

PACIENTE CON EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA EN HEMODIÁLISIS

**LÓPEZ GONZÁLEZ A.
PÉREZ LÓPEZ T.**

PÉREZ FREIRE M

**MOJÓN BARCIA M.
SORDO CASTRO LM.**

**SERVICIO DE NEFROLOGÍA. UNIDAD DE DIÁLISIS
COMPLEJO HOSPITALARIO UNIVERSITARIO A CORUÑA**

INTRODUCCIÓN

La epidermólisis bullosa (EB) o ampollosa se refiere a un grupo de enfermedades hereditarias, no infecciosas ni contagiosas, que cursan con diversa presentación, desde formas más leves a otras más graves. Se caracteriza por la afectación de la piel y las mucosas debido a una alteración de las proteínas de la unión epidermodérmica que altera la cohesión de la dermis con la epidermis. Como consecuencia se forman ampollas y vesículas tras mínimos traumatismos o fuerzas de fricción, con afectación variable de otros órganos. Los primeros estudios sobre este proceso provienen de finales del siglo pasado, siendo Köbner en 1986, quien propuso el término epidermólisis ampollosas hereditarias. Esta denominación también ha sido utilizada para un proceso que no tiene relación alguna con las genodermatosis que nos ocupan: la epidermólisis ampollosa adquirida (EAA), enfermedad ampollosa subepidérmica cutánea infrecuente, no hereditaria y polimorfa, caracterizada por ampollas subepiteliales postraumáticas en ausencia de antecedentes familiares¹.

La epidermólisis ampollosa es una enfermedad de muy baja prevalencia, que forma parte del grupo de las denominadas "enfermedades raras". A pesar de que existen pocos estudios epidemiológicos, se ha constatado que esta dolencia no muestra predilección por raza ni etnia y afecta a ambos sexos por igual². La incidencia reportada de este padecimiento varía por zonas geográficas, afectando aproximadamente a uno de cada 17.000 nacidos vivos y con una estimación mundial de 500.000 casos actuales. En España, la prevalencia se sitúa en torno a los 6 casos por millón de habitantes³.

Al tratarse de un grupo de enfermedades genéticas no existen factores de riesgo externos para evitarla. Su transmisión puede ser de forma autosómica dominante (uno de los padres tiene la enfermedad y la pasa directamente al hijo, 50%) o recesiva (los dos padres son portadores sanos del gen por tanto, la probabilidad en cada embarazo es 25% sano, 50% portador sano y 25% enfermo. Un niño enfermo y portador sólo tiene riesgo de tener hijos enfermos si su pareja es portadora).

Hasta el momento, se han descrito más de 26 subtipos clínicos con manifestaciones variables, desde leves alteraciones hasta procesos que llegan a ser fatales en un corto período de tiempo. La clasificación más utilizada (*Cuadro 1*) es la de tipo histológico y según la localización de las ampollas se describen tres entidades (agrupando cada una de ellas diversas patologías dependiendo de la clínica y de la forma de transmisión): EB simple o intraepidérmica, la EB de unión y la EB distrófica o intradérmica⁴.

Cuadro 1. Tipo de epidermólisis ampollosa de acuerdo a la clasificación histológica⁴

	E.B. Simple (Más frecuente, 92%)	E.B. de unión (5% de los casos)	E.B. distrófica (Menos frecuente, 1%)
Topografía	Palmoplantar o generalizada en piernas, rodillas, hombros, codos, y cuero cabelludo	Tórax, miembros inferiores, cuero cabelludo, periorales y perinasales, mucosa respiratoria, gastrointestinal y genitourinaria	Manos, pies, codos y rodillas, mucosa gastrointestinal
Morfología	Ampollas semi-falcidas, frágiles o herpetiformes	Ampollas semi-firmes, pueden ser hemorrágicas	Ampollas tensas sin base eritematosa, albopapuloides
Nivel histológico de afección	Superficiales e intraepidérmicas	Unión dermoepidérmica (lámina lúcida)	Intradérmica superficial, debajo de la membrana basal
Edad de Inicio	Antes de los 2 años	Al nacimiento	Al nacimiento
Tipo de Herencia	Autosómica dominante	Autosómica recesiva	Ambas
Mutaciones	±Cr14q y 12q (gen de queratina 5 y 14)	±LAMB3 (gen de lámina 5)	±Cr3p21 (gen de colágena tipo VII)
Cicatriz residual	No	No, atrofia sí	Sí
Dentición	Normal	Perdida temprana	Perdida temprana
Uñas	Se pierden y crecen normales	Paroniquia y pérdida temprana, distrofia y deformidad	Perdida ungueal y de la matriz germinal
± Cr : Cromosoma			

