

¿Qué es Epidermolisis Bulosa (EB)?

Las *Epidermolisis Bulosa* (EB) son un grupo de enfermedades de la piel que son transmitidas en forma genética. La característica más común de este grupo de enfermedades es la tendencia a formar ampollas, úlceras y heridas en la piel y en las membranas de las mucosas al mínimo traumatismo o golpe. La EB, es una enfermedad para toda la vida, que generalmente se presenta al nacimiento y causa grandes aflicciones físicas, emocionales y financieras a las personas afectadas y a sus familias.

Tipos de EB: Simple, De Unión y Distrófica.

Existen tres tipos principales de EB: La Simple, la de Unión y la Distrófica.

Aún en las formas más ligeras, la EB puede causar que tareas tan simples para cualquier persona, como escribir o caminar se convierten en un suplicio para estos pacientes.

Información General sobre la Epidermolisis Bulosa (EB)

Preguntas Frecuentes

Generalidades:

Las formas varían en el sitio de localización de las ampollas y en su severidad, desde las ampollas de las manos y pies, hasta las ampollas que afectan todo el cuerpo. Dentro de cada grupo hay distintos subtipos y cada una de las EB se manifiesta con un gran número de síntomas diferentes, desde muy leves hasta casos más severos.

Dentro de una misma familia no es posible que se produzca un cambio de un tipo de EB a otro, es decir, nunca ocurre que un paciente con EB Simple se transforme a un caso de EB Distrófico.

Las formas más severas se caracterizan por ampollas y úlceras que cicatrizan lentamente. Estas ampollas dan lugar a cicatrices que causan desfiguración e inmovilización de los dedos de manos y pies, de brazos y de piernas. Las ampollas y las cicatrices se dan en la boca, esófago, garganta y estómago y pueden producir complicaciones serias que dan lugar a infecciones secundarias, anemia y desnutrición.

¿Qué tan común es la EB?

Se estima que uno de cada 50,000 infantes nace con EB.

Las EB aparece en todos los grupos raciales y étnicos del mundo, y afecta a ambos sexos por igual.

¿Qué causa a la EB?

La EB es causada por una falla genética, los científicos están estudiando la EB y definiendo los defectos bioquímicos y genéticos fundamentales que causan la enfermedad.

¿Cómo se hereda la EB?

La EB se puede heredar en dos formas, en la herencia dominante y en la herencia recesiva. (Para mayor información, puede dirigirse al área de genética).

Es recomendable que una familia en la que se presenta la EB recurra a un profesional para recibir consejo genético, para que de esta manera conozca las complicaciones y se aclaren sus dudas.

¿Se puede prevenir la EB?

No existe método para prevenir la EB, aún no hay examen para determinar si uno es portador.

¿Se puede detectar antes del nacimiento la EB?

Actualmente, la EB se puede diagnosticar por una biopsia de las vellosidades coriónicas (de la placenta).

La fetoscopia puede ser utilizada exitosamente para determinar si un bebé aún no nacido está afectado. En la fetoscopia, un instrumento especial se inserta directamente en el útero para observar al feto y tomar muestras de sangre y biopsias de piel.

Este examen aún no es accesible en la mayoría de los países.

¿Quién padece EB?

La EB aparece en todos los grupos raciales y étnicos del mundo, y afecta a ambos sexos por igual.

¿Se puede transmitir la EB de una persona a otra?

La EB no es contagiosa. No se "pega".

¿Afecta la EB la inteligencia?

Hoy, las víctimas de la EB nos dan la mayor inspiración en nuestra lucha contra esta trágica enfermedad. Al enfrentarse diariamente a obstáculos más grandes que los que otros confrontan en toda la vida, muchas víctimas de EB han aprendido a vivir con sus limitaciones e incluso superarlas. Han aprendido a vivir con su dolor y a tolerar las miradas, las molestias y las bromas de los demás. A tomar ventaja de su recurso más grande - sus mentes -, muchos son sobresalientes en la escuela, colegio o en el lugar de trabajo.

