

Piel de Mariposa, y sus cuidados multidisciplinarios en tiempos de pandemia

Hernández Sarduy, Ramón¹
Morales Mesa, Mileidy²
Peña Leyva, Edilberto³
Valdés Ibargollín, Marte Antonio⁴

¹ Policlínico Comunitario Área Norte de Placetas/Sala de Rehabilitación, Placetas, Cuba, ramonfis@infomed.sld.cu

² Policlínico Comunitario Área Norte Placetas/Sala de Rehabilitación, Placetas, Cuba, mmmesa20@gmail.com

³ Universidad de Holguín/Psicología, Holguín, Cuba, pachy1961@nauta.cu

⁴ Policlínico Universitario Sur de Placetas/Sala de Rehabilitación, Placetas, Cuba, marteav@infomed.sld.cu

Introducción: La epidermólisis bullosa (EB) o piel de mariposa es una enfermedad rara, de transmisión genética e incurable. Las personas que la padecen presentan ampollas o heridas en la piel y en las mucosas debido a una alteración producida en las proteínas, a causa de la modificación en la unión de la dermis con la epidermis. **Objetivo:** Presentar el reporte de un caso de epidermólisis bullosa simple evaluado y tratado por un equipo multidisciplinario de salud. **Método:** Se realizó rehabilitación domiciliar a un niño de un año de edad con diagnóstico de EB simple que consistió en tratamiento postural, ejercicios respiratorios, movilizaciones de todas las articulaciones, ludoterapia, terapia ocupacional, atención logofoniatría e intervención psicológica, 3 veces por semana. Siempre estuvo como objetivo principal evitar la aparición de nuevas ampollas y complicaciones articulares. Se adiestró al médico y enfermera de la familia, a familiares, fisioterapeuta, nutricionista, defectólogo, terapeuta ocupacional, logofonoaudiólogo de qué trata la EB y cómo enfrentar esta dolencia. **Resultados:** Después de 16 semanas logró sucesivamente el equilibrio en sedestación, apareció el reflejo de paracaídas, alcanzó la bipedestación, sube escaleras, y camina solo sin ayuda. **Conclusiones:** Para rehabilitar un paciente, cuya característica principal es el desarrollo de ampollas al menor contacto con su piel y mucosas, es necesario el establecimiento de abordajes alternativos, y específicos para esa condición. Los autores consideran la importancia de la rehabilitación precoz, individualizada e integral.

Palabras clave: Epidermólisis Bullosa Simple, Rehabilitación, Visita Domiciliar, Terapia.

I. INTRODUCCIÓN

La epidermólisis bullosa (EB) o también conocida como *la piel de mariposa* comprende a un grupo heterogéneo de enfermedades mecanobulosas hereditarias que se caracterizan por la susceptibilidad de la piel y mucosas a separarse de los tejidos subyacentes ante el mínimo traumatismo o roce, provocando la formación de ampollas y erosiones. Estas alteraciones son causadas por alrededor de 1000 mutaciones ubicadas en cerca de 18 genes que codifican proteínas estructurales de la piel. Actualmente comprende cuatro formas principales, de acuerdo a la proteína alterada y al nivel, dentro de la epidermis, en el cual se forma la ampolla: EB simple, EB de la unión, EB distrófica y síndrome de Kindler y, al menos, 40 fenotipos clínicos diferentes.(1,2)

La EB fue descrita por primera vez en 1870 por von Hebra bajo el nombre de “erblichen pemphigus”. El término “epidermólisis ampollar hereditaria” fue acuñado por primera vez por Heinrich Köebner, en 1886, y las describió como un grupo de enfermedades genéticas o genodermatosis.(3) La EB es una enfermedad de muy baja prevalencia, que forma parte del grupo de las denominadas enfermedades raras, pero existen en todo el mundo. (4-6)