Las ampollas y las heridas son unas de las principales manifestaciones de esta enfermedad. Los sitios más afectados son los que más expuestos están a la fricción y a la presión, razón por la que se les ha denominado enfermedades mecano-ampollosas. Sin embargo, la epidermólisis ampollosa son procesos que no quedan restringidos a la piel y las mucosas, sino que pueden afectar a otras estructuras y dar lugar a gran variedad de complicaciones que condicionan la vida del paciente: afección de la dentición, desnutrición, disfagia, reflujo gastroesofágico, rotura de esófago, retención fecal, anemia, obstrucción de las vías respiratorias altas, afectación ocular, osteoporosis, deformidad de las extremidades, cáncer y otras complicaciones como son glomerulonefritis, amiloidosis renal, nefropatía por IgA, insuficiencia renal crónica y cardiomiopatía⁵.

Para un diagnóstico preciso es necesario la combinación de técnicas histológicas, microscopía electrónica, inmunofluorescencia y estudios con anticuerpos monoclonales y policlonales⁶.

No se dispone en la actualidad de un tratamiento curativo. El manejo de pacientes con epidermólisis ampollosa tiene como objetivos minimizar la formación de ampollas, proporcionar las mejores condiciones para una cicatrización correcta evitando sobreinfecciones, controlar el dolor y las posibles complicaciones. En definitiva, el tratamiento debe ser integral y multidisciplinario incluyendo consejo genético y psicológico a la familia debido a la posibilidad de recurrencia de la enfermedad en otros de sus hijos.

El pronóstico en las epidermólisis ampollosa es muy variable y depende de la severidad de la enfermedad. La epidermólisis ampollosa simple es la de mejor pronóstico a largo plazo, presentando mejoría clínica con los años. Por otro lado, la epidermólisis ampollosa de unión es la más agresiva y los enfermos frecuentemente mueren dentro de los primeros 3 años de vida. También, la epidermólisis ampollosa distrófica es de mal pronóstico, ya que los enfermos presentan deformaciones y amputaciones incapacitantes así como neoplasias malignas, situándose la esperanza de vida entre la segunda y la cuarta décadas de la vida⁷.

Es evidente que el paciente con epidermólisis ampollosa, y en especial las formas graves (distróficas), suele representar un reto para la relación enfermero-paciente. Las características especiales de estos pacientes, la gravedad de la enfermedad, el rechazo que producen por las graves manifestaciones clínicas y la ausencia de un tratamiento curativo, hacen que su atención sanitaria sea un reto tanto para los profesionales como para su familia. El objetivo de este estudio es presentar un caso de epidermólisis ampollosa distrófica recesiva

en programa de tratamiento renal sustitutivo, así como describir el proceso de afrontamiento y adaptación a esta nueva situación clínica y reseñar los principales problemas que se presentaron desde el punto de vista de la atención de enfermería

CASO CLÍNICO

Mujer de 50 años diagnosticada al nacimiento de epidermólisis ampollosa distrófica recesiva con afectación de dos terceras partes de la superficie cutánea y con manifestaciones ampollas desde el período neonatal. A los 45 años de edad es derivada a Consultas de Nefrología para seguimiento por incremento progresivo de los niveles de creatinina en sangre. Se le realiza biopsia renal con resultado enfermedad túbulointersticial inflamatoria con depósitos de inmunocomplejos, instaurándose tratamiento conservador con corticoides con mínima mejoría analítica. Un año más tarde es diagnosticada de Insuficiencia Renal Crónica en estadio V (Ccr 10 ml/min y Cr 4,5mg/dl). Se valora posibilidades de tratamiento renal sustitutivo eligiendo como opción preferente la hemodiálisis. Se realiza fístula arterio-venosa en miembro superior derecho (húmero-cefálica) y se incluye en programa de hemodiálisis crónica.

Otros antecedentes relacionados con la epidermólisis ampollosa distrófica recesiva:

- Anemia crónica con componente ferropénico en seguimiento por consultas externas de Hematología a tratamiento con transfusiones, hierro endovenoso y eritropoyetina.
- Desnutrición proteico-calórica en seguimiento por el servicio de Nutrición a tratamiento con suplementos y nutrición intradiálisis
- Exéresis de múltiples carcinomas epidermoides cutáneos.
- Alopecia cicatrizal
- Onicomadesis
- Pérdida de piezas dentarias. Actualmente con implantes dentales
- Disfagia a estudio secundaria a estenosis a nivel hipofaríngeo. Probable divertículo de Zenker.

