

## Continuidad de cuidados en un lactante con epidermolisis bullosa

HUBER ALONSO C\*, LÓPEZ MARTÍNEZ D, FOLGUERA ÁLVAREZ C

CENTRO DE SALUD LA PAZ – RIVAS-VACIAMADRID – MADRID

\*Autora para correspondencia: [carmen.huber@salud.madrid.org](mailto:carmen.huber@salud.madrid.org)

Recibido: 16 de mayo de 2019 – Aceptado: 21 de diciembre de 2019

### Resumen

La epidermolisis bullosa se caracteriza por una erupción de ampollas en la piel de forma espontánea o por traumatismos mínimos, esto es debido a mutaciones en los genes que codifican varias proteínas estructurales, responsables de mantener la resistencia mecánica de los tejidos.

Se expone el caso de un lactante de 5 meses, que presenta afectación de epidermolisis bullosa en pies y manos. En el tratamiento de las lesiones se han aplicado apósitos de poliuretano con silicona, así como film hidratante y protector de la piel compuesto por tocoferol acetato (vitamina E) 100%.

Se ha realizado una planificación y ejecución de los cuidados, coordinada entre los distintos niveles asistenciales, atención primaria, hospitalaria, así como de servicios sociales, implicando a la familia, lo que ha favorecido la continuidad de cuidados y disminución de las complicaciones de las lesiones.

**Palabras clave:** Epidermolisis ampollosa – Lactante – Atención Primaria de Salud – Continuidad de la Atención al Paciente.

### Abstract

#### Continuity of care in an infant with epidermolysis bullosa

Epidermolysis bullosa is characterized by a spontaneous eruption of blisters on the skin or minimal trauma, this is due to mutations in the genes that encode several structural proteins, responsible for maintaining the mechanical resistance of tissues.

We present the case of a 5-month-old infant, who presents with epidermolysis bullosa in the hands and feet. In the treatment of the lesions, polyurethane dressings with silicone have been applied, as well as a moisturizing and skin protective film composed of 100% tocopherol acetate (vitamin E).

Care planning and execution has been carried out, coordinated between the different levels of care, Primary Health Care, Hospital Care, as well as Social Services, involving the family, which has favored the continuity of care and reduction of the complications of injuries.

**Key words:** Epidermolysis Bullosa – Infant – Primary Health Care – Continuity of Patient Care.

### INTRODUCCIÓN

Las epidermolisis ampollosas o bullosas, son un grupo de enfermedades hereditarias que se caracterizan por una fragilidad excesiva de la piel a las fuerzas de fricción, y propensa a la formación de ampollas<sup>(1,2)</sup>. Pueden producirse debido a mutaciones en los genes de cualquiera de las proteínas que intervienen en la unión de la epidermis con la dermis<sup>(1,3)</sup>.

Las epidermolisis ampollosas se clasifican según el nivel en el que se origina la ampolla en 3 grupos: epidermolisis bullosa simple, si la ampolla intraepidérmica se localiza en la capa basal de la epidermis, epidermolisis juntural o de la

unión, si se localiza a nivel de la unión epidermodérmica y epidermolisis ampollosa distrófica, ampolla por debajo de la membrana basal a nivel de las fibrillas de anclaje de la dermis papilar<sup>(4)</sup>.

El diagnóstico se hace por mapeo antigénico por inmunofluorescencia, microscopía de transmisión electrónica o análisis genético.<sup>(1)</sup>

La etiopatogenia de la epidermolisis bullosa distrófica es debida a anomalías en el gen que causa la codificación del colágeno VII, que producen los haces de fibrillas de anclaje que unen la membrana basal a la dermis, según la mutación y localización en la cadena de colágeno. Puede ser de carácter recesivo o dominante<sup>(1,4)</sup>.

