

ABORDATGE INFERMER DEL PACIENT AMB EPIDERMÒLISIS BULLOSA.

Treball Fi de Grau – Grau d’infermeria

Directora: Dra. Carme Rosell Moreno

Alumna: Noelia Morlán Martínez

Curs 2019 - 2020

AGRAÏMENTS

A la Dra. Carme Rosell, per la seva professionalitat i dedicació. La seva paciència i motivació han estat fonamentals per a la realització d'aquest treball.

Als meus pares i germanes, pel seu amor incondicional. Gràcies per recolzar-me i ajudar-me a aconseguir tots els meus objectius com estudiant, i sobretot, com a persona.

A la meva parella Roger, per ser el millor company de vida i per demostrar-me el seu amor cada dia. Gràcies per recolzar-me en cada decisió que prenc, per motivar-me i ajudar-me sempre, sobretot en els moments més difícils. T'estimo.

A les meves amigues i companyes de professió, Débora Orellana i Lucía Martínez. Juntes hem compartit mil moments dintre i fora de la universitat, hem tingut llargues converses on no sempre eren sobre articles científics, exàmens o activitats pendents, hem superat moments difícils i hem aconseguit amb perseverança el mateix objectiu.

Al meu cosí Sergi i als meus tiets, per la seva lluita diària per afrontar aquesta malaltia i mostrar un somriure davant qualsevol adversitat.

Índex

1. Resum.....	4
2. Introducció.....	6
3. Objectius.....	9
3.1. Objectiu principal.....	9
3.2. Objectius específics.....	9
4. Metodologia.....	10
4.1. Estratègia de la cerca.....	10
4.2. Criteris d’inclusió i exclusió.....	11
4.3. Variables d’estudi i anàlisi de dades.....	12
4.4. Limitacions, aspectes ètics, etc.....	13
5. Resultats.....	14
6. Discussió.....	22
7. Conclusions.....	27
8. Implicació a la pràctica professional.....	28
9. Cronograma.....	29
10. Bibliografia.....	30
11. Annexes.....	34

1. Resum

RESUM

Introducció: La Epidermòlisis Bullosa és una malaltia genètica, poc freqüent i actualment sense cura. Aquesta malaltia es caracteritza per l'extrema fragilitat cutània, produint l'aparició de butllofes i ferides a la pell davant la mínima fricció o traumatisme. El maneig de les manifestacions clíniques i complicacions d'aquests pacients suposa un repte pels professionals sanitaris, especialment, pels professionals d'infermeria.

Objectius: Conèixer el rol dels professionals d'infermeria en l'abordatge integral del pacient amb Epidermòlisis Bullosa i quin paper realitzen aquests en la informació i formació que reben els pacients i les seves famílies. També descriure les manifestacions clíniques i complicacions dels pacients amb Epidermòlisis Bullosa i quin suport reben aquests i les famílies del sistema de salut i altres institucions.

Metodologia: Es va realitzar una revisió bibliogràfica per a donar resposta als objectius plantejats. La cerca es va dur a terme a l'Escola Superior de Ciències de Salut Tecnocampus Mataró- Maresme, durant els mesos de gener del 2020 fins al maig del 2020, amb l'ús de les bases de dades Medline, Scielo, Dialnet, articles publicats per associacions d'experts i altres fonts bibliogràfiques.

Resultats: Es va obtenir una mostra final de 28 articles després d'aplicar els criteris d'inclusió i exclusió i realitzar una lectura crítica. El 71% dels articles exposen el rol dels professionals d'infermeria en l'abordatge del pacient amb Epidermòlisis Bullosa, donant resposta també a la informació i formació que reben aquests i les seves famílies. Per altra banda, s'exposen les manifestacions clíniques i complicacions i es mostra, només en un 32% dels articles, el suport del sistema de salut i altres institucions.

Conclusions: La Epidermòlisis Bullosa requereix d'un rigorós abordatge multidisciplinar, on el professional d'infermeria realitza un paper fonamental. Les cures diàries, l'educació sanitària i el recolzament, tant al pacient com a la família, són essencials juntament amb la formació especialitzada d'aquests professionals per un abordatge integral i òptim, amb l'objectiu d'oferir una millor qualitat de vida al pacient.

Paraules Clau: Epidermòlisis Bullosa, atenció d'infermeria, infermeria, maneig de la malaltia, educació sanitària, sistema de salut i assistència sanitària.

ABSTRACT

Introduction: Epidermolysis Bullosa is a rare genetic illness, with no cure nowadays. This illness is characterised by extreme cutaneous fragility, producing blisters and wounds on the skin with a minimum friction or trauma. The management of the clinic manifestations and complications of these patients provoke a challenge for health professionals, especially, for the nursing professionals.

Objectives: To know the nursing professionals' role in the approach of patients with Epidermolysis Bullosa and which is the role they have with the information and training that patients and their families obtain. Moreover, it aims to describe the clinic appearance and complications that patients with Epidermolysis Bullosa can have and which support they and their families receive from the health system and other institutions.

Methods: It has been done a bibliographic research so as to give an answer to the proposed objectives. The research has been done in the Escola Superior de Ciències de Salut Tecnocampus Mataró-Maresme, from January 2020 until May 2020, with the use of the databases Medline, Scielo, Dialnet, articles published by expert associations and other bibliography sources.

Results: It has been obtained a final sample from 28 articles after applying the inclusion and exclusion criteria and doing a critic reading. The 71% of the articles expose the role of the nursing professionals in the patient's approach with Epidermolysis Bullosa, giving an answer also to the information and training that they and their families obtain. On the other hand, there are also clinic manifestations and complications. Moreover, it is shown, only in a 32% of the articles, the support given by the health system and other institutions.

Conclusions: Epidermolysis Bullosa requires a rigorous multidisciplinary approach, where the nursing professionals perform a fundamental role. Daily cures, health educations and support for the patients and the families are essential with the specialised training of these professionals to do a comprehensive and optimal approach, with the aim of offering a better life quality to the patient.

Keywords: Epidermolysis Bullosa, nursing care, nursing, disease management, health education, health system and health assistance.

2. Introducció

Les malalties minoritàries, també anomenades rares, són un conjunt de patologies que afecten entre un 5 i 7% de la població mundial. Tot i la gran varietat de malalties, aproximadament unes 7.000, i la seva baixa prevalença, totes tenen unes característiques comuns com que la majoria són genètiques i cròniques, tenen un alt grau de discapacitat i s'inicien en edat pediàtrica, dos de cada tres pacients es diagnostiquen abans dels dos anys de vida. També, es caracteritzen per ser patologies de difícil diagnòstic mèdic, dificultats en el seguiment i tractament que precisen d'un abordatge multidisciplinar.^{1,2,3.}

Segons la Generalitat de Catalunya i l'Organització Europea de Malalties Rares, existeixen uns 30 milions d'afectats a Europa i 3 milions a Espanya, entre aquests trobem 300.000 i 400.000 a Catalunya.^{1,3.}

La Epidermòlisis Bullosa forma part d'aquest gran grup heterogeni de malalties i afecta igual a tots dos sexes i a qualsevol ètnia. S'estima que viuen 30.000 persones amb Epidermòlisis Bullosa a Europa i d'aquestes, unes 500 a Espanya.^{4,5.}

Aquesta malaltia apareix degut a un error genètic, concretament, per la mutació d'uns 18 gens que no permeten la producció de proteïnes importants per a l'estructura i consistència de la pell. Algunes d'aquestes proteïnes són la queratina, la laminina i el col·lagen. L'absència d'aquestes produeix una deficient unió de les capes de la pell, és a dir, no es formen els filaments d'ancoratge entre les diferents capes.

Aquest fet ocasiona una extrema fragilitat cutània que produeix l'aparició de butllofes i ferides a la pell davant la mínima fricció o traumatisme. En alguns tipus de Epidermòlisis Bullosa existeix afectació de les membranes de les mucoses, boca, esòfag, faringe, estómac, intestins, vies respiratòries i urinàries, ulls, etc.^{5,6,7,8}

La Epidermòlisis Bullosa, també coneguda com la malaltia de la pell de papallona, és una malaltia molt dolorosa que a més pot causar altres complicacions sistèmiques com l'anèmia, insuficiència renal, disfàgia, sindactília, desnutrició, distròfia muscular, entre altres.^{5,6,7}

A més d'aquestes repercussions clíniques, aquesta malaltia també presenta complicacions psicoemocionals i socioeconòmiques.

Segons Dystrophic Epidermolysis Bullosa Research Association (DEBRA) i el Consens Internacional sobre Epidermòlisis Bullosa, existeixen més de 30 subtipus o variants que afecten de maneres molt diferents.

Actualment, depenent de la bibliografia consultada, la Epidermòlisis Bullosa es pot classificar en 3 o 4 grups segons el nivell d'afectació tissular. La classificació en 4 grups principals és la següent:

- La Epidermòlisis Bullosa Simple (EBS) abasta tots aquells subtipus on les lesions es formen dintre de les capes epidèrmiques.
- La Epidermòlisis Bullosa Juntural (EBJ) o de la unió, engloba tots aquells tipus on les lesions es produeixen a nivell de la làmina lúcida.
- La Epidermòlisis Bullosa Distròfica (EBD) compren aquelles on la separació i aparició de lesions apareixen dintre de la sublàmina densa, dintre de la dermis superior
- La Epidermòlisis Bullosa Mixta o de Kindler afecta a nivell de la làmina lúcida o sota la làmina densa.^{6,8,9, 10.}

Davant d'aquesta malaltia, que actualment no té cura, sempre hem de tenir en compte l'abordatge global i integral del pacient dirigida a l'atenció i tractament a les cures diàries, maneig del dolor i a evitar probables complicacions.^{5,11.}

La Epidermòlisis Bullosa té un pronòstic que varia segons la gravetat de la malaltia. Els pacients amb Epidermòlisis Bullosa Simple, generalment, mostren una milloria clínica amb els anys, sent per aquest motiu, el tipus amb millor pronòstic. En canvi, la Epidermòlisis Bullosa Juntural i la Distròfica són les de pitjor pronòstic, especialment la primera, on els pacients moren habitualment abans dels 3 anys de vida. Per altra banda, la Epidermòlisis Bullosa Distròfica causa complicacions sistèmiques que situen l'esperança de vida d'aquests pacients entre la segona i quarta dècada.¹¹

L'abordatge del pacient amb Epidermòlisis Bullosa es troba en mans d'un equip multidisciplinar, però els professionals d'infermeria tenen un rol molt important.

A pesar de que existeixen guies de pràctica clínica i bibliografia que descriu l'abordatge dels pacients amb Epidermòlisis Bullosa, no s'ha trobat bibliografia que descriu clarament quin és el rol dels

professionals d'infermeria davant els pacients amb Epidermòlisis Bullosa, per lo tant, aquesta revisió de la literatura va dirigida especialment a aprofundir sobre aquest tema.

El professional d'infermeria té un paper essencial en la realització de cures i seguiment, per lo tant, la formació i experiència d'aquests professionals és imprescindible.¹²

El rol d'aquest professional no només es basa en realitzar els cures bàsiques, l'abordatge infermer va més enllà. Aquests ofereixen un gran suport, educació sanitària, tant als pacient com a les famílies, i aporten tota la informació i formació necessària per a l'atenció que requereixen aquests pacients.

A part de la rellevància del tema escollit, esmentat anteriorment, existeix una implicació personal que també m'ha mogut a la realització d'aquesta revisió de la literatura.

