

**Medicent Electrón. 2021 ene.-mar.;25(1)**

Informe de caso

Rehabilitación domiciliaria de la epidermólisis bullosa

Home rehabilitation for epidermolysis bullosa

Ramón Hernández Sarduy^{1*} <https://orcid.org/0000-0001-6921-6158>Mileidy Morales Mesa¹ <https://orcid.org/0000-0002-5501-8107>José Antonio Castro Rodríguez¹ <https://orcid.org/0000-0001-8991-9977>¹Policlínico Área Norte Placetas. Villa Clara, Cuba.*Autor para la correspondencia: Correo electrónico: ramonfis@infomed.sld.cu

RESUMEN

La epidermólisis bullosa engloba un grupo heterogéneo de enfermedades crónicas determinadas genéticamente que se caracterizan por presentar ampollas en piel y mucosas. Esta afección infrecuente también es llamada piel de mariposa o de cristal, y puede provocar un retraso en el neurodesarrollo del niño. Las complicaciones son invalidantes, afectan la calidad de vida, y pueden causar la muerte. Se realizó la rehabilitación domiciliaria de un bebé de un año de edad afectado de epidermólisis bullosa simple, con participación activa de los cuidadores; esta rehabilitación consistió en: tratamiento postural, ejercicios respiratorios, movilizaciones de todas las articulaciones, ludoterapia, terapia ocupacional y atención logofoniatría. Después de 12 semanas de fisioterapia el paciente logró sentarse solo con equilibrio, apareció el reflejo de paracaídas, y sonreía al estimularlo. El tratamiento



debe ser precoz (desde el nacimiento), individualizado e integral. El masaje y los agentes físicos están contraindicados porque pueden causar daños en la piel.

DeCS: epidermólisis ampollosa; visita domiciliaria.

ABSTRACT

Epidermolysis bullosa is a heterogeneous group of genetically determined chronic diseases characterized by blistering of the skin and mucosa. This rare condition is also called "butterfly or crystal skin children", and it can cause them a neurodevelopmental delay. Complications are disabling, affect quality of life, and can cause death. Home rehabilitation of a one-year-old baby affected by simple epidermolysis bullosa was performed with active participation of caregivers; this rehabilitation consisted of postural treatment, respiratory exercises, joint mobilization, play therapy, occupational therapy and phoniatic-logopedic care. The patient was able to sit alone, acquired sitting balance, parachute reflex appeared, and smiled when stimulating after 12 weeks of physiotherapy. Treatment must be early (from birth), individualized and comprehensive. Massage and physical agents are contraindicated because they can cause skin damage.

MeSH: epidermolysis bullosa; house calls.

Recibido: 18/03/2020

Aprobado: 26/09/2020

La epidermólisis bullosa (EB) comprende un grupo heterogéneo de enfermedades mecanobulosas hereditarias que se caracterizan por la susceptibilidad de la piel y mucosas a separarse de los tejidos subyacentes ante el mínimo traumatismo o roce, lo que provoca la formación de ampollas y erosiones. Estas alteraciones son causadas por alrededor de 1 000 mutaciones ubicadas en cerca de 18 genes que codifican las proteínas estructurales de la piel. Actualmente, comprende cuatro formas principales, de acuerdo a la proteína alterada y



al nivel dentro de la epidermis en el cual se forma la ampolla: EB simple, EB de la unión, EB distrófica y síndrome de Kindler, y al menos, 40 fenotipos clínicos diferentes.^(1,2)

La epidermólisis ampollosa fue descrita por primera vez en el año 1870 por Von Hebra, bajo el nombre de *erblichen pemphigus*. El término epidermólisis ampollar hereditaria fue acuñado por primera vez por Heinrich Köebner, en 1886, quien las describió como un grupo de enfermedades genéticas o genodermatosis.⁽¹⁾

La EB es una enfermedad de muy baja prevalencia que forma parte del grupo de las denominadas enfermedades raras, pero está presente en todo el mundo.^(3,4,5)

El compromiso de la salud de los afectados con EB rebasa el campo dermatológico, pues se presentan una gran variedad de manifestaciones sistémicas, psicológicas y sociales, mucho más graves que la propia enfermedad cutánea, que afectan notablemente la calidad de vida del paciente, por lo que se requiere un diagnóstico y tratamiento integral temprano. La afectación cutánea se caracteriza por la presencia de ampollas en piel y mucosas, mientras que la extracutánea incluye alteraciones: oculares, odontogénicas, gastrointestinales y músculo-esqueléticas, entre otras.⁽²⁾

Esta afección presenta una prevalencia de 8 casos por cada millón de habitantes en EE.UU, 10 casos por cada millón en Australia, y entre 15 y 32 casos por cada millón en Inglaterra. En Latinoamérica, se registran 10,8 casos por cada millón de habitantes en Chile, y 3,8 casos por cada millón en Uruguay.⁽²⁾ No existen estadísticas oficiales sobre la incidencia de esta enfermedad en Cuba, aunque se han informado casos aislados en la prensa, sobre todo en niños.⁽⁶⁾

En la literatura cubana, en los últimos treinta años, se han publicado en la red de Infomed solo 11 artículos sobre EB, que en su mayoría son presentaciones de casos.⁽⁴⁾ Los trabajos descriptivos no aportan mucho al tratamiento paliativo y rehabilitador de esta enfermedad crónica, discapacitante e invalidante en diferentes grados que puede conllevar a la muerte por la enfermedad en sí o por sus complicaciones.