# Caso Clínico

Continuidad de cuidados en un lactante con epidermolisis bullosa

Existen distintas complicaciones extracutáneas de epidermolisis bullosa distrófica recesiva (EBDR), que pueden afectar a más del 50% de los pacientes, como estenosis esofágicas, malnutrición/retraso del crecimiento y anemia<sup>(1)</sup>. El pronóstico de la enfermedad puede llegar a ser severo, dependiendo de la gravedad de las complicaciones nutricionales, infecciosas o neoplásicas, debido a la degeneración neoplásica de las cicatrices<sup>(4)</sup>.

En la EBDR, las ampollas intraorales son numerosas, apareciendo por traumatismo oral o de forma espontánea. Las ampollas aparecen en las áreas de mayor roce (manos, pies...). Son lesiones que se pueden sobreinfectar, con prurito, se pueden producir cicatrices hipertróficas y atróficas y quistes de milium, con sindactilias de manos y pies<sup>(4)</sup>.

La epidermolisis bullosa es una enfermedad de baja prevalencia, de la que se han realizado pocos estudios epidemiológicos. Se estima que afecta a 2 de cada 100.000 personas<sup>(5)</sup>. En Estados Unidos la prevalencia es de 11,1 por millón de habitantes y una incidencia de 19,6 por millón de habitantes. En el caso de la EBDR es de 1,4 y 3 respectivamente<sup>(1)</sup>.

El tratamiento de la epidermolisis bullosa está basado en la prevención de traumatismos mecánicos, cuidado de las heridas y la evitación y el tratamiento de las infecciones y manifestaciones extracutáneas<sup>(1)</sup>. El tratamiento y seguimiento de esta enfermedad debe ser llevado a cabo por un equipo multidisciplinar<sup>(4,5)</sup>.

La enseñanza de los padres en el cuidado de los niños con esta enfermedad es fundamental, para el cuidado de las lesiones<sup>(4)</sup>. Los cuidadores deben tener conocimientos sobre el procedimiento de cura y cuidados de la piel y heridas<sup>(6)</sup>. Existe evidencia muy alta en que la instrucción a la familia en las medidas para prevenir y minimizar las lesiones pueden prevenirlas<sup>(5)</sup>.

Al realizar la cura es necesario preparar el lugar y material para la cura, retirada de ropa, vendajes, baño, valoración de la piel, y presencia de ampollas, punción y drenaje de estas, limpieza y antisepsia de heridas, elección del apósito adecuado, hidratación de la piel y aplicación de vendajes o dispositivos como guantes o calcetines adecuados<sup>(6)</sup>. Se debe hidratar la piel para mantener su recuperación y evitar la sequedad y el prurito. Las sustancias empleadas son en forma de cremas, emulsiones y deben contener glicerina, propilenglicol, sorbitol, urea, ceras, vitaminas liposolubles (vitamina A,E) y colágeno<sup>(5)</sup>.

También se debe aplicar lubricantes en los labios, mantenimiento de la mucosa húmeda mediante la toma repetida de líquidos, y detectar cualquier enrojecimiento o molestias en el labio o en la boca<sup>(5)</sup>.

Entre los tipos de apósitos que se emplean, según la fase del proceso de cicatrización, localización de la lesión,

presencia de signos de infección, estado de la piel perilesional y estado general del paciente, están: espumas de poliuretano no adhesivos, apósitos de silicona, apósitos antimicrobianos, ácidos grasos hiperoxigenados, cremas barrera y antisépticos<sup>(6)</sup>.

La adición de arginina y glutamina está indicada en alteraciones de la mucosa<sup>(6)</sup>.

Conocer cómo ha sido el proceso de continuidad de cuidados, entre distintos niveles asistenciales, en la epidermolisis bullosa en un lactante, así como la evolución de las lesiones, contribuye a realizar una buena planificación y ejecución de los cuidados, además de evitar complicaciones.