3. Objectius

3.1. Objectiu principal

Conèixer el rol dels professionals d'infermeria en l'abordatge integral del pacient amb Epidermòlisis Bullosa.

3.2. Objectius específics

- Descriure les manifestacions clíniques i complicacions dels pacients amb Epidermòlisis Bullosa.
- Conèixer quin es el rol d'infermeria en la informació i formació que reben els pacients amb Epidermòlisis Bullosa.
- Conèixer quin és el rol d'infermeria en la informació i formació que reben les famílies per a l'abordatge integral dels pacients amb Epidermòlisis Bullosa.
- Explorar quin suport reben els pacients i les famílies del sistema de salut i altres institucions.

4. Metodologia

4.1. Estratègia de la cerca

Es va realitzar una revisió bibliogràfica descriptiva amb la finalitat de donar resposta als objectius plantejats.

La cerca es va dur a terme a l’Escola Superior de Ciències de Salut Tecnocampus Mataró- Maresme, durant els mesos de gener del 2020 fins al maig del 2020, amb l’ús de diferents bases de dades com Medline, Scielo, Dialnet, Lilacs i articles publicats per associacions d’experts com DEBRA.

Per a la cerca a les bases de dades es va fer ús dels operadors booleans AND i OR, i de les paraules clau que es classifiquen en termes MeSH (Medical Subject Headings) i termes DeCS (Descriptores de Ciències de la Salut) (*Veure Taula 1*). A partir d’aquestes es van formular diferents estratègies de cerca (*Veure Taula 2*).

Taula 1. Paraules clau classificades en termes MeSH i DeCS.

Termes MeSH	Termes DeCS
Epidermolysis Bullosa	Epidermòlisis Ampollosa o Bullosa
Nursing	Infermeria
Nursing care	Atenció d’infermeria
Disease Management	Maneig de la malaltia
Health education	Educació sanitària
Health System	Sistema de salut
Health assistance	Assistència sanitària

Taula 2. Estratègies de cerca utilitzades

<p>(("nursing" [Subheading]) OR "Nursing Care"[Mesh]) AND "Epidermolysis Bullosa"[Mesh]</p>
<p>(("Patient Care Management"[Mesh]) OR "Disease Management"[Mesh]) AND "Epidermolysis Bullosa"[Mesh]</p>
<p>"Health education"[Mesh] AND "Epidermolysis Bullosa"[Mesh]</p>
<p>(("Health system"[Mesh]) OR "Health assistance"[Mesh]) AND "Epidermolysis Bullosa"[Mesh]</p>

Utilitzant la metodologia exposada anteriorment per a l'obtenció de la mostra final, totes les publicacions obtingudes en la cerca es van aplicar els criteris d'inclusió, exclusió i posteriorment la realització una lectura crítica, on es van descartar totes aquelles que no eren rellevants per a assolir els objectius d'aquesta revisió. (Veure **Diagrama 1**).

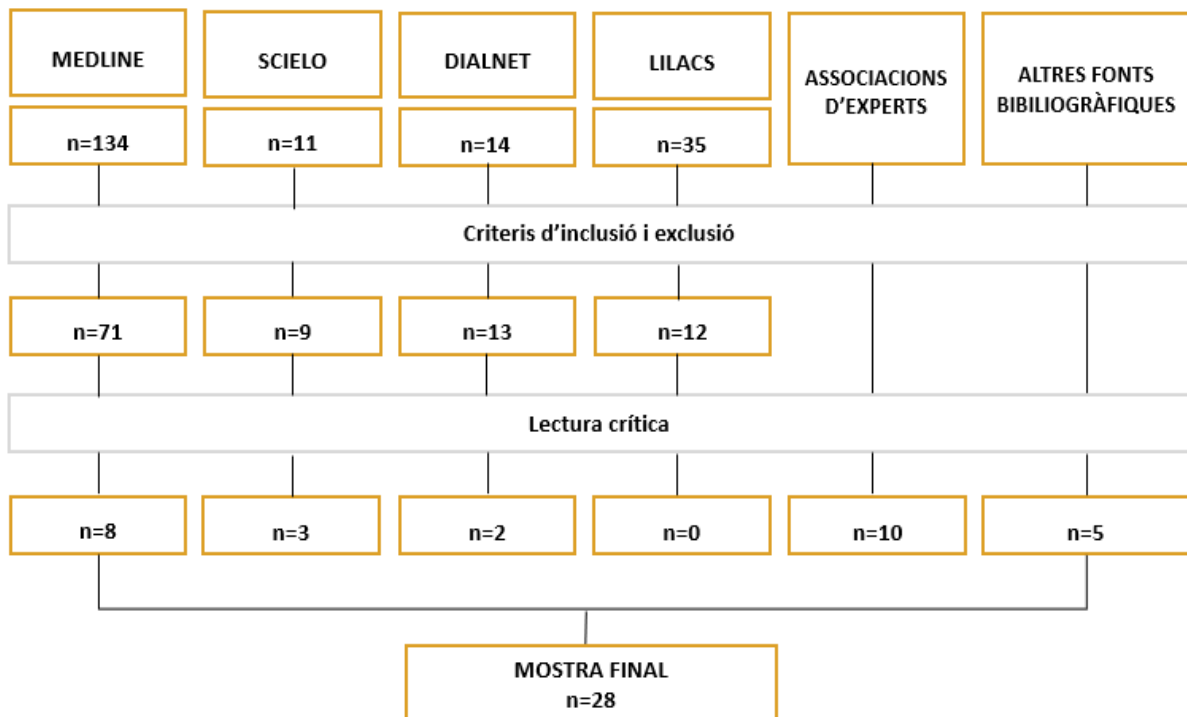


Diagrama 1. Diagrama de flux d'obtenció de la mostra

El gestor de referències que es va utilitzar al llarg de la revisió va ser Mendeley.

4.2. Criteris d'inclusió i exclusió.

Per a l'obtenció de la mostra es van aplicar els següents criteris:

- Criteris d'inclusió:
 - **L'any de publicació:** seran inclosos els que estiguin publicats entre l'any 2005 i el 2020.
 - **Àmbit d'actuació:** s'inclouran tots aquells articles que estiguin relacionats amb l'abordatge del pacient amb Epidermòlisis Bullosa, independentment del tipus del tipus de presentació de la malaltia.

- Criteris d'exclusió:
 - **Idioma:** tots aquells articles que no estiguin escrits en castellà català o anglès no podran ser inclosos en la mostra.
 - **Estudis amb animals:** seran descartats tots aquells estudis que parlin d'aquesta malaltia en animals.

4.3. Variables d'estudi i anàlisi de dades.

Variables d'estudi

Les variables que es van tenir en compte per a la recollida de dades seran les següents:

- Variables de la mostra
 - **Títol.**
 - **Autor/s:** persona que crea una obra, artística, literària o científica.
 - **País:** Lloc on s'ha realitzat l'estudi.
 - **Any:** Any que va estar publicat l'estudi.
 - **Tipus d'estudi/disseny:** estratègia utilitzada que permeti respondre a la pregunta d'investigació d'una manera eficaç, sent la base de qualitat de la investigació.
 - **Base de dades:** conjunt d'informació organitzada, emmagatzemada i accessible en diferents sistemes electrònics.
 - **Revista de publicació:** revista científica on va estar publicat l'article trobat.
 - **Contingut:** tema principal de l'article o estudi.
- Variables d'estudi
 - **Epidermòlisis Bullosa:** malaltia genètica i poc freqüent que es caracteritza principalment per l'aparició de butllofes i ferides davant la mínima fricció o cop. També existeixen altres manifestacions clíniques i complicacions que varien segons el grau d'afectació.
 - **Manifestacions clíniques:** signes i símptomes que presenta una malaltia.
 - **Complicacions de la malaltia:** problema mèdic que apareix durant el procés de la malaltia, després d'un procediment o tractament.

- **Rol d'infermeria:** Segons la Organització Mundial de la Salut (OMS), “La infermeria engloba l'atenció autònoma i en col·laboració dispensada a persones de totes les edats, famílies, grups i comunitats, malalts o no, i en totes les situacions. Comprèn la promoció de la salut, la prevenció i l'atenció.”¹³ El professional d'infermeria utilitza els seus coneixements, pensament crític, habilitats, actituds i valors per afrontar les diferents competències.
- **Abordatge integral:** abordatge holístic a través d'actuacions en tots els àmbits, prevenció, assistència, benestar, rehabilitació i integració de les persones amb qualsevol tipus de malaltia
- **Pacient:** persona amb o sense malaltia atesa per un professional de la salut.
- **Família:** conjunt de persones que conviuen i tenen un projecte de vida en comú.
- **Sistema de Salut:** Conjunt d'organitzacions, institucions i recursos personals i materials que existeix en un determinat territori amb l'objectiu d'oferir una assistència sanitària de qualitat adequada a les necessitats de la població.

Anàlisi de dades

Per a la recollida i explotació de dades es va realitzar una taula d'elaboració pròpia amb un full de càlcul Excel (Veure **Annexes**). En aquesta es van registrar i analitzar totes les variables, de mostra i d'estudi, per a la realització d'aquest treball.

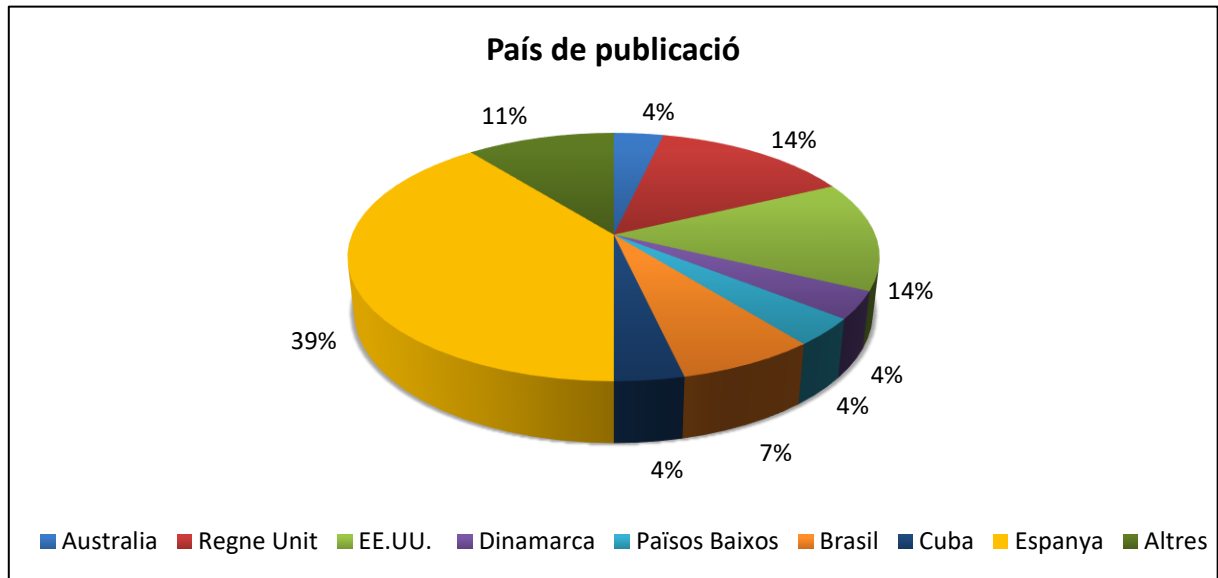
4.4. Limitacions, aspectes ètics, etc.

Aquesta revisió de la literatura no vulnera cap aspecte ètic. Es va realitzar mitjançant diferents bases de dades on no es van modificar els continguts dels articles trobats, els seus resultats es van contemplar de la mateixa manera i es va realitzar una correcta citació.