Suele manifestarse al nacer o en los primeros meses de vida,⁽⁵⁾ lo que entorpece gravemente el desarrollo psicomotor normal de los niños según el tipo o subtipo de la enfermedad.⁽⁷⁾



Los defectos moleculares que afectan la piel de los pacientes con EA pueden también provocar manifestaciones en otros tejidos con cobertura o superficie epitelial (el ojo, la cavidad oral, el aparato digestivo, el genitourinario y el respiratorio). Aunque hay excepciones, la afectación extracutánea se produce más frecuentemente en la EA distrófica recesiva y en la EA de la unión, y puede dar lugar a: ampollas, erosiones, úlceras y cicatrices.^(1,2)

Actualmente no existen tratamientos específicos de ninguna forma de EA hereditaria. En un futuro, puede que sea real un tratamiento genético efectivo para al menos algunas formas de EA.⁽¹⁾

Por el momento, el tratamiento diario de la EA gira alrededor de la prevención de los traumatismos mecánicos, el cuidado de las heridas y evitar las infecciones. Los vendajes protectores, el almohadillado sobre las prominencias óseas y el uso de ropas sueltas / no ceñidas pueden resultar de mucha ayuda. Los baños o lavados con hipoclorito sódico al 0,005 % (0,5 cucharadas de lejía doméstica, 6 - 8,25 % de hipoclorito sódico, en una bañera estándar llena) o con ácido acético al 0,25 % (1 parte de vinagre blanco, 5 % ácido acético, en 20 partes de agua) pueden ayudar a reducir la colonización bacteriana.⁽¹⁾

Es importante mantener el enfoque multidisciplinario que involucre a especialistas de campos como: la Dermatología, la Cirugía, la Gastroenterología, la Otorrinolaringología, la Odontología, la Hematología/Oncología, la cura de heridas, el tratamiento del dolor, la Fisioterapia y la terapia ocupacional, la nutrición y la Psicología.⁽³⁾

Con la llegada al área de salud del Policlínico Norte de Placetas de un lactante portador de EB simple, los autores se dieron a la tarea de rehabilitar al paciente en su propio hogar con el objetivo de contribuir a su buen desarrollo psicomotor y evitar complicaciones.

Presentación del paciente

El paciente nació en el Hospital Dr. «Daniel Codorniú Pruna», del municipio de Placetas, Villa Clara, el 8 de enero de 2019; hijo de una mujer de 20 años de edad, parto eutócico con edad gestacional de 40 semanas. Fue un embarazo planificado de alto riesgo obstétrico por sobrepeso.



Desde el momento del nacimiento, apareció una ampolla denudada en el cráneo y otra en la mejilla izquierda del bebé. Después de 4 horas surgieron otras dos: una en la falange distal del segundo dedo de la mano izquierda serosanguinolenta, y la segunda, en el tercer dedo con contenido amarillento claro (Figura 1).



Figura 1. Se pueden observar las ampollas en la falange distal del segundo dedo de la mano izquierda y en el tercer dedo.

Se realizó una interconsulta con Dermatología y se le planteó una epidermólisis bullosa. El paciente fue transferido para la Sala de Neonatología del Hospital Universitario Ginecobstétrico «Mariana Grajales» en Santa Clara; allí presentó lesiones generalizadas en la piel y recibió tratamiento como un gran quemado con antimicrobianos sistémicos y locales, además, se le pusieron varios vendajes húmedos oclusivos (Figura 2).



Figura 2. Se puede observar al paciente con lesiones generalizadas en la piel y los vendajes húmedos oclusivos.

A los dos meses de edad, fue trasladado para la Unidad de Cuidados Intensivos del Hospital Pediátrico Universitario «José Luis Miranda», Santa Clara, Villa Clara, por bronconeumonía y la aparición de nuevas lesiones ampollares generalizadas en la piel. Se le realizó una gastrostomía para facilitar su alimentación (que aun la tiene) y se le administró factor de transferencia 1 U/m^2 , 2 veces a la semana por 9 semanas.

