

Informe Rápido de Contexto (IRC)

Características y Prevalencia de la Epidermolisis Bullosa o Ampollar

Autor/es

Dirección de Calidad de los Servicios de Salud, Ministerio de Salud de la Nación

Fecha de realización

06/01/2011

Fecha de última actualización

06/01/2011

Contexto

Las autoridades del MINISTERIO DE SALUD DE LA NACION solicitan datos sobre prevalencia, carga de enfermedad y clasificación de la Epidermolisis Bullosa o Ampollar, y sobre programas específicos relacionados.

Preguntas

¿Cuáles son las características de la Epidermolisis Ampollar? ¿A cuántos pacientes afecta? ¿Dentro de qué grupo de enfermedades puede clasificarse? ¿Existen programas o actividades específicas en otros países en relación a la enfermedad?

Estrategia de Búsqueda

Se realizó una búsqueda en las bases de datos bibliográficas (Trip Data Base, BVS), en bases de datos de literatura médica (Pubmed, Lilacs, Cochrane Data Base), agencias de evaluación de tecnologías sanitarias, agencias nacionales e internacionales reguladoras y sistemas nacionales de salud. Se utilizaron como palabras clave “epidermolísis bullosa” “epidermolísis ampollar” “epidemiología” “incidencia” y “prevalencia (en castellano e inglés).

Se utilizaron como criterios de inclusión textos en inglés y español, a los que se pueda tener acceso a texto completo, publicados entre 2005 y 2011.

Se consultaron las bases de datos “legislad” y otras para recabar las normas nacionales.

Se excluyeron textos en otro idioma, los que no se pudiera acceder a texto completo y los anteriores a 2005. Se priorizó la inclusión de evaluación de tecnologías sanitarias, revisiones sistemáticas y meta análisis, informes de prevalencia y epidemiología y registros de enfermedades raras.

Introducción

La Epidermolísis Bullosa o Ampollar (E.B) es un conjunto de trastornos de la piel transmitidos genéticamente y se manifiesta por la aparición de ampollas, úlceras y heridas en la piel y mucosas, ante el más mínimo roce o golpe¹. También suelen aparecer heridas internas, provocando estrechamientos en el esófago, lo que provoca pérdida de peso al no poder ingerir alimentos. Estas formas internas suelen ocurrir en formas más severas, como la epidermolísis bullosa distrófica recesiva. Existe un subtipo muy infrecuente cuya transmisión no es genética: la Epidermolísis Bullosa adquirida.

La Epidermolísis Bullosa se considera una enfermedad rara. No existe una única definición de enfermedad rara aceptada a nivel mundial. En Estados Unidos se fija el concepto de enfermedad rara en una prevalencia de hasta 1 caso por cada 1.300 habitantes, Australia establece 1 caso por cada 15.000 habitantes y Japón 1 caso por cada 2.500 habitantes. El Parlamento Europeo y el Consejo de la Unión Europea (1999) en su programa de acción comunitaria sobre las enfermedades poco comunes, incluidas las de origen genético, establece un límite de prevalencia de 1 caso por 2.000 personas (500 casos por millón de habitantes) en enfermedades que pueden ser mortales o provocar un debilitamiento crónico del paciente y que, debido a su escasa prevalencia, requieren esfuerzos combinados para ser tratadas. Existen alrededor de 8000 enfermedades raras aceptadas en Estados Unidos y Australia.²

Bajo la denominación de Enfermedades Raras (ER) o de baja prevalencia, se agrupan un conjunto amplio de enfermedades heterogéneas, sobre las que se tiene un conocimiento incompleto, que plantean un desafío en términos de salud pública debido a la ausencia de información sobre su magnitud, evolución y tendencias, al hecho de presentar muchas de ellas, un curso crónico e invalidante, que precisan intervenciones multidisciplinarias, y al impacto negativo que producen sobre las personas afectadas y sus familias³. La mayoría tiene un origen genético, pero también existen las intoxicaciones, las infecciosas, las tumorales, etc.

Estas enfermedades pueden requerir medicamentos denominados huérfanos, que no son rentables para ser desarrollados o producidos por la industria farmacéutica y que requieren inversión estatal, o que se encuentran en fase experimental como la terapia génica, extremadamente costosa.