El poc nombre de publicacions trobades va dur a la ampliació del període d'anys de publicació. Per aquest motiu, degut possiblement a la baixa prevalença de la malaltia, no s'ha explorat o no es contempla de manera suficient tota la informació esperada i necessària per a respondre alguns dels objectius de manera òptima.

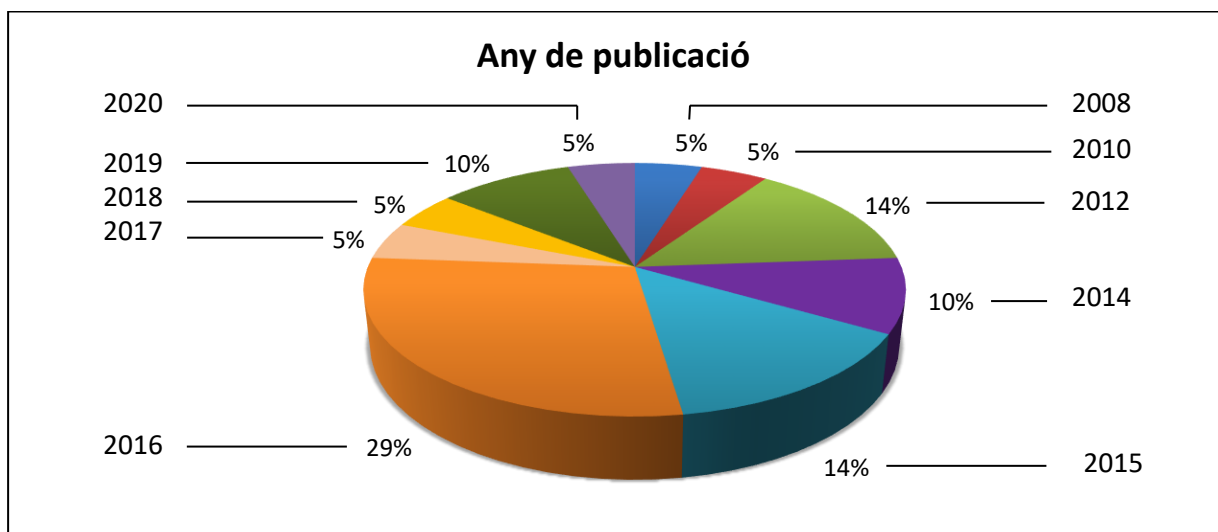
5. Resultats

Segons el país de publicació, la major part dels articles de la mostra han estat publicats a Espanya, concretament un 39%, seguit del Regne Unit i EE.UU. ambdós amb un 14% (Veure **gràfica 1**)

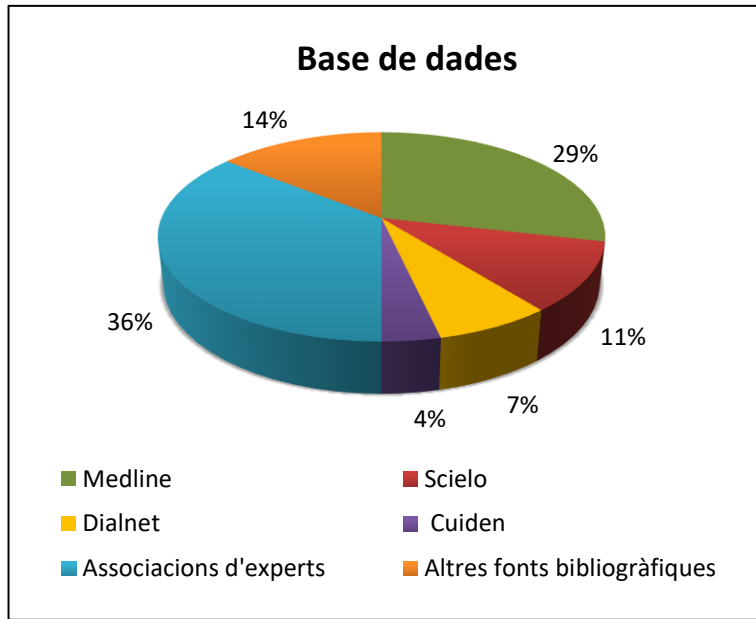


Gràfica 1. País de publicació dels articles de la mostra.

Respecte a l'any de publicació, la gran majoria dels articles van estar publicats al 2016 exactament un 29% de la mostra, seguit de l'any 2015 amb un 14%, 2012 amb un 14%, l'any 2014 i 2019 amb un 10% ambdós i finalment l'any 2008, 2010, 2017, 2018 i 2020 que representen un 5% cadascun d'ells (Veure **Gràfica 2**).



Gràfica 2. Any de publicació dels articles de la mostra.

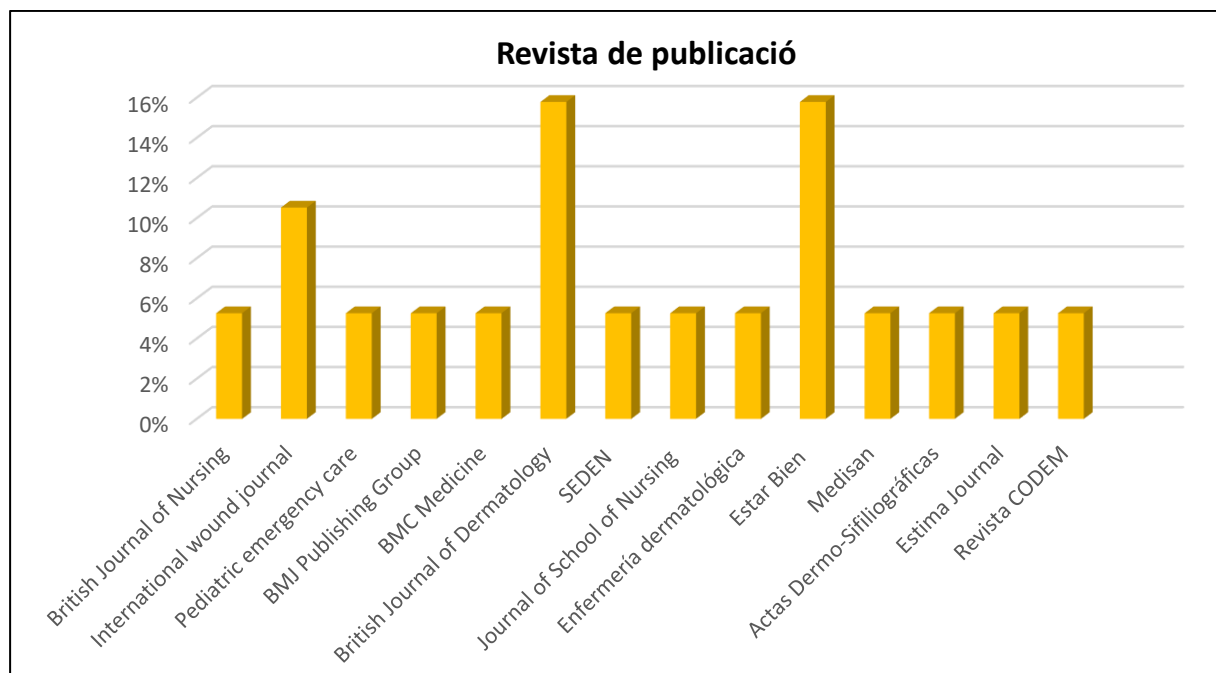


En la següent gràfica s’observen les diferents bases de dades d’on s’han extret els articles de la mostra. La majoria dels articles han sigut publicats en associacions d’experts com DEBRA Espanya o International, Wounds International o la Federación Española De Enfermedades Raras (FEDER) i a Medline, amb un 36% i un 29% de la mostra respectivament.

Gràfica 3. Base de dades dels articles de la mostra.

Per altra banda, el 14% fa referència a altres fonts bibliogràfiques com el Ministeri de Sanitat Espanyol, el Col·legi Oficial d’Infermeria de Madrid o l’Organització Mundial de la Salut. (Veure **Gràfica 3**).

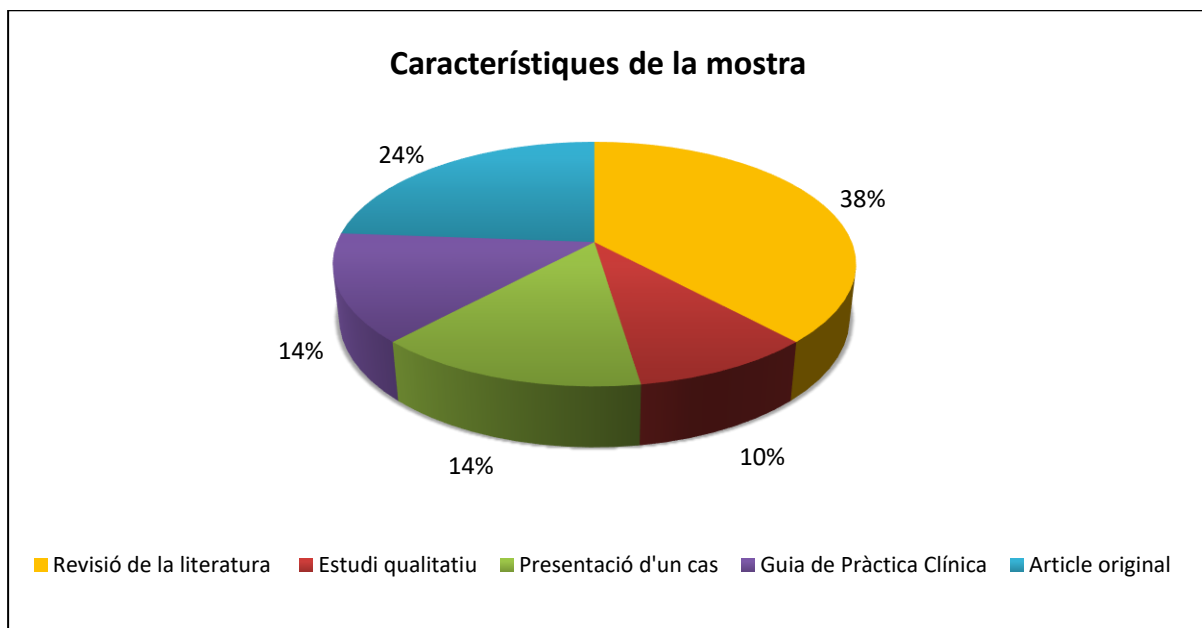
Les tres revistes més destacades dels articles de la mostra són British Journal of Dermatology i Estar Bien, Revista Oficial de l’associació DEBRA, amb un 16% cadascuna i International wound journal amb un 11% (Veure **Gràfica 4**).



Gràfica 4. Revistes de publicació dels articles de la mostra.

