

Práctica Clínica Enfermera en Pacientes con Epidermólisis Bullosa



Andrea Lucia Andrade Caballero

Tutora: Alicia Borràs Santos

Trabajo Final de Grado

Curso: 2013-2014

Agradecimientos:

A Pere López Sánchez, por darme a conocer la enfermedad e invitarme a profundizar en ella.

A Carmen Baquero enfermera experta en Epidermólisis Bullosa del Hospital San Juan de Dios, por mostrarme la enfermedad de primera mano y conocer su labor con estas personas.

A Alicia Borràs Santos por su implicación y apoyo a lo largo de la elaboración de este trabajo.

Índice

Resumen	1
1. Introducción	2
2. Objetivo	4
3. Metodología	5
3.1. Diseño de estudio	5
3.2. Población y muestra	5
3.3. Variables	6
3.4. Criterios de inclusión y exclusión	7
3.5. Instrumentos de medida	8
3.6. Método de análisis de datos	8
3.7. Limitaciones	9
4. Cronograma	9
5. Resultados	10
6. Discusión	18
7. Conclusión	26
8. Implicación potencial a la práctica profesional e innovación	27
9. Bibliografía	28
Anexo 1	
Anexo 2	

Resumen

La *Epidermolisis Bullosa (EB)* da nombre a un conjunto de enfermedades hereditarias, caracterizadas por la fragilidad y formación de ampollas en la piel y mucosas ante mínimos traumatismos. El manejo de las manifestaciones clínicas y complicaciones de la patología supone un reto para los profesionales en contacto con estas personas.

Objetivo: El objetivo de nuestro trabajo es describir la patología, identificar a los profesionales implicados en el manejo de estas personas y conocer el impacto que produce la enfermedad en los pacientes y familia, a través de una revisión de la literatura. Además queremos estudiar el trabajo que realiza enfermería, su implicación en el manejo de la enfermedad y cómo se realiza la educación sanitaria a las familias de niños con EB.

Resultados: Se cuenta con un total de 31 artículos científicos, los cuales fueron clasificados en siete grupos temáticos para su análisis. Se vio que el cuidado de las heridas, elección de los apósitos y el control del dolor y prurito eran la base del tratamiento. La figura de la enfermera resaltó por su implicación en la gestión de los cuidados. El impacto psicosocial de la enfermedad en el paciente y familia fue mayor en las personas con EB grave.

Conclusiones: La atención de las personas con EB causa frustración en los profesionales no familiarizados con la patología. Las competencias enfermeras resaltan dentro del equipo multidisciplinar siendo además una base de apoyo para las familias.

Abstract

Epidermolysis bullosa is a set of hereditary diseases characterized by fragility and formation of blisters on the skin and mucous membranes, with minimum trauma. The handling of clinical manifestations and the complications of the pathology are a challenge for the professionals in contact with these people.

Objective: The objective of our paper is to describe the pathology, identify the professionals involved in the care of those patients and know the impact of the illness in the patients and their family, through a literature review. We also want to study nurses' job, their implication and handling of the illness and how the health education is done to the families with children with EB.

Results: 31 scientific papers have been revised. They were classified in seven thematic groups for further analysis. It was seen that the care of the wounds, the dressing selection and the control of pain and itch was the essential part of the treatment. The figure of the nurses stands out by their implication in the management of the care. The psychosocial impact of the illness in the patient and their family was higher in those patients that had a serious type of EB.

Conclusion: The treatment of people with EB causes frustration in professionals not familiarized with the pathology. The skills of the nurses stand out in the multidisciplinary team, being also the base of the support for the families.

1. Introducción

La *Epidermólisis Bullosa* (EB) da nombre a un conjunto de enfermedades cutáneas de causa genética, que forman parte de las denominadas enfermedades raras. La EB está causada por una alteración de las proteínas de la unión dermo-epidérmica que altera la cohesión de ambas capas de la piel.² Este hecho da lugar a la formación de ampollas y erosiones en zonas cutáneas y mucosas sometidas a fuerzas de tracción mínima o donde se han producido traumatismos menores¹. Dada la fragilidad extrema que presentan este tipo de pacientes en la piel, se llega a comparar con la fragilidad de las alas de una mariposa, por lo que son conocidos como “*niños mariposa*”.³

Las formas hereditarias de la EB se clasifican actualmente en cuatro tipos principales, según el Informe de la Tercera Reunión del Consenso Internacional sobre Diagnóstico y Clasificación de la EB7.⁴⁻⁵ Dicha clasificación está basada en la expresión clínica de la enfermedad, el curso evolutivo, la forma genética y fundamentalmente el sitio donde se produce la separación en la unión dermo-epidérmica.^{6,7,8}

Se habla de la *Epidermólisis Bullosa Simple* (EBS) o epidermolítica, cuando la lesión se localiza a nivel intraepidérmico, justo en las células de la capa basal y de *Epidermólisis Bullosa Juntural* (EBJ) o de unión cuando la ampolla se encuentra a nivel de la unión dermo-epidérmica. Hablamos de *Epidermólisis Bullosa Distrófica* (EBD) o dermolítica cuando las ampollas se localizan por debajo de la membrana basal a nivel de las fibrillas de anclaje⁹ y por último el Síndrome de Kindler, caracterizado por la aparición de ampollas generalizadas en el nacimiento y posterior desarrollo de la pigmentación y fotosensibilidad, además de la presencia de cicatrices atróficas, distrofia ungueal e hiperplasia gingival.

El diagnóstico del tipo y subtipo de EB al que pertenece el paciente permitirá saber el grado de severidad y una aproximación al pronóstico de vida que llevará. El diagnóstico se consigue con el estudio histopatológico, mediante microscopio óptico y/o electrónico de la biopsia cutánea obtenida del recién nacido, de esta forma se descartan otro tipo de enfermedades neonatales.⁶ Por otra parte existen métodos de detección de la EB a través de un diagnóstico genético prenatal (biopsia de piel fetal o biopsia de las vellosidades coriónicas) o preimplantacional, los cuales son ofrecidos a las familias en las que existe un riesgo de recurrencia de estas enfermedades.¹⁰

Según el Registro Nacional de Enfermedades Raras del Instituto de Salud Carlos III, los tipos y subtipos de EB son poco frecuentes. La incidencia total en Estados Unidos es de aproximadamente 1/53.000 nacidos vivos con una prevalencia de 1/125.000 en esta misma

población¹¹. La EB afecta a ambos sexos por igual y a individuos de todos los orígenes étnicos. En otros países como Italia, Alemania, Escocia y Australia, donde se han creado registros de EB, las tasas generales son similares a las de Estados Unidos, lo cual indica que los datos obtenidos en el país americano son comparables a los obtenidos en Europa occidental, y probablemente en el resto del mundo.¹¹⁻¹²

En la actualidad no existe una terapia específica y efectiva para esta patología.⁶ La heterogeneidad de las alteraciones cutáneas y extracutáneas de los diferentes subtipos plantea un desafío para los profesionales en el cuidado de estas personas. Al ser una enfermedad poco conocida exige un plan de cuidados individualizado, ya que una inadecuada actuación podría provocar daños irreversibles.¹³

En el año 2000, se creó la Unidad Funcional de Epidermólisis Bullosa, en el Hospital de San Juan de Dios de Barcelona, formada principalmente por pediatría, dermatología y enfermería. En esta creación, la figura de la **enfermera referente** significó tener a un profesional encargado de gestionar todo el proceso de la enfermedad, coordinar el proceso de aprendizaje del personal en contacto con la población con EB y trabajar conjuntamente con la familia, ayudándoles a conocer, asimilar y tratar la enfermedad para que en un futuro, en su domicilio y con ayuda de personal de soporte, pudiesen cuidar a su hijo.¹³⁻¹⁴ En un estudio internacional¹⁴ se remarcó la no existencia de directrices específicas, sobre el manejo de estos pacientes, que guíen la práctica clínica de los profesionales no familiarizados con el manejo de la enfermedad. Estos autores abogaban por una mayor investigación y realización de guías de práctica clínica con recomendaciones consensuadas por expertos, que permitieran a los profesionales gestionar mejor las complejas necesidades de esta población.

Aún así, la experiencia de los profesionales, la colaboración de las familias de los afectados y la asociación de EB (DEBRA Internacional), han hecho posible la elaboración de protocolos de actuación.¹³ Estos protocolos pretenden educar en la forma de prevenir y minimizar la aparición de nuevas ampollas⁶, proporcionando pautas para la cicatrización correcta de las heridas, el mantenimiento de un buen estado nutricional y evitar las posibles sobreinfecciones. Estos protocolos son una guía para el control del dolor y el tratamiento de las posibles complicaciones secundarias de la EB,¹⁵⁻¹⁶ que reducen la calidad de vida de estos niños y sus familias. La interacción entre la enfermera de referencia, los profesionales, los padres y los pacientes ayuda a conocer mejor la enfermedad y a integrar al enfermo en una familia que al principio sólo ve su fragilidad.

Existen pocos estudios publicados que traten exclusivamente sobre la práctica clínica enfermera. En esta revisión se han hallado, artículos que describen la enfermedad y los

avances en las investigaciones sobre el tratamiento.¹⁷⁻¹⁸⁻¹⁹ Otros estudios mediante la presentación de casos clínicos, describen los procedimientos a seguir por parte del equipo ante el nacimiento de un niño con EB,²⁰⁻²¹⁻²²⁻²³ en estos se relata la actuación de enfermería en la educación sanitaria, el cuidado del enfermo y el manejo del dolor.²⁴⁻²⁵ En el plano del impacto psicológico²⁶⁻²⁷ se han encontrado sobretodo estudios que investigan los problemas que presentan los padres con niños con EB y los problemas de su cuidado, además del impacto psicológico en estos pacientes.²⁸

Dada la importancia del papel que representa la enfermera, en el cuidado de las manifestaciones clínicas de la enfermedad y sus complicaciones, el alto nivel de apoyo requerido por la familia y paciente y la educación sanitaria que se necesita impartir, se realiza este trabajo con el objetivo de conocer, mediante una revisión de la literatura, qué es la Epidermólisis Bullosa, cómo afecta a la calidad de vida de los pacientes y de su familia y cuál es el trabajo de enfermería.

2. Objetivos

Principales:

- * A través de una revisión de la literatura el objetivo de este trabajo es describir qué es la Epidermólisis Bullosa, cómo afecta a las personas que la padecen y a su entorno y qué profesionales están implicados en el manejo de estos pacientes.
- * Además también se pretende conocer cuál es el trabajo que realiza enfermería y su implicación en el manejo de la enfermedad.

Secundario:

- * Se pretende averiguar cómo realiza el personal de enfermería la educación sanitaria a las familias con niños con EB.

3. Metodología

3.1 Diseño de estudio

Para la realización de este trabajo se efectuó una revisión sistemática de la literatura sobre la Epidermólisis Bullosa y el manejo de la enfermedad por parte de enfermería, mediante el uso de bases de datos científicas, guías de práctica clínica, libros de texto y consulta de expertos.

3.2 Población y muestra

Se han utilizado las siguientes bases de datos científicas: Medline, Scielo, Dialnet y Tesis Doctorales en Red. A demás también se han consultado los libros aportados por la Asociación DEBRA España y los encontrados en una búsqueda posterior. Se realizó una consulta a expertos, los cuales aportaron bibliografía adicional. Se cuenta con un total de 31 artículos encontrados (ver anexo), 18 de ellos realizados en países europeos (9 españoles, 7 del Reino Unido, 1 Irlandés, 1 de Holanda), 1 de Australia, 9 de los Estados Unidos, 1 de México y 2 procedentes de Cuba. Se ha consultado el libro *“Vivir con Epidermólisis Bullosa”* realizado por la asociación DEBRA Australia y el capítulo *“Enfermedades ampollosas hereditarias”* del libro *“Protocolos diagnósticos y terapéuticos en dermatología pediátrica”*, realizado por la Asociación Española de Dermatología. Se cuenta también con 4 guías de práctica clínica, dos de ellas elaboradas en territorio español, una en Francia y una en Reino Unido. Algunos de los artículos consultados han sido publicados en revistas como, British Journal of Dermatology, Journal of Rare Diseases y Journal of the American Academy of Dermatology, las cuáles poseen un factor de impacto de 3.759, 4.315 y 4.906 respectivamente. Por otro lado se ha obtenido bibliografía facilitada a través del contacto con expertos. Esta información abarca un total de 16 artículos publicados en revistas no indexadas. Esta bibliografía ha sido realizada por el equipo enfermero referente de la asociación DEBRA España e Internacional, por lo que, aunque la información no proceda de revistas indexadas, se le ha otorgado un peso importante debido a que son conocimientos y recomendaciones procedentes de la comunidad experta en el manejo de este tipo de pacientes.

