

## Incorporación social del paciente con Epidermolisis Bullosa:

### Presentación de caso.

Autores: Lic. Cruz Maria Contreras Torres

Dr. Antolin Romero Suárez

## RESUMEN

La Epidermolisis bullosa comprende un grupo heterogéneo de enfermedades ampollas de la piel y las mucosas que son de origen congénito y hereditario que se observa rara vez. La experiencia dermatológica es muy importante para hacer el diagnóstico, pero su clasificación es compleja, para ello se necesita considerar la clínica, la genética, la microscopia y evaluación de laboratorio. Por lo que nos proponemos en este trabajo caracterizar la evolución a largo plazo y demostrar los resultados de la atención multidisciplinaria de dos casos afectados de esta enfermedad. La búsqueda de la información se toma a través de entrevista a la familia y fundamentalmente a la madre, a la maestra, así como la revisión de bibliografía. Por lo difícil del tratamiento de los pacientes afectados de esta enfermedad son necesarias ciertas medidas para proteger al paciente y evitar la aparición de lesiones y las complicaciones derivadas de ellas, de ahí el papel tan importante que tiene la familia y el sistema de salud. La evolución de estos pacientes en estos años ha sido satisfactoria a pesar de las complicaciones. La labor del equipo multidisciplinario ha logrado mantener una mejor calidad de vida e integración al medio social.

Palabras clave: Epidermolisis bullosa (EB), lesiones ampollas.

## INTRODUCCIÓN

La epidermolisis ampollas, es un grupo heterogéneo y poco común de trastornos hereditarios caracterizados por la marcada fragilidad de la piel y mucosas. Los pacientes requieren una atención especial pero la experiencia dermatológica es muy importante para hacer el diagnóstico, en la actualidad el diagnóstico específico se hace por estudio histopatológico. Dependiendo del tipo de EB, el rango de las lesiones puede ir desde la formación de vesículas, limitadas a la piel de manos y pies, hasta la formación de vesículas en todo el cuerpo. Las ampollas o heridas pueden ocurrir espontáneamente o debido a algún tipo de traumatismo, el trauma o daño, aún siendo mínimo, pueden provocar la aparición de las lesiones y origina problemas difíciles de abordar debido a la sensibilidad y vulnerabilidad de los pacientes afectados con Epidermolisis Bullosa. <sup>(1)</sup> Las temperaturas altas también desencadenan la aparición de las lesiones ampollas.

Se conocen tres tipos de epidermolisis ampollas dependiendo del lugar donde aparezca la alteración

1. Epidermolisis ampollas simple (EAS), localizada a nivel de las células basales de la epidermis.
2. Epidermolisis ampollas juntural (EAJ), localizada a nivel de la lámina lúcida.
3. Epidermolisis ampollas distrófica (EAD), localizada a nivel de la dermis debajo de la lámina densa a nivel de las fibras de anclaje <sup>(2,3)</sup>

Muchas complicaciones amenazan la vida, tales como las gastrointestinales, oftálmicas, laríngeas, dentales y problemas hematológicos, la intervención oportuna en el tratamiento es factor esencial. <sup>(1)</sup>

## OBJETIVO GENERAL

- Caracterizar la evolución a largo plazo de una paciente portadora de Epidermólisis Bullosa.
- Demostrar los resultados en el desarrollo intelectual y la integración de esta paciente al medio social.

## PRESENTACIÓN DE CASO

### Caso No. 2

Recién nacido hijo de una mujer de 38 años de edad, raza blanca, con edad gestacional de 38 semanas. El bebé nace producto de un parto por cesárea el 6-07-97, desde el momento del nacimiento se detectan al examen físico lesiones ampollares en los dos pies, labios. Actualmente tiene 12 años.

La historia de Dianelys tiene matices muy sensibles, esta menor que padece esta enfermedad genética donde su piel es tan frágil como las alas de mariposa. Ella pertenece grupo de epidermólisis bullosa ampollosa donde la alteración ultra estructural tiene lugar a nivel de la unión dermoepidérmica, formándose la característica ampolla o vesícula. Recientes avances en genética molecular, han conseguido diferenciar dos tipos de epidermólisis ampollosa distrófica, una forma recesiva y otra dominante, dependiente de la existencia o no de distintas mutaciones en distintos genes, marcando diferentes manifestaciones clínicas.<sup>(4)</sup>

### Fig. 1

Como la EB compromete varios órganos y sistemas, se requiere de un equipo multidisciplinario para su manejo, este debe incluir: pediatra, dermatólogo, enfermera, nutricionista, genetista, cirujano ortopedista, cirujano digestivo, cirujano plástico, odontólogo, oftalmólogo, radiólogo, psiquiatra, psicólogo, asistente social, terapeuta ocupacional y kinesiólogo. El tratamiento de todas las variedades clínicas es insatisfactorio en gran parte y es necesario mantener un grupo de medidas para proteger a estos pacientes según lo requiera la gravedad de la enfermedad.<sup>(4, 5, 6, 7, 8)</sup>, su objetivo final es ayudar a los pacientes afectados a vivir en la forma más completa y plena posible, esta es específica para cada paciente ya que la severidad de la EB es muy variable.

