

## Epidermólisis ampollosa hereditaria

Epidermólisis ampollosa simple, epidermólisis ampollosa juntural, epidermólisis ampollosa distrófica, síndrome de Kindler

Esta ficha reúne información de ayuda a los profesionales implicados en la atención de la discapacidad en su trabajo de evaluación y acompañamiento de personas que padecen estas enfermedades raras. En ningún caso, sustituye a una evaluación individual.

### Breve descripción de la epidermólisis ampollosa hereditaria

Adaptado de la Enciclopedia de Orphanet para profesionales [1]

- *Definición:* La epidermólisis ampollosa (EA) hereditaria engloba un grupo de enfermedades caracterizado por la **formación recurrente de ampollas debido a una fragilidad estructural epidérmica y tisular**.
- *Epidemiología:* Todos los tipos y subtipos de EA son raros. Se ha estimado una incidencia y una prevalencia global de 1/53.000 nacidos vivos y de 1/125.000 en los Estados Unidos. En Europa se han descrito unas cifras similares. La EA afecta a individuos independientemente de su etnia o género.
- *Clínica:* Las manifestaciones clínicas son muy **variables**, desde ampollas **localizadas** en las manos y los pies, hasta la formación **generalizada** de ampollas en la piel y en la mucosa oral, **afectando a numerosos órganos**. Se han definido cuatro tipos principales de EA: EA simple, EA juntural, EA distrófica, incluyendo cada una de ellas múltiples subtipos, y el síndrome de Kindler. Estas entidades se diferencian entre sí en base a sus características fenotípicas y genotípicas, y sobre todo por la localización de las lesiones.
- *Etiología:* Cada subtipo de EA es secundario a **mutaciones** en genes que codifican para diferentes proteínas íntimamente implicadas en el mantenimiento de la estabilidad estructural de los queratinocitos, y de su adhesión a la dermis subyacente. Los distintos tipos y subtipos de EA pueden transmitirse con un patrón hereditario **autosómico dominante o autosómico recesivo**.
- *Manejo y pronóstico:* El tratamiento óptimo requiere una aproximación **multidisciplinar** y se concentra en la **protección de los tejidos** expuestos a traumatismos, mediante **vendajes complejos** en el cuidado de las lesiones, un **soporte nutricional intensivo e intervenciones médicas y quirúrgicas precoces**, con el objetivo, cuando sea posible, de evitar las posibles complicaciones extracutáneas. El pronóstico varía considerablemente y depende tanto del subtipo de EA como del estado de salud global del paciente.

## La discapacidad en el curso de la epidermólisis ampollosa hereditaria

Extraído de la Enciclopedia Orphanet para público en general [2]

- **¿Qué situaciones de discapacidad pueden derivarse de las manifestaciones de esta enfermedad?**

En los lactantes, los dolores, la asistencia médica y las hospitalizaciones pueden entelecer algunos aspectos del desarrollo normal (por ejemplo, retraso en el inicio de la marcha) que el niño alcanzará más tardíamente.

A partir de la primera infancia, las consecuencias de la enfermedad sobre la vida cotidiana son muy variables según los distintos subtipos de EA y de un individuo a otro: algunas formas conllevan escasas consecuencias sobre la calidad de vida, mientras que otras son muy incapacitantes.

En las formas de EA simple, el principal problema consiste en la aparición de ampollas, preferentemente plantares, durante las estaciones calurosas del año o después de marchas prolongadas. **Estas ampollas, pueden ser muy dolorosas e incapacitantes, ya que dificultan el calzado y la marcha.** En general, las EA hereditarias conllevan importantes repercusiones estéticas y **psicológicas**, y estos niños presentan importantes dificultades tanto para aceptarse a sí mismos como para hacerse aceptar. Además, los síntomas dolorosos son frecuentes e intensos y pueden desencadenar **depresiones y trastornos conductuales**. **El sueño también puede verse afectado**, lo que puede acentuar los problemas psicológicos.

A medida que progresa la enfermedad, los dolores y, en las formas graves, las sinequias y las retracciones de determinados músculos pueden repercutir en la **autonomía y la movilidad** (ver “Vivir con”); además, algunos individuos presentan **dificultades para caminar, escribir, agarrar o manipular** objetos (por ejemplo, para el aseo personal). Una reeducación funcional, junto a ciertos dispositivos y soportes técnicos pueden ayudar a estos individuos.

- **¿Cuáles son las estrategias disponibles para la prevención y reducción de una potencial discapacidad?**

Las acciones disponibles tienen como objetivo prevenir y limitar las contracturas que pueden aparecer en las formas graves (EA distrófica, principalmente).

