

El Cuidado del Bebé con Epidermólisis Bullosa

Información inicial

Jacqueline Denyer

El cuidado del bebé con Epidermólisis Bullosa.

¿ Qué es la Epidermólisis Bullosa?

Las Epidermólisis Bullosas son un grupo de enfermedades de la piel que se 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.

Existen dos formas en las que la EB se puede heredar:

1. **En la herencia dominante**, uno de los progenitores tiene generalmente la enfermedad y existe 50% de probabilidades por cada embarazo que su hijo estén afectados.

2. **En la herencia recesiva**, ambos progenitores (padres) son portadores de un gen enfermo que trasmite la enfermedad. En cada embarazo existe el riesgo de 1 a 4 (25%) de que tengan un bebe enfermo con EB.

Tipos de EB

Existen tres tipos principales de EB, que según su grado de severidad se clasifican de menor a mayor en: Simple, De Unión ó Juntural y finalmente la Distrófica.

Dentro de cada grupo hay distintos subtipos y cada una de las EB se manifiesta con un gran número de síntomas diferentes que varían desde muy leves hasta casos muy 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 EB Distrófico

EB Simple

Se hereda generalmente en forma dominante, aunque existen algunos casos de EB Simple transmitidos en forma recesiva.

Existen dos tipos principales de EB simple:

1. *Weber Cockayne*, generalmente afecta solo las manos y los pies. Esta enfermedad empeora en los meses de verano.

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 y las plantas de manos y pie suelen causar complicaciones a largo plazo.

EB de Unión o Juntural

Esta enfermedad se hereda en forma recesiva. 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 o Juntural más severas que en la mayoría de los casos finalizan con la muerte del niño en las primeras etapas de su vida.

* (THIS LAST SENTENCE IS A LITTLE BIT RUDE, CAUSE TALK ABOUT DEATH AND SOME PEOPLE CAN BE HURT)

EB Distrófica

La EB Distrófica puede ser heredada tanto de forma dominante como de forma recesiva. 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 su grado de 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 pies hasta la cicatrización que produce contractura de los sitios de flexión de las extremidades.

Diagnóstico

El diagnóstico se realiza mediante el examen de una muestra de piel. Recomendamos que dicha muestra debe ser analizada en un centro especializado para este tipo de estudios.

Se necesitan muestras de sangre de los padres y del niño para el análisis de ADN con la finalidad de identificar el tipo de mutaciones que afectan al paciente.

Cómo cuidar al bebé

Se evitará colocar al bebé en la incubadora, a excepción cuando sea estrictamente necesario por razones médicas tales como prematuridad. Siempre que sea posible tener al bebé en una cuna y acostarlo sobre una colchoneta suave, de forma que se le pueda cargar sin correr ningún riesgo de dañarle su piel.

Si es necesario levantar al bebé con las manos, se debe girar al bebé de forma que quede de lado colocando nuestras manos detrás de su cabeza y debajo de las nalgas así evitaremos provocarle ampollas.

Nunca se deberá agarrar al bebé por debajo de los brazos. Recuerde que cualquier tipo de roce le puede producir ampollas y pérdida de piel, por lo que debemos asegurarnos de agarrarlo o cogerlo bien.

Ampollas

Las ampollas tensas deberán ser abiertas con una aguja estéril, esto evitará que se extiendan por la piel sana. No es necesario la utilización de un apósito cuando todavía permanece la membrana que cubre la ampolla.

Analgesia

Antes de cualquier cambio de apósito debe darse una adecuada analgesia, necesaria para mantener al bebé sin dolor en un bienestar general.

Heridas

Las heridas deben ser tratadas con un apósito no adherente. La elección del apósito está limitada al grupo de los apósitos definidos como no-adherentes que se comportan de un modo distinto sobre aquellas pieles con EB.

Mepilex (de Mölnlycke) proporciona el medio ambiente óptimo para la curación de la herida y no supone una amenaza para la piel circundante de la ampolla durante los cambios de apósito.

Para las heridas poco exudativas o para aquellas con EB Simplex que reaccionan de una forma adversa a los apósitos de mayor grosor; Mepitel (de Mölnlycke) es un apósito mucho más cómodo. El apósito absorbente secundario (que se debe colocar sobre Mepitel) debe ser cambiado diariamente para limpiar el exudado e inspeccionar la herida, esto es posible gracias a la estructura porosa de Mepitel, que permite observar la herida sin necesidad de cambiarlo. El cambio del apósito Mepitel se realizará cada 4 a 7 días (dependiendo de las condiciones de la herida).

