

En el momento de su nacimiento, mi hija tenía parte de la superficie de su cuerpo sin piel.

Epidermolisis bullosa

La enfermedad

Epidermolisis bullosa (EB) significa, literalmente, "separación de la epidermis en forma de ampollas". Y de eso se trata, de una separación más o menos profunda de la piel en alguna o varias partes del cuerpo, incluidas las mucosas. En función de la profundidad de la separación (el nivel de la piel afectada), la enfermedad recibe uno u otro calificativo: EB Simple cuando se separa la epidermis más superficial; EB Junctural cuando afecta a la zona de unión de la epidermis con la dermis; y EB Distrófica cuando alcanza a la propia dermis, por debajo de la membrana basal.

La epidermolisis bullosa es hereditaria y tiene su origen en el mal funcionamiento de los genes responsables de la fabricación de los distintos componentes de la piel; especialmente de aquellos que elaboran las fibras que funcionan a modo de pegamento para unir unas capas con otras; fibras que quedan cortas y sin capacidad para resistir las tracciones.

Las lesiones surgen por el simple roce con un objeto, pero también sin motivo aparente. Afectan tanto a la piel como a las mucosas (la boca, los ojos, incluso el esófago), provocando a su vez otros daños, como por ejemplo: retracciones en las articulaciones, los dedos o las comisuras de la boca; disminución de la agudeza visual; limitación de la movilidad; pérdida de funcionalidad en las manos, estenosis esofágica, etc.

El diagnóstico

El esfuerzo divulgativo de las asociaciones de familiares de enfermos durante los últimos 15 años ha extendido el reconocimiento de los síntomas entre el personal sanitario, de modo que a día de hoy el diagnóstico suele realizarse en el mismo momento del nacimiento. Y es que el enfermo nace ya con alguna parte de su cuerpo sin piel; heridas que continuarán extendiéndose

según pasen los días.

Para distinguir el tipo concreto de epidermolisis bullosa que padece el bebé, además de un estudio de biopsias por microscopía electrónica, es necesario un diagnóstico molecular. Y de cara a un futuro tratamiento es fundamental realizar estudios genéticos a los afectados y familiares directos.

El tratamiento

En la actualidad el único tratamiento posible es paliativo y consiste en vendar las heridas y cubrir el cuerpo, sobre todo las zonas de más roce, con vendas especiales de acolchado. En muchas ocasiones son necesarias la instalación de gastrostomías y operaciones para liberar y estirar los dedos, además de suplementos nutricionales.

Recientemente, impulsado y coordinado por la Asociación de Epidermolisis Bullosa de España, se ha puesto en marcha un ensayo en terapia celular, primer paso de un posible tratamiento génico, en el que están involucrados varios hospitales, laboratorios, fundaciones y organismos oficiales.

Las enfermedades raras cuentan con la agravante de su difícil diagnóstico. Para evitar sufrimientos innecesarios es imprescindible encontrar especialistas y centros capaces de realizar las pruebas diagnósticas específicas. En este sentido desempeñan un papel insustituible las asociaciones de pacientes.

Asociación de Epidermolisis Bullosa de España (AEBE)

C/ Real s/n. Ed. Puerto Golf nº 39
29660 Nueva Andalucía. Marbella
Teléfono: 952 816 434

Correo electrónico: aebe@aebe-debra.org
Más información en: www.aebe-debra.org ■