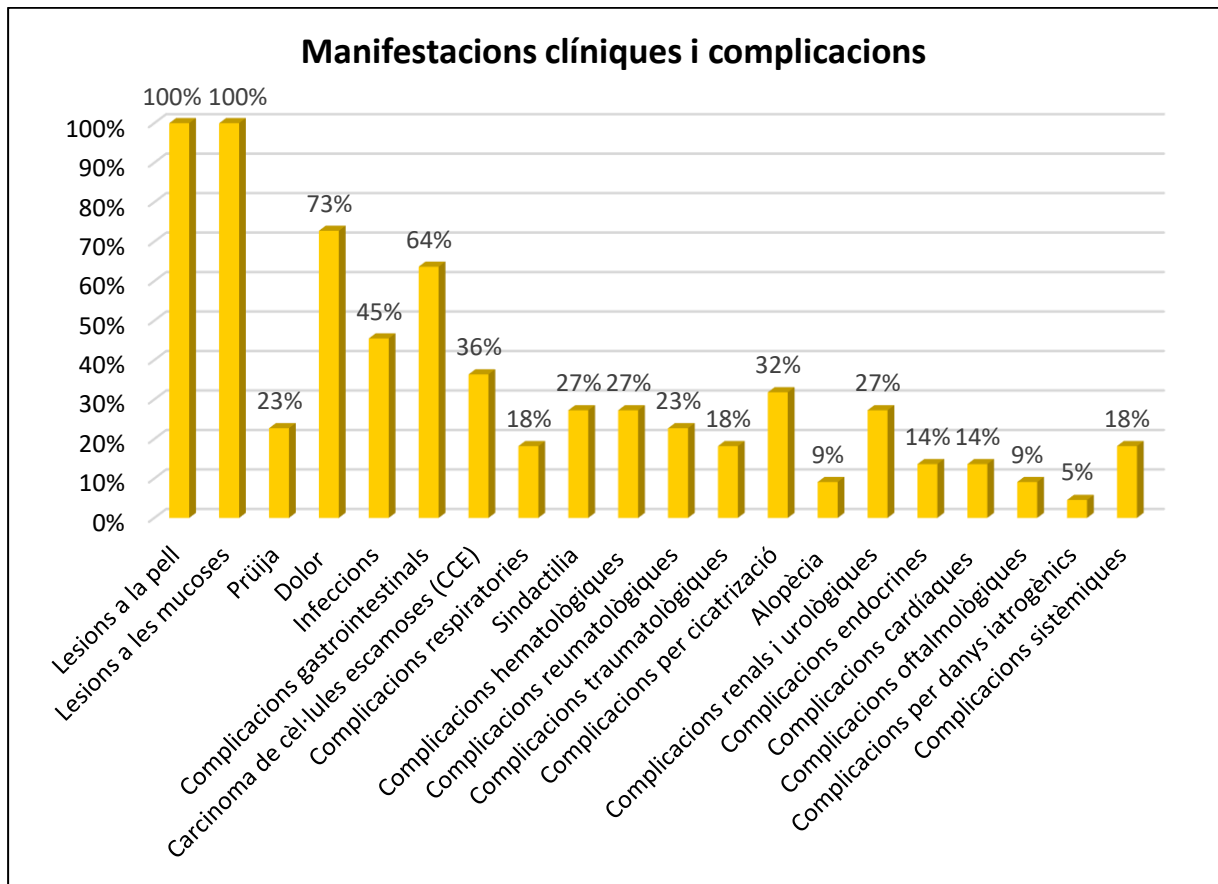
Altres revistes on es van publicar els articles de la mostra són British Journal of Nursing (5%), Pediatric emergency care (5%), BMJ Publishing Group (5%), BMC Medicine (5%), Revista oficial de la Sociedad Española de Enfermería Nefrológica (5%), Journal of School of Nursing - Sao Paulo (5%), Enfermería dermatològica (5%), Medisan (5%), Actas Dermo-Sifiliogràfiques (5%) i Estima Journal (5%) (Veure **Gràfica 4**).

L’última variable de la mostra fa referència a les característiques dels articles com tipus d’estudi o disseny d’aquests (Veure **Gràfica 5**).



Gràfica 5. Característiques de la mostra bibliogràfica

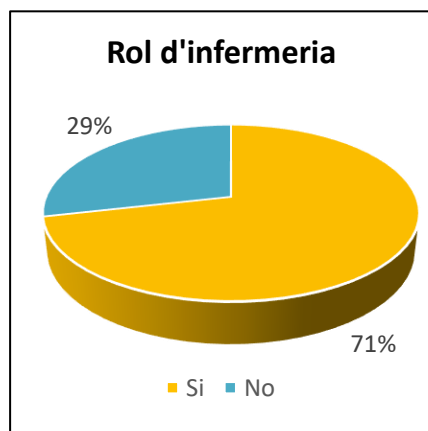
En relació als diferents objectius proposats per a aquesta revisió, sense tenir en compte aquells articles que no parlen de Epidermòlisis Bullosa, sinó de malalties minoritàries (n=4), les primeres variables de l’estudi són les manifestacions clíniques i complicacions que pateixen les persones diagnosticades amb Epidermòlisis Bullosa (Veure **Gràfica 6**).



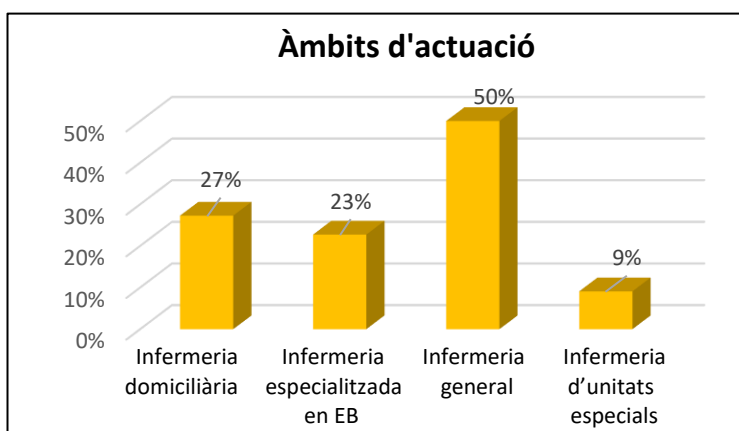
Gràfica 6. Manifestacions clíniques i complicacions dels pacients amb Epidermolísis Bullosa.

Respecte a la següent variable, un 71% (n=20) dels articles de la mostra exposen el rol dels professionals d'infermeria en qualsevol àmbit d'actuació (Veure **Gràfica 7**).

Dintre d'aquest 71% esmentat anteriorment, la següent gràfica mostra els àmbits d'actuació on el professional d'infermeria desenvolupa la seva activitat en l'abordatge del pacient amb Epidermolísis Bullosa (Veure **Gràfica 8**).

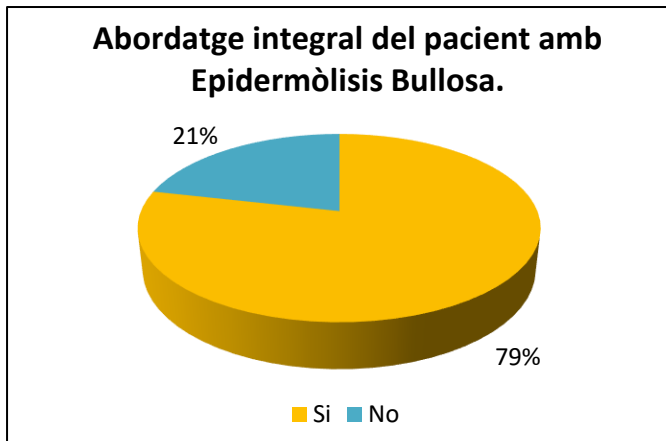


Gràfica 7. Rol d'infermeria.



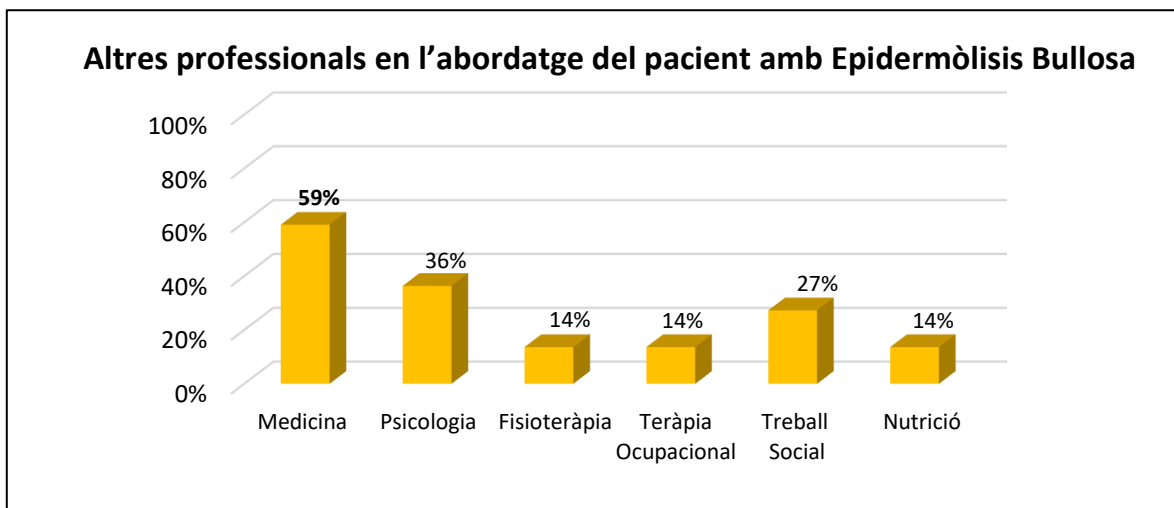
Gràfica 8. Àmbits d'actuació dels professionals d'infermeria

Quan parlem d’abordatge integral fa referència a un abordatge holístic de les persones amb qualsevol tipus de malaltia a través d’actuacions en tots els àmbits i per part de diferents professionals.



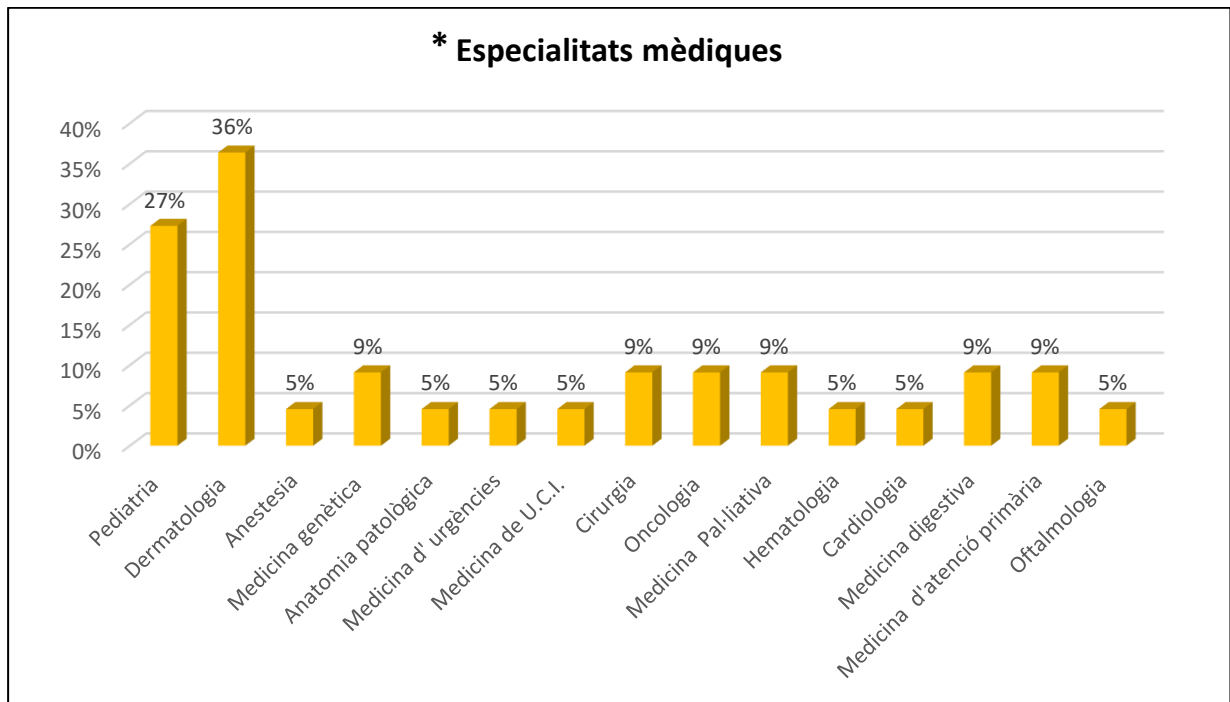
Les següents gràfiques mostren tots els articles que contempnen l’abordatge del pacient amb Epidermòlisis Bullosa (Veure **Gràfica 9**) i tots els professionals, sense tenir en comte als professionals d’infermeria, que participen en aquest (Veure **Gràfica 10**).