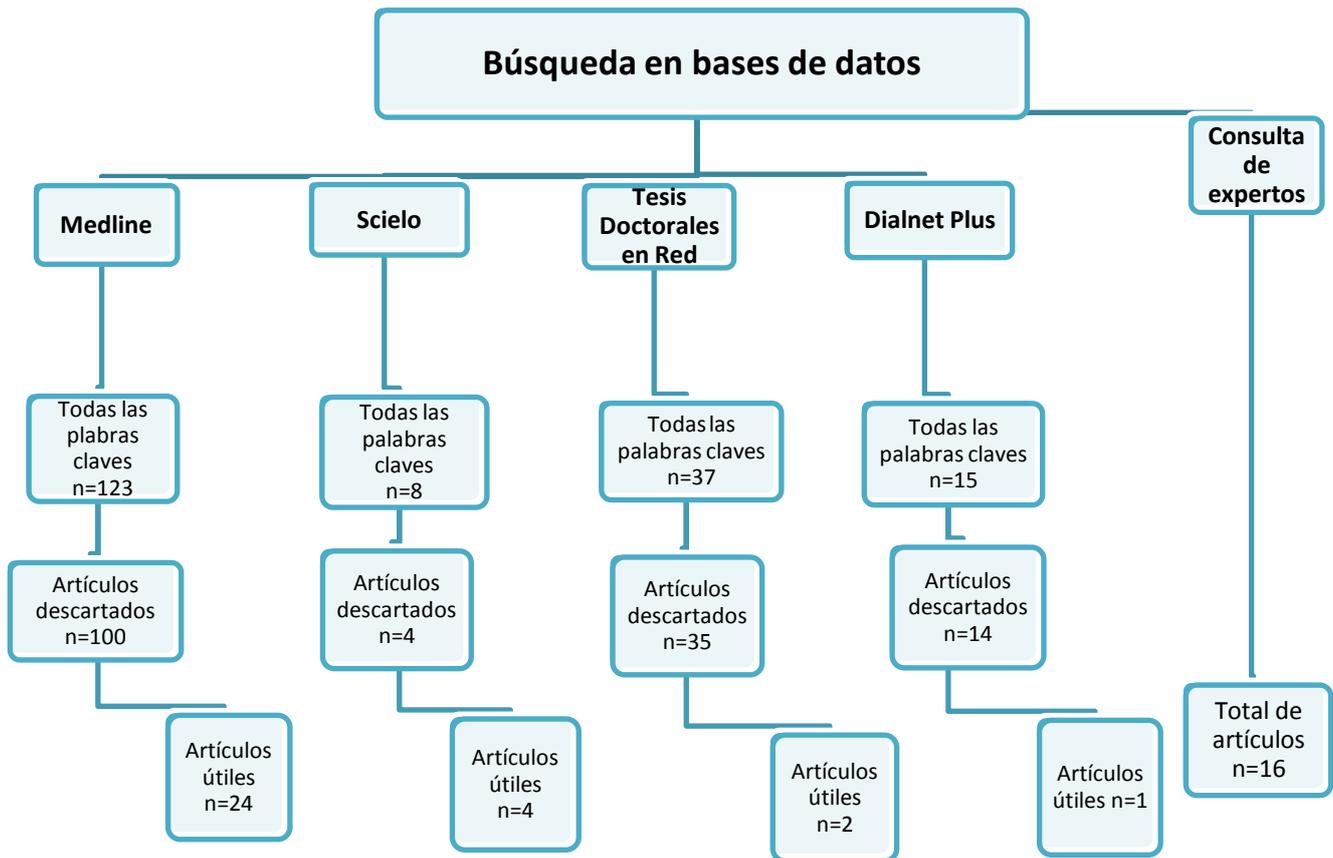


Figura 1. Búsqueda en base de datos

3.3 Variables

Se realizó en un principio una búsqueda general con el objetivo de conocer el número de artículos relacionados con la Epidermólisis Bullosa y conseguir **describir la patología**.

Posteriormente, se delimitó la búsqueda relacionando la EB con enfermería, con la intención de obtener artículos que investigaran **la práctica clínica enfermera, el manejo del paciente y la familia, la importancia del papel de la enfermera** o que estuviesen escritos por la comunidad enfermera.

Dada la baja prevalencia de esta enfermedad, la información publicada está mayormente centrada en la definición y descripción clínica de los tipos de EB, el estudio genético de las mutaciones, los métodos de diagnóstico y el avance en las investigaciones sobre el tratamiento. Así pues, el número de artículos encontrados que hablen sobre los **protocolos, la**

educación y la labor de enfermería son menores en comparación con los artículos que tratan los temas antes citados.

Por lo tanto esta revisión ha perseguido la obtención de estos artículos con el fin de estudiarlos y compararlos entre ellos.

3.4 Criterios de inclusión y exclusión

La búsqueda se ha realizado en 8 bases de datos: Medline, Cuiden, Cuidatge, La Biblioteca Cochrane Plus, Scielo, LILACS, Tesis Doctorales en Red y Dialnet Plus. De estas se han descartado 4 por no obtener resultados (Cuiden, Cuidatge, La Biblioteca Cochrane Plus y LILACS).

En esta búsqueda no se ha puesto límite de fecha ya que todos los artículos encontrados han sido publicados hace menos de 10 años.

Los criterios de inclusión de esta revisión han sido: artículos escritos en inglés, castellano o francés, realizados en todo el mundo, pero preferiblemente en España. A demás se incluyeron todo tipo de estudios científicos cuyo tema principal fuese la EB, el proceso de actuación de enfermería y la educación a la familia.

Por otra parte, se han excluido aquellos cuya temática era considerada muy específica y se desviaban del tema principal, como por ejemplo, el estudio genético de la enfermedad.

Palabras clave utilizadas en las bases de datos	Resultados
Medline	
Epidermolysis Bullosa & Nursing & Care	43 Artículos
Management & nurse & patients & Epidermolysis Bullosa	6 Artículos
Epidermolysis Bullosa & Spain & prevalence	56 Artículos
Health care & nurse & Epidermolysis Bullosa	15 Artículos
Education family & nursing & Epidermolysis Bullosa	3 Artículos
Scielo	
Epidermólisis Bullosa y enfermería	1 Artículo en España
Epidermólisis Bullosa	3 Artículos en España
Epidermólisis Bullosa	4 Artículos en Cuba
Cuidados & enfermería & Epidermólisis Bullosa	0 Artículos
Educación & enfermería & Epidermólisis Bullosa	0 Artículos
Tesis doctorales en Red	
Epidermólisis Bullosa	37 Artículos en Tesis internacionales 0 Artículos en Tesis nacionales
Dialnet Plus	
Epidermólisis Bullosa	15 Artículos
Epidermólisis Bullosa y enfermería	0 Artículos
Epidermólisis Bullosa y educación	0 Artículos

3.5 Instrumentos de medida

Las bases de datos consultadas han sido 8: Medline, Cuiden, Cuidatge, La Biblioteca Cochrane Plus, Scielo, LILACS, Tesis Doctorales en Red, Dialnet Plus.

3.5 Método de análisis de datos

Los artículos obtenidos de la búsqueda serán analizados de manera descriptiva. Además se llevará a cabo una comparación de las principales conclusiones de los diferentes artículos encontrados.

3.6 Limitaciones

Una de las limitaciones de esta revisión ha sido el no poder acceder a todos los artículos hallados.

Además, al tratarse de una enfermedad rara, existe poca bibliografía publicada sobre el tema y más en concreto sobre la actuación de enfermería y la educación sanitaria de las familias, lo que conlleva que los estudios sobre la temática enfermera hayan sido artículos no indexados ni publicados en revistas de impacto, que no han sido revisados por expertos externos.

4. Cronograma

Escola Superior de Ciències de la Salut		CRONOGRAMA DEL PROYECTO						
NOMBRE DEL PROYECTO		<i>La practica clínica enfermera en los pacientes con Epidermolisis Bullosa</i>						
DURACIÓN DE LA EJECUCIÓN DEL PROYECTO EN MESES		7 meses desde la aceptación del tema						
Nº	ACTIVIDAD	MES						
		Diciembre	Enero	Febrero	Marzo	Abril	Mayo	Junio
1	Recerca bibliogràfica							
2	Contacto con la asociación DEBRA							
3	Contacto con enfermera referente Hospital San Juan de Dios							
4	Elaboración Memoria de seguimiento							
5	Visita a San Juan de Dios							
6	Exposición Memoria de Seguimiento							
7	Análisis descriptivo de la búsqueda bibliogràfica							
8	Discusión de resultados encontrados							
6	Elaboración Memoria Final							
7	Exposición Trabajo Final de Grado							

5. Resultados

La muestra obtenida en esta revisión consta de 31 artículos científicos, el 58% de los cuales son procedentes de Europa, el 3% se realizaron en Australia, el 29% en Estados Unidos, el 3% en México y 6% en Cuba.

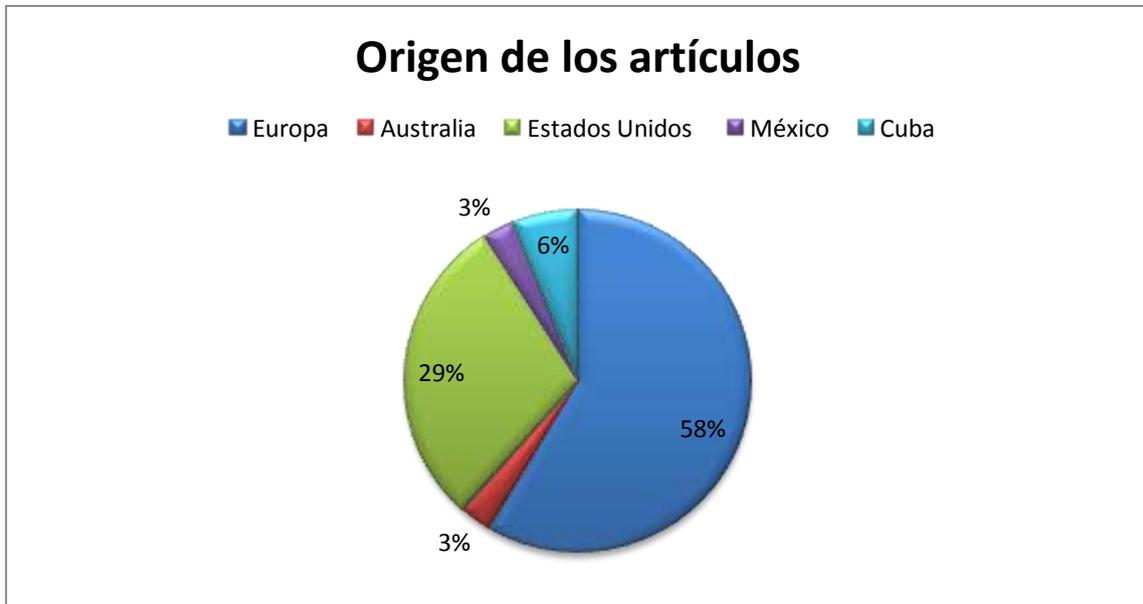


Figura 2. Origen de los artículos.

Dentro de los artículos realizados a nivel europeo, se encontró que el 50% de estos fueron realizados en España, el 38% en Reino Unido, 6% en Irlanda y un 6% en Holanda.

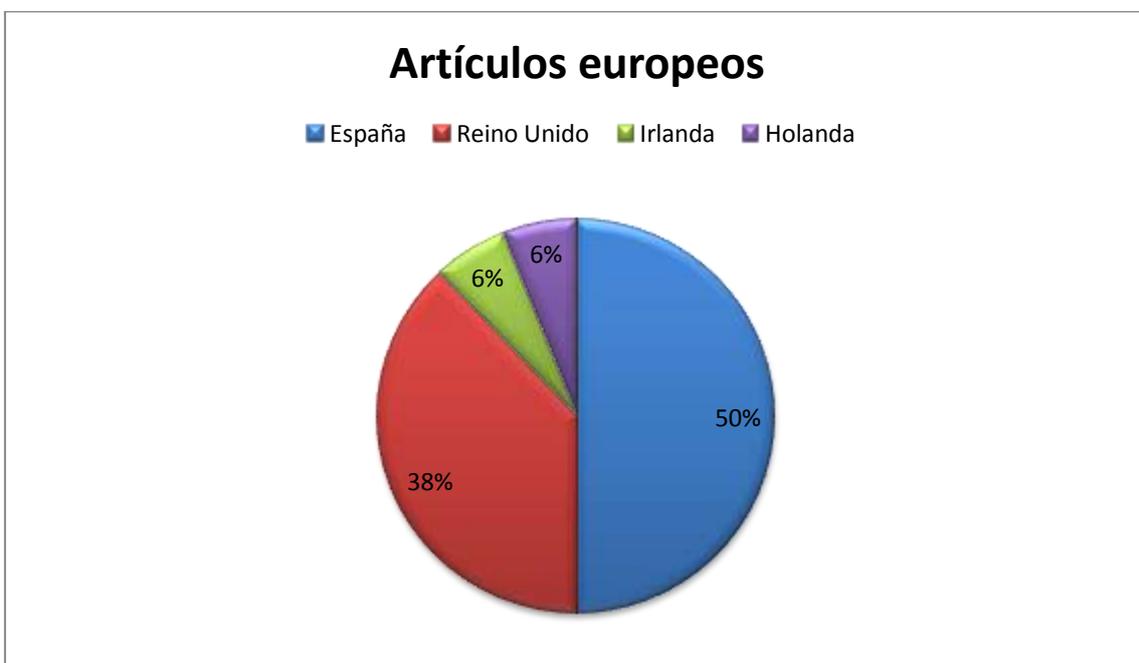


Figura 3. Artículos procedentes de Europa

El 78% de estos artículos fueron conseguidos en la base de datos Medline, el 13% de la base Scielo, el 6% de Tesis Doctorales en Red y el 3% de Dialnet Plus.