Otros antecedentes:

- Infecciones del tracto urinario de repetición
- Hiperparatiroidismo
- Fractura pertrocantérica de fémur derecho por caída accidental en su domicilio

Antecedentes Familiares

Padre: fallecido a los 59 años a causa de un infarto agudo de miocardio. Portador sano del gen.

Madre: presenta afectación neurológica causada por un Accidente Cerebro vascular. Portadora sana del gen.

Hermanos: no presentan ningún tipo de afectación importante. No hay datos genéticos que evidencien la presencia del gen causante de la epidermólisis ampollosa.

Valoración de Enfermería

Para realizar la valoración de enfermería se ha utilizado la "Guía de valoración del paciente con Insuficiencia Renal Crónica Terminal en Hemodiálisis". Esta guía basada en el modelo de patrones funcionales de Marjory Gordon tiene como objetivo compartir el uso de un lenguaje enfermero común y mejorar la calidad de nuestros cuidados utilizando herramientas como la taxonomía NANDA y la Clasificación de Resultados Enfermeros (NOC)⁸. Divide el proceso de valoración en 13 dominios:

- **Dominio 1 (Promoción de la Salud):** se evidencia un seguimiento adecuado de todas las indicaciones terapéuticas relacionadas tanto con su enfermedad renal como con la epidermólisis ampollosa
- **Dominio 2 (Nutrición):**
 - *Nutrición:* estado nutricional comprometido (I.M.C. de 15,23). Desnutrición proteico-calórica como consecuencia de la epidermólisis ampollosa y acentuada por la insuficiencia renal
 - *Hidratación:* no precisa de restricción hídrica debido a que mantiene diuresis residual de aproximadamente 1,5 L.
- **Dominio 3 (Eliminación Intestinal):** manifiesta tener un hábito intestinal no alterado.
- **Dominio 4 (Actividad/Reposos)**
 - *Reposo/sueño:* informes verbales de no tener un sueño reparador para lo cual está a tratamiento
 - *Actividad/ejercicio:* alteración de la marcha debido a una fractura pertrocantérica de fémur derecho por caída accidental en su domicilio. Requiere bastón como ayuda técnica para una deambulación eficaz.

- *Equilibrio de energía/autocuidado*: manifestaciones de cansancio relacionada con la anemia crónica la cual no representa una incapacidad para llevar a cabo las actividades de la vida diaria.
- **Dominio 5 (Percepción/Cognición)**: no presenta ningún tipo de alteración cognoscitiva. Expresa tener conocimientos a cerca de su situación clínica, así como de su manejo.
- **Dominio 6 (Autopercepción)**: no presenta ninguna actitud negativa hacia si mismo, a su imagen corporal, a su identidad y a su sentido general de valía.
- **Dominio 7 (Rol/Relaciones)**: su enfermedad no ha influido en su desempeño del rol tanto laboral como familiar.
- **Dominio 8 (Sexualidad)**: no comunica necesidades de asesoramiento
- **Dominio 9 (Afrontamiento/tolerancia al estrés)**: el proceso de afrontamiento de la insuficiencia renal ha variado desde su diagnóstico hasta la incorporación en el programa de hemodiálisis crónica. La paciente ha pasado por una fase de negación de cualquier tipo de tratamiento a otra de aceptación caracterizada por la adquisición de capacidades para controlar y manejar las situaciones relacionadas con la enfermedad.
- **Dominio 10 (Principios vitales)**: comunica pertenecer a la religión católica pero no es practicante.
- **Dominio 11 (Seguridad/Protección)**: utiliza dispositivos de ayuda para la deambulaci3n. Presenta alteraciones de la integridad de la piel como consecuencia de epidermólisis ampollosa.
- **Dominio 12 (Confort)**: manifiesta dolor relacionado con las lesiones ampollosas y controlado con analgesia y medidas físicas.
- **Dominio 13 (Crecimiento/Desarrollo)**: no se destaca ninguna alteraci3n

Diagn3sticos de Enfermería

- Desequilibrio nutricional por defecto relacionado con patologías asociadas a la epidermólisis manifestado por I.M.C de 15,23
- Riesgo de estreñimiento relacionado con tratamiento farmacol3gico
- Deterioro del patr3n del sueño relacionado con higiene del sueño inadecuada manifestado por quejas verbales de dificultada para conciliar el sueño.
- Intolerancia a la actividad relacionado con anemia crónica manifestado por informes verbales de fatiga y debilidad
- Deterioro de la movilidad física relacionado con fractura perrocantérica de fémur manifestado por balanceo postural lateral exagerado.
- Riesgo de caída relacionado con historia de traumatismos previos
- Deterioro de la integridad cutánea relacionado con epidermólisis ampollosa manifestado por la presencia de múltiples lesiones ampollosas.
- Riesgo de infecci3n relacionado con alteraciones en el proceso de cicatrizaci3n.
- Dolor cr3nico relacionado con lesiones ampollosas manifestado por quejas verbales