Gràfica 9. Abordatge integral del pacient amb Epidermòlisis Bullosa.



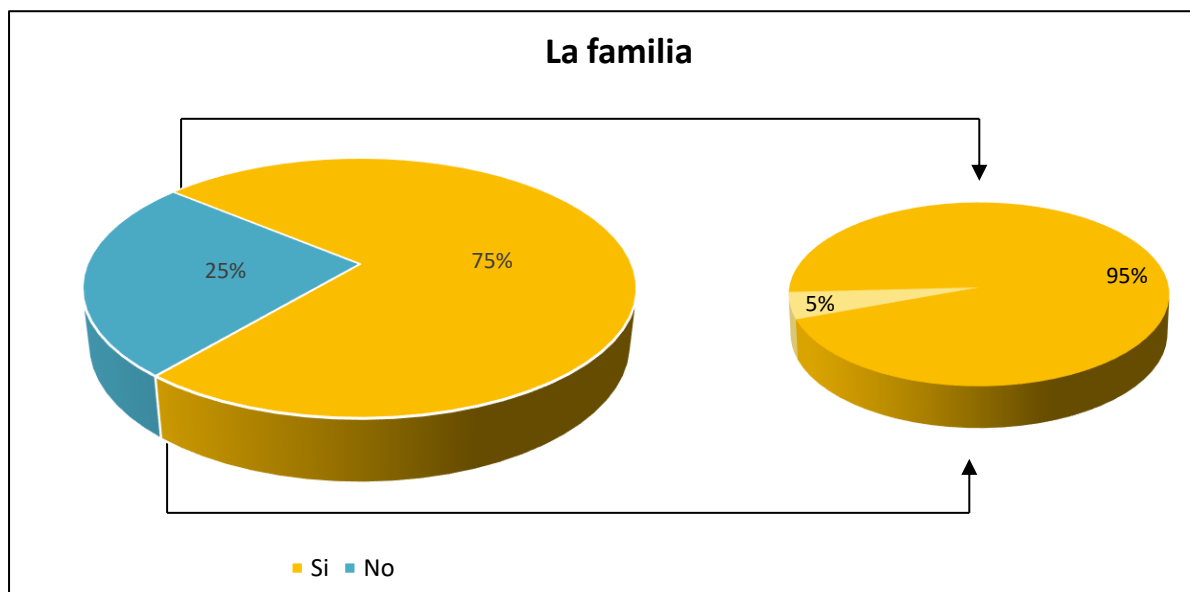
Gràfica 10. Altres professionals en l’abordatge del pacient amb Epidermòlisis Bullosa

El 59% de la gràfica anterior correspon als professionals de medicina. Dintre d’aquests, les especialitats mèdiques més freqüents que afronten l’abordatge del pacient amb Epidermòlisis Bullosa es mostren en la pròxima gràfica (Veure **Gràfica 11**).



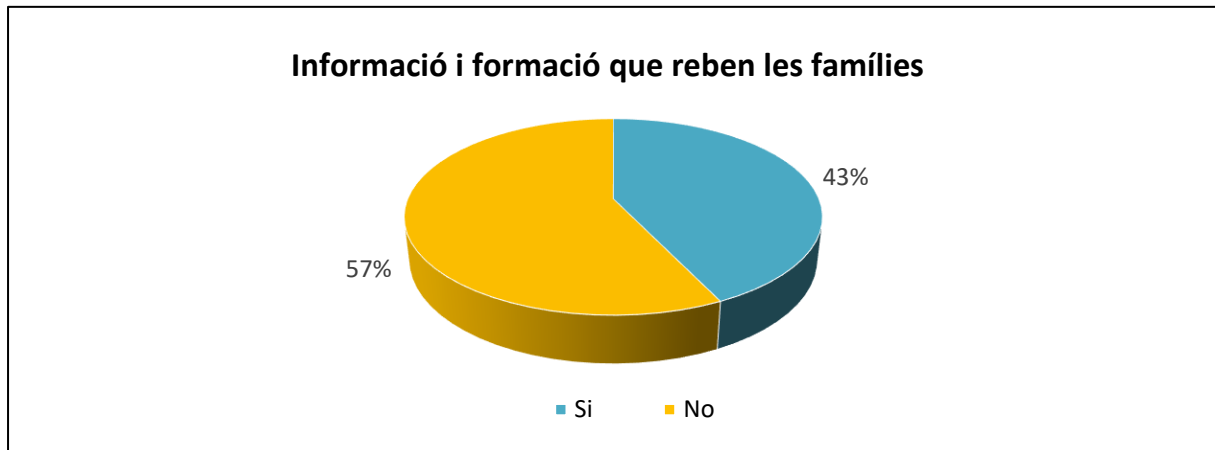
Gràfica 11. Especialitats mèdiques en l'abordatge del pacient amb Epidermolísis Bullosa

El 75% (n=21) de la mostra total contempla a la família en l'abordatge del pacient amb Epidermolísis Bullosa. Només un 5% d'aquests, tracta únicament de la família (Veure **Gràfica 12**).



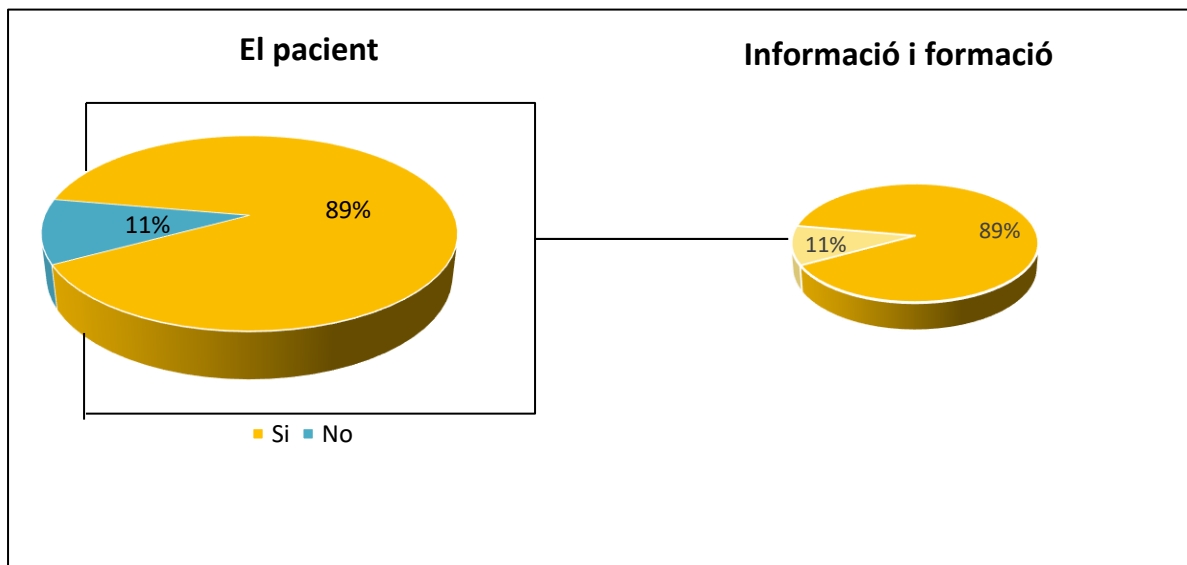
Gràfica 12. La família.

Del 75% que mostra la gràfica anterior només un 43% d’aquests exposa quina informació i formació reben les famílies de pacient amb Epidermòlisis Bullosa. D’aquests, tots anomenen als infermers/es com a gran part dels professionals que realitzen aquesta educació sanitària (Veure **Gràfica 13**).



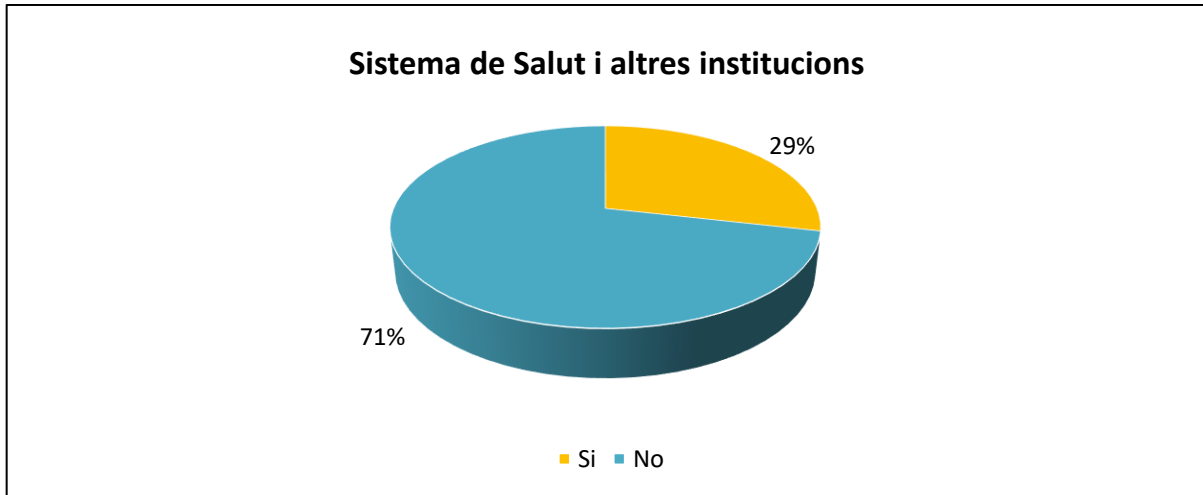
Gràfica 13. Informació i formació que reben les famílies amb pacients amb Epidermòlisis Bullosa.

Per altre banda i per a seguir donant resposta als objectius establerts, el 89% de la mostra anomena al pacient amb qualsevol tipus d’Epidermòlisis Bullosa i exposa informació i/o formació que rep la unitat familiar però, només un 11% d’aquests va dirigida concretament al pacient per a la seva autocura (Veure **Gràfica 14**).



Gràfica 14. Els pacients i la formació i informació que reben.

Finalment, només el 32% de la mostra total dona resposta a l'objectiu de quin suport reben els pacients i les famílies dels sistema de salut i altres institucions (Veure **Gràfica 15**)



Gràfica 15. Sistema de Salut i altres institucions

6. Discussió

Descriure les manifestacions clíniques i complicacions que pateixen els pacients amb Epidermòlisis Bullosa és un dels objectius del meu treball. D'acord amb els resultats obtinguts, en el 100% de la mostra apareix com a clínica més característica, visible i principal d'aquesta malaltia les lesions de la pell i mucoses. No obstant, aquesta malaltia va més enllà, la Epidermòlisis Bullosa comporta múltiples complicacions i un difícil abordatge.