El compromiso de la salud de los afectados con EB rebasa el campo dermatológico, pues se presentan una gran variedad de manifestaciones sistémicas, psicológicas y sociales, mucho más graves que la propia enfermedad cutánea y que afectan notablemente la calidad de vida del paciente, por lo que se requiere un diagnóstico y manejo integral temprano.(2) La afectación cutánea se caracteriza por la presencia de ampollas en piel y mucosas, mientras que la extracutánea incluye alteraciones oculares, odontogénicas, gastrointestinales y músculo esqueléticas, entre otras.(2)

La Epidermólisis Bullosa Hereditaria es una enfermedad rara que afecta a 11 personas por millón de habitantes. Solo unos pocos países tienen datos epidemiológicos adecuados. (7) Presenta una prevalencia de 6 casos por millón de habitantes en EE.UU.,(3) 10 casos por millón en Australia y 15-32 casos por millón en Inglaterra. En Latinoamérica, se registran 10,8 casos por millón de habitantes en Chile y 3,8 casos por millón en Uruguay.(2) En Brasil no se han encontrado publicaciones que contienen el número de pacientes, aunque el registro de EB del sitio web DEBRA Brasil informa, que existe una prevalencia de 3,26 / 1.000.000 de habitantes.(7) No existen estadísticas oficiales sobre la incidencia de la enfermedad en Cuba, aunque se han reportado casos aislados en revistas médicas y en la prensa, sobre todo de niños.(8)

En la literatura cubana, en los últimos treinta años, se han publicado en la red de INFOMED sólo 11 artículos sobre EB, siendo en su mayoría presentaciones de casos, trabajos descriptivos que no aportan mucho al tratamiento paliativo y rehabilitador de esta enfermedad crónica, invalidante en diferentes grados, que puede conllevar a la muerte por la enfermedad en sí o sus complicaciones.(5)

Como suele manifestarse al nacer o en los primeros meses de vida,(6) entorpece severamente el desarrollo psicomotor normal de los niños según el tipo u subtipo de la enfermedad.(9) Los defectos moleculares que afectan a la piel de pacientes con EB pueden también provocar manifestaciones en otros tejidos con cobertura o superficie epitelial, incluyendo el ojo, la cavidad oral y los aparatos digestivo, genitourinario y respiratorio. Aunque hay excepciones, la afectación extracutánea se produce más frecuentemente en la EB distrófica recesiva y en la EB de la unión, y puede dar lugar a ampollas, erosiones, úlceras y cicatrices. (1,2)

No existen actualmente tratamientos específicos de ninguna forma de EB hereditaria. En un futuro, puede que sea real un tratamiento genético efectivo para al menos algunas formas de EB.(1)

Por el momento, el tratamiento diario de la EB gira alrededor de la prevención de los traumatismos mecánicos, el cuidado de las heridas y la evitación de infecciones. Los vendajes protectores, el almohadado sobre las prominencias óseas y el uso de ropas sueltas/no ceñidas, pueden resultar de ayuda. Los baños o lavados con hipoclorito sódico al 0,005% (0,5 cucharadas de lejía doméstica [6-8,25% de hipoclorito sódico] en una bañera estándar llena) o con ácido acético al 0,25% (1 parte de vinagre blanco [5% ácido acético] en 20 partes de agua) pueden ayudar a reducir la colonización bacteriana.(1)

Es importante el enfoque multidisciplinario, que involucre a especialistas de campos como la Dermatología, Cirugía, Gastroenterología, Otorrinolaringología, Odontología, Hematología, Oncología, Medicina Física y Rehabilitación, Terapia Ocupacional, Nutrición Clínica, Psicología, etc.(4)

Con la llegada al área de salud de un lactante portador de EB simple, los autores se dieron a la tarea de buscar bibliografía actualizada para rehabilitar al paciente en su propio hogar con el objetivo de contribuir a su buen desarrollo psicomotor y mejorar su calidad de vida. Según los resultados de la revisión de la literatura existente, los autores no encontraron referencias de la realización de este tipo de tratamiento rehabilitador integral por otros equipos de investigación.