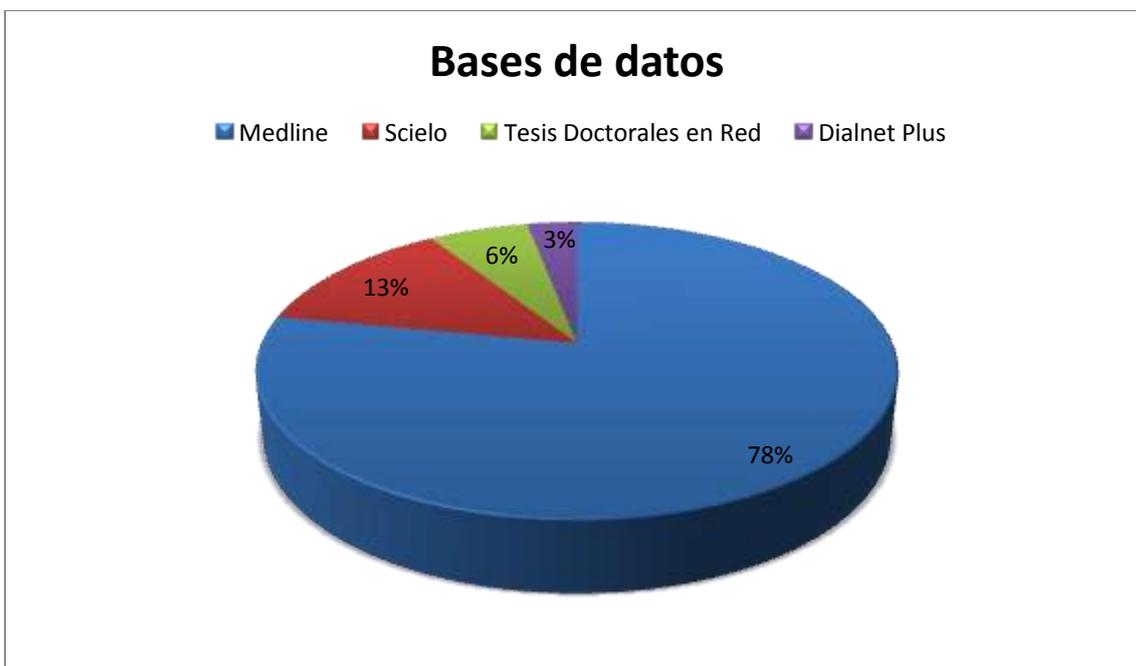


Figura 4. Número de artículos encontrados en las bases de datos.

Durante el análisis de la muestra, se identificaron temas en común entre los distintos artículos. Con el objetivo de conseguir un mejor análisis se crearon 7 grupos temáticos en los cuales se clasificaron los artículos.

Los grupos fueron; presentación de un caso, descripción de la enfermedad, abordaje terapéutico, impacto de la enfermedad en el paciente, impacto de la enfermedad en la familia/entorno del paciente, recursos y finalmente investigación y avances en el tratamiento. La clasificación de un artículo en un grupo no significa que en alguna parte de su contenido no sea nombrado alguno de los otros temas, sino que el grupo seleccionado viene a representar el tema principal.

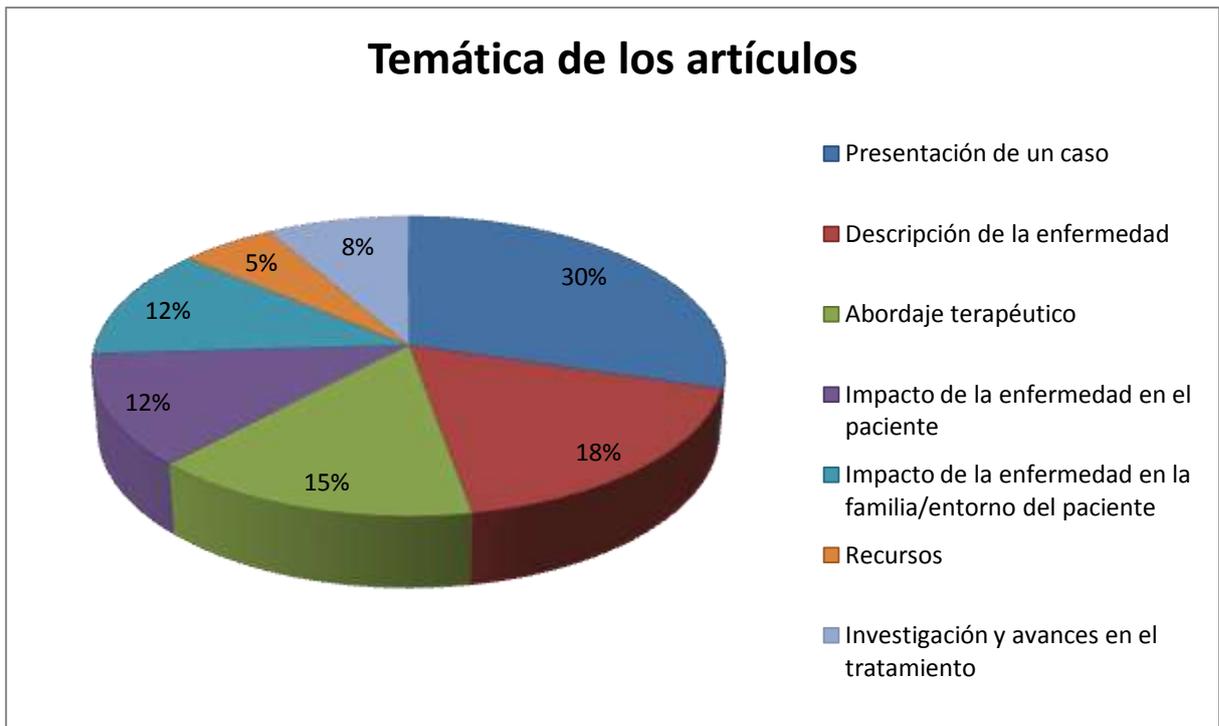


Figura 5. Clasificación de los artículos en grupos temáticos.

- **Presentación de un caso** ^{6, 5, 21, 22, 23, 25, 29, 30, 31}

Dentro de la muestra total se encontraron diez artículos (32%), los cuales mediante la presentación de un caso de un recién nacido con EB, describían la enfermedad, el manejo del paciente y las intervenciones de los profesionales implicados en su cuidado.

En estos artículos se conoció la importancia del papel de enfermería, siendo esta la gestora de las curas y la educadora de los familiares y profesionales.

En la revisión de la literatura se evidenció el gran desconcierto que producía el nacimiento de un bebé con EB, entre los profesionales no experimentados y en la familia.

Los autores comentaron que al ser una enfermedad rara, con un número bajo de casos, son pocos los profesionales conocedores de su manejo. Por ello defendieron que debían ser los expertos los encargados de transmitir los conocimientos al resto del equipo. Todas las investigaciones y publicaciones sobre el manejo de estos pacientes son consideradas material de apoyo que guía la práctica clínica de los profesionales.

- **Descripción de la enfermedad** ^{2, 4, 7, 8, 12, 18}

Se incluyeron todos los artículos cuyo objetivo era el estudio o descripción de los tipos y subtipos de la EB, manifestaciones clínicas, métodos de diagnóstico, pronóstico y

epidemiología. Los artículos incluidos en este grupo, representan el 19% (6 artículos) del total. Se obtuvieron dos revisiones del sistema de clasificación y diagnóstico de la EB hereditaria, de las dos últimas reuniones internacionales, que además, aportaron recomendaciones sobre pruebas diagnósticas.

Los escritos realizaban una previa definición de la enfermedad para después introducir el tema concreto a tratar. El informe de la Tercera Reunión de Consenso Internacional sobre Diagnóstico y Clasificación de EB, realizada en el 2008,⁴ introdujo el Síndrome de Kindler como cuarto tipo a los tres ya existentes, en la revisión se vio que tan sólo el 19% de los artículos publicados en los años posteriores a la modificación, contemplaron el Síndrome de Kindler como nuevo tipo.

Dentro de la definición se incluyó también la gravedad de las manifestaciones clínicas y el pronóstico de la enfermedad. Fueron 8 artículos los que relacionaron la gravedad de la enfermedad con el subtipo de EB que padecía el afectado. Los que estudiaron el impacto de la enfermedad a nivel psicosocial, relacionaron los tipos más graves de EB con un mayor impacto en la calidad de vida.

Respecto al diagnóstico el 71% de los artículos coincidieron en que la forma más recomendable de tener un resultado de la existencia de la enfermedad, era la obtención de tejido mediante biopsia y posterior análisis con microscopio electrónico para la identificación del tipo de EB, y el mapeo de antígenos por inmunofluorescencia para identificar el subtipo.

Los artículos recomendaron la aportación, por parte del genetista, de consejo genético a los padres de niños con EB, dando a conocer las pruebas genéticas prenatales existentes o la posibilidad de un diagnóstico genético preimplantacional, cara a futuros embarazos y teniendo en cuenta la posibilidad de transmisión de la enfermedad.

- **Abordaje terapéutico**^{2, 14, 24, 25, 32}

Fueron 5 artículos (16%) los clasificados en este grupo. Todos ellos han sido elaborados por profesionales expertos en el manejo de la Epidermólisis Bullosa. Estos escritos tuvieron como objetivo proporcionar recomendaciones consensuadas que guiaran en la práctica clínica a los profesionales en contacto con este tipo de pacientes.

El total de los artículos coincidieron en la no existencia de cura para la EB. Del análisis de los diferentes ejemplares, se extrajo el enfoque que tenía que tener el tratamiento de las personas afectadas por la Epidermólisis Bullosa. Este consiste en:

- Prevenir traumatismos mecánicos y aparición de nuevas ampollas.
- Prevenir y retrasar complicaciones secundarias.

- Prevenir y tratar la infección local o sistémica en caso necesario.
- Cuidado de las heridas, incluyendo el drenaje de las ampollas.
- Control del dolor.
- Asesoramiento genético.
- Apoyo a la familia.
- Mejora de la cicatrización
- Prevención del cáncer de piel.
- Educación a la familia en el cuidado del niño, manipulación y prevención de futuras complicaciones.

Respecto a los profesionales implicados en el manejo de este tipo de pacientes, los escritos de esta revisión indicaron la intervención necesaria de un **dermatólogo, profesionales de enfermería, médicos generales, rehabilitadores, fisioterapeutas y terapeutas ocupacionales, atención domiciliaria²⁴ y la unidad de dolor o cuidados paliativos.**

El 71% de los artículos manifestaron la dificultad del tratamiento de estos pacientes por parte de los profesionales a cargo, con la sensación de incertidumbre y miedo ante su manejo, además hicieron hincapié en la necesidad de formación de estos profesionales y que contaran con experiencia para poder tratar.

En la selección de los artículos se nombró la insatisfacción y falta de confianza por parte de los afectados hacia los profesionales “no expertos” en EB, ya que por falta de conocimiento fueron en algún momento, malos gestores de la patología al no considerar la fragilidad de la piel.²⁶

Dentro de los artículos de este grupo, los autores apuntaron hacia el logro de la adherencia al seguimiento de la patología, por parte de los pacientes y familiares.

En todos los artículos seleccionados, se nombró la asociación de Investigación de Epidermólisis Bullosa distrófica (**DEBRA Internacional**). Se hizo referencia a esta asociación como una entidad sin ánimo de lucro formada por personas afectadas con EB, profesionales socio-sanitarios y colaboradores, cuyo trabajo está dirigido a la creación de un registro de los afectados por la enfermedad, ser una base de apoyo y orientación a las familias y pacientes, formar a los profesionales para el manejo de esta enfermedad y poder proporcionar educación mediante estos a las familias. Facilitar u orientar en las ayudas financieras o acceso a los materiales necesarios. Por otro lado DEBRA, lleva varias líneas de investigación en busca de una cura para la EB y la mejora de los tratamientos actuales.

A través de la muestra se consiguió tener una relación de recomendaciones generales para el cuidado del paciente con Epidermólisis Bullosa. Esta lista supone el consenso del estudio de

todos los artículos científicos, que mediante la experiencia aportaron conocimiento y orientación en el cuidado de estos pacientes, estos escritos representaron el 67.7% de la muestra, siendo un total de 21 artículos los que aportaron recomendaciones. (Anexo 2)

Sólo 3 artículos (10%) del total de la revisión fueron publicados en revistas de enfermería y 2 de ellos clasificados en este grupo. El 90% de los artículos utilizados para la elaboración de la lista, no especificaron que estas fueran ejecutadas y enseñadas a los familiares por parte de enfermería, aún entrando dentro de las competencias enfermeras. En todos los artículos se contempla el manejo de estos pacientes dentro de un equipo multidisciplinario.