A través de la lectura de la mostra obtinguda, diferents autors (9, 21, 24, 25) coincideixen en un abordatge multidisciplinari per a afavorir una correcta i bona adherència terapèutica, tenint en compte tots els factors clínics i psicosocials del pacient amb Epidermòlisis Bullosa i de la seva família.

Concretament, l'article publicat per l'associació Pell de Papallona-DEBRA España (21) és l'únic de la mostra obtinguda que exposa clarament les diferents actuacions que es realitzen per a les cures de les ferides, tenint en compte els factors esmentats anteriorment i adequació a les necessitats del pacient (Veure **Figura 1**).



Figura 1. Actuacions de la Associació DEBRA España en la cura de ferides.

El 73% dels articles de la mostra anomena el dolor, símptoma molt freqüent que pateixen els pacients amb Epidermòlisis Bullosa. Durant la cerca s'ha evidenciat la poca existència de guies específiques per l'abordatge d'aquest símptoma que produeix situacions i processos molt dolorosos i desagradables. La guia (18) realitzada per un grup d'experts del dolor i de les cures pal·liatives per al control d'aquest símptoma en pacients amb Epidermòlisis Bullosa expressa les principals fonts i situacions de dolor (postoperatori, durant les cures,..), el tipus i l'abordatge d'aquest, des de la valoració a l'administració del tractament o altres activitats alternatives que alleugin el patiment del pacient amb Epidermòlisis Bullosa durant els processos més dolorosos.

Les complicacions gastrointestinals es contemplen en el 64% dels articles de la mostra. La gran majoria d'aquests esmenten com a principal complicació la desnutrició (9, 12, 14, 15, 17, 20, 21, 26, 27, 28), i es que l'alimentació és necessària per a mantenir la vida i la salut. Complicacions com l'estenosi esofàgica, trastorns de la deglució, malabsorció i les ulceracions bucals, entre moltes altres, poden originar desnutrició i comportar conseqüències com la alteració de mecanismes de cicatrització, disminució de la capacitat de defensa enfront a agressions, menor tolerància i resposta a tractaments, etc.

Seguidament les complicacions més freqüents són les infeccions i el Carcinoma de Cèl·lules Escamoses (CCE) amb un 45% i 36% respectivament. Aquest últim s'associa a alguns tipus de Epidermòlisis Bullosa, especialment a la Epidermòlisis Bullosa Distròfica Recessiva, Epidermòlisis Bullosa Distròfica Dominant, Epidermòlisis Bullosa Juntural Generalitzada i Epidermòlisis Bullosa de Kindler, sent la principal causa de morbimortalitat segons JE Mellerio (22). Aquesta és l'única publicació trobada i inclosa en la mostra on s'exposa recomanacions sobre el diagnòstic i tractament del CCE, i emfatitza la importància d'un enfocament holístic i maneig multidisciplinar.

Pel que fa a les infeccions, els pacients amb Epidermòlisis Bullosa tenen alt risc de patir-les. Existeixen guies i articles que mostren les cures bàsiques de la pell però és de gran importància oferir el màxim d'informació i formació sobre aquestes i sobretot, a la identificació de signes i símptomes d'una ferida infectada, tractaments recomanats i complicacions que poden produir.

Altres complicacions que s'exposen en la mostra són: les complicacions de cicatrització (32%), sindactília (27%), complicacions hematològiques com l'anèmia i la neutropènia (27%), complicacions renals com la insuficiència renal crònica (27%), pruija (23%), complicacions reumatològiques com la osteoporosis (23%), complicacions respiratòries que comporten la traqueotomia (18%),

fractures (18%), complicacions cardíques (14%) i endocrines com retard en el creixement (14%), complicacions oftalmològiques (9%) i alopecia (9%).

Per a respondre finalment aquest primer objectiu, només el 5% de la mostra i no menys important, són els danys iatrogènics. Helena A. Jenkinson en el seu article (16) descriu tots aquells riscos que tenen els pacients amb Epidermòlisis Bullosa enfront a la atenció estàndard en el servei d'urgències i ofereix educació i formació en la realització de diferents procediments com la monitorització, col·locació de la polsera identificativa, transferències, etc. Així doncs, mostra el maneig del pacient amb Epidermòlisis Bullosa i prevenció de danys iatrogènics, molt important i necessari davant el desconeixement dels professionals sanitaris enfront a una malaltia poc prevalent.

Per altra banda, aquesta revisió bibliogràfica té com a objectiu conèixer el rol del professional d'infermeria en l'abordatge del pacient amb Epidermòlisis Bullosa, tenint en compte també el paper que tenen enfront la formació i informació que reben tant els pacients com les seves famílies.

Respecte a aquest objectiu, les dades obtingudes de la mostra exposen els resultats esperats sobre el rol dels professionals d'infermeria. El 71% dels articles obtinguts en la mostra anomenen al professional d'infermeria en qualsevol àmbit d'actuació, infermeria en unitats especials com la U.C.I. o urgències, infermeria en unitats especialitzades en Epidermòlisis Bullosa, infermeria domiciliària, etc. Aquest alt percentatge indica que el professional d'infermeria té un rol molt important i imprescindible en l'abordatge del pacient amb Epidermòlisis Bullosa, individualitzant les cures i implicant tant al pacient com a la família en totes les decisions i processos.

Només un article de la mostra (25) anomena la importància de la participació activa dins d'un equip multidisciplinar de la infermera gestora de casos.

Alguns autors (11, 12, 14, 15, 17,18,19, 20, 21, 24, 25, 26, 27, 28) exposen activitats o procediments més freqüents que realitza l'infermer/a i que responen a als objectius establerts són:

- Valoració integral, holística.
- Escolta activa per a l'obtenció d'informació, necessitats, etc.
- Treball multidisciplinar.
- Suport

- Descarrega al cuidador principal.
- Educació sanitària al pacient/família des de una pràctica d'infermeria basada en l'evidència
- Promoció de la salut.
- Formació continuada sobre l'abordatge del pacient amb Epidermòlisis Bullosa.
- Detecció de possibles complicacions.
- Control de signes/síntomes.
- Fomentar l'aprenentatge al pacient i la família.

Un programa d'infermeria domiciliària realitzat a Austràlia (15) té com a objectiu avaluar l'efectivitat d'aquest en l'abordatge del pacient amb Epidermòlisis Bullosa. Aquest programa obté com a conclusions la importància de la formació continuada dels professionals d'infermeria, necessitat d'atenció domiciliària durant la nit en pacients amb Epidermòlisis Bullosa greus i millora la qualitat de vida del pacient i la família degut al suport i descarrega del cuidador principal. També augmenten les deteccions de possibles complicacions i per tant, disminueixen els ingressos o la durada d'aquests. Com a resultat d'aquest programa el 90% dels pacients/famílies van declarar que el programa havia complert les necessitats però només el 63.3% d'aquests continuarien amb el programa.

Per altra banda, la mostra inclou un estudi qualitatiu (19) publicat als Països baixos, concretament un estudi realitzat amb l'objectiu d'identificar les necessitats dels pares amb nens que pateixen Epidermòlisis Bullosa letal. Aquest estudi exposa les necessitats que tenen les famílies davant el diagnòstic i abordatge del seu fill/a, sent una d'aquestes necessitats el rebre suport del professional d'infermeria al domicili, però incideixen en rebre aquest amb pocs professionals involucrats en un mateix pacient. Les famílies critiquen que els professionals involucrats, majoritàriament, no eren competents en l'abordatge del seu fill/a, reprenen la falta de formació dels professionals i esmenten que molts cops eren les pròpies famílies qui educaven als professionals per a poder rebre aquest suport.

Per tant, tots dos estudis mostren de maneres diferents la importància de la formació continuada dels professionals d'infermeria en l'abordatge del pacient amb Epidermòlisis Bullosa.

Respecte aquest tema, un article de la mostra (27) expressa que les infermeres generalistes presenten dificultats per a l'abordatge del pacient amb Epidermòlisis Bullosa per falta de coneixements. Aquest fet produeix una disminució de la confiança del pacient cap al professional i en molts casos rebuig a rebre assistència.

L'últim objectiu que s'aborda fa referència al suport reben els pacients i les famílies dels sistema de salut i altres institucions.

L'any 2009 (1), el Servei Català de la Salut va definir el model d'atenció a les malalties minoritàries (MM), vinculat a tot el procés de millora dels serveis d'atenció a la salut de Catalunya d'aquestes malalties, així doncs va assignar a l'Hospital Sant Joan de Déu i Hospital Clínic com a centres d'experts en aquesta malaltia, en pediatria i adult respectivament.

Al Juliol 2015, el Ministeri de Sanitat, Serveis Socials i Igualtat (26) va iniciar el procés de selecció de centres de referència en aquesta malaltia a nivell estatal. Dos anys després, designa oficialment de l'Hospital de La Paz i del Sant Joan de Déu - Clínic com a primers Centres de Referència. Aquesta assignació mostra malauradament, els pocs centres a nivell espanyol que poden abordar de manera multidisciplinar i especialitzada al pacient amb Epidermòlisis Bullosa.

Segons el Centre d'informació de malalties genètiques i rares, les organitzacions espanyoles que donen suport al llarg de la vida de les persones amb Epidermòlisis Bullosa i les seves famílies són: Associació Espanyola de Pediatria, Federació Espanyola de Malalties Rares i finalment i la més important per la seva implicació i dedicació, la associació Pell de Papallona – DEBRA Espanya.

Respecte a aquest tema, he obtingut resultats inesperats ja que no existeix suficient bibliografia i sobretot actualitzada que respongui a aquest objectiu de manera òptima.

7. Conclusions

- La baixa prevalença d'aquesta malaltia, al mateix que de la resta de malalties minoritàries, comporta un elevat desconeixement tant per part dels professionals sanitaris com de la societat.
- La clínica i complicacions que presenten al llarg de la vida els pacients amb Epidermòlisis Bullosa requereix d'un rigorós abordatge. Per aquest motiu, el personal sanitari, especialment el professional d'infermeria, exerceix un paper fonamental en l'abordatge d'aquests pacients i les seves famílies amb l'objectiu d'oferir una millor qualitat de vida.
- El rol que exerceixen els professionals d'infermeria és essencial en l'abordatge del pacient amb Epidermòlisis Bullosa, ressaltant totes aquelles competències, d'atenció, d'educació sanitària i recolzament, tant al pacient com a la família.
- Existeixen pocs centres de referència, centres amb professionals especialitzats.
- El punt anterior implica que davant de qualsevol atenció que precisin tindran que bregar en alguna ocasió amb l'atenció de professionals no experts, això pot conduir al rebuig de rebre aquesta atenció per part del pacient o família.
- La majoria d'articles estan recolzats o publicats per associacions d'experts com DEBRA. Aquests articles tenen una gran valia ja que estan realitzats per un equip multidisciplinar i expressen coneixements, informació i pràctiques necessàries per a les famílies i per a la resta de professionals sanitaris.

8. Implicació a la pràctica professional

L'elaboració d'aquest treball ha permès adonar-me del gran impacte i magnitud d'aquesta malaltia.

La qualitat de vida és una interpretació de la pròpia persona i engloba un conjunt de dimensions psicològiques, socials i físiques. Per tant, la Epidermòlisis Bullosa precisa d'un abordatge integral i multidisciplinar, especialment pels professionals infermeria, amb l'objectiu d'oferir al pacient una millor qualitat de vida.