La OMS declaró en marzo de 2020 que el brote de COVID-19, enfermedad causada por un nuevo coronavirus, era una pandemia si se tomaba en cuenta la velocidad y la escala de la transmisión.(9) La pandemia de la COVID-19, desatada en el mundo con influencia en Cuba, ha transformado el panorama de la atención en los servicios médicos, incluidos los servicios de rehabilitación. (10)

La OPS sugiere que los fisioterapeutas proporcionen atención esencial a algunos grupos de pacientes que no tienen COVID-19 que podrían correr riesgos, y presentar resultados desfavorables en materia de salud cuando no hay servicios de rehabilitación, que habían quedado interrumpidos por diversas causas. Por consiguiente, los servicios de rehabilitación para estos grupos deberían considerarse esenciales y proporcionarse durante todo el brote.(9)

El presente trabajo tiene como objetivo describir el tratamiento rehabilitador y la evolución de un paciente con epidermólisis bullosa simple en su hogar, en tiempos del brote de la COVID-19.

II. MÉTODO

A. Presentación del paciente:

El paciente nació en el Hospital General Dr. Daniel Codorniu Pruna, del municipio de Placetas, Villa Clara, el 8 de enero de 2019. Hijo de una mujer de 20 años de edad, parto eutócico con edad gestacional de 40 semanas. Un embarazo planificado de alto riesgo obstétrico por sobrepeso.

Desde el momento del nacimiento aparece una ampolla denudada en el cráneo y otra en mejilla izquierda. Después de 4 horas surgen otras dos, una, en la falange distal del segundo dedo de la mano izquierda serosanguinolenta y la segunda, en el tercer dedo con contenido amarillento claro (Fig. 1).



Fig. 1 Ampollas en la falange distal del segundo dedo de la mano izquierda y el tercer dedo

Se interconsultó con Dermatología y diagnosticó una Epidermólisis Bullosa. Se refirió para la Sala de Neonatología del Hospital Materno Mariana Grajales en Santa Clara. Allí presentó lesiones generalizadas en piel, llevó tratamiento como un gran quemado con antimicrobianos sistémicos y locales, además, el uso de vendajes húmedos oclusivos (Fig. 2).



Fig. 2 Recién nacido con vendajes húmedos oclusivos por lesiones generalizadas en la piel

A los dos meses de edad es trasladado para la Unidad de Cuidados Intensivos del Hospital Pediátrico por bronconeumonía y la aparición de nuevas lesiones ampollares generalizadas en piel. Se le realizó gastrostomía para facilitar su alimentación (que aun la tiene). Se le administró Factor de Transferencia 1 U/m², 2 veces a la semana por 9 semanas.

Fue egresado el 19 de junio de 2019 (5 meses y medio hospitalizado). Es evaluado por la Pediatra del área la cual diagnostica una desnutrición.

El Fisiatra solo conoce al enfermo después del año de edad notificado por el médico de la familia. Hace un examen físico y constata que el niño no camina, no se sienta solo, no hay reflejo de paracaídas, no emite sonidos, tendencia a ser tímido, poco sociable. Se le diagnosticó un retardo del neurodesarrollo. En el examen dermatológico tiene lesiones ampollares, denudadas, superficiales alrededor de los ojos, en la nariz, y en el primer y segundo dedo de la mano izquierda.

B. Tratamiento rehabilitador:

Dadas las condiciones “*especiales*” del paciente se decidió la rehabilitación en el hogar (Fig. 3), tres veces por semana que consistió en tratamiento postural, ejercicios respiratorios, movilizaciones de todas las articulaciones, ludoterapia, terapia ocupacional, y atención logofonológica; todos con el objetivo de recuperar las habilidades afectadas o no establecidas en el tiempo acorde con la edad cronológica del paciente.



Fig. 3 Imagen de la rehabilitación domiciliaria.