La familia y muy en especial su mamá, han contribuido todos estos años a mejorar la calidad de vida de sus hija, quien desde los primeros momentos aprendió a curar las lesiones cutáneas y vendarlas para evitar infecciones, a evitar pseudo membranas con fusión de los dedos, al cuidado de los niños en su hogar, el apego a los controles, el apoyo nutricional y como evitar el estreñimiento. También aprendió como se deben tratar otros problemas comunes, como la anemia y el déficit de vitamina D. Hasta ahora la enfermedad no tiene tratamiento curativo, sólo sintomático y causa un severo daño físico, emocional y financiero al paciente y su familia.<sup>(9)</sup>

### Figura 2

### figura 3

En el transcurso de estos años la evolución ha sido satisfactoria a pesar de las complicaciones que hasta el momento se han presentado tales como: disfagia, constipación, poco desarrollo muscular, desnutrición, manos en muñón en el primer hijo producto de la fusión de los dedos no así en el segundo hijo por los cuidados realizados.

La Seguridad Social ha garantizado las condiciones de vida vivienda, gastos de electricidad, salario de la madre, medicamentos, transportación hacia las consultas médicas, entre otros.

El Ministerio de Educación ha garantizado la Enseñanza general de estos pacientes desde la educación primaria, secundaria con la asignación de maestros a domicilio.

Dianelys fue ganadora del segundo lugar y reconocimiento especial en el evento Infoclub 2005 de la provincia de la Habana, por su trabajo Versos Sencillos, en la comisión de edades tempranas.



Fig. 4

Que los pequeños dominen computación es normal en Cuba donde hasta la más apartada escuelita de la Sierra Maestra cuenta con las ventajas de las nuevas tecnologías, pero ellos, que ya tienen discapacidad, tienen amplio dominio de la computación, y fue precisamente el director del Joven Club cercano a su domicilio quien comenzó con las primeras clases. Por los problemas de su dolencia, los instructores se preocuparon porque podían complicarse ya que muchas personas tocan los teclados, el mouse, en fin, no era recomendable que asistieran al centro. Por todo ello, la dirección Nacional del Joven Club autorizó una máquina para que recibieran las clases en la casa.

Los maestros en todo momento manifestaron su disposición de impartirles los conocimientos en el hogar, y declararon “la niña posee muy buena ortografía, y mucho interés por los estudios” La computación ha contribuido a hacerles la vida más placentera. Dianelys manifestó “la computación me encanta porque aprendo muchas cosas interesantes con el software educativo, conozco los museos, las enciclopedias, la música, en fin elevo mi cultura en general. (Fig. 4,5)

Figura 5, 6

Dianelys junto a su hermano, también portador de Epidermolisis Bullosa.

En estos momentos Dianelys culminó la educación primaria.

#### Categorías diagnósticas

1. Alteración en la nutrición por defecto relacionado con dificultad para la deglución.
2. Deterioro de la integridad cutánea relacionada con disminución del aporte nutricional.
3. Déficit de actividades recreativas relacionado con la incapacidad para participar en actividades propias de la edad.
4. Aislamiento social relacionado con temor al rechazo
5. Riesgo de infección relacionado con

#### CONCLUSIONES

1. La evolución de los dos pacientes afectos de Epidermolisis Bullosa ha sido satisfactoria a pesar de las complicaciones derivadas de esta.
2. Con la atención integral del equipo de salud se contribuyó a perfeccionar los resultados y así alcanzar una mejor calidad de vida e integración a la vida social de forma parcial.

## REFERENCIAS

1. Cruz. M. Epidermolisis ampollosa. Dermatología Pediátrica. Trat.de Pediatría. 1994. p 2161.
2. García Pérez A. Epidermolisis ampollosa. Genodermatosis. Dermatología clínica 1997:362-364.
3. Burgeson RE. Type VII collagen, anchoring fibrils, and epidermolysis Bullosa. J Invest Dermatol 1993; 101(3):252-255.
4. AEBE.Dossier AEBE. Asociacion de Epidermolysis Bullosa de España. (AEBE)
5. Cooper TW, Bauer EA: Epidermolysis Bullosa: a review. Pediatric Dermatol 1984; 1:181-8.
6. Pye RJ: Bullous Eruptions. En Arthur Rook, D. S. Wilkinson. Textbook of Dermatology. Blackwell Scientific Publications 1986; 2; 1625-8.
7. Pessar A, Fabrycky J, Caldwell D: Epidermolysis Bullosa: The pediatric dermatological management and therapeutic update. En Callen, Dahl, Golitz, Schachner, Stegman, Advances in Dermatology. Year Book Medical Publisher, Inc1988; 3:99-116.
8. Wright JT, Fine JD, Johnson LB, Steinmetz TT: Oral involvement of recessive dystrophic epidermolysis bullosa inversa. Am J Med Genet 1993; 47: 1184-8.  
[\[Medline\]](#)
9. Wright JT, Fine JD: Hereditary epidermolysis bullosa. Semin Dermatol 1994; 13:102-7.  
[\[Medline\]](#)