CONCLUSIONES Y DISCUSI3N

La epidermólisis ampollosa son enfermedades hereditarias que afectan a la piel y a las mucosas y cuya presentaci3n es variable, desde formas más leves a otras más graves. Se trata de un grupo de enfermedades de muy baja prevalencia, que forman parte de las denominadas enfermedades raras, y sobre las que se han llevado a cabo pocos estudios epidemiol3gicos. Esto hace que persistan ciertas deficiencias a la hora de la atenci3n de las necesidades de estos pacientes, no tanto de índole económica, ya que el número de pacientes es escaso, si no relativo a la necesidad de reforzar la informaci3n disponible y llevar a cabo mejoras en la coordinaci3n de los cuidados.

Se han publicado varios casos de pacientes con epidermólisis ampollosa e insuficiencia renal. El primero de ellos fue publicado por Kretkowski en 1973 en el cual la insuficiencia renal fue consecuencia de desordenes genitourinarios secundarios a la epidermólisis bullosa. Posteriormente, se han descrito casos de pacientes con epidermólisis ampollosa en los que las complicaciones renales han sido la amiloidosis, nefropatías por IgA y glomérulonefritis⁹; pero, en ninguno de los casos, la presentaci3n de la insuficiencia renal fue tan tardía como en el que aquí se describe.

La "Guía de valoraci3n por indicadores del paciente con insuficiencia renal crónica" es una herramienta útil para el proceso de atenci3n de enfermería, facilita la incorporaci3n del

lenguaje enfermero al día a día, mejorando la calidad de los registros lo que conduce a un incremento de la eficacia y eficiencia de nuestros cuidados.

La gran implicación de todo el personal sanitario, así como el cariño proporcionado fueron decisivos para que la paciente afrontase de forma efectiva su nueva situación clínica. En la actualidad, nuestra paciente vive sola y acude a las sesiones de hemodiálisis en su propio vehículo. Su situación clínica no le impide realizar actividades sociales como salir con los amigos, viajar o ir al cine. Además, colabora de forma activa con la Asociación Española de Epidermolisis Bullosa.

BIBLIOGRAFÍA

1. Bruckner-Tuderman L, Schnyder UW, Baran R. Nail changes in epidermolysis bullosa: clinical and pathogenetic considerations. *Br J Dermatol* 1995; 132: 339-44.
2. Uitto J, Pulkkinen L. Epidermolysis bullosa in Mexico. *Int J Dermatol*. 2000;39:433-5
3. Bermejo E, Marco J, Paisán L et al. Epidermolisis Bullosa: Patogénesis, aspectos clínicos, diagnósticos y genéticos, base molecular, aspectos epidemiológicos, manejo del paciente con EB e implicaciones translacionales del análisis de mutaciones. In: *Boletín del ECEMC: Revista de Dismorfología y Epidemiología. Serie V. N.º 4*, 2005.
4. Miranda Gómez A, Frías Ancona G, Hierro Orozco S. Epidermolisis bullosa. Revisión Clínica. *Rev Mex Pediatr* 2003; 70(1); 32-36
5. Yamada Y, Dekio S, Jidoi J, Ishimoto T, Yoshioka T. Epidermolysis Bullosa atrophicans generalisata mitis. Report of case with rena dysfunction. *J Dermatol* 1990;17:690-695
6. Fine JD. Laboratory tes for epidermolysis bullosa. *Dermatol Clin*. 1994;12:123.
7. Horn HM, Tidman MJ. The clinical spectrum of epidermolysis bullosa simplex. *Br J Dermatol* 2000; 142: 468-72.
8. Meizoso Ameneiro A, Sáez Rodríguez L, Valiño Pazos C, Gallego Santiago S, Seoane Carro M. Guía de valoración del paciente crónico en hemodiálisis por indicadores. *Rev Soc Esp Enferm Nefrol* 2008;12(4):283/287
9. Woscof A, Paz A, Abulafia J, Jaimovich L, Grisnspan D. Dystrophic ampullar epidermolysis. Genitourinaty manifestations and treament with hydantoin. *Med Cutan Ibero Latinoam* 1984;12:129-135