- **Impacto de la enfermedad en el paciente**^{26, 27, 33, 34}

Se ubicaron en este grupo los artículos centrados en el estudio psicosocial del paciente afectado por EB. Los 4 artículos clasificados (13%) investigaron mediante la experiencia de estas personas lo que es vivir con EB y qué impacto tiene la enfermedad en su calidad de vida y relaciones sociales.

Se cuenta con dos estudios cualitativos. En el estudio de Williams et al se evidenció que los niños con problemas en la piel sufrían más problemas psicológicos y desarrollaban una imagen negativa de sí mismos. Se relacionó el impacto de la enfermedad con la gravedad del tipo de EB que se padecía. Además al estudiar las experiencias de estos niños a la hora de interactuar socialmente, el estudio reveló que para ellos el tener heridas en cara y manos era lo peor, ya que eran zonas muy visibles y les resultaba difícil dar explicaciones. Por otro lado los comentarios, el rechazo y el trato negativo por parte de niños y gente adulta, provocó la sensación de ser diferente, con el resultado del aislamiento en las relaciones sociales.²⁷

Dures et al, exploró el impacto psicosocial de la EB en el adulto. En este estudio se vio como la falta de participación en las actividades cotidianas, consecuencia de las manifestaciones de la enfermedad, puede llevar al aislamiento social y problemas psicológicos. La autora dió importancia al compartir el control del manejo de la enfermedad con el paciente, para disminuir el impacto psicosocial y favorecer a su propio bienestar.²⁶

Davila et al, por otra parte elaboró una lista de las 10 principales incertidumbres acerca del tratamiento y manejo de la EBD que tenían los pacientes, familiares y profesionales. Con esta lista pretendió guiar a los investigadores y organismos de financiación, para que las futuras investigaciones respondieran a cuestiones importantes para los profesionales y los pacientes.³³

- **Impacto de la enfermedad en la familia/entorno del paciente**^{17, 28, 33, 35}

Cuatro artículos (13%) son los que investigaron el impacto de la enfermedad en la familia y entorno del paciente, dos de ellos estudiaron qué impacto producía la presencia de un niño con EB en las relaciones de pareja, la merma de la calidad de las relaciones sociales y las experiencias ante los sistemas de apoyo. Se cuentan con dos investigaciones cualitativas realizadas mediante entrevistas semi-estructuradas para evaluar experiencias.

De estos artículos se extrajeron temas comunes manifestados por los padres pero que diferían en amplitud, intensidad y gravedad, relacionados con el tipo de EB. Los autores clasificaron por temas sus resultados conseguidos.

Van Scheppingen et al, hizo referencia a tres temas importantes. *La carga de la EB en la vida de sus hijos, la carga del cuidado de sí mismos y de la familia y el impacto de la EB en los proveedores de atención.* Entre sus conclusiones resaltaba el malestar de los padres al sentir que el niño era el centro de maltrato y comentarios desagradables de la gente y la aflicción experimentada por causar dolor a sus hijos durante la cura de las heridas. Los padres también experimentaron incompreensión por parte de sus amistades, sobre todo en las formas leves en las cuales las ampollas eran visibles en menor número. Se habló de la sensación de ser padres, médicos y enfermeros a la vez.

El estudio evidenció que la patología impactó en la vida personal y social de los padres, con falta de tiempo, cese laboral generalmente por parte de la madre, sentimiento de culpa por no dedicar la misma atención en el caso de tener otro hijo, problemática en la gestión del material de curas y ansiedad ante el hecho de quedarse sin este material.

Además, puso de relieve la ignorancia y falta de habilidades por parte de los profesionales, a la hora de realizar el diagnóstico o el uso incorrecto del material de curas.²⁸

Por otro lado Fine et al, que estudió las relaciones interpersonales de los padres, vio que el 85% de ellos manifestaron que la presencia de un niño con EB Simple no afectó negativamente en la relación de pareja o cónyuge, mientras que el 60% de los padres de niños con EB Juntural, Distrofica recesiva y dominante sí que vieron afectada esta relación. La presencia de EBJ afectó a en la vida privada de los padres en un 100%, mientras que en el caso de la EBDR fue un 79%, un 50% en EBDD y un 40% en EBS.¹⁷

Respecto a la presencia de la EB en las conversaciones con los amigos y entre la pareja, los resultados fueron mayores en la presencia de EBJ con un 73%, que en el caso de la EBS con un 20%. Un cuarto de los padres de niños con EBJ y EBDD coincidieron en que las relaciones físicas como pareja giraban alrededor del cuidado de su hijo afectado, al contrario de los padres de niños con EBS con un 10%.¹⁷

El estudio evidenció que las relaciones sexuales y la cercanía en la pareja tuvo un mayor impacto negativo en los padres de niños con EBJ, que en el caso de la EBS. Además mostraban un menor interés para la realización de cosas en pareja.

El impacto que creó la presencia de un niño con EB en relación a tener más hijos, un cuarto de los padres de niños con EBJ y EBS decidió no tener más hijos, mientras que en el caso de la EBDD fue un 54% y un 64% en el caso de la EBDR.

El riesgo de divorcio en las parejas con niños con EB antes de los 18 años, fue un 30% en los padres de niños con EBJ, los cuales citaron la enfermedad como una de las principales razones de divorcio, siendo un 17% los padres de niños con EBS los que no citó la enfermedad. Las razones financieras tampoco fueron motivos precipitantes para el divorcio en las 4 formas estudiadas.

- **Recursos**³⁶⁻³⁷

Se cuenta con 2 artículos (6%) para este grupo. El artículo de Stevens se centró en el acceso al material de curas que tienen las personas afectadas, cuidadores y profesionales. Se relacionó la mejora de la calidad de vida en las personas afectadas por EB con la disminución de la carga financiera en la adquisición de los apósitos. El autor establece que el objetivo del tratamiento de las heridas consiste en la elección de un producto que proteja la piel frágil, limite la fricción, disminuya el dolor y promueva la cicatrización.

Se estudió el acceso a los apósitos en España, se vio que había tres formas por las cuales estos se podían obtener; mediante la prescripción médica en la cual el gobierno cubre el 60% del pago, el 100% del gasto cubierto por el paciente y finalmente mediante el centro de salud que proporciona el material a coste 0 para el paciente.³⁶

Según datos de DEBRA España, las familias se gastan entre 200-2000€ al mes en vendajes.³⁶ En el territorio español cada región y centro de salud determina el acceso a los apósitos.

Por otra parte, el artículo de Grocott et al, estudió las dificultades que presentaban los pacientes, cuidadores y enfermeras, durante la utilización de los apósitos en las curas. Perseguía elaborar nuevos productos, corregir la problemática de los ya existentes y proporcionar propuestas de mejora. El autor manifestó que la involucración de los usuarios en el desarrollo de dispositivos aumentaba la probabilidad de que estos fueran seguros, útiles, eficaces y adecuados a los contextos culturales.³⁷

- **Investigaciones y avances en el tratamiento**^{19, 38,39}

Tres artículos (9%), estudiaron la causa etiológica de la enfermedad, realizando una descripción genética de los tipos que conforman la Epidermólisis Bullosa y la descripción de las pruebas de diagnóstico precoz.

En la revisión de Fine, de los últimos 20 años de avance e investigación de las bases moleculares, se muestra la dirección actual de las investigaciones.¹⁹

En referencia a las pruebas de diagnóstico Vendrell et al, estudió el embarazo después del diagnóstico genético preimplatacional, en el cual se evidenció que las parejas con hijos afectados o antecedentes familiares de EB buscaron la evaluación antes de la concepción, para evitar la transmisión de la enfermedad en embarazos posteriores. El autor, además, manifestó la necesidad de una estrecha colaboración entre dermatólogos y genetistas para el diagnóstico en trastornos de la piel hereditarios.³⁸

6. Discusión

Uno de los objetivos de este trabajo era describir qué es la Epidermólisis Bullosa. A raíz de esta revisión se extrajo que la Epidermólisis Bullosa (EB) da nombre a un conjunto de enfermedades cutáneas de causa genética, cuya baja prevalencia le da el carácter de enfermedad rara. De la obtención del artículo de Fine et al se distinguieron los cuatro tipos de EB, incluyendo el Síndrome de Kindler. La inclusión de este síndrome en la clasificación de la EB permitió a pacientes y familias tener asistencia médica y enfermera disponibles en centros especiales, dejando de ser una enfermedad huérfana.⁴

Los autores establecieron unas características generales típicas de cada tipo según la histología y localización de las ampollas, estas no fueron tomadas como directrices a seguir ya que la enfermedad se manifiesta de forma variable en las personas.

Las características se encuentran resumidas en la tabla siguiente.⁸

	EBS	EBJ	EBD	Sdme. de Kindler
Topografía	Palmoplantar o general, rodillas, hombros, codos y cuero cabelludo	Tórax, EEII, cuero cabelludo, periorales y perinasales, mucosa respiratoria, gástrica y genitourinaria	Manos, pies, codos, rodillas, mucosa gastrointestinal	Manos y pies, ampollas acrales, fotosensibilidad, mucosa oral, digestiva y urinaria. Alteraciones dentarias, microstomía y estenosis en el meato urinario
Morfología	Ampollas semi-flácidas, frágiles o en forma de arco	Ampollas semi-firmes y pueden ser hemorrágicas	Ampollas tensas sin base eritematosa, albopupiloideas	
Nivel histológico de afección	Superficie e intraepidérmicas	Unión dermoepidérmica (lámina lúcida)	Intradérmicas, debajo de la membrana basal	Epidermis y vacuolización de la capa basal. Incontinencia pigmentaria en la dermis
Tipo de herencia	Autosómica dominante	Autosómica recesiva	Ambas	Autosómica recesiva
Mutación	±Cr14q y 12q (gen de queratina 5 y 14)	LAMB3 (gen de laminina 5)	±Cr3p21 (gen de colágena queratina 5 y 14) tipo VII)	Proteína kindlin - 1
Cicatriz residual	No	No, atrofia sí	Sí, sindactilia	Sí, atrófica
Uñas	Se pierden y crecen normal	Paroniquia y pérdida temprana, distrofia y deformidad	Pérdida de uñas y matriz germinal	Distrofia ungueal
Dentición	Normal	Pérdida temprana	Perdida temprana	Hiperplasia gingival

El estudio de M. Garcia et al, encontró que la EBS es el tipo más común, representando un 50% de todos los casos de EB, la autora además declara que actualmente la prevalencia de EBS en España se desconoce, aunque la existencia de un registro nacional tiene en curso la elaboración de estos datos.

Dentro de la EBS, el subtipo más común es el de **Weber-cockayne**, caracterizado por la aparición de ampollas en manos y pies, especialmente en temporada de verano. La variante de **Dowling-Meara** es la forma más severa de la EBS, caracterizada por ampollas extensas y severas con forma herpetiforme, esta está asociada a la mortalidad neonatal o infantil temprana debido a la sepsis. Existe también una variante inusual con manifestaciones genéticas y clínicas muy específicas, la EBS con **pigmentación moteada**, caracterizada por la formación de ampollas en la piel, distrofia ungueal y pigmentación de la piel reticulada.³⁹

En el caso de la EBD la prevalencia en España según el estudio de Hernández et al, es de 6 casos por millón y en niños menores de 18 años 15,3 casos por millón. En el artículo se manifestó que el 77% de estos pacientes no estaban atendidos en centros de referencia y el 65% no tenían un diagnóstico genético. Estos pacientes tienen un riesgo de muerte prematura de un 88,2% a los 45 años, con un importante impacto clínico y socioeconómico para los pacientes y familiares. En el caso de la EBDR se asocia a una anquiloglosia severa, microstomía y estenosis esofágica, además de un riesgo acumulado del 87% de desarrollar carcinoma de células escamosas (CCE) con metástasis a los 45 años.¹²

Por la parte de la EB juntural los artículos coincidieron en que el subtipo **Herlitz** es el más grave, asociado a un riesgo de estenosis laríngea del 40% en los primeros 6 años de vida y mayor riesgo de muerte infantil por sepsis, retraso en el crecimiento y obstrucción traqueolaríngea. Además de presentar un riesgo acumulado del 18% de desarrollar CCE.