Cómo vestir al bebé

Los bebés desnudos con EB tienden a causarse daño en la piel debido al roce que se produce cuando golpean las piernas o cuando frotan sus brazos contra el pecho. Por esta razón recomendamos vestir al bebé con trajes de una sola pieza y que sean de un tejido suave

Cómo alimentar al bebé

Siempre que sea posible se debe recomendar el uso de la alimentación por vía oral. Si la boca está muy dañada, se debe utilizar un alimentador especial recomendado para niños con el labio o el paladar partido que reduce la necesidad de realizar una fuerte succión y permite una buena administración de leche. Los bebés con grandes pérdidas de piel pueden necesitar el aporte de calorías adicionales para permitir una buena distribución de los nutrientes tanto para la curación como para el crecimiento.

Normas del cuidado y del manejo del bebé

Asegúrense de que todos aquellos que vayan a cuidar al bebé conozcan el método correcto de cómo manejarlo.

Atar el cordón umbilical mediante ligadura (los dos nudos tradicionales) en vez de con una pinza para evitar ampollas locales.

Evitar la utilización de tarjetas de identificación de plástico.

No utilizar cintas adhesivas de ningún tipo sobre la piel.

Usar tiras de Mepitel/Mepiform (de Mölnlycke) para asegurar la cánula que introduce por la vía intravenosa los medicamentos o los sueros.

Evitar el uso de objetos utilizados como juguetes o como apaciguadores (tipo muñecos de goma) que puedan causar un daño al niño.

Evitar el uso de supositorios/enemas.

Utilizar tiras de plástico de cocina temporalmente como apósitos para las heridas, después del baño.

Elegir ropa con costuras planas o prendas sin dobleces para evitar que se produzcan roces.

La herencia de EB

Se debe conocer cómo la Epidermolisis Bullosa ha aparecido en su familia (de dónde proviene) y de cómo sus generaciones futuras pueden verse afectadas. Aunque ya hemos dicho que existen dos tipos de herencia, dominante y recesiva, existen diferentes modelos de herencia que se indican a continuación.

Símbolos utilizados para dibujar árboles genealógicos de las familias

Varón sano	Muerte de varón sano	Abuelos sanos ambos muertos
Mujer sana	Matrimonio u otra unión de varón sano y hembra sana	Segunda generación
Varón enfermo	Pareja con una hija mayor sana y un hijo menor afectado	Un hijo casado con tres niños sanos
Mujer enfermo		

Herencia Dominante

La cuestión principal a recordar sobre la Herencia Dominante es que uno de los progenitores padece la enfermedad y que existe el riesgo de que uno de cada dos hijos (por embarazo) padecerá la enfermedad. En el caso de la Herencia Dominante si usted no padece la enfermedad, no transmitirá la enfermedad a sus hijos.

Herencia Dominante típica

Herencia Recesiva

En el caso de la Herencia Recesiva sólo existe la probabilidad de 1:4 (25%) de que los hijos hereden la enfermedad. Pero también existe la probabilidad 1:2 (50%) de transmitir el gen y que la descendencia lo transmita a la generación siguiente. Solo existe una probabilidad de 1:4 (25%) de que alguno de los hijos sea completamente sano sin Epidermolisis Bullosa.

Herencia Recesiva Típica

Para más información deben dirigirse a:

DEBRA International. (Dystrophic Epidermolysis Bullosa Research Association)

13 Wellington Business Park

Dukes Ride, Crowthorne

Berks.RG45 6 LS

United Kingdom

Tel. +44(0)1344 771 961

Fax: +44(0)1344 762661

Email debra.uk@btinternet.com

Website www.debra-international.org

Debra emplea enfermeras especializadas que pueden ofrecer consejo telefónico y ayuda práctica en UK visitando al niño y demostrando cómo son las técnicas a utilizar para un buen cuidado y manejo del niño.

Tu contacto médico especialista es:

Tu contacto DEBRA es:

Este folleto ha sido patrocinado por Mölnlycke y producido por DEBRA Internacional, Registrado con n°: 284754.

[Mölnlycke Health Care](#)

Tel.: 91 484 13 20

Fax: 91 484 08 82

Polígono Industrial

C/ La Granja, 86 – 2ºB

28108 Alcobendas

Madrid

DEBRA MEXICO

Nahutal 162,

Colonia Azteca

Guadalupe N.L.

México 67150

telefonos

52 8 129 44 84

52 8 401 96 06

e mail jsalas@ccr.dsi.uanl.mx

e mail jsalas@uanl.mx

DEBRA SPAIN

Asociación de Epidermolisis Bullosa de España A.E.B.E. - DEBRA ESPAÑA

www.aebe-debra.org

Tel. +34/ 952 816434