El paciente fue egresado el 19 de junio de 2019 (pasó un total de 5 meses y medio hospitalizado). También fue evaluado por la pediatra de su área la cual le diagnosticó una desnutrición. El fisiatra solo conoció al enfermo después del año de edad y fue notificado por el médico de la familia. Este especialista realizó un examen físico y constató que: el niño no se sentaba solo, que no aparecía el reflejo de paracaídas, que no emitía sonidos, que presentaba una tendencia a ser tímido y poco sociable. Por estas razones se le diagnosticó un retardo del neurodesarrollo. En el examen dermatológico se observó que tenía lesiones ampollares, desnudadas y superficiales alrededor de los ojos, en la nariz, y en el primer y segundo dedo de la mano izquierda. Dadas las condiciones especiales del paciente se inició la rehabilitación en el hogar, 3 veces por semana. Esta rehabilitación consistió en: tratamiento postural, ejercicios respiratorios, movilizaciones de todas las articulaciones, ludoterapia, terapia ocupacional y atención logofoniatría. El principal objetivo de estas

actividades fue recuperar las habilidades afectadas o no establecidas en el tiempo acorde con la edad cronológica del paciente. La estimulación fue fundamentalmente dedicada a la habilitación de las discapacidades: motoras, mentales, del habla y de la conducta. Se tuvo en cuenta la máxima de evitar la aparición de nuevas ampollas o complicaciones articulares. Se contó con la participación activa a la familia y los cuidadores (Figura 3 y 4). Se instruyó al médico y enfermera de la familia, a los cuidadores, al fisioterapeuta, al nutricionista, al psicólogo, al defectólogo, el terapeuta ocupacional, y al logofonoaudiólogo de qué se trata la EB y cómo debían enfrentar esta dolencia.



Figura 3. Imagen de la rehabilitación en el hogar.



Figura 4. Imagen que muestra la participación activa a la familia y los cuidadores en la rehabilitación del paciente.

Después de 12 semanas de fisioterapia el paciente fue y se pudo observar que ya se sentaba solo y que mantenía el equilibrio sentado, apareció el reflejo de paracaídas, y sonreía cuando se le estimulaba. Actualmente continúa en rehabilitación.

Comentario

Este es el segundo caso de EB nacido en el Hospital de Placetas, y los dos casos son procedentes del mismo poblado rural llamado Guaracabulla. El otro paciente fue informado en el año 2012 por Sánchez Macías,⁽⁵⁾ y falleció a los 5 meses de edad por una EB distrófica.

Hacer el diagnóstico de la EB no es difícil si se tiene experiencia dermatológica, pero su clasificación es compleja; para ello se necesita considerar la clínica, la genética, la microscopia y la evaluación de laboratorio. El tratamiento de esta enfermedad es difícil pues

son necesarias ciertas medidas para proteger al paciente, evitar la aparición de las lesiones y las complicaciones derivadas de ellas.⁽⁵⁾

Al ser una enfermedad de baja prevalencia, el profesional de la salud no suele tener experiencia ni formación suficiente para realizar un tratamiento adecuado en relación al diagnóstico, las necesidades específicas de atención y de seguimiento que requieren estos pacientes y sus cuidadores.

En España, existe un equipo de Enfermería a domicilio «Piel de Mariposa» DEBRA (*Dystrophic Epidermolysis Bullosa Research Association*) que por formación no cuenta con conocimientos específicos en epidermólisis, pero, sí tiene las habilidades necesarias para ayudar a las personas con EB, sus cuidadores y familiares, a vivir su proceso de cuidado de forma más segura, así como a mejorar la calidad de vida, pues facilita la orientación familiar en el propio hogar. Este equipo tiene el siguiente slogan: *No se trata de curar, sino, de cuidar*. Estos profesionales cumplen con una función técnica que está centrada principalmente en la cura y los vendajes; también tienen una función preventiva enfocada en la educación para detectar factores de riesgo. Y no menos importante, también cumplen una función psicosocial, para detectar necesidades y problemas sociales y emocionales de la persona con EB y de sus familiares.⁽⁸⁾

Por otra parte, el equipo DEBRA de Chile,⁽⁹⁾ indica la kinesioterapia motora desde los primeros días de vida para mejorar y estimular el desarrollo psicomotor y evitar las posturas viciosas. La fisioterapia respiratoria también debe ser realizada, pero suavemente, para evitar las lesiones en piel, y deben evitar aspirar porque esto puede producir daños en la mucosa.

En Alemania, Stachow y colaboradores,⁽⁷⁾ rehabilitan niños y adolescentes con enfermedades crónicas de la piel entre los que se incluyen los enfermos de epidermólisis bullosa, pero con los pacientes hospitalizados en una institución de salud. Ellos enseñan y practican habilidades específicas: cómo lidiar con la picazón, el aprendizaje de las técnicas de crema y vendaje, así como la aplicación específica de baños médicos con aditivos adecuados. Además, promueven la motivación para un tratamiento adaptado de la enfermedad y recursos específicos para cumplir mejor con las considerables cargas psicosociales. Los resultados después de la rehabilitación mostraron, en dependencia de la

enfermedad básica, no solo una mejoría en la condición de la piel, sino también una mejor calidad de vida y participación.