La prevención se consigue mediante la práctica de una **actividad física regular**. Incluso en niños pequeños, resulta importante fomentar esta actividad, aunque pueda parecer contradictoria con la prevención de la aparición de ampollas.

La **fisioterapia** motora es una herramienta importante para limitar las dificultades de la marcha que pueden desarrollarse. La **readaptación funcional** y la **terapia ocupacional** son también importantes, sobre todo para los niños con formas graves de EA.

A veces es necesario recurrir a **soportes técnicos** con el objetivo de facilitar los **desplazamientos** (andador, silla de ruedas, etc.) o la **escritura** (ordenador, por ejemplo).

Este abordaje debe llevarse a cabo por profesionales especializados que coordinen sus acciones en un manejo global y adaptado a cada niño.

- “Vivir con”: la discapacidad en la vida diaria

### ¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad sobre la vida familiar y social?

**Generalmente, existe una intensa afectación de la vida familiar.** Durante los primeros meses, las hospitalizaciones y todos los cuidados requeridos en el domicilio pueden ser muy limitantes, por lo que algunos padres deben adaptarse o incluso abandonar su actividad profesional para ocuparse de su hijo afectado. Esto puede ocasionar importantes problemas financieros, técnicos y administrativos.

El niño debe realizar una vida lo más normal posible, teniendo en cuenta su discapacidad. En los primeros años de vida, puede asistir a la guardería, aunque en la etapa escolar puede requerir distintas adaptaciones que se habitualmente las pone en marcha el médico escolar, en colaboración con el director del colegio (ver “¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad sobre la escolaridad?”). Cuando la enfermedad evoluciona, en algunos casos, puede ser necesario recurrir a distintos soportes técnicos con el objetivo de facilitar el desplazamiento del niño (andador, silla de ruedas).

**El Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad** ofrece a las personas con discapacidad una serie de prestaciones sociales y económicas, así como de servicios, que pueden consultarse en la siguiente dirección:

[Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad > Discapacidad](#)

### ¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad sobre la escolaridad?

La mayoría de los niños afectados pueden seguir una escolaridad con el resto de niños, sin embargo, precisarán de **ciertas adaptaciones**.

La legislación española establece la obligación de las Administraciones educativas de asegurar los recursos necesarios para los alumnos que presentan necesidades educativas especiales. Los mecanismos de refuerzo, tanto organizativos como curriculares, deberán ponerse en práctica tan pronto como se detecten dificultades de aprendizaje. Entre otras medidas, podrán considerarse el apoyo en el grupo ordinario, los agrupamientos flexibles o las adaptaciones del currículo. Por lo tanto, el centro escolar deberá poner en marcha un plan de acogida para facilitar la integración y la resolución de las dificultades que pueda encontrar el niño, en el que el personal escolar deberá ser informado de las particularidades de la enfermedad.

Las adaptaciones están dirigidas principalmente a evitar la formación de ampollas. En el colegio, el niño puede, por ejemplo, estar autorizado a asistir a clase en zapatillas o en calcetines, disponer de cojines para su silla, tener su sitio alejado de las fuentes de calor... Puede ser útil que el niño disponga de dos juegos de libros, uno en casa y otro en la escuela para evitar cargas demasiado pesadas en su mochila. Una mochila con ruedas puede resultar más cómoda. También puede tenerse en cuenta la fatiga del niño y sus limitaciones físicas, por lo que desde la escuela infantil, deberá considerarse una adaptación del horario escolar.

El plan de acogida favorece una buena integración del alumno afectado, ya que permite responder a las dudas planteadas en el entorno escolar y evita ideas erróneas sobre la enfermedad. Por ejemplo, los compañeros y profesores del niño deben saber que la enfermedad no es la consecuencia de una higiene inadecuada o que la enfermedad no es contagiosa.

Por otra parte, resulta importante evitar el contacto del niño con otros niños afectados de enfermedades contagiosas, bacterianas o víricas (como por ejemplo, un herpes simple, una varicela o una paroniquia), que podrían empeorar considerablemente las lesiones ampollas. Es esencial respetar el calendario vacunal.

Si se precisara una hospitalización, en este tipo de situaciones, las diferentes Comunidades Autónomas establecen actuaciones de compensación educativa en educación primaria y educación secundaria obligatoria dirigidas a la población hospitalizada o convaleciente en su propio domicilio por prescripción facultativa, teniendo en cuenta las circunstancias específicas del alumno o alumna.

