



RED ANDALUZA DE TRABAJADORES SOCIALES SOBRE ENFERMEDADES RARAS.

ratser.andalucia@hotmail.com

FICHA-RESUMEN DE ENFERMEDAD RARA

EPIDERMOLISIS BULLOSA (EB)

DESCRIPCIÓN: La Epidermolisis Bullosa (EB) es una enfermedad hereditaria y crónica, incurable, cuyo rasgo característico es la formación de ampollas a partir del más leve roce o incluso sin motivo aparente. Se forman ampollas tanto en la piel como en las membranas mucosas (boca, faringe, estómago, intestino, vías respiratorias y urinarias e interior de los párpados y córnea), dependiendo del tipo y gravedad de EB. El problema fundamental en la EB es una excesiva fragilidad cutánea ante mínimos traumatismos, es decir, las capas de la piel se separan con facilidad, con lo cual el hueco que queda entre las capas se llena de un líquido rico en proteínas formándose la ampolla. Diferenciamos entre EB Simple, Juntural y Distrófica

SÍNTOMAS: **EB Simple:** a) *Generalizada:* las ampollas se presentan desde el nacimiento o la primera infancia en áreas expuestas al roce o lo que es lo mismo en todo el cuerpo. Suele existir tras un mínimo traumatismo previo y curan sin dejar cicatriz. Es frecuente la hipersudoración en manos y pies, suele empeorar en verano; b) *Localizada:* aparición recurrente de ampollas en manos y pies. Se desarrolla durante la niñez o adolescencia. Se considera de mejor pronóstico que el caso anterior ya que en definitiva, es una forma menor. Se necesita una mayor cantidad de fricción para causar las vesículas o ampollas que en el caso de la EB simple generalizada. En algunos casos sólo se forman ampollas cuando el clima es caluroso. **EB Juntural:** Presenta cinco variedades (generalizada grave, mitis, localizada, inversa y progresiva). Las ampollas aparecen desde el nacimiento, pudiendo ocurrir espontáneamente, dando lugar a grandes áreas ulceradas en tronco y piernas. Hay además importante participación de mucosas pues la lesión está en el límite dermoepidérmico, estructura que está presente también en las mucosas. Las lesiones motivan adelgazamiento y estrechamiento de la piel. En las formas muy graves, el niño puede morir por la pérdida de extensas superficies cutáneas. Puede haber alteraciones gastrointestinales, respiratorias y urinarias. Se asocia a atresia pilórica e intestinal (cierres de los orificios de entrada al estómago e intestinos, produciendo obstrucción) que estará ocasionada por la cicatrización de ampollas a los citados niveles. Si el niño sobrevive, el primer o segundo año el cuadro mejorará considerablemente. **EB Distrófica:** Existen varias formas. Afecta la totalidad del tegumento y mucosas por lo que grandes áreas se encuentran denudadas, pudiendo dar lugar a infección secundaria. La cicatrización da lugar a deformidades a nivel de dedos de manos y pies por su aparición reiterada, causando contracturas con anquilosis y en los dedos de las manos, sinequias, sindactilia (fusión de dedos, debido a la recurrente cicatrización), mutilaciones, inmovilidad y dan lugar a manos en mitón (retracción y fusión de dedos). Las manos y los brazos pueden quedar fijos en una posición de flexión con las contracturas resultantes. Hay dificultad para tragar, el esófago puede tener tejido de cicatriz e interferir con el pasaje de alimentos al estómago, las afectaciones en el esófago son constantes y van seguidas de formación de cicatrices con estenosis (estrechamiento del esófago). Puede desarrollarse anemia y malnutrición crónicas y, frecuentemente, el desarrollo y el aumento de peso están retardados. También existen áreas de alopecia y alteraciones dentarias; se producen sinequias labiales con microstomias (estrechamiento bucal), y adherencias de la lengua al suelo de la boca (anquiloglosia). Inflamación de los párpados con adherencia al globo ocular e inflamación de la córnea o de la conjuntiva. La complicación más importante es la aparición, sobre cicatrices, de carcinomas basocelulares y espinocelulares.

ASOCIACIÓN DE AFECTADOS: Asociación de Epidermolisis Bullosa de España
C/ Real, Conjunto Puertogolf, Blq 4, 1º C. 29660 Nueva Andalucía. Marbella - Málaga
Telf / fax: 952816434. Web: www.aebe-debra.org. E-mail: aebe@aebe-debra.org