Hay algún tratamiento para la EB?

En todas las formas de EB, el tratamiento está dirigido a proteger a la piel contra los traumatismos, a prevenir la infección, resolver las deficiencias nutricionales y a la terapia física para minimizar las deformidades.

La industria farmacéutica está tratando de desarrollar un vendaje más efectivo que no solamente acelerará la cicatrización, sino también reducirá el dolor y la infección.

Pronóstico

La EB puede variar desde un trastorno ligero a uno severamente debilitante y algunas veces a una enfermedad fatal. Los pacientes con las formas más ligeras pueden tener periodos de "discapacidad temporal", pero pueden una llevar una vida relativamente normal y productiva. En las formas más severas, la EB puede ser devastadora física y emocionalmente, provocando que el paciente esté totalmente inhabilitado y deformado.

Con el cuidado médico apropiado y el apoyo de la familia y amigos, la tasa de supervivencia y la calidad de vida de muchos pacientes han mejorado en gran medida.

El futuro

La investigación es la única esperanza para terminar con el sufrimiento de las personas de EB. En varios centros médicos a través del mundo, los científicos están estudiando y buscando formas de mejorar el diagnóstico y tratar sus efectos. Algunos investigadores están tratando de localizar los genes de la EB y desarrollar una mejor prueba para monitorear a los portadores.

Estas medidas constituyen un principio, pero encontrar una cura requiere un esfuerzo sostenido.

Hoy en día no hay cura para la EB. No obstante las víctimas de esta enfermedad y sus familias no se dan por vencidas. El apoyo que se recibe de toda la población ayuda a mantener viva una esperanza, “para un día sin dolor”

EB De Unión o Juntural

Esta variedad de la EB se hereda en forma recesiva (1% de los casos). La EB de Unión o Juntural es producida por una mutación de la proteína laminina 5 que une las membranas y puede afectar las mucosas oculares, cavidad oral, vía urinaria, esófago y faringe.

La EB de Unión o Juntural puede ser muy leve, causando pocas incapacidades y pocos problemas a largo plazo. Sin embargo, existen formas de EB de Unión severas que en la mayoría de los casos finalizan con la muerte del niño en las primeras semanas de vida.

Fotos

EB Simple

La EB Simple (52% de los casos) es causada por una mutación de las células basales de la epidermis que se manifiesta en lesiones de las manos y los pies. Se hereda generalmente en forma dominante, aunque se conocen algunos casos en que la EB Simple transmitidos en forma recesiva.

Existen dos tipos principales de EB Simple:

- 1- Weber Cockayne, generalmente afecta sólo las manos y los pies. Los pacientes empeoran en los meses de mucho calor.
- 2- Dowling-Meara: En los niños pequeños se caracteriza por presentar un gran número de ampollas diseminadas a todo el cuerpo. Los pacientes con EB Dowling-Meara suelen estar muy enfermos en las primeras semanas de vida y las ampollas van sanando progresivamente sobreviviendo la mayoría de ellos. La piel de las palmas de las manos y de los pies suelen causar complicaciones a largo plazo.

Fotos

EB Distrófica

La EB Distrófica puede ser heredada tanto en forma dominante como de forma recesiva. Esa variedad de EB es generada por cambios en el colágeno 7 de las capas más profundas de la epidermis, y causa ampollas generalizadas en la piel y mucosas que incluso provocan recogimiento de las manos y los pies; las heridas pegan la piel de entre los dedos.

Lo más común, como en la mayoría de los desórdenes genéticos, la forma dominante es a menudo una enfermedad leve. Sin embargo la EB Distrófica recesiva varía en severidad desde síntomas leves como ampollas escasas, hasta la pérdida severa de la piel en el nacimiento, provocando discapacidad severa resultado de la fusión de los dedos de las manos y de los pies, hasta la cicatrización que produce contracturas de los sitios de flexión de las extremidades.

Fotos