Existen también casos nuevos debidos a una mutación espontánea. Encontrará información más detallada en el capítulo de „**Genética**“.

La EBS localizada viene descrita como un subtipo leve. Si se compara con otras formas de EB podría incluso considerarse de esta forma, pero para el paciente significa esta forma de EB una vida con muchas restricciones. Si se compara con una piel sana, estas limitaciones son muy notorias y agravantes.

EBS se presenta a veces **inmediatamente después del nacimiento**, pero también puede ocurrir que las primeras ampollas aparezcan **durante los primeros meses de vida**. Raramente aparecen las ampollas más **tarde, ya sea en la infancia o en la edad adulta temprana**.

Las ampollas aparecen en zonas del cuerpo sometidas a una fricción importante. La mayoría de ellas surgen en las **palmas de las manos** o en las **plantas de los pies** y **raramente en otras partes del cuerpo**. En principio, en EBS pueden aparecer ampollas en cualquier parte del cuerpo pero normalmente aparecéan en partes que hayan sido sometidas a un traumatismo importante como una caída o un accidente. Incluso a veces un cinturón que esté demasiado apretado puede causar una ampolla.

Con el **calor** de 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 **palmas de las manos** y las **plantas de los pies**, son otros síntomas que puede aparecer y llegar a ser muy enojosos.

El pronóstico en las forma localizada 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 en suficiente cantidad del material adecuado para la curación de la piel y de las correspondientes heridas 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. En principio, podemos afirmar que una forma localizada de EBS acompañará al paciente durante toda su vida.

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