## PRESENTACIÓN DEL CASO

Se presenta el caso de un lactante que nació en junio del 2018, a término en el Hospital Infanta Leonor, y que fue trasladado al Hospital La Paz, centro de referencia en epidermolisis bullosa, en las primeras 24 horas de vida por sospecha diagnóstica de epidermolisis ampollosa, con presencia de lesiones con dermis expuesta en mano y rodilla derechas, flictenas en segunda y tercera falanges de la mano derecha, así como aplasia cutis congénita en ambos pies, lesiones en labios y encías y flictenas en mentón. El paciente permanece ingresado en el Hospital La Paz durante mes y medio. Durante este tiempo el desarrollo pondoestatural ha sido adecuado, siendo su alimentación lactancia artificial con suplementos de Arginina. En el hospital se ha realizado entrenamiento con la familia para el seguimiento y cuidado de las lesiones.

Antes de darle el alta, se ponen en contacto la enfermera de enlace del Hospital La Paz con la Responsable de Enfermería de Atención Primaria, para comentar el caso, y la necesidad de realizarle al paciente curas diarias.

Unos días después, se realiza una reunión de coordinación en el Centro de Salud donde intervienen, dermatólogo y enfermera hospital, Asociación Debra, equipo de soporte domiciliario para la zona de la Cañada Real, servicios sociales, Personal de Cruz Roja, así como Pediatras y Enfermeras del Centro de Salud. Posteriormente se hace una visita al domicilio para una valoración socio-sanitaria del entorno familiar, dado que el paciente vive con su familia en una zona deprimida socialmente y los recursos económicos de los que dispone la familia son escasos.

Desde el servicio de Dermatología del Hospital de la Paz, ofrecen la posibilidad de rotar a las enfermeras de Atención Primaria del Centro de Salud, para conocer cómo se realiza la valoración, seguimiento y tratamiento de las lesiones debidas a la epidermolisis bullosa.

Cuando el paciente acude a la primera consulta en el centro de salud, tiene 40 días de vida, presenta lesiones en pies y manos.



**Figura 1.** Manejo de la pierna para realizar la cura.



**Figura 2.** Lesión en maleolo interno y cura en el dorso de los dedos.



**Figura 3.** Curación al mes de las lesiones en la mano izquierda.

En esta primera consulta y el resto de consultas, se realiza un examen físico completo, incluyendo valoración del desarrollo ponderal, y el aporte nutritivo y suplementos. El paciente tiene lactancia artificial y como suplemento toma Arginina en suspensión 250mg/ml 0,3 c/6h, y vitamina D. El desarrollo pondoestatural es bueno, así como el desarrollo psicomotor.

Se hace también una valoración psico-social de la adaptación y afrontamiento por parte de los padres, así como una valoración de los conocimientos, actitudes y habilidades para la prevención y cuidado de las lesiones y flictenas.

En cada una de las consultas se realiza también el baño, con jabón neutro, antes de proceder a la cura de las lesiones. La limpieza de las lesiones, se hace con Polihexanida+Biguanida solución, el lecho de la herida presenta tejido de granulación, se aplican apósitos de poliuretano con silicona, así como Polihexanida+Biguanida en gel, hidratación de la piel perilesional, y vendaje de manos y pies. Se presta también atención a los labios y mucosa oral, con la aplicación de vaselina.

Antes de realizar la cura, y para minimizar el dolor se administra Paracetamol o Ibuprofeno en solución.

Se realizan curas cada 48h, al centro de salud acuden un día en semana, realizando las otras curas el personal de enfermería del equipo domiciliario de la Cañada.

Se ha realizado también la administración de vacunas, en la consulta de enfermería según le correspondía por la edad.

Cuando el paciente tiene 2 meses de vida, la familia viaja a la Comunidad Valenciana, y permanece allí durante unos días, la madre cura las lesiones en manos y pies, sin incidencias (Figura 1 y 2). Se realiza seguimiento telefónico, por parte de la enfermera de la consulta de Pediatría del Centro de Salud.

