

Paciente con epidermólisis bullosa en hemodiálisis

Antonio López González - Teresa Pérez López - Modesta Mojón Barcia - María Luz Sordo Castro -
Manuela Pérez Freire

Diplomado/a en Enfermería
Complejo Hospitalario Universitario A Coruña (Unidad de Diálisis)

Introducción

La epidermólisis bullosa (EB) 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 epidermo-dérmica que altera la cohesión de ambas capas de la piel. 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 Bullosa Hereditaria. Esta denominación también ha sido utilizada para un proceso que no tiene relación alguna con las genodermatosis que nos ocupan: la Epidermólisis Bullosa Adquirida¹.

La Epidermólisis Bullosa es una enfermedad de muy baja prevalencia, que forma parte del grupo de las denominadas enfermedades raras¹. A pesar de que existen pocos estudios epidemiológicos, se ha constatado que esta dolencia no muestra predilección por raza ni etnia, ni sexo y afecta aproximadamente a uno de cada 17.000 nacidos vivos, con una estimación mundial de 500.000 casos actuales. En España, la prevalencia se sitúa en torno a los 6 casos por millón de habitantes².

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. La clasificación más utilizada (*Cuadro 1*) es la de tipo histológico y según la localización de las ampollas se describen tres entidades: EB simple o intraepidérmica, la EB de unión y la EB distrófica o intradérmica.³

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 Bullosa 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: afeción 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 cardiomiopatía.

Para un diagnóstico preciso es necesario la combinación de técnicas histológicas, microscopía electrónica, inmunofluorescencia y estudios con anticuerpos monoclonales y policlonales⁵.

Correspondencia:
Antonio López González
Unidad de Diálisis Complejo Hospitalario U. A Coruña
C. / As Xubias nº 84
15006 A Coruña
E-mail: antonio.lopez.gonzalez@sergas.es

	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

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

En la actualidad no se dispone de un tratamiento curativo. El manejo de estos pacientes 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.

El pronóstico en la Epidermólisis Bullosa es muy variable y depende de la severidad de la enfermedad. La E.B. simple es la de mejor pronóstico a largo plazo, presentando mejoría clínica con los años. Por otro lado, la E.B. de unión es la más agresiva y los enfermos frecuentemente mueren dentro de los primeros 3 años de vida. También, la E.B. 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 vida⁶.

Dado 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 Bullosa Distrófica Recesiva en programa de tratamiento renal sustitutivo reseñando 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 Bullosa Distrófica Recesiva con afectación de dos terceras partes de la superficie cutánea y con manifestaciones ampollosas 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 evidenciando datos compatibles con enfermedad túbulointerstitial inflamatoria con depósitos de inmunocomplejos. Se instaura 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 realiza fístula arterio-venosa en miembro superior derecho (húmero-cefálica) y se incluye en programa de hemodiálisis crónica.

Antecedentes Personales

- Relacionados con la Epidermólisis Bullosa Distrófica Recesiva: **Anemia** crónica con componente ferro-pénico (en seguimiento por consultas externas de Hematología a tratamiento con transfusiones, hierro endovenoso y eritropoyetina), **desnutrición proteico-calórica** (seguimiento por el servicio de Nutrición a tratamiento con suplementos y nutrición intradiálisis), exéresis de múltiples **carcinomas epidermoides, alopecia cicatrizal, onicomadesis, pérdida de piezas dentarias**, (actualmente con implantes dentales) y **disfagia** a estudio (secundaria a estenosis a nivel hipofaríngeo. Probable divertículo de Zenker).
- Otros antecedentes de interés: Infecciones del tracto urinario de repetición, paratiroidismo y fractura peritrocantérica de fémur derecho por caída accidental en su domicilio.

Antecedentes Familiares

Padre, portador sano del gen causante de la enfermedad, falleció a los 59 años a causa de un infarto agudo de miocardio. **Madre**, portadora sana del gen, presenta afectación neurológica causada por un Accidente Cerebro Vascular. **Hermana** no presentan ningún tipo de antecedente reseñable y no hay datos genéticos que evidencien la presencia del gen causante de la Epidermólisis Bullosa ya que, por petición propia, no se ha sometido a estudios.

