

## 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. Formas muy raras de EBS (otras formas de EBS)

Además de las formas ya conocidas de EBS, en las que les hemos dedicado un capítulo propio, existen además otras formas, que dentro del grupo de formas raras, forman un subgrupo de todavía más inusuales. Eso quiere decir, que en países como en Austria se conocen uno o dos pacientes con este tipo, en otros ninguno. Y por ello se hace muy difícil explicar o escribir acerca de cómo se desarrolla esta forma de EBS. Particularmente en estos casos, es de suma importancia contactar con un centro especializado que contactará con otros centros internacionales buscando toda la información científica posible sobre esta forma. A veces es realmente poco lo que se encuentra. Y en estos casos, sólo será posible asistir al bebé (y luego al adulto) de la mejor manera posible, concertando revisiones regulares y haciéndole un seguimiento controlado. De esta forma, reconociendo a tiempo posibles problemas, pensando de una forma previsor y aprendiendo de las otras formas de EB, será también posible acompañar a estas familias.

Según la clasificación actual pertenecen por ejemplo en este grupo las siguientes formas de EBS (existen más formas raras de EBS que no aparecen en este listado):

- [Formas de EBS con formación de ampollas en la capa basal de la epidermis:](#)
  - **EBS con distrofia muscular (EBS-MD)**
  - **EBS con pigmentación moteada (EBS-MP)**
  - **EBS con eritema migratorio circinado (EBS-migr)**
  - **EBS tipo Ogna (EBS-Ogna)**
  - **EBS con atresia pilórica (EBS-PA)**
  
- [Formas de EBS con formación de ampollas suprabasales:](#)
  - **EBS acantolítica letal**
  - **EBS debida a la deficiencia de placofilina**
  - **EBS superficial**

En el caso de que a Usted o a un familiar suyo le haya sido diagnosticado una de estas formas, le recomendamos que se ponga inmediatamente en contacto con un centro especializado en EB, ya que en este manual damos una información muy generalizada.

En la **mayoría de las formas raras de EBS**, la **formación de ampollas** se produce ya desde el **nacimiento** o durante las **primeras semanas de vida**. Las ampollas aparecen normalmente en zonas del cuerpo sometidas a una fricción importante o a un traumatismo, pero también pueden aparecer en otras partes menos agravadas.

Dentro del grupo de las **formas basales de EBS**, existen formas con graves problemas coaterales y otras que tienen un desarrollo menos agresivo.

A continuación, queremos explicar un poco más detalladamente dos de estas formas con problemas colaterales graves:

**EBS con distrofia muscular:** En este caso se trata de un déficit de plectina, un componentene de la piel que también juega un papel muy importante en la musculatura. Con el tiempo, puede llegar a producir una debilidad muscular importante, pasando a segundo término el problema de la formación de ampollas. Se recomienda que desde un principio se cuente con la asistencia de un centro neurológico infantil. Es difícil de predecir qué impacto tendrá esta debilidad muscular. Dependerá de cada paciente.

En el caso de **EBS con atresia de píloro** se trata de que el paso entre el estómago y el intestino está cerrado. Un problema de este tipo suele reconocerse ya antes del nacimiento. El recién nacido debe ser operado inmediatamente después de nacer. Por esto, es imprescindible planificar el nacimiento, para poder ofrecer la mejor asistencia quirúrgica posible.

Hasta la fecha actual solo existen un par de descripciones de **formas suprabasales de EBS**. Por este motivo, no podemos aprofundir en el tema aunque si podemos decir que, por desgracia, el desarrollo de esta forma de EBS es realmente dramático y con ello volvemos a poner incapié que la nomenclatura de „simplex“ puede llevar realmente a malos entendidos.

La **cura de la piel** así como las **medidas médicas asistenciales** de estas formas no se diferencian de las otras formas de EBS descritas anteriormente. Será también necesario que los pacientes dispongan en cantidades suficientes del material necesario para la cura de la piel y de las heridas, así como que dispongan de un médico de contacto en el caso de que surjan problemas.

Se puede predecir muy poco cómo será el desarrollo en general de estas formas muy raras de EBS. Lo único que es predecible es que la enfermedad les acompañará a lo largo de todas sus vidas.