En países europeos como Francia y España y también en Estados Unidos⁴ y Australia se establecieron programas específicos de Enfermedades Raras, con el objetivo de proveer cuidados de calidad y equitativos a

estos pacientes, y desarrollar registros adecuados e incentivos para la investigación de estas enfermedades y sus posibles tratamientos. Se manejan por medio de centros coordinadores de referencia.

Prevalencia de Epidermolisis Bullosa

Si bien no se encontraron datos locales, en los países donde existen registros de estos pacientes, se calcula una prevalencia de Epidermolisis Bullosa de 10-49 por millón de habitantes⁵

En un ejercicio de extrapolación podríamos decir que con una población en Argentina de 40 millones de habitantes (2010), podría haber entre 400 y 1960 personas afectadas por E.B.

En algunos países existen programas específicos para EB. En Australia, por ejemplo, existe el denominado Esquema Nacional de Vendajes para Epidermolisis Bullosa⁶ que destina un presupuesto para subvencionar los vendajes de las personas con EB que cumplen con determinados criterios de inclusión, y asegurar un cuidado equitativo en toda Australia. Este programa cuenta actualmente con 250 beneficiarios. En Estados Unidos existe un registro nacional de Epidermolisis Bullosa, cuyo análisis de 1986 a 2006 arrojó un total de 3280 casos⁷.

Evolución y carga de enfermedad

La dificultad para afrontar y adaptarse a esta enfermedad se debe fundamentalmente al desconcierto que produce el desconocimiento de la enfermedad en el momento del diagnóstico así como el aislamiento y falta de contacto con otras personas afectadas, el desconocimiento de centros sanitarios de referencia y a la dificultad para afrontar los costos de tratamiento de la enfermedad. Los costos del cuidado de estas personas suponen una cifra elevada debido a que se trata de una enfermedad degenerativa y discapacitante que requiere ayuda continuada con especialistas (fisioterapia, nutrición, dermatología, etc), curas con numeroso material específico, ingresos hospitalarios y cuidados continuos durante toda la vida.

La EB suele manifestarse al nacer o en los primeros meses de vida y existen dos formas en las que la enfermedad se puede heredar:

1. En la herencia dominante, uno de los progenitores tiene la enfermedad y existe 50% de probabilidades por cada embarazo que su hijo esté afectado.
2. En la herencia recesiva, ambos progenitores (padres) son portadores de un gen enfermo que trasmite la enfermedad. En cada embarazo existe el riesgo de 1 a 4 (25%) de que tengan un bebe enfermo con E.B.

La piel de los afectados se caracteriza por ser frágil, débil, extremadamente sensible y extremadamente vulnerable, tan delicada como el cristal, ya que al menor contacto físico se desprende, causándoles heridas y ampollas que tienen el aspecto de una gran quemadura; es por esto que esta enfermedad también recibe el nombre de enfermedad piel de cristal o piel de mariposa.

Se han identificado unos veinte subtipos de Epidermolisis Bullosa, cada uno con síntomas característicos. Las diversas formas pueden agruparse en tres tipos principales:

Simple

Es causada por una mutación de las células basales de la epidermis que se manifiesta en lesiones en las manos y pies. La rotura se produce en la capa superficial de la piel (epidermis), las ampollas cicatrizan sin

pérdida de tejido y los afectados suelen experimentar mejoría con el tiempo. Este tipo de E.B se manifiesta en un 52,5% de los casos.

Juntural

Es producida por una mutación de la proteína laminina 5 que une las membranas y puede afectar las mucosas oculares, cavidad oral, vía urinaria, esófago y faringe. Las ampollas aparecen en la zona situada entre la capa externa y la interna, los subtipos que incluyen van desde una variedad letal hasta otros que pueden mejorar con el tiempo. Existen muy pocos casos diagnosticados con esta variedad (1% de los casos).

Distrófica

Las ampollas aparecen en el estrato más profundo de la piel, la dermis. Al cicatrizar, las sucesivas heridas van originando retracciones en las articulaciones, llegando a dificultar seriamente el movimiento (las heridas pegan la piel de entre los dedos). También pueden aparecer ampollas en las membranas mucosas: boca, faringe, estómago, intestino, vías respiratorias y urinarias e interior de los párpados y córnea. Este tipo de E.B se manifiesta en un 46,5% de los casos.