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"⁷. Esta guía, elaborada en nuestra unidad, utiliza herramientas como la taxonomía NANDA y la Clasificación de Resultados Enfermeros (NOC) y está basada en el modelo de patrones funcionales de Marjory Gordon. Su objetivo es compartir el uso de un lenguaje enfermero común para mejorar la calidad de nuestros cuidados. Divide el proceso de valoración en 13 dominios de los cuales hemos encontrado alteraciones en los siguientes:

- **Dominio - Nutrición:** estado nutricional comprometido (I.M.C. de 15,23). Desnutrición proteico-calórica como consecuencia de la Epidermólisis Bullosa y acentuada por la insuficiencia renal. No precisa de restricción hídrica severa debido a que mantiene diuresis residual de aproximadamente 1,5 L.
- **Dominio - Eliminación Intestinal:** disminución de la frecuencia y heces duras
- **Dominio - Actividad/Reposo:** informes verbales de no tener un sueño reparador. Manifestaciones de cansancio la cual no representa una incapacidad para llevar a cabo las actividades de la vida diaria. Requiere bastón como ayuda técnica para una deambulación eficaz.
- **Dominio - Seguridad/Protección:** utiliza dispositivos de ayuda para la deambulación. Presenta lesiones y ampollas en toda la superficie corporal y mucosa oral.
- **Dominio - Confort:** manifiesta dolor relacionado con las lesiones ampollosas y controlado con analgesia y medidas físicas.

Diagnósticos de Enfermería

(00002) Desequilibrio nutricional por defecto: ingesta inferior a las necesidades relacionado con las patologías asociadas a la Epidermólisis Bullosa manifestado por índice de masa corporal 15,2.

NOC		Indicador
(1004) Estado nutricional	(100402) Ingestión alimentaria	(100405) Talla/peso
NIC	(1100) Manejo nutrición (1260) Manejo del peso (5614) Enseñanza dieta prescrita (1200) Administración Nutrición parenteral intradiálisis	

(00195) Riesgo de desequilibrio hidroelectrolítico relacionado con disfunción renal

<i>NOC</i>		<i>Indicador</i>
(0601) Equilibrio hídrico		(060101) Presión arterial en rangos esperados (060112) Ausencia de edemas periféricos
(1092) Control de riesgo		(190802) Reconoce el riesgo (190207) Sigue estrategias del control del riesgo
<i>NIC</i>	(4120) Manejo de líquidos	

(00011) Estreñimiento relacionado con tratamiento farmacológico manifestado por heces duras y disminución de la frecuencia

<i>NOC</i>		<i>Indicador</i>
(0501) Eliminación intestinal		(050110) Estreñimiento
<i>NIC</i>	(0450) Manejo del estreñimiento / impactación	

(00095) Insomnio relacionada con higiene del sueño inadecuada manifestado por manifestaciones de de sueño no reparador

<i>NOC</i>		<i>Indicador</i>
(0004) Sueño		(000402) Horas de sueño (000404) Calidad del sueño
<i>NIC</i>	(1850) Mejorar el sueño	

(00094) Riesgo de intolerancia a la actividad relacionado con desequilibrio entre aporte y demanda de oxígeno

<i>NOC</i>		<i>Indicador</i>
(1804) Conservación energía		(180407) Equilibrio entre actividad y descanso (180403) Actividades apropiadas
(0005) Tolerancia a la actividad		(000518) Realización de las actividades de la vida diaria
<i>NIC</i>	(0180) Manejo de la energía	

(00004) Riesgo de infección relacionado con Epidermólisis Bullosa y procedimientos invasivos

<i>NOC</i>		<i>Indicador</i>
(1908) Detección del riesgo		(190801) Reconoce los signos y síntomas de riesgo
<i>NIC</i>	(6540) Control de infecciones (3590) Vigilancia de la piel	