A través d'aquesta revisió i tenint en compte la procedència dels articles de la mostra i el poc nombre de publicacions, s'ha pogut demostrar el rol dels professionals d'infermeria en l'abordatge del pacient amb Epidermòlisis Bullosa. No obstant, es planteja incentivar als grups d'experts i concretament a tots els professionals d'infermeria a continuar investigant sobre aquesta malaltia i oferir la publicació d'articles en revistes de impacte. Aquest plantejament donarà prestigi a la professió alhora que oferirà nous coneixements amb evidència científica a tots aquells professionals que participen en l'abordatge del pacient amb Epidermòlisis Bullosa, ja que requereixen de coneixements i formació específica.

Per altra banda, un objectiu no marcat en el meu treball però de gran importància que m'animaria a continuar explorant o cap a on haurien d'anar les properes investigacions són les repercussions psicològiques i socials de la persona amb EB i la seva família

9. Cronograma

SEPTEMBRE						
DL	DM	DC	DJ	DV	DS	DG
						1
2	3	4	5	6	7	8
9	10	11	12	13	14	15
16	17	18	19	20	21	22
23	24	25	26 ¹	27	28	29
30						

OCTUBRE						
DL	DM	DC	DJ	DV	DS	DG
	1	2	3	4	5	6
7	8	9	10	11	12	13
14	15	16	17	18	19	20
21	22	23	24	25	26	27
28	29	30 ²	31			

NOVEMBRE						
DL	DM	DC	DJ	DV	DS	DG
				1	2	3
4	5	6	7	8	9	10
11	12	13	14	15	16	17
18	19	20	21	22	23	24
25	26	27	28	29	30	

DESEMBRE						
DL	DM	DC	DJ	DV	DS	DG
						1
2 ³	3	4	5	6	7	8
9	10	11	12	13	14	15
16	17	18	19	20	21	22
23	24	25	26	27	28	29
30	31					

GENER						
DL	DM	DC	DJ	DV	DS	DG
		1	2	3	4	5
6	7	8	9	10	11	12
13	14	15	16	17	18	19
20	21	22	23	24	25	26
27	28	29	30	31		

















FEBRER						
DL	DM	DC	DJ	DV	DS	DG
					1	2
3	4	5	6	7	8	9
10	11	12	13	14	15	16
17	18	19	20	21	22	23
24	25	26	27	28	29	

MARÇ						
DL	DM	DC	DJ	DV	DS	DG
						1
2	3	4	5	6	7	8
9	10	11	12	13	14	15
16	17	18	19	20	21	22
23	24	25	26	27	28	29
30	31					

ABRIL						
DL	DM	DC	DJ	DV	DS	DG
		1	2	3	4	5
6	7	8	9	10	11	12
13	14	15	16	17	18	19
20	21	22	23	24	25	26
27	28	29	30			

MAIG						
DL	DM	DC	DJ	DV	DS	DG
				1	2	3
4	5	6	7	8	9	10
11	12	13	14	15	16	17
18	19	20	21	22	23	24
25	26	27	28	29	30	31

JUNY						
DL	DM	DC	DJ	DV	DS	DG
1	2	3	4	5	6	7
8	9	10	11	12	13	14
15	16	17	18	19	20	21
22	23	24	25	26	27	28
29	30					

-  Presentació TFG¹
-  Assignació provisional²
-  Assignació definitiva³
-  1ª Sol·licitud TFG
-  2ª Sol·licitud TFG
-  Signatura Contracte d'aprenentatge
-  Tutories TFG
-  Jornada TFG
-  Elaboració TFG: introducció i objectius
-  Elaboració TFG: metodologia
-  Elaboració TFG: Memòria de Seguiment
-  Entrega Memòria de Seguiment/Final.
-  Elaboració TFG: Metodologia i Resultats.
-  Elaboració TFG: Discussió.
-  Elaboració TFG: Conclusions, Implicació i Resum.
-  Defensa del TFG

10. Bibliografia

1. Malalties minoritàries. [Internet]. Canal Salut. Generalitat de Catalunya. [citat 26 Gener 2020]. Disponible a: https://canalsalut.gencat.cat/ca/salut-a-z/m/malalties_minoritaries/
2. Enfermedades Raras [Internet]. Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). [citat 26 Gener 2020]. Disponible a: <https://enfermedades-raras.org/index.php/enfermedades-raras>
3. ¿Qué es una enfermedad rara? [Internet]. EURORDIS RARE DISEASES EUROPE. 2019 [citat 26 Gener 2020]. Disponible a: <https://www.eurordis.org/es/content/¿que-es-una-enfermedad-rara>
4. Epidermolysis Bullosa [Internet]. DEBRA INTERNATIONAL [citat 26 Gener 2020]. Disponible a: <https://www.debra-international.org/>
5. Piel de Mariposa [Internet]. Asociación DEBRA-PIEL DE MARIPOSA [citat 26 Gener 2020]. Disponible a: <https://www.pieldemariposa.es/que-es-la-piel-de-mariposa/>
6. Epidermolysis Bullosa [Internet]. Debra of America [citat 26 Gener 2020]. Disponible a: <https://www.debra.org/>
7. Clavería Clark R.A., Rodríguez Guerrero K, Peña Sisto M. Características clínicas, genéticas y epidemiológicas de la epidermólisis bullosa y su repercusión en la cavidad bucal. [Internet]. 2015 [citat 26 Gener 2020] ; 19(8): 995-1005. Disponible a: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1029-30192015000800010&lng=es
8. Epidermólisis ampollosa [Internet]. Genetic and Rare Diseases Information Center (GARD) [citat 26 Gener 2020]. Disponible a: <https://rarediseases.info.nih.gov/espanol/12000/epidermolisis-ampollosa#diseaseOverviewSection>
9. Denyer J; Pillay E; Clapham J. Best Practice Guidelines Skin and wound care in epidermolysis bullosa. An International Consensus. Wounds International [Internet]. 2017 [citat 26 Gener 2020]; Disponible a: <https://www.woundsinternational.com/resources/details/best-practice-guidelines-skin-and-wound-care-in-epidermolysis-bullosa>

10. Has C, Bauer JW, Bodemer C, Bolling MC, Bruckner-Tuderman L, Diem A, et al. Consensus reclassification of inherited epidermolysis bullosa and other disorders with skin fragility. *British Journal of Dermatology*; 2020.
11. López González Antonio, Pérez López Teresa, Mojón Barcia Modesta, Sordo Castro María Luz, Pérez Freire Manuela. Paciente con epidermolísis bullosa en hemodiálisis. *Rev Soc Esp Enferm Nefrol* [Internet]. 2011 Jun [citat 8 febrer 2020] ; 14(2): 136-141. Disponible a: http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1139-13752011000200010&lng=es.
12. Hernández-Martín A, Torrelo A. Inherited epidermolysis bullosa: From diagnosis to reality. Vol. 101, *Actas Dermo-Sifiliograficas*. Ediciones Doyma, S.L.; 2010. [citat 3 Maig 2020]; p. 495-505. Disponible a: <https://www.actasdermo.org/en-inherited-epidermolysis-bullosa-from-diagnosis-articulo-resumen-S1578219010708349>
13. Enfermería [Internet]. Organización Mundial de la Salud. 2015 [citat 20 Febrer 2020]; Disponible a: <https://www.who.int/topics/nursing/es/>
14. Watkins J. Diagnosis, treatment and management of epidermolysis bullosa. *Br J Nurs* [Internet]. 2016 [citat 3 Maig 2020];25(8):428–31. Disponible a: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27126750>
15. Stevens LJ, McKenna S, Marty J, Cowin AJ, Kopecki Z. Understanding the outcomes of a home nursing programme for patients with epidermolysis bullosa: an Australian perspective. *Int Wound J* [Internet]. 2016 Oct 1 [citat 3 Maig 2020];13(5):863–9. Disponible a: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25469719>
16. Jenkinson HA, Lundgren AD, Levy ML, Diaz LZ. Caring for Pediatric Patients with Epidermolysis Bullosa in the Emergency Department. *Pediatr Emerg Care* [Internet]. 2019 Aug 1 [citat 3 Maig 2020];35(8):579–84. Disponible a: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29912083>
17. Boesen ML, Bygum A, Hertz JM, Zachariassen G. Newborn with severe epidermolysis bullosa: to treat or not to treat? *BMJ Case Rep* [Internet]. 2016 Apr 26 [Citat 3 Maig 2020];2016. Disponible a: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27118747>

18. Goldschneider KR, Good J, Harrop E, Lioffi C, Lynch-Jordan A, Martinez AE, et al. Pain care for patients with epidermolysis bullosa: Best care practice guidelines. *BMC Med* [Internet]. 2014 Oct 9 [citat 3 Maig 2020];12(1). Disponible a: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25603875>
19. Yuen WY, Duipmans JC, Jonkman MF. The needs of parents with children suffering from lethal epidermolysis bullosa. *Br J Dermatol* [Internet]. 2012 Sep [citat 3 Maig 2020];167(3):613–8. Disponible a: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22512671>
20. Secco IL, Costa T, Moraes ELL de, Freire MH de S, Danski MTR, Oliveira DA de S. Nursing care of a newborn with epidermolysis bullosa: a case report. *Rev Esc Enferm USP* [Internet]. 2019 [citat 3 Maig 2020];53:e03501. Disponible a: https://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0080-62342019000100702&lng=pt&nrm=iso&tlng=en
21. Villar Hernández, Álvaro Rafael; Guerrero Solana, Estrella; Megías Campos, Aira ; García García, Nora ; Domínguez Pérez, Esther; Romero Haro, Natividad ; Santos Villa, Cristina; Paramés Bernardo M. Abordaje interdisciplinar en el tratamiento de las heridas en epidermolisis bullosa. *Enfermería Dermatológica* [Internet]. 2016 [citat 4 maig 2020]; Disponible a: <https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=5873776>
22. Mellerio JE, Robertson SJ, Bernardis C, Diem A, Fine JD, George R, et al. Management of cutaneous squamous cell carcinoma in patients with epidermolysis bullosa: Best clinical practice guidelines. *Br J Dermatol* [Internet]. 2016 [citat 4 Maig 2020];174(1):56–67. Disponible a: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26302137>
23. Guerrero Solana, Estrella. Nuevos centros de referencia en EB y derivaciones. *Estar Bien - Revista de la Asociación DEBRA*. 2018; 48. P.30-35.
24. Baquero Fernández, Carmen. El papel de la enfermera de referencia en el cuidado de un neonato con EB. *Estar Bien - Revista de la Asociación DEBRA*. 2012. P. 10-11.
25. Equipo enfermería, psicología y trabajo social, Piel de Mariposa DEBRA. Enfermería a domicilio, un apoyo sanitario, psicologic y social. *Estar Bien - Revista de la Asociación DEBRA*. 2016. P. 19-25.

26. Ministerio de Sanidad y Consumo. Guía de atención clínica integral de la epidermólisis bullosa hereditaria. 2008.
27. Avelino Vasconcelos Benício, Claudia Daniella; de Carvalho, Nalma Alexandra Rocha; Marques Santos, José Diego; Ribeiro de Sá Guimarães Nolêto, Isabela; Barros Araújo, Maria Helena. Epidermólisis Bullosa: Enfoque en cuidados de Enfermería. Rev. Estima. [Internet]. 2016 [citat 4 Maig 2020].
28. Isla Sánchez, Maria Pilar; de Dios García, Maria Victoria; Sancha Alcobilla, Maria. Cuidados de la piel en el Paciente Pediátrico con Epidermólisis Bullosa (EB). V Congreso Internacional de Enfermería de la Infancia. 27, 28 y 29 abril 2016, Málaga.