Por el lado contrario, se encuentra la EBJ-**no Herlitz** como subtipo más común, presenta menos riesgo de oclusión de la vía aérea pero igual riesgo de muerte. Otro subtipo raro, es la EBJ con **atresia pilórica** relacionado con la muerte neonatal.¹⁸

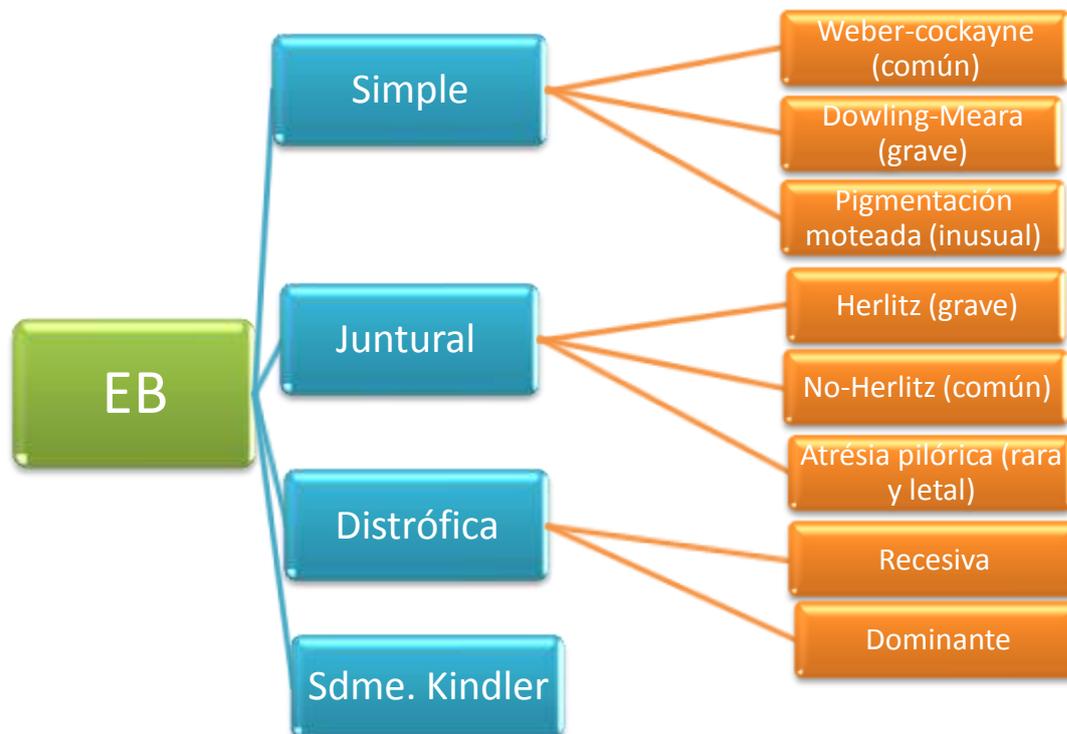


Figura 6. Clasificación de los tipos y subtipos de la EB.

A través de esta revisión se conoció que el hecho de padecer Epidermólisis Bullosa supuso un impacto psicosocial tanto en los pacientes como en la familia. El total de los artículos coincidieron en que la apariencia física estaba directamente relacionada con la autoestima y ejercía una influencia en las respuestas e interacciones sociales. En el estudio de Williams et al, se vio que los niños presentaban más problemática ante la clara afectación de la piel que por la limitación física. Se vio la necesidad de formar parte de un grupo, pero el rechazo de la gente llevaba a un aislamiento social. El hecho de que la gente viese la EB como enfermedad contagiosa fue interpretado por los niños y familia como falta de conocimiento y comprensión por parte de los demás.²⁷

De la lectura del estudio de Dures et al, se vio que personas con un subtipo leve de EB eran más capaces de desempeñarse laboralmente y llevar un autocontrol y autocuidado de la enfermedad, que en el caso de personas con EB grave las cuales su vida giraba en base a la enfermedad. En concordancia con el resto de los artículos, se vio que la forma en que la enfermedad afecta a la persona, depende de la capacidad de gestión de la misma y de la comprensión de su condición, a partir de aquí, los individuos eran capaces de desarrollar estrategias en función de su conocimiento y experiencia adquirida.²⁶

Ambos artículos coincidieron, que el contacto con otras personas con EB, en diferentes etapas de la vida, resultaba beneficioso para la reducción del impacto psicológico, los pacientes dejaban de sentirse solos y formaban parte de un grupo. Los participantes manifestaron que esta relación les permita compartir experiencias y aprender a llevar la enfermedad.^{26, 27}

El artículo de Davila et al resaltó los principales problemas a los que se enfrentan las personas con EB, el manejo del prurito y dolor, la dificultad para la interacción social, sentimientos acerca de ser diferente y la visibilidad de las heridas. Destacó la preocupación y la dificultad de esconder los vendajes con ropa acorde a su edad y moda.³³ Además vio que el cuidado de las heridas era una cuestión fundamental para los pacientes, cuidadores y profesionales de la salud. En este punto los artículos de esta revisión se mostraron de acuerdo con la cura en ambiente húmedo ya que favorece la epitelización, previene la deshidratación del tejido y la muerte celular, permitiendo la interacción de las células y factores de crecimiento en el proceso de curación.³⁷

Dentro del cuidado de las heridas los apósitos son un elemento esencial, todos los participantes de los diferentes estudios coincidieron en la complejidad de hallar un apósito que se adaptara a las condiciones de su piel o al tipo de herida. En estos artículos se vio la importancia de la efectividad del material disponible para el buen manejo de las heridas.³⁶

Los apósitos se enfrentan a problemas por su modo de fijación, ya que pueden provocar daños en la piel y el deslizamiento involuntario hace que los cambios sean más continuos y el paciente sufra dolor. Además de la capacidad de absorción del exudado y el mal olor y el impacto en la vida cotidiana de los pacientes, por la falta de movilidad y adaptabilidad de estos a las zonas específicas del cuerpo.

El costo que implica la obtención de este material, fue también una inquietud para los participantes, además de los asuntos relacionados con la prestación de estos servicios. Los afectados manifestaron el conocimiento limitado de los profesionales respecto al cuidado de las heridas, no reconociendo las necesidades de número y tipo de apósitos, por lo que experimentaron frustración a la hora de conseguir el material mediante prescripción.³⁷

El prurito en estos pacientes estuvo relacionado con la disminución de la calidad de vida debido a las importantes molestias.³³ Respecto al dolor, los participantes consideraron que este problema se podría solucionar mediante la correcta aplicación del conocimiento y la participación de especialistas en el manejo del dolor en personas con EB.

En la muestra se hizo referencia a la utilización de la bañera como tratamiento del dolor a la hora de retirar los apósitos, además de ser un método útil para la reducción de la carga bacteriana añadiendo productos desinfectantes.

Un asunto importante en esta revisión fue el tema de la detección precoz y el tratamiento del cáncer de células escamosas (CCE). En el estudio realizado por Fine se hizo especial referencia a la carcinogénesis en la EB. Se conoce que los pacientes con EBDR presentan un riesgo mayor a padecer CCE, estos tumores en personas no afectadas por EB están bien definidos histológicamente, pero en la EB actúa de forma agresiva provocando la aparición de metástasis

y la muerte. El riesgo en los pacientes con EBDR de morir por CCE metastásico es del 80%, a pesar de la exeresis quirúrgica. Por lo que los esfuerzos de las líneas de investigación están centrados, en el estudio de la letalidad y comportamiento del CCE.¹⁹

En lo que respecta a la sindactilia en el caso de la EBD, el tratamiento de estos niños consiste en el vendaje interdigital preventivo, todos los artículos coincidieron en la falta de conocimiento acerca del mejor método para prevenir o retrasar su aparición, ya que siempre acababa desarrollándose.⁶

Esta revisión también tiene como objetivo identificar qué profesionales están implicados en el manejo de los pacientes con EB. Los artículos dieron a conocer la necesidad del paciente a ser tratado por un equipo multidisciplinar, en el cuál el dermatólogo es el médico de referencia, encargado de diagnosticar, valorar, derivar a los pacientes y coordinar a los especialistas involucrados. Por otra parte, el genetista es el encargado de asesorar a los pacientes y a los familiares, explicando los mecanismos moleculares de la enfermedad y facilitando datos acerca de la transmisión a otros descendientes.

Los artículos incluyeron la necesidad de médicos generales, ya que los niños con EB son susceptibles a padecer cualquier otra alteración de la salud normal en la infancia. Los rehabilitadores, fisioterapeutas y terapeutas ocupacionales, son considerados por su intervención precoz y duradera. Son los encargados de trabajar con los pacientes mejorando la capacidad funcional de las articulaciones y músculos, potenciando su autonomía e inserción social y laboral.

Por otra parte, los profesionales de enfermería fueron considerados por la totalidad de los artículos, parte esencial en los cuidados y seguimiento de las curas, haciendo prevención de las complicaciones, promoción de actividades para la salud y educación de las familias en el manejo de los niños, además de ser la figura que aporta consejos acerca de los materiales de curas y tratamientos tópicos y la que mantiene un contacto cercano y cotidiano con los afectados. Enfermería es la encargada de controlar la evolución de las lesiones detectando focos de infección, ulceraciones de evolución tórpida y otras complicaciones locales y sistémicas.

El paciente con EB debido a las manifestaciones clínicas que presenta esta enfermedad, hace que el trabajo de enfermería sea primordial y que su intervención resalte si se tienen los conocimientos de etiología y patogénesis de la enfermedad, una buena práctica clínica e implicación en el cuidado.²³

En el artículo de Hernández-Martin y Torrelo, surgió la posibilidad de la atención domiciliaria, debido al fallo de adherencia a los controles que se realizan en el centro, implicando el

desplazamiento del paciente y la desnudez del cuerpo para ser examinado por varios profesionales a la vez.²⁴ Como en el artículo de Price-Douglas y Diehl-Svrjcek en el cual se garantizaron visitas de enfermería al domicilio como parte del manejo.²³

Se contempló la intervención de la unidad de dolor o cuidados paliativos, ya que las personas afectadas por Epidermólisis Bullosa, especialmente las que padecen los tipos más graves (EBDR y EBJ-tipo Herlitz), son consideradas en los escritos, como pacientes con dolor crónico.

En las presentaciones de casos, se coincidió en que el manejo del paciente se debía hacer en la UCI neonatal o en la unidad de quemados para un mejor control.²³

A la espera del diagnóstico, el tratamiento se centró en la cura de las heridas mediante apósitos no adhesivos, en algunas ocasiones impregnados con vaselina y fijados con vendas, protección de la zona del pañal y extremidades.⁶ La administración de antibioticoterapia fue un punto en común en todos los casos, sin ser confirmada la infección. Los escritos coincidieron en la restricción del uso de antibióticos tópicos y sistémicos en estos pacientes, debido al riesgo del desarrollo de resistencia y sensibilización.

En el artículo de Balleste, se manifestó que la hospitalización dio tiempo a instruir a los padres en el cuidado del bebé en el hogar y asegurar el apego a los controles, proporcionando recomendaciones para la protección de zonas de piel vulnerables a traumatismos, además del reconocimiento de signos de infección y de alarma.²⁰

La revisión del total de los artículos aportó conocimiento sobre el trabajo que realiza enfermería durante la cura del paciente, siendo la gestora de curas y la detectora de alteraciones en el cuerpo, mente y entorno del paciente.

El hecho de tener a un paciente, recién nacido o uno que acude a un control, implica la dedicación de tiempo y espacio solo compartido con él, ya que una cura puede durar un mínimo de 2 horas. La relación profesional-paciente/familia resulta la clave para la obtención de resultados.

La revisión del paciente empieza con la desnudez total del cuerpo y la necesidad de contar con un espacio y la disponibilidad de una bañera con agua templada y con productos desinfectantes (permanganato potásico), en la cual el niño se sumergirá para una mejor retirada de los apósitos, evitando el desprendimiento de la piel.

La colaboración de más profesionales de enfermería es crucial, para la disminución del tiempo de la cura y el control del paciente y la familia. La cura de las heridas es un proceso doloroso que requiere de analgesia previa.

Se empieza con la exploración del cuerpo identificando las ampollas que se tendrán que desbridar y el estado de cicatrización del resto de las heridas. La importancia del desbridamiento de las ampollas radica en que estas son consideradas un foco de infección en el caso de la rotura de la pared y del agrandamiento de esta si el líquido permanece. Este proceso se realiza mediante la punción de la ampolla con una aguja intradérmica estéril que atraviesa de lado a lado y con la ayuda de una gasa estéril se facilita la salida del líquido. La pared de la ampolla proporciona una protección fisiológica de la propia piel, por lo se debe preservar intacta.

Se deberán extraer también de las zonas cicatrizadas las pieles muertas, previamente ablandadas (Prontosan®). Las heridas abiertas deberán ser protegidas de factores contaminantes, mediante apósitos que garanticen la cura en ambiente húmedo y semi-oclusivos. En cambio las heridas con tejido de granulación, con buena progresión y epitelización podrán ser dejadas al aire.

De la cura se deberá elaborar un registro en el cual se deja constancia de las zonas corporales afectadas. Se registrará la presencia de alteraciones en la mucosa oral, nasal y zona ocular.

La exploración de la cavidad bucal y la dentición es importante, ya que la nutrición en estos pacientes es primordial para la buena cicatrización de la piel y a menudo presentan alteraciones en la mucosa que hacen que se altere la alimentación. Esto en conjunto con la pérdida de proteínas y sangre, en caso de heridas sangrantes, produce la aparición de la anemia, que provoca el retraso en la cicatrización y el estancamiento de las heridas. Esto hace que los niños requieran una gastrostomía como terapia nutricional, por lo que enfermería deberá tener cuidado del estoma e identificar signos de infección.