A los 5 meses de edad se incorpora como protector de la piel Tocoferol Acetato (Vitamina E) 100%, obteniendo buenos resultados (Figura 3 y 4). Permaneciendo un mes sólo con este tratamiento, y con la piel intacta. Unos días después aparece una infección en dedo pulgar que se resuelve con Mupirocina crema durante 1 semana, y una flictena en el dorso de la mano (Figura 5), que drena la madre y sigue realizando las curas, ya que la familia se han trasladado a la Comunidad Valenciana durante unas semanas.

Durante estos 5 meses, ha habido alguna incidencia en la administración de los cuidados, a los 3 meses se produjeron lesiones en la piel de pies y manos, debido a que se aplicaron unos apósitos distintos, pero de las mismas características técnicas, ya que no disponíamos de los apósitos originales en el Centro de Salud. Se contactó con la enfermera de enlace del Hospital de la Paz, para que nos proporcionará material, hasta disponer de los apósitos adecuados.

Actualmente el paciente presenta un buen desarrollo ponderal y psicomotor, y sin complicaciones de las lesiones.

# Caso Clínico

Continuidad de cuidados en un lactante con epidermolisis bullosa



Figura 4. Curación de las lesiones al mes en el pie izquierdo.



Figura 5. Flictena en el dorso de la mano derecha.

## DISCUSIÓN

La epidermolisis bullosa es una enfermedad con muy poca prevalencia, y en el ámbito de la Atención Primaria la incidencia es muy escasa. Pero también es el lugar idóneo para realizar una valoración y seguimiento de esta enfermedad, en coordinación con otras instituciones, ya que se puede realizar un seguimiento continuado, en la vigilancia de la aparición de nuevas flictenas o lesiones y evitar complicaciones como la infección de las mismas, vigilancia del desarrollo ponderal y nutricional. También se puede realizar una valoración del entorno familiar y de los cuidadores, en cuanto a conocimientos sobre prevención y cuidado de las lesiones, con una comunicación directa entre los profesionales de la salud y los padres.

Durante este tiempo ha habido limitaciones a la hora de poder aplicar unos cuidados de calidad, como la falta de material para realizar las curas con los apósitos idóneos en momentos puntuales, y que gracias a una buena coordinación con la enfermera de enlace del hospital, se ha podido subsanar con el suministro por parte de esta a la familia, en una de las visitas de control hospitalario.

## CONCLUSIONES

Una buena planificación de los cuidados y comunicación entre los profesionales entre los distintos niveles asistenciales, así como implicar a la familia en los cuidados, favorece la continuidad de estos y disminuye las complicaciones de las lesiones.

Los tratamientos aplicados han permitido una buena evolución de las lesiones. ●

## Bibliografía

- [1] FINE JD, MELLERIO JE. Epidermolisis Ampollosa. En: Bologna JL, Schaffer JV, Cerroni L. Dermatología. 4ª ed. Barcelona: ELSEVIER; 2018. Pp 538-553.
- [2] EPIDERMOLISIS BULLOSA [SEDE WEB] IZQUIERDO M, AVELLANEDA A. Federación Española de Enfermedades Raras; [actualizada Enero 2004; acceso 20 Abril de 2019]. Disponible en: <https://enfermedades-raras.org/index.php/component/content/article?id=821>.
- [3] BASELGA TORRES E. Enfermedades ampollas hereditarias. [monografía en internet]. Asociación Española de Pediatría; 2007 [acceso 20 de abril de 2019]. Disponible en: <https://www.aeped.es/documentos/protocolos-dermatologia-en-revision>.
- [4] BAQUERO FERNÁNDEZ C, ET AL. Guía de atención clínica integral de la epidermolisis bullosa hereditaria. Madrid: Ministerio de Sanidad y Consumo; 2008.
- [5] PÉREZ BOLUDA MT, ET AL. Guía de práctica clínica para el cuidado de la piel y mucosas en personas con epidermolisis bullosa. Sevilla: Servicio Andaluz de Salud. Consejería de Salud. Junta de Andalucía; 2009.
- [6] ROMERO N, DOMÍNGUEZ E. Heridas en EB: Elección de apósitos. Bienestar. 2012 Mar; 8-11.