11. Annexes

TÍTOL	AUTOR/S	PAÍS/ANY	TIPUS D'ESTUDI	BASE DE DADES	REVISTA	E.B.	M. CLÍNQUES	COMPLICACION S	ROL INFERMERA	ABORDATGE INTEGRAL	PACIENT	FAMILIA	SISTEMA DE SALUT
Diagnosis, treatment and management of epidermolysis bullosa	Watkins, Jean	Regne Unit 2016	Revisió de la literatura	PUBMED	British Journal of Nursing	E.B. (heretada genèticament, poc freqüent, no té cura)	X	X	X	X	X	X	
Understanding the outcomes of a home nursing programme for patients with epidermolysis bullosa: an Australian perspective	Louise J Stevens, Sue McKenna, Jennifer Marty, Allison J Cowin & Zlatko Kopecki	Australia 2014	Experimental	PUBMED	International Wound Journal	E.B. (1EBS/4EBJ/10EBD)	X	X	X	X	X	X	
Caring for Pediatric Patients With Epidermolysis Bullosa in the Emergency Department	Helena A. Jenkinson, MD, Ashley D. Lundgren, MD, Moise L. Levy, MD and Lucia Z. Diaz, MD	EEUU (Texas) 2019	Revisió de la literatura	PUBMED	Pediatric Emergency Care	E.B. (trastorn genètic)	X	X	X	X	X		
Newborn with severe epidermolysis bullosa: to treat or not to treat?	Martin Lehmann Boesen, Anette Bygum, Jens Michael Hertz, Gitte Zachariassen	Dinamarca 2016	Presentació d'un cas	PUBMED	BMJ Publishing Group	E.B.S. Generalitzada severa (malal)	X	X	X	X	X	X	
Pain care for patients with epidermolysis bullosa: best care practice guidelines	Kenneth R Goldschneider, Julie Good, Emily Harrop, Christina Liossi, Anne Lynch-Jordan, Anna E Martinez, Lynne G Maxwell and Danette Stanko-Lopp.	OHIO EEUU 2014	GUIA DE PRÀCTICA CLÍNICA	PUBMED	BMC Medicine	E.B.	X	X	X	X	X	X	
The needs of parents with children suffering from lethal epidermolysis bullosa	W.Y. Yuen, J.C. Duipmans and M.F. Jonkman	Groningen Països Baixos 2012	Experimental	PUBMED	British Journal of Dermatology	E.B.J. DE HERLITZ E.B. ACANTOLÍTICA E.B. CON ARTRESIA PILÓRICA			X	X	X	X	

Treball Fi de Grau – Grau d'infermeria

Paciente con epidermolisis bullosa, en diálisis peritoneal un reto para enfermería	Lidia Portela Rico, Teresa Pérez López, Carmen Bermúdez Liste, Antonio López González, Modesta Mojón Barcia, Francisco Gómez Gómez	Espanya 2012	Estudi d'un cas	Scielo	SEDEN (Revista oficial de la Sociedad Española de Enfermería Nefrológica)	E.B. Distrófica Recessiva	X	X	X	X	X		
Nursing care of a newborn with epidermolysis bullosa: a case report	Secco, Izabela Linha Costa, Taine Moraes, Etiene Letícia Leone de Freire, Márcia Helena de Souza Danski, Mitzy Tannia Reichembach Oliveira, Daniele Alaide de Siqueira	Brasil 2019	Estudi d'un cas	Scielo	Journal of School of Nursing - University of Sao Paulo	E.B. No anomena el tipus.	X	X	X	X	X	X	
Abordaje interdisciplinar en el tratamiento de las heridas en epidermolisis bullosa	Álvaro Rafael Villar Hernández ; Estrella Guerrero Solana ; Aira Megías Campos ; Nora García García ; Esther Domínguez Pérez ; Natividad Romero Haro ; Cristina Santos Villa ; María Paramés Bernardo	Espanya 2016		Dialnet	Asociación Nacional de Enfermería Dermatológica e Investigación del Deterioro de la Integridad Cutánea	E.B.	X	X	X	X	X	X	
Management of cutaneous squamous cell carcinoma in patients with epidermolysis bullosa: best clinical practice guidelines	J.E. Mellerio,S.J. Robertson, C. Bernardis, A. Diem,J.D. Fine, R. George, D. Goldberg, G.B. Halmos, M. Harries, M.F. Jonkman,A. Lucky,A.E. Martinez, E. Maubec, S. Morris, D.F. Murrell, F. Palisson, E.I. Pillay, A. Robson,J.C. Salas-Alanis and J.A. McGrath	Regne Unit 2016	Revisió de la literatura	PUBMED	British Journal of Dermatology	E.B.	X	X	X	X	X	X	

Treball Fi de Grau – Grau d'infermeria

Nous centres de referència en EB i derivacions.	Estrella Guerrero Solana,	Espanya 2018	Article original	DEBRA ESPANYA	Estar Bien (Revista de la asociación Piel de Mariposa nº 48 - enero-)	E.B.				X	X	X	X	X
El paper de la infermera de referència en les cures de un nounat amb EB	Carmen Baquero Fernández (D.U.E. Enfermera del servicio de Neonatología Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona)	Espanya 2012	Article original	DEBRA ESPANYA	Estar Bien (Revista de la asociación Piel de Mariposa - noviembre 2012-)	E.B. (malaltia genètica, crònica, baixa prevalença, evolució i pronòstic complicat)	X		X	X	X	X	X	X
Infermeria a domicili, recolzament sanitari, psicològic i social. (MIRAR PARA RESULTADOS Y DISCUSSION)	Equip infermeria, psicología y treball social	Espanya 2016	Article original	DEBRA ESPANYA	Estar Bien (Revista de la asociación Piel de Mariposa - noviembre 2012-)	E.B. (enfermedad genetica, rara)	X	X	X	X	X	X	X	X
Guía de atención clínica integral de la epidermolísis bullosa hereditaria	Baquero Fernández, Carmen. Herrera Ceballos, Enrique. López Gutiérrez, Juan Carlos. De Lucas Laguna, Raúl. Romero Gómez, Javier. Serrano Martínez, M.ª Concepción. Torrelo Fernández, Antonio.	ESPANYA 2008	GUIA DE PRÁCTICA CLÍNICA	MINISTERIO DE SANIDAD		E.B. (malaltia genètica, no te cura, baixa prevalença)	X	X	X	X	X	X	X	X
Malalties minoritàries	GENERALITAT DE CATALUNYA	Espanya (Catalunya)	Descriptiu			M.M. (Hereditàries i s'inicien a l'edat pediàtrica. Baixa prevalença i cronicitat Dificultats de tractament Elevada complexitat etiològica, diagnòstica i pronòstica)				X	X	X	X	X

Treball Fi de Grau – Grau d’infermeria

INFORMACIÓN GENERAL SOBRE ENFERMEDADES RARAS	FEDER (FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES RARAS)	Espanya	Descriptiu	FEDER (FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES RARAS)		M.M. (Baixa prevalença, malaltia crònica, degenerativa, dependència, discapacitat i de difícil diagnòstic i tractament)					X	X	X	
¿Qué es una enfermedad rara?	EURORDIS-Rare Diseases Europe	Europa	Descriptiu	EURORDIS-Rare Diseases Europe		M.M. (Cròniques, genètiques, baixa prevalença)						X	X	
FAQ	DEBRA INTERNACIONAL	Internacional	Descriptiu	DEBRA INTERNACIONAL		E.B. (Discapacitat, hereditaria, baixa prevalença)	X	X						
Qué es la Piel de Mariposa	DEBRA ESPAÑA	Espanya	Descriptiu	DEBRA ESPAÑA		E.B. Malaltia genètica, poc freqüent i incurable. El tractament és pal·liatiu, cures diàries o alternes de la pell de 1-4 h de duració.	X	X	X	X	X	X	X	X
EB in Depth	DEBRA AMÉRICA	AMÉRICA	Descriptiu	DEBRA AMÉRICA		E.B. (EBS, EBJ, EBD i EB Kindler) Malaltia genètica i rara que afecta a tots dos sexes com tots els grups racials i ètnics per igual. No hi ha cap tractament i cura.	X	X		X	X	X		

Treball Fi de Grau – Grau d'infermeria

Características clínicas, genéticas y epidemiológicas de la epidermolísis bullosa y su repercusión en la cavidad bucal	Dr. Rafael Alberto Clavería Clark, Dra. Katuska Rodríguez Guerrero y Dra. Maritza Peña Sisto	Cuba 2015	Revisió de la literatura	Scielo	Medisan	E.B. (EBS, EBJ, EBD i EB Kindler) (alteració genètica poc freqüent, afecta a tots dos sexes i totes les ètnies)	X	X		X	X		
Epidermolísis ampollosa Genetic and Rare Diseases Information Center	Centre d'informació de malalties genètiques i rares (GARD)		Descriptiu	Centre d'informació de malalties genètiques i rares (GARD)		E.B. (EBS, EBJ, EBD, EB Kindler) Malaltia genètica, no té cura i el tractament és simptomàtic.	X	X		X	X		X
GUÍA DE BUENA PRÁCTICA CLÍNICA PARA EL CUIDADO DE LA PIEL Y DE LAS HERIDAS EN LA EPIDERMOLÍISIS BULLOSA	Jacqueline Denyer, Elizabeth Pillay, Jane Clapham	Regne Unit (Wounds UK) 2017	Guia de bona pràctica clínica. Revisió de la literatura	WOUNDS INTERNATIONAL	Wounds international Journal	E.B.	X	X	X	X	X	X	
Consensus reclassification of inherited epidermolysis bullosa and other disorders with skin fragility	Has C, Bauer JW, Bodemer C, Bolling MC, Bruckner-Tuderman L, Diem A, Fine JD, Heagerty A, Hovnanian A, Marinkovich MP, Martinez AE, McGrath JA, Moss C, Murrell DF, Palisson F, Schwieger-Briel A, Sprecher E, Tamai K, Uitto J, Woodley DT, Zambruno G, Mellerio JE	Regne Unit 2020	Revisió de la literatura	PUBMED	British Journal of Dermatology	trastorns genètics amb fragilitat cutània. Classificació E.B. En tipus i subtipus.	X	X					

Treball Fi de Grau – Grau d'infermeria

Epidermólisis ampollosas hereditarias: del diagnóstico a la realidad	A. Hernández-Martín y A. Torrelo	Espanya 2010	Descriptiu	DIALNET	Actas Dermo-Sifiliográficas (Academia Española de Dermatología y Venereología)	E.B.	X	X	X	X	X	X	
Enfermería	ORGANIZACIÓN MUNDIAL DE LA SALUD	2015							X				
Epidermólisis Bullosa: Enfocament en Cures d'Infermeria	Claudia Daniella Avelino Vasconcelos Benício, Nalma Alexandra Rocha de Carvalho, José Diego Marques Santos, Isabela Ribeiro de Sá Guimarães Nolêto, Maria Helena Barros Araújo Luz	Brasil 2015	Revisió de la literatura	CUIDEN	Estima – Brazilian Journal of Enterostomal Therapy	Malaltia hereditaria	X	X	X	X	X	X	
Cuidados de la piel en el Paciente Pediátrico con Epidermólisis Bullosa (EB)	M ^a Pilar Isla Sánchez, M ^a Victoria de Dios García y María Sancha Alcubilla	España 2016	Revisió de la literatura	CODEM	Revista colegio oficial de enfermería de madrid	malaltia genética, rara, crónica y no contagiosa. Malaltia de difícil abordatge,	X	X	X		X	X	X

Treball Fi de Grau – Grau d'infermeria