Cobra importancia, también la exploración del estado de manos y pies, sobre todo en las formas de EBJ y Distrófica, por la presencia de distrofia ungueal o fusión digital.

Durante la cura es importante prestar atención al tipo de cicatrización, ya que en las formas más graves de la EB está presente el riesgo del desarrollo del CCE, una forma de controlar la evolución es mediante la creación de un archivo de fotografías.

Durante el proceso de cura la familia está presente, tanto para ser educada como para servir de consulta de los profesionales, ya que el cuidador mediante la experiencia pasa a ser el experto en curas.

Enfermería se enfrenta a la dificultad de elección de los apósitos correctos para cada herida, zona del cuerpo y persona, en esto también se tiene en cuenta la preservación de la autonomía y la capacidad de participar en actividades sociales y de la vida diaria.

La educación que proporciona enfermería a los familiares no ha sido descrita de forma directa en los artículos, pero ha quedado constancia de su realización. Aún así se instruye al cuidador en la elección del material acorde con el cuerpo del niño. Además los padres son informados de la asociación DEBRA, mediante la cual podrán conocer los avances en el tratamiento, nuevos materiales y sistemas de ayuda para su obtención.

7. conclusión

La baja prevalencia de la Epidermólisis bullosa, causa desconocimiento entre los profesionales que no están familiarizados con la patología. La clínica que presenta esta enfermedad requiere de un riguroso y cuidadoso manejo. Como se ha visto, estos pacientes no están exentos de padecer cualquier otra enfermedad común, por lo que en algún momento tendrán que lidiar con la falta de práctica de los profesionales no conocedores de la enfermedad.

Los artículos dejaron ver la existencia de pocos centros especializados de referencia, siendo la asociación DEBRA la que da a conocer a las familias y profesionales los existentes. En Catalunya, el Hospital San Juan de Dios cuenta con la figura de enfermera experta y la unidad de Epidermólisis Bullosa. Tras el contacto con esta enfermera se constató el miedo de los profesionales a tratar con estos pacientes, contando con la voluntad de solo algunos de ellos interesados en participar. El segundo centro de referencia es el Hospital de Vall d'Hebrón, que está especializado en intervenciones quirúrgicas como la sindactilia o estenosis esofágica en pacientes con EB.

Entre las publicaciones encontradas realizadas por profesionales de enfermería, fueron pocas las que estuvieran indexadas en bases de datos científicas, en cambio existía un mayor número de artículos respaldados por la asociación DEBRA Internacional y España publicados en revistas no indexadas. Estos artículos están cargados de gran valor ya que se describe las experiencias de la práctica clínica enfermera, aportando conocimiento y pautas para el resto de profesionales.

Gracias a los artículos incluidos en la revisión, se pudo conocer el trabajo que realizan los profesionales de enfermería, que forman parte de un equipo multidisciplinar. Las competencias enfermeras se vieron resaltadas en este tipo de pacientes, por ser una parte esencial en el manejo de la enfermedad y ser las educadoras de los cuidadores, siendo también su base de apoyo.

8. Implicación potencial a la práctica profesional e innovación

La elaboración de esta revisión ha permitido estudiar la Epidermólisis Bullosa como enfermedad rara en profundidad, la implicación del equipo multidisciplinar, el impacto de la enfermedad en la familia y en el paciente y el trabajo que realiza enfermería. Teniendo en cuenta la procedencia de los artículos, a partir de esta revisión se propone incentivar a la comunidad enfermera a la publicación del material existente en revistas de impacto para que puedan ser considerados en futuros trabajos. La publicación de estos artículos, aportará un mejor conocimiento sobre la enfermedad y prestigio a la profesión.

En esta revisión se vio como el contacto de los pacientes con otras personas con EB resultaba beneficioso. Por lo que se propone la realización de reuniones en las cuales se puedan encontrar personas con EB, con el objetivo de compartir experiencias y ayudar a otros afectados a manejar la enfermedad y sentirse parte de un grupo.

9. Bibliografía

1. Lanschuetzer C M. Características Generales. Fine JD. Life with Epidermolysis Bullosa (EB). Etiology, Multidisciplinary Care and Therapy. New York: Helmut; 2009. P. 2-5.
2. Denyer J. Management of the infant with epidermolysis bullosa. Infant 2009; 5(6): 185-88.
3. Epidermolysis Bullosa AEBE [serial online] [citado 14 Feb 2007]; 1(1): [3]. Disponible en URL: <http://www.aebe-debra.org/eb.htm>
4. Fine JD, Robin A. J. E, A. Bauer E, W. Bauer J, Bruckner-Tuderman L, et al. The classification of inherited epidermolysis bullosa (EB): Report of the Third International Consensus Meeting on Diagnosis and Classification of EB. J Am Acad Dermatol. 2008;58:931-950.
5. Balleste López I, Campo González A, Reyes Degournay R, Sanfiel Ferrer A. Epidermolisis bullosa, a propósito de un caso. Rev Cubana Pediatr. [Internet]. 2008 [Citado 31 Mar 2010]; 80(1): [Aprox. 8p.]. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S003475312008000100014&lng=es&nrm=iso&tlng=es
6. Blanquer Fagoaga L, Garrido García B, Martínez Casimiro L, Romero Andreu M. Manejo clínico de la epidermolisis ampollosa distrófica hereditaria: a propósito de un caso. Acta Pediatr Esp. 2012; 70(1):31-34.
7. Fine JD, Eady RAJ, Bauer EA et al. Revised classification system for inherited epidermolysis bullosa: Report of the Second International Consensus Meeting on diagnosis and classification of epidermolysis bullosa. J Am Acad Dermatol. 2000;42:1051-66.
8. Miranda Gómez A, Frías Ancona G, Hierro Orozco S. Epidermolisis ampollosa. Revisión clínica. Revista Mexicana de Pediatría. [Internet]. 2003 [Citado 31 Mar 2010]; 70(1): [Aprox. 5p.]. Disponible en: <http://www.medigraphic.com/pdfs/pediat/sp-2003/sp031h.pdf>
9. “Guía de atención clínica integral de la epidermolisis bullosa hereditaria”. Baquero C., Herrera E., López JC., de Lucas R., Romero J., Serrano M^a C., Torrelo A. Ministerio de Sanidad 2008.
10. Fine J D. Life with Epidermolysis Bullosa (EB). Etiology, Multidisciplinary Care and Therapy. New York: Helmut; 2009.
11. Orphanet: Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos [Internet]. Francia: Instituto Nacional Francés de la Salud y de la Investigación Médica;

- c1997-2014. Epidermólisis bullosa hereditaria; 2010 Jun [consultado 2014 Ene 23]; [pantallas 1]. Disponible en:
http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=ES&Expert=79361
12. Hernandez-Martín A, et al. Prevalence of Dystrophic Epidermolysis Bullosa in Spain: A Population-Based Study Using the 3-Source Capture-Recapture Method. Evidence of a Need for Improvement in Care. *Actas Dermosifiliogr.* 2013.
<http://dx.doi.org/10.1016/j.ad.2013.03.006>
 13. Baquero Fernández C. El papel de la enfermera de referencia en el cuidado de un neonato con EB. *Rev. Estar Bien.* 2012 [Consultado 2014 Ene 10]. Disponible en:
<http://www.debra.es/fotos/ElPapeldelaEnfermeradeReferencia%20en%20NeonatosconEB.pdf>
 14. Pope E, Lara-Corrales I, Mellerio J, Martinez A, Schultz G, et al. A consensus approach to wound care in epidermolysis bullosa. *J Am Acad Dermatol.* 2012; 67(5): 2-12.
 15. E. Baselga. Enfermedades ampollas hereditarias [en línea]. España: Asociación Española de Pediatría. 2007 [Consultado 2014 Febr. 17]. URL disponible en:
<http://www.aeped.es/documentos/protocolos-dermatologia>
 16. Guía de práctica clínica para el cuidado de la piel y mucosas en personas con epidermólisis bullosa. Cañadas F., Pérez L., Martínez P., Pérez M^a T. Servicio Andaluz de Salud. Consejería de Salud. 2009.
 17. Fine JD, Johnson LB, Weiner M, Suchindran C. Impact of inherited epidermolysis bullosa on parental interpersonal relationships, marital status and family size. *British Journal of Dermatology.* 2005; 152:1009–1014.
 18. Fine JD. Inherited epidermolysis bullosa. *Orphanet Journal of Rare Diseases.* 2010; 5:12.
 19. Fine JD. Inherited epidermolysis bullosa: past, present, and future. *Ann. N.Y. Acad. Sci.* 2010; 1194:213-222.
 20. León Vara Cuesta O, Sarmiento Portal Y, Portal Miranda M^aE, Piloña Ruiz S, Rodríguez JJ. Epidermolysis bullosa simple. Presentación de un caso. *Rev. Ciencias Médicas.* 2010; 16(5):162-170.
 21. Palomar F, Fornes B, Heras J, Blasco B. Epidermolysis Ampollosa o Bullosa. *Enf Integ.* 2006; (79):11-13.
 22. Webra Price D, Diehl-Svrjcek B. Epidermolysis Bullosa A Case Study in Transport, Treatment, and Care. *Advances in Neonatal Care.* 2007; 7(6):289-294.
 23. Hernández-Martín A, Torrelo A. Epidermólisis ampollas hereditarias: del diagnóstico a la realidad. *Actas Dermosifiliogr.* 2010;101(6):495–505.

24. Denyer J. Managing pain in children with epidermolysis bullosa. *Nursing Times*. 2012; 108(29): 21-23.
25. Dures E, Morris M, Gleeson K, Rumsey N. The Psychosocial Impact of Epidermolysis Bullosa. *Qual Health Res*. 2011; 21(6): 771-782.
26. Felicity Williams E, Gannon K, Soon K. The experiences of young people with Epidermolysis Bullosa Simplex: A qualitative study. *J Health Psychol*. 2011; 16(5):701-710
27. Van Scheppingen C, Lettinga Ant T, Duipmans JC, Maathuis KG, Jonkman MF. The Main Problems of Parents of a Child with Epidermolysis Bullosa. *Qual Health Res*. 2008; 18(4): 545-556.
28. López González A, Pérez López T, Mojón Barcia M, Sordo Castro M^aL, Pérez Freire M. Paciente con epidermolísis bullosa en hemodiálisis. *Rev Soc Esp Enferm Nefrol*. 2011; 14 (2): 136-141.
29. Echeverría García B, Vicente A, Hernández A et al. Epidermolysis Bullosa Simplex with Mottled Pigmentation: A Family Report and Review. *Pediatr Dermatol*. 2013; 30 (6):125–131.
30. M. Goldstein A, Davenport T, Sherida R.L. Juntional Epidermolysis Bullosa and Management of a Patient with the Herlitz Variant. *J Pediatr Surg*. 1998;33(5):756-758
31. Hore I, Bajaj Y, Denyer J, Martínez A.E et al. The management of general and disease specific ENT problems in children with Epidermolysis Bullosa. A retrospective case note review. *Int. J. Paediatr. Otolaryngol*. 2007;71:385—391.
32. Hubbard L, Haynes L, Sklar M, Martínez A.E, Mellerio J.E. The challenges of meeting nutritional requirements in children and adults with Epidermolysis Bullosa: proceedings of a multidisciplinary team study day. *Clin Exp Dermatol*;36:579–584
33. Davila-Seijo P, Hernández-Martín A, Morcillo-Makow E et al. Prioritization of therapy uncertainties in Dystrophic Epidermolysis Bullosa: where should research direct to? An example of priority setting partnership in very rare disorders. *Orphanet J Rare Dis*. 2013;8:61
34. Ni Mhaille S. Exploring the experiences and satisfaction with hospital and support services for people living with Epidermolysis Bullosa in Ireland. University of Limerick Institutional. 2013[Consultado 2014 Febr. 20]. URL disponible en: <http://hdl.handle.net/10344/3239>
35. Siobhan M. Exploring the occupational experiences of individuals living with Epidermolysis Bullosa (EB). University of Limerick Institutional. 2013[Consultado 2014 Febr. 20]. URL disponible en: <http://hdl.handle.net/10344/3245>

36. J Stevens L. Access to wound dressings for patients living with epidermolysis bullosa – an Australian perspective. *Int Wound J.*2012;doi: 10.1111/j.1742-481X.2012.01116.x
37. Grocott P, Blackwell R, Weir H, Pillay E. Living in dressings and bandages: findings from workshops with people with Epidermolysis bullosa. *Int Wound J.*2013;10(3):274-84
38. Vendrell X, Bautista-Llácer R, Maria Alberola T et al. Pregnancy after PGD for recessive dystrophic Epidermolysis Bullosa inversa: genetics and preimplantation genetics. *J Assist Reprod Genet.*2011; 28:825–832
39. M. García, Santiago J.L, Terrón A et al. Two novel recessive mutations in KRT14 identified in a cohort of 21 Spanish families with epidermolysis bullosa simplex. *Br. J. Dermatol.* 2011;165:683–692

Anexo 1

Listado de artículos encontrados, información sobre: lugar de publicación, año, revista y factor de impacto.