El departamento de Educación del Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (Creer) desarrolla acciones para la inclusión educativa del alumnado con enfermedades raras, dirigido a toda la comunidad educativa. Ofrece servicios de información, orientación y asesoramiento para las familias, alumnado, profesionales y centros escolares a través del mail: [escuela@creenfermedadesraras.es](mailto:escuela@creenfermedadesraras.es)

Asimismo, el Servicio de Atención Educativa de FEDER ([inclusion@enfermedades-raras.org](mailto:inclusion@enfermedades-raras.org)), proporciona apoyo y orientación en relación a las necesidades educativas del alumnado afectado por una enfermedad poco frecuente.

### ¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad sobre la práctica deportiva?

De forma general, debería favorecerse la práctica regular de una actividad física. Para los niños con formas leves o muy leves de EA, simplemente hay que evitar los deportes de contacto y las caídas en general. Para los niños con subtipos más graves, las actividades físicas deben ser supervisadas, evitando sobreproteger a los niños, que generalmente son conscientes de sus límites.

### ¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad sobre la vida profesional?

Las personas afectadas pueden desarrollar una vida profesional. **Pueden necesitarse adaptaciones** según la naturaleza de su trabajo y las manifestaciones de la enfermedad. El cese del trabajo puede ser necesario en aquellos casos con importantes dolores y molestias.

Uno de los objetivos básicos de la política de empleo de trabajadores con discapacidad es su integración en el sistema ordinario de trabajo o, si no es posible, su incorporación al sistema productivo mediante la fórmula especial de trabajo protegido.

Para el cumplimiento de este objetivo, la normativa contempla diferentes medidas que fomentan el empleo de los trabajadores con discapacidad, tales como el establecimiento de un sistema de intermediación laboral, el empleo con apoyo, los enclaves laborales, o la regulación de medidas de acción positiva en las políticas activas de empleo.

El reconocimiento de la condición de persona con discapacidad se solicita en la Dirección General del Instituto de Mayores y Servicios Sociales (Imsero) o en los órganos correspondientes en cada Comunidad Autónoma.

Para más información, puede consultar los siguientes enlaces:

- [Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad > Empleo y discapacidad](#)
- [Servicio de Información sobre Discapacidad > Empleo y Protección Económica de la Discapacidad](#)
- [IMSERSO > Autonomía Personal y Dependencia > Grado de discapacidad](#)

### ¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad sobre la sexualidad y el embarazo?

Las consecuencias de la enfermedad sobre la sexualidad son muy variables según la forma de EA. Si el malestar, el dolor y/o las ampollas cutáneas o mucosas aparecen durante las relaciones sexuales, resulta importante determinar las situaciones que los desencadenan y discutirlos con la pareja. La utilización de lubricantes puede facilitar las relaciones.

Las mujeres que desean tener un hijo deben hablar con su médico para preparar lo mejor posible el embarazo. Es el momento de abordar ciertas dificultades para prever un abordaje adaptado. De este modo, por ejemplo, la elección del tipo de parto (por vía vaginal o por cesárea) puede ser discutida con antelación según la importancia de la afectación de la mucosa vaginal.

1. *Épidermolyse bulleuse héréditaire. Encyclopédie Orphanet pour professionnels, junio de 2012. Prof. Jo-David FINE, editor experto.*

[www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease\\_Search.php?lng=FR&data\\_id=11387&Disease](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=11387&Disease).

2. *Épidermolyse bulleuse. Encyclopédie Orphanet Grand Public, septiembre de 2012. Con la colaboración de:*

*Dr. Christine CHIAVERINI, Prof. Jean-Philippe LACOUR, Centre de référence des épidermolyses bulleuses héréditaires, CHU de Nice, Hôpital l'Archet 2, Nice – Dra. Eva BOURDON-LANOY, Prof. Christine BODEMER, Centre de référence des maladies dermatologiques rares d'origine génétique (MAGEC), Hôpital Necker - Enfants malades, Paris – Association DEBRA FRANCE.*

[www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/EpidermolyseBulleuseHereditaire-FRfrPub11387.pdf](http://www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/EpidermolyseBulleuseHereditaire-FRfrPub11387.pdf).

3. *Traducción de la versión francesa de noviembre de 2013, adaptada por Orphanet-España y validada por el Dr. Ramón M. PUJOL, Servei de Dermatologia del Parc de Salut Mar, Barcelona febrero de 2018*

Documento realizado por Orphanet y editado con el apoyo de la CNSA



---

**Epidermólisis ampollosa hereditaria – Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad**

[www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/EpidermólisisAmpollosaHereditaria\\_Es\\_es\\_HAN\\_ORPHA79361.pdf](http://www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/EpidermólisisAmpollosaHereditaria_Es_es_HAN_ORPHA79361.pdf) | febrero de 2018