(00002) Riesgo de caídas relacionado con aspectos fisiológicos

<i>NOC</i>		<i>Indicador</i>
(1828) Conocimiento prevención de caídas		(182801) Descripción uso dispositivos de ayuda (182817) Descripción como deambular seguro
<i>NIC</i>	(6490) Prevención de caídas (6486) Manejo ambiental: seguridad	

(00046) Deterioro de la integridad cutánea relacionado con Epidermólisis Bullosa y fístula arterio-venosa manifestado por lesiones en la piel

<i>NOC</i>		<i>Indicador</i>
(1102) Curación herida por 1ª intención		(110303) Secreción purulenta (110322) Inflamación herida (110311) Ampollas cutáneas
(1105) Integridad del acceso de hemodiálisis		(110505) Soplo (110502) Coloración cutánea local (110517) Tª de la piel zona acceso vascular
<i>NIC</i>	(3590) Vigilancia de la piel (3660) Cuidado de las heridas (3440) Cuidados del sitio de incisión	

(00045) Deterioro de la mucosa oral relacionado con factores mecánicos (fuerzas de presión, fricción, cizallamiento manifestado por presencia de lesiones.

<i>NOC</i>		<i>Indicador</i>
(1100) Higiene bucal		(110012) Integridad de la mucosa oral
<i>NIC</i>	(1730) Restablecimiento de la salud bucal	

(00133) Dolor crónico lesiones asociadas a la Epidermólisis Bullosa manifestado por quejas de dolor

<i>NOC</i>		<i>Indicador</i>
(1605) Control del dolor		(160511) Refiere dolor controlado
<i>NIC</i>	(1400) Manejo del dolor (6040) Terapia de relajación simple	

Discusión

La Epidermólisis Bullosa es un término utilizado para referirse a un grupo de enfermedades hereditarias que afectan a la piel y a las mucosas y cuya presentación 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 epidemiológicos. Esto hace que persistan ciertas deficiencias a la hora de la atención 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 información disponible y llevar a cabo mejoras en la coordinación de los cuidados.

Existe poca documentación científica acerca de la relación entre la insuficiencia renal y la Epidermólisis Bullosa. El primer caso publicado data de 1973 en el cual la insuficiencia renal fue consecuencia de desordenes genitourinarios secundarios a la Epidermólisis Bullosa. Posteriormente, se han descrito en los que las complicaciones renales han sido la amiloidosis, nefropatías por IgA y glomerulonefritis⁷; pero, en ninguno de los casos, la presentación de la patología renal fue tan tardía como en el que aquí se describe.

La "Guía de valoración por indicadores del paciente con insuficiencia renal crónica" es una herramienta útil para el proceso de atención de enfermería, facilita la incorporación 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 de enfermería, de la Asociación Española de Epidermólisis Bullosa, así como el cariño y apoyo de su entorno familiar y social, fueron decisivos para conseguir un afrontamiento eficaz de la nueva situación clínica de la paciente.

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. Bermejo E, Marco J, Paisán L et al. Epidermólisis Bullosa: Patogénesis, aspectos clínicos, diagnósticos y genéticos, base molecular, aspectos epidemiológicos, manejo del paciente con EB e implicaciones traslacionales del análisis de mutaciones. In: *Boletín del ECEMC: Revista de Dismorfología y Epidemiología. Serie V. N.º 4, 2005.*
3. Miranda Gómez A, Frías Ancona G, Hierro Orozco S. Epidermolisis bullosa. Revisión Clínica. *Rev Mex Pediatr* 2003; 70(1); 32-36.
4. 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.
5. Fine JD. Laboratory tes for epidermolysis bullosa. *Dermatol Clin.* 1994;12:123.
6. 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.
7. Woscof A, Paz A, Abulafia J, Jaimovich L, Grisnspan D. Dystrophic ampullar epidermolysis. Genitourinary manifestations and treatment with hydantoin. *Med Cutan Ibero Latinoam* 1984;12:129-135.