Nº	Artículo	Lugar de publicación / año	Revista	Factor de impacto	Temática
1.	Epidermólisis ampollosas hereditarias: del diagnóstico a la realidad.	Madrid 2010	Actas Dermo-Sifiliográficas	0,165	Revisión general de las complicaciones de las EA, por la comunidad dermatóloga, con el fin de poder derivar a los pacientes y coordinar a todos los especialistas involucrados en su atención.
2.	Manejo clínico de la epidermólisis ampollosa distrófica hereditaria: a propósito de un caso.	Valencia 2012	Acta Pediátrica Española	0,118	Presentación de un caso de EB Distrófica. Se centra en los cuidados y manejo multidisciplinario.
3.	Prevalence of Dystrophic Epidermolysis Bullosa in Spain: A Population-Based Study Using the 3-Source Capture-Recapture Method. Evidence of a Need for Improvement in Care.	España 2013	Actas Dermo-Sifiliográficas	0,165	El objetivo es determinar la prevalencia de EBD en España, a través de los datos del departamento de dermatología del hospital, laboratorios de diagnóstico que realizaban la cartografía antigénica y pruebas genéticas, y de la Asociación Española DEBRA. Se obtuvo una prevalencia del 6/1000.000 en adultos y 15.3/1000.000 niños.
4.	Epidermólisis ampollosa. Revisión clínica.	México 2003	Revista Mexicana de Pediatría	-	Se presentan las tres principales formas de epidermólisis bullosa; especificando la topografía, morfología, nivel histológico de afección, forma de herencia, mutaciones existentes y diagnóstico diferencial. Por último, se describen las opciones terapéuticas más recomendables para este tipo de enfermedades.
5.	The management of general and disease specific ENT problems in children with Epidermolysis Bullosa—A retrospective case note review.	Londres 2007	International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology	1,447	Estudio retrospectivo de revisión de casos de pacientes con EB referidos a la unidad de otorrinolaringología durante 8 años. Da a conocer la experiencia de la unidad y la atención prestada a los niños, además de la presentación de un protocolo de IQ

					dirigido a evitar complicaciones intraoperatorias.
6.	Revised classification system for inherited epidermolysis bullosa: Report of the Second international Consensus Meeting on diagnosis and classification of epidermolysis bullosa.	California 2000	Journal of the American Academy of Dermatology	4.906	Revisión del Sistema de Clasificación de EB, realizada por 15 dermatólogos. Se revisaron los datos clínicos, epidemiológicos y de laboratorio sobre la EB, para discutir la manera en que el sistema de clasificación podría ser modificado a fin de reflejar mejor el nivel de conocimientos actual. Se entendió que nuevos avances en la comprensión de esta enfermedad probablemente requeriría modificaciones adicionales en el futuro.
7.	The classification of inherited epidermolysis bullosa (EB): Report of the Third International Consensus Meeting on Diagnosis and Classification of EB.	California 2008	Journal of the American Academy of Dermatology	4.906	Se presentamos un sistema de clasificación revisado que tiene en cuenta los nuevos avances y otras enfermedades hereditarias que debían ser incluidas dentro del espectro de EB. Se aportan recomendaciones en el uso de pruebas diagnósticas específicas y recursos informáticos y de laboratorio para los médicos y sus pacientes.
8.	A consensus approach to wound care in epidermolysis bullosa.	Canadá 2012	Journal of the American Academy of Dermatology	4.906	El objetivo de este estudio fue generar una lista de recomendaciones que permitirán a los profesionales mejorar el cuidado de los pacientes con EB. Un grupo de expertos generaron una lista de recomendaciones basadas en la mejor evidencia disponible. Las recomendaciones se tradujeron en una encuesta, y se enviaron a otros expertos en EB para así generar un consenso, mediante un método basado en la línea Delphi. La lista fue filtrada y agrupada por temas y recomendaciones específicas.
9.	The Main Problems of Parents of a Child With Epidermolysis Bullosa.	Holanda 2008	Qualitative Health Research	2.181	El objetivo de este estudio fue identificar y especificar los problemas de los padres de un niño con EB. Mediante una investigación cualitativa con entrevistas semi-estructuradas con once familias. Se obtuvieron tres temas principales, los relacionados con el niño, la familia y los proveedores de

					atención. Los resultados evidenciaron una similitud en los problemas experimentados por los padres, aunque parecían diferir en amplitud, intensidad y gravedad.
10.	The experiences of young people with Epidermolysis Bullosa Simplex: A qualitative study.	Londres 2011	Journal of Health Psychology	1.991	El objetivo fue explorar las experiencias de los jóvenes con EB, mediante una entrevista a once participante de entre 10 a 14 años. Se utilizó un análisis fenomenológico interpretativo para los datos. ". Los resultados indicaron la importancia de un apoyo psicológico, así como la educación y la intervención en la comunidad, como parte del tratamiento integral de estos jóvenes.
11.	The Psychosocial Impact of Epidermolysis Bullosa.	Londres 2011	Qualitative Health Research	2.181	Los objetivos de el estudio eran, explorar el impacto psicosocial de la EB en los adultos afectados e identificar las necesidades de soporte. Se recogieron los datos mediante entrevistas semi-estructuradas y se empleó un análisis temático inductivo. Los resultados ponen de manifiesto cómo la combinación de la rareza de la enfermedad, su carácter permanente, su naturaleza hereditaria, y el impacto en la desfiguración de la piel, diferencia la EB de otras condiciones crónicas.
12.	Access to wound dressings for patients living with epidermolysis bullosa – an Australian perspective.	Australia 2012	International Wound Journal	1.6	En este artículo se describe la disponibilidad de los apósitos de EB en una serie de países de todo el mundo. Además, se describe el Plan Nacional de vendajes en Epidermolísis Bullosa (NEBDS) en Australia, que tiene como objetivo mejorar la calidad de vida de las personas con EB, mediante la reducción de la carga financiera de la prestación de los apósitos necesarios.
13.	Epidermolísis bullosa: a propósito de un caso.	Cuba 2008	Revista Cubana de Pediatría	0	Se describe el tratamiento de las lesiones en un recién nacido, al que se le administraron antibióticos profilácticos y se colocaron vendajes en las lesiones. Se describen todos los cuidados y recomendaciones para evitar los roces y las presiones en estas lesiones y las temperaturas altas.

14.	Epidermólisis bullosa Simple: presentación de un caso.	Cuba 2012	Revista de Ciencias Médicas	0	Se presenta el caso de un recién nacido con diagnóstico de EBS de manos y pies y se ofrece una revisión actualizada sobre el tema.
15.	Epidermolysis Bullosa Simplex with Mottled Pigmentation: A Family Report and Review.	Madrid 2013	Pediatric Dermatology	1.041	Se presentan seis casos de dos familias españolas, no relacionadas, cada una con varios miembros afectados por EBS con hiperpigmentación moteada. Se revisan los hallazgos clínicos y genéticos en todos los pacientes reportados. Destacan las características clínicas cambiantes de la enfermedad durante toda la vida.
16.	Epidermolysis Bullosa A Case Study in Transport, Treatment, and Care. (falta resumen)	Baltimore 2007	Advances in Neonatal Care	0	El objetivo del estudio, es la presentación del caso de un recién nacido relacionado con el transporte a la UCI. Además de la discusión sobre la etiología, incidencia, patogénesis, diagnóstico y atención de enfermería antes y durante el transporte y las consideraciones de los padres.
17.	Impact of inherited Epidermolysis Bullosa on parental interpersonal relationships, marital status and family size.	USA 2004	British Journal of Dermatology	3.759	El objetivo del estudio es evaluar el impacto de la presencia de EB en uno o más niños, entre las relaciones personales de sus padres. Se utilizaron cuestionarios de métodos estandarizados. Los resultados evidenciaron, que la presencia de un niño con EB tuvo efectos sobre la estabilidad en la pareja.
18.	Inherited Epidermolysis Bullosa	USA 2010	Orphanet Journal of Rare Diseases	4.315	Se estudian los tipos y subtipos de la EB, la epidemiología, manifestaciones clínicas, características genéticas de los subtipos, el diagnóstico, el manejo óptimo del paciente desde un enfoque multidisciplinario y finalmente el pronóstico que varía según el subtipo y la salud general del paciente.
19.	Inherited epidermolysis bullosa: past, present, and future.	New York 2010	Annals of the New York Academy of Sciences	4.364	Revisión de los últimos 20 años en el avance del conocimiento de las bases moleculares del grupo proteico responsable de estas enfermedades. Da a conocer el rumbo de las investigaciones hacia la identificación de las intervenciones terapéuticas, para incluir la terapia génica, las infusiones de proteínas recombinantes, la inyección intradérmica de fibroblastos alogénicos, y trasplante de células madre, que

					podrían conducir a la cura definitiva de esta enfermedad. Otras terapias dirigidas a la mejora de la cicatrización de heridas y la prevención de los cánceres de piel.
20.	Junctional EB: diagnosis management of a patient with the Herlitz Variant.	Boston 1998	Journal of Pediatric Surgery	1.636	Se presenta un caso de EB tipo Herlitz en un recién nacido que muere a los 9 meses. El artículo discute la presentación, complicaciones y el manejo de esta rara enfermedad.
21.	Living in dressings and bandages: findings from workshops with people with Epidermolysis bullosa.	London 2013	International Wound Journal	1.6	Este artículo presenta los resultados de talleres realizados con adultos con EB, sus cuidadores y especialistas en enfermería clínica, además de las observaciones de los cambios de apósito. Una hipótesis de trabajo del cuidado de la herida de EB, fue desarrollada a partir de los resultados, junto con los conceptos de diseño y nuevos productos para el cuidado de estas heridas. Además, de la aprobación de un modelo de participación de los usuarios en el desarrollo de dispositivos médicos y la evaluación.
22.	Management of the infant with epidermolysis bullosa.	London 2009	Infant	0	Este artículo describe el manejo inmediato y posterior cuidado de niños con epidermolisis bullosa. Ofrece, también, una breve descripción de los diferentes tipos de epidermolisis ampollosa y sus resultados previstos.
23.	Managing pain in children with epidermolysis bullosa.	London 2012	Nursing Time	0	Este artículo se centra en la gestión de procedimientos dolorosos durante los cambios de apósito, además de la presentación de un caso. Concluye en que los niños con EB tienen variaciones en la necesidad de tratamiento del dolor, que parece estar relacionado la gravedad, influencia del estilo de vida, la personalidad y los umbrales de dolor individuales.
24.	Exploring the occupational Experiences of individuals living with EB.	USA 2013	University of Limerick	-	Esta investigación cualitativa explora las experiencias laborales de los individuos y sus familias sobre la base de los servicios de apoyo disponibles. A través de un análisis temático se reveló que las experiencias laborales cotidianas de los participantes permanecían intactas y son, además, una prioridad para ellos.
25.	Pregnancy after PGD for recessive dystrophic	Valencia	Journal os Assited	1.823	En este trabajo se presenta el diseño del primer protocolo ad

	epidermolysis bullosa inversa: genetics and preimplantation genetics.	2011	Reproduction and Genetics		hoc-PGD aplicado clínicamente en una pareja con un niño afectado EBDR-I. La novedad de este caso consiste en la descripción del proceso completo: diagnóstico genético exacto de la detección de los niños, la mutación en los padres afectados, estudio de información preclínica, estudios de validación de una sola célula, y el embarazo después de clínica PGD.
26.	Prioritization of therapy uncertainties in Dystrophic Epidermolysis Bullosa: where should research direct to? an example of priority setting partnership in very rare disorders.	Pontevedra 2013	Orphanet Journal of Rare Diseases	4.315	El objetivo es describir y dar prioridad a las incertidumbres más importantes sobre el tratamiento DEB compartida por los pacientes, cuidadores y profesionales de la salud con el fin de promover la investigación en esas áreas. La lista definitiva de las 10 principales incertidumbres de tratamiento para el manejo de la EB, proporcionaron una guía para los investigadores y los organismos de financiación, para garantizar que las futuras investigaciones respondan a preguntas importantes para los médicos y pacientes.
27.	Paciente con epidermolísis bullosa en hemodiálisis.	A coruña 2011	Revista de la Sociedad Española de Enfermería Nefrológica	1.274	El objetivo de este estudio es presentar un caso de Epidermolísis Bullosa Distrófica Recessiva en programa de tratamiento renal sustitutivo reseñando los principales problemas que se presentaron desde el punto de vista de la atención de enfermería.
28.	Exploring the experiences and satisfaction with hospital and support services for people living with EB in Ireland.	Ireland 2013	University of Limerick	-	Este estudio cualitativo tiene el objetivo de explorar las experiencias y satisfacciones con el hospital y los servicios de soporte, entre las personas con EB que viven en Irlanda, mediante la realización de una encuesta. Tiene como objetivo desarrollar una estrategia para los servicios de apoyo para estas personas con EB.
29.	The challenges of meeting nutritional requirements in children and adults with epidermolysis bullosa: proceedings of a multidisciplinary team study day.	London 2011	Clinical and Experimental Dermatology	1.329	Se trata de un informe de una jornada de estudio celebrada en Londres, para discutir las medidas con la que satisfacer las necesidades nutricionales de los pacientes con epidermolísis bullosa. Se trataron cuatro temas

					principales: la anemia por deficiencia de hierro, la colocación de gastrostomía y la alimentación, la masa muscular y la movilidad y la salud dental.
30.	Two novel recessive mutations in krt14 identified in a cohort of 21 spanish families with epidermolysis bullosa simplex.	España 2011	British Journal of Dermatology	3.759	Se realizó este estudio con el fin de lograr el primer análisis mutacional en pacientes de origen español con EBS y delinear una correlación completa genotipo – fenotipo. Este estudio confirma la correlación genotipo-fenotipo establecido para EBS en otros grupos étnicos, es el primero en un país mediterráneo. Además, añade dos nuevas mutaciones recesivas en el registro de todo el mundo hasta la fecha, que incluye un total de 14 mutaciones.
31.	Epidermolisis Ampollosa o Bullosa.	Valencia 2006	Enfermería Integral: Revista Científica del Colegio Oficial de A.T.S de Valencia	-	Este artículo realizó la presentación de un caso y la elaboración de diagnósticos NANDA, para el manejo del paciente, además de una descripción de la enfermedad.