Algunos expertos sobre epidermólisis bullosa del Reino Unido, Australia, Croacia y Estados Unidos, se reunieron y crearon una guía de práctica clínica para el uso de la terapia ocupacional en niños y adultos portadores de este trastorno genético raro. Detectaron que la práctica actual de terapia ocupacional para personas con EB se basa en la atención anecdótica, la experiencia clínica y el ensayo y error con la colaboración entre el cuidador y el paciente. También elaboraron una serie de recomendaciones para mejorar la independencia funcional y la calidad de vida de los enfermos con epidermólisis.⁽¹⁰⁾

Los autores de este artículo resaltan la importancia que tiene la rehabilitación en el tratamiento de esta enfermedad, se recomienda que dicha rehabilitación debe ser precoz (desde el nacimiento), individualizada e integral. También señalan que está contraindicado cualquier tipo de masaje o los agentes físicos, ya que estos pueden causar daños en la piel.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Fine JD, Mellerio JE. Epidermólisis ampollosa. En: Bologna JL, Schaffer JV, Cerroni L. Dermatología. 4.^a ed. España: Elsevier; 2019 [citado 1 feb. 2020]. Disponible en: <https://www.clinicalkey.es/#!/content/book/3-s2.0-B9788491133650000322?scrollTo=%23top>
2. Torres-Iberico R, Palomo-Luck P, Torres-Ramos G, Lipa-Chancolla R. Epidermólisis bullosa en el Perú: Estudio clínico y epidemiológico de pacientes atendidos en un hospital pediátrico de referencia nacional, 1993-2015. Rev Perú Med Exp Salud Pública [internet]. 2017 [citado 1 feb. 2020];34(2):[aprox. 8 p.]. Disponible en: <https://www.scielosp.org/pdf/rpmesp/2017.v34n2/201-208/es>
3. Bayart CB, Brandling-Bennett HA. Enfermedades cutáneas congénitas y hereditarias. En: Gleason CA, Juul SE, Avery. Enfermedades del recién nacido. 10.^a ed. España: Elsevier; 2019 [citado 1 feb. 2020]. Disponible en: <https://www.clinicalkey.es/#!/content/book/3-s2.0-B9788491133889001045>



4. Velázquez Ávila Y, Morales Solís M. Enfermedades genéticas de la piel. Rev Electrón Dr. Zoilo E. Marinello Vidaurreta [internet]. nov. 2015 [citado 27 ene. 2020];40(11):[aprox. 8 p.]. Disponible en:

<http://www.revzoilomarinello.sld.cu/index.php/zmv/article/view/363>

5. Sánchez Macías LR, García Retana PP, Viego Romero ME. Epidermólisis bullosa congénita (piel de cristal). Acta Méd Centro [internet]. 2012 [citado 14 ene. 2020];6(4):[aprox. 3 p.]. Disponible en:

http://www.actamedica.sld.cu/r4_12/epidermolisis.htm

6. Gómez Guerra L. La niña de «porcelana». Juventud Rebelde. 10 ene. 2018; Secc. Ciencia y Técnica:(col. 1) [citado 14 ene. 2020]. Disponible en:

<http://www.juventudrebelde.cu/cuba/2018-01-10/la-nina-de-porcelana>

7. Stachow R, Küppers-Chinnow M, Scheewe S. Rehabilitation of Children and Adolescents with Chronic Skin Diseases. Rehabilitation (Stuttg). 2017 Apr. 10;56(2):127-40.

8. Equipo Enfermería, Psicología y Trabajo Social, Piel de Mariposa-DEBRA. Enfermería a domicilio, un apoyo sanitario, psicológico y social. Rev BienEstar [internet]. 2019 [citado 18 jul. 2020];(47):[aprox. 7 p.]. Disponible en:

https://www.pieldemariposa.es/wp-content/uploads/2019/03/N47_BienEstar-Enfermeria-a-domicilio.pdf

9. Yubero MO, Fuentes C, Fuentes I, Calvo M, Orellana M, Kramer S, *et al.* Manual de manejo integral de pacientes con epidermólisis bullosa. Niños Piel de Cristal. 2.^a ed. Santiago de Chile: Fundación DEBRA Chile; 2018.

10. Chan JM, Weisman A, King A, Maksomski S, Shotwell C, Bailie C, *et al.* Occupational therapy for epidermolysis bullosa: clinical practice guidelines. Orphanet J Rare Dis. 2019 Jun. 7;14(1):129.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