Evolución y Tratamiento

Lo que suceda depende de la gravedad de la enfermedad. Las formas leves de la E.B. mejoran con la edad y tienen un pronóstico similar al de la población general. La cicatrización de algunos tipos de epidermólisis ampollosa puede restringir significativamente la movilidad y alterar las actividades diarias. Las formas letales de esta enfermedad tienen una tasa de mortalidad muy alta, y generalmente se asocian al tipo juntural o distrófico recesivo. Dentro de éste último, la causa de muerte más común para los pacientes que llegan a la adolescencia es el carcinoma espinocelular metastásico de la piel. Las personas con epidermólisis ampollosa distrófica recesiva a menudo desarrollan este cáncer de piel entre los 15 a 35 años. Además, el cáncer cutáneo puede ocurrir en cualquier parte de la piel, no es más probable que se presente en áreas expuestas al sol. Otra preocupación en todos los tipos de E.B. son las infecciones a punto de partida de las heridas en la piel, ya que estos pacientes funcionan como quemados en forma crónica y superficial, lo que es muy doloroso e invalidante, porque deben ser sometidos diariamente a largas curaciones.

El tratamiento consiste en realizar curaciones con vendas, mallas de vaselina y cremas antibióticas para contrarrestar las infecciones. También se los protege con vendas especiales y se advierte de no usar telas adhesivas porque se quedan con la piel al retirarlas, los recién nacidos deben usar la ropa al revés y ésta debe ser 100% algodón, hay que punzar las ampollas y evitar las infecciones. Para las alteraciones de manos, pies y esófago se realizan cirugías reconstructivas. Se administra hierro y suplemento de vitamina D, ya que estos pacientes no pueden estar expuestos al sol. Se puede recurrir a los injertos de piel. La terapia génica es actualmente la única forma de evitar la enfermedad.⁸ Es posible realizar un diagnóstico prenatal precoz y la fertilización in vitro.⁹

En Argentina existe la Fundación DEBRA Argentina, asociación de pacientes y familiares con E.B. o niños mariposa (www.debraargentina.org) y los centros de referencia son los servicios de dermatología de los hospitales Gutierrez y Garrahan. La Fundación GEISER es la ONG que nuclea a los pacientes con enfermedades raras y sus familiares en Latinoamérica (www.fundaciongeiser.org/).

En Argentina la E.B. no se encuentra cubierta por el Plan Médico Obligatorio de Emergencia, aunque sí puede obtenerse cobertura mediante la declaración de discapacidad.

Referencias

1. Berman K. Epidermolisis Bullosa. Medline Plus. Biblioteca Nacional de Medicina de EE.UU. URL: www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/ency/article/001457.htm
2. Servicio Andaluz de Salud. Guía de Práctica Clínica para el cuidado de la piel y mucosas en personas con epidermolisis bullosa. 2009. URL: www.guiasalud.es/GPC/GPC_450_EB.pdf
3. Servicio Andaluz de Salud. Plan de Atención a personas con Enfermedades Raras. URL: www.juntadeandalucia.es/servicioandaluzdesalud/contenidos/gestioncalidad/PlanAndaluzEnfermedadesRaras2088-2012.pdf
4. National Institute of Health. Office of Rare Disease Research. URL: <http://rarediseases.info.nih.gov/>
5. University of Birmingham. National Horizon Scanning Centre. Cx501 for cutaneous lesions associated with recessive dystrophic epidermolysis bullosa. 2010. URL: www.haps.bham.ac.uk/publichealth/horizon/outputs/documents/2010/jan-apr/Cx501.pdf
6. Australian Government. Department of Health and ageing. National Epidermolysis Bullosa Dressing Scheme. URL: www.health.gov.au/internet/main/publishing.nsf/Content/eb-dressing-1
7. Fine JD, Johnson LB, Weiner M, Li KP, Suchindran C. Epidermolysis bullosa and the risk of life-threatening cancers: the National EB Registry experience, 1986-2006. J Am Acad Dermatol. 2009 Feb;60(2):203-11. Epub 2008 Nov 20. PubMed
PMID: 19026465.
8. Epidermolysis Bullosa AEBE [serial online] [citado 14 Feb 2007]; 1(1):[3]. URL: www.aebe-debra.org/eb.htm
9. Fundación GEISER e INTRAMED. Guía de Recursos en Enfermedades Raras. 2009. URL: www.intramed.net/userfiles/2010/file/Maria/guia_03_2010web.pdf