Anexo 2

Lista de recomendaciones elaborada a partir de los artículos obtenidos en la revisión de la literatura.

Recomendaciones en el cuidado de los pacientes con EB
<ul style="list-style-type: none">● Evaluar la capacidad y disposición del paciente/familia para curar y tratar la causa.<ul style="list-style-type: none">○ Se tendrá en cuenta el tipo de EB.
<ul style="list-style-type: none">● Realizar las curas de las lesiones c/2 días.<ul style="list-style-type: none">○ Se harán coincidir con el baño si es posible.
<ul style="list-style-type: none">● Evaluar qué cantidad de superficie corporal está implicada y las características de la heridas.<ul style="list-style-type: none">○ Uso de la fotografía de las heridas para valoración del progreso.
<ul style="list-style-type: none">● Exploración de la piel<ul style="list-style-type: none">○ Si el paciente es reacio a mostrar el cuerpo de forma íntegra, se llegará a una negociación para la exposición de la piel mediante un sistema de rotación, logrando una inspección completa cada 6 meses.○ Búsqueda de ampollas y valoración del estado de cicatrización de las heridas.
<ul style="list-style-type: none">● Mantenimiento de una temperatura óptima en la habitación<ul style="list-style-type: none">○ Las temperaturas elevadas o bajas pueden provocar la formación de ampollas.
<ul style="list-style-type: none">● Valorar la necesidad de analgesia previa realización de las curas.<ul style="list-style-type: none">○ Administrar 30 minutos antes.○ La morfina tópica ha demostrado ser beneficiosa cuando la analgesia oral fracasa.¹
<ul style="list-style-type: none">● Uso de la bañera durante 5-10 min, para la retirada de los apósitos primarios, si es posible por el mismo paciente.<ul style="list-style-type: none">○ Agua tibia y loción desinfectante (permanganato potásico) disuelto para la disminución de la carga bacteriana.○ Proteger y acolchar la superficie de la bañera○ Secado de la piel mediante toques y evitando la fricción.○ Si no es posible el baño, se retirarán los apósitos primarios mojándolos con suero fisiológico tibio.
<ul style="list-style-type: none">● Limpieza de las heridas con soluciones de baja toxicidad.<ul style="list-style-type: none">○ Utilización de suero fisiológico o agua.○ Uso de Prontosan®.
<ul style="list-style-type: none">● Drenaje del contenido de la ampolla mediante una aguja intradérmica estéril.<ul style="list-style-type: none">○ Conservar el techo de la ampolla intacto para la actuación de apósito biológico.○ Se considera el desbridamiento en el caso de mal estado del lecho de la ampolla. El desbridamiento no se hará de forma física.○ Recortar y retirar pieles secas.
<ul style="list-style-type: none">● Aplicar láminas antiadherentes sobre piel lesionada.<ul style="list-style-type: none">○ Cubrir envolviendo con gasas o apósitos absorbentes no adhesivos y venda suave.○ Si hay heridas en los dedos separar espacios interdigitales con láminas antiadherentes evitando que se unan entre sí.○ Conseguir posición anatómica de la mano, apoyando los dedos sobre un rodete forrado de lámina antiadherente y mantener los dedos separados.
<ul style="list-style-type: none">● Uso de apósitos pre-cortados.

<ul style="list-style-type: none"> ○ De esta forma se reduce el tiempo de exposición de la herida y se acorta la duración de los cambios de apósito.
<ul style="list-style-type: none"> ● Proteger las zonas de roce o de riesgo de traumatismo. <ul style="list-style-type: none"> ○ Rodillas, codos y prominencias óseas deberán ser protegidas con apósitos de espuma. ○ Zona del pañal. ○ Mantener el movimiento libre de las articulaciones.
<ul style="list-style-type: none"> ● Aplicar loción hidratante en piel sana o ya curada.
<ul style="list-style-type: none"> ● Prevención y tratamiento de la infección. <ul style="list-style-type: none"> ○ Extremas las medidas de asepsia durante las curas. ○ El uso de tratamientos con antibióticos tópicos o sistémicos debe restringirse a periodos cortos de tiempo, debido a la facilidad de aparición de sensibilidad cutánea y resistencia bacteriana. ○ Se iniciará el tratamiento ante la confirmación de infección, por lo que se requerirá un antibiograma o signos de infección claros. ○ La aplicación del antibiótico tópico se aplicará en las vendas y no directamente en la herida para disminuir el dolor y el trauma. ○ La presencia de un signo de infección debe ser documentada en el registro de heridas.
<ul style="list-style-type: none"> ● Valoración y control del dolor debido a las lesiones y desprendimiento de la piel. <ul style="list-style-type: none"> ○ Se valorará la necesidad de analgesia adecuada a la intensidad del dolor, en situación basal, durante las curas y manipulaciones. ○ El aumento repentino de dolor puede ser causa de infección.
<ul style="list-style-type: none"> ● Control del prurito como consecuencia de la inflamación de la piel, la cicatrización y sobrecalentamiento. <ul style="list-style-type: none"> ○ Apósitos con efecto frío, tales como hidrogeles o hidrocélulosa pueden ayudar a reducir la irritación.² ○ Estos apósitos no son adecuados en bebés, debido al riesgo de hipotermia.
<ul style="list-style-type: none"> ● Valoración de la cronicidad de la herida. <ul style="list-style-type: none"> ○ Ante estas heridas no se contempla la curación. ○ Manejo dirigido al control del dolor, disminución de la carga bacteriana, necesidades de cambio de apósito y el aumento de la calidad de vida. ○ Ante el estancamiento de una herida, con bordes y aspectos atípicos, se realizará una biopsia para descartar el desarrollo de CCE, sobre todo en EBDR.
<ul style="list-style-type: none"> ● Desarrollo y evaluación de un plan de atención personalizado. <ul style="list-style-type: none"> ○ Plan de cuidados adecuado a las necesidades que se presenten. ○ Contemplación de las preferencias del paciente para una mayor adhesión y satisfacción.
<ul style="list-style-type: none"> ● Logro y mantenimiento de un buen estado nutricional. <ul style="list-style-type: none"> ○ Aparición de malabsorción y desnutrición severa por mala alimentación enteral, afectación de la mucosa oral y tracto gastrointestinal. ○ Administración de fármacos protectores de la mucosa gástrica, nutrición enteral por goteo y suplementos vitamínicos y calóricos. ○ EB severas requieren la realización de una gastrostomía. ○ Se recomienda una valoración nutricional cada 6-12 meses.
<ul style="list-style-type: none"> ● Control y mantenimiento de los niveles de hemoglobina.

<ul style="list-style-type: none"> ○ Cuidado de la piel y tratamiento de las infecciones reduciendo la pérdida de sangre. ○ Requerimiento de suplementos de hierro.
<ul style="list-style-type: none"> ● Potenciar la realización de actividades de la vida diaria. <ul style="list-style-type: none"> ○ Potenciar la participación del niño en las curas. Retirada de apósitos en la bañera por él mismo. ○ Educación a los padres en las curas.
<ul style="list-style-type: none"> ● Aportar educación y apoyo al paciente/familia para aumentar la adherencia al tratamiento. <ul style="list-style-type: none"> ○ Educación a los padres en las curas. <ul style="list-style-type: none"> ▪ Serán espectadores en las curas y serán explicadas por los profesionales. ▪ Participarán en la ejecución de las curas. ▪ Realizarán las curas por sí solos y serán capaces de manejar al niño en el hogar.
Manejo del lactante afectado por EB²
<ol style="list-style-type: none"> 1. El niño se deberá coger con una mano debajo de las nalgas y otra en la cabeza. Evitando cogerlo por debajo de las axilas. 2. Evitar materiales que promuevan el desprendimiento de la piel (adhesivos, pinzas para el cordón umbilical o pulseras de identificación). 3. Uso de ropa suave de algodón, sin costuras o costuras planas. 4. Evitar pliegues en la ropa de cama o vendajes y realizar cambios posturales. 5. Bañar al niño sin jabón y aplicación de loción hidratante con delicadeza. 6. Secado del cuerpo mediante toques y sin frotar. 7. Utilización de apósitos de espuma en las zonas de prominencias óseas o de probable traumatismo. 8. Protección del área del pañal, quitando los elásticos y protegiéndolos con apósitos antiadherentes y evitando toallitas. 9. Cuando el lactante se hace más autónomo, proteger la zona de las rodillas y elección de un calzado suave.

Elección de apósitos ⁴
Para la correcta elección de apósitos, se deben tener en cuenta varios factores:
<ul style="list-style-type: none"> ● La localización y tamaño de la lesión. ● Las características de la lesión: estadio, cantidad y tipo de exudado. ● El estado de la piel perilesional. ● La presencia de signos de infección. ● El estado general del paciente. ● El nivel asistencial y la disponibilidad de recursos. ● La relación coste-efectividad. ● La facilidad de aplicación en el contexto cuidador o de autocuidado.

Se debe garantizar un ambiente óptimo que ayude a la cicatrización de las heridas:

- Control de tejido no viable.
- Control de la inflamación y la infección.
- Control del exudado/humedad.
- Estimulación de los bordes epiteliales.

Protocolo de quirófano ⁵

- Evaluación anestésica preoperatoria temprana.
- El nombre del paciente se pone en un vendaje o ropa en lugar de la muñeca para que no pueda causar ampollas o pérdida de la piel.
- Todos los involucrados incluyendo los celadores y personal de reanimación serán informados sobre el caso.
- Paciente primero en la lista y el tiempo reservado de quirófano se duplica.
- Uso de apósitos NO adhesivos.
- Almohadillas de gel utilizado para los ojos.
- Se utilizarán almohadillas de gel de desfibrilación en vez de los adhesivos de derivaciones para la realización de ECG.
- Diatermia bipolar se utiliza para evitar una almohadilla monopolar.
- Uso de una gasa con vaselina para mantener el mentón bajo.
- Ruta de analgesia por vía intravenosa, ya que oral puede causar traumatismos en la mucosa.
- En la medida de lo posible, los pacientes pasaran de la camilla a la mesa de quirófano solos sin usar la ayuda de Transfer.

1. Dures E, Morris M, Gleeson K, Rumsey N. The Psychosocial Impact of Epidermolysis Bullosa. Qual Health Res. 2011; 21(6): 771-782.
2. Hernández-Martín A, Torrelo A. Epidermolísis ampollosas hereditarias: del diagnóstico a la realidad. Actas Dermosifiliogr. 2010;101(6):495–505.
3. Romero N, Domínguez E. Heridas en EB: Elección de apósitos. Enfermeras DEBRA España. Estar bien. 2012
4. Hore I, Bajaj Y, Denyer J, Martínez A.E et al. The management of general and disease specific ENT problems in children with Epidermolysis Bullosa. A retrospective case note review. Int. J. Paediatr. Otolaryngol. 2007;71:385—391.
5. Denyer J. Managing pain in children with epidermolysis bullosa. Nursing Times. 2012;108(29): 21-23.
6. Pope E, Lara-Corrales I, Mellerio J, Martínez A, Schultz G, et al. A consensus approach to wound care in epidermolysis bullosa. J Am Acad Dermatol. 2012; 67(5): 2-12.

7. Denyer J. Management of the infant with epidermolysis bullosa. *Infant* 2009; 5(6): 185-88.
8. Hubbard L, Haynes L, Sklar M, Martinez A.E, Mellerio J.E. The challenges of meeting nutritional requirements in children and adults with Epidermolysis Bullosa: proceedings of a multidisciplinary team study day. *Clin Exp Dermatol*;36:579–584
9. Cuidados cutáneos básicos: luchando por una vida sin dolor. Investigación. DEBRA España.