La estimulación fue fundamentalmente dedicada a la habilitación de las discapacidades motoras, mentales, del habla y de la conducta. Siempre estuvo como objetivo principal, evitar la aparición de nuevas ampollas y complicaciones articulares. Se le dio participación activa a la familia (Fig. 4).



Fig. 4 Participación familiar en la rehabilitación del paciente.

Se educó al médico y enfermera de la familia, a los cuidadores, fisioterapeuta, nutricionista, psicólogo, defectólogo, terapeuta ocupacional, logofonoaudiólogo, sobre la EB a cómo enfrentar esta dolencia. Apoyados en dos psicólogos, se le realizó psicoeducación a la familia para orientarlos a enfrentarse a la enfermedad, disminuir la ansiedad, transmitirles conocimientos para que adquieran ciertas competencias con respecto a los cuidados del niño. Se les habló sobre las fases de adaptación, la sobreprotección, comunicación y relaciones sociales.

El niño estaba en rehabilitación cuando Cuba declara los dos primeros casos de COVID-19. Y se toman medidas extremas de bioseguridad antes de entrar al hogar (se saluda sin dar la mano) se realiza la pesquisa a todos los habitantes para determinar síntomas y posible exposición al virus en cada visita. Se exige la limpieza intensificada de la casa. Uso de nasobuco y mascarilla de todos los profesionales que van atender al paciente. Lavado frecuente de las manos con agua y jabón (durante por lo menos 20 segundos), se evita tocarse la boca, la nariz o los ojos y usar un desinfectante a base de alcohol (medida en especial para el familiar).

III. RESULTADOS Y DISCUSIÓN

Después de 14 semanas de fisioterapia es reevaluado nuevamente el paciente donde se observa que ya se sienta solo, tiene equilibrio sentado, apareció el reflejo de paracaídas, sonríe cuando se le estimula. Actualmente camina libre (Fig. 5). Durante el tiempo de rehabilitación no tuvo un ingreso hospitalario.



Fig. 5 Bebé en una sesión de ludoterapia caminando independiente.

Este es el segundo caso de EB nacido en el Hospital de Placetas y los dos procedentes del mismo poblado rural de Guaracabulla. El otro fue reportado en el 2012 por Sánchez Macías,(5) fallecido a los 5 meses pero por una EB distrófica.

Hacer el diagnóstico de la EB no es difícil si se tiene experiencia dermatológica, pero su clasificación es compleja y para ello se necesita considerar la clínica, la genética, la microscopía y la evaluación de laboratorio. El tratamiento de esta enfermedad es también difícil y son necesarias ciertas medidas, para proteger al paciente, evitar la aparición de lesiones y las complicaciones derivadas de ellas.(6)

Al ser una enfermedad de baja prevalencia, el profesional de la salud no suele tener experiencia, ni formación suficiente para realizar un abordaje adecuado en relación al diagnóstico, las necesidades específicas de atención y de seguimiento que requieren estos pacientes y sus cuidadores.

En España existe un equipo de enfermería a domicilio Piel de Mariposa DEBRA (*Dystrophic Epidermolysis Bullosa Research Association*) que por formación no cuenta con conocimientos específicos en Epidermolisis, pero, sí tiene las habilidades necesarias para ayudar a la persona con EB, cuidadores y familiares, a vivir su proceso de cuidado de forma más segura, así como a mejorar la calidad de vida, facilitando la orientación familiar en el propio hogar. Y tienen un slogan: No se trata de curar, sino, de cuidar. Y cumplen con una función técnica, centrada principalmente en la cura y vendajes; función preventiva, centrada en la educación para la salud para detectar factores de riesgo; y función psicosocial, para detectar necesidades y problemas sociales y emocionales de la persona con EB y de sus familiares.(12)

Por su parte, el equipo DEBRA de Chile,(13) indican la kinesioterapia motora, desde los primeros días de vida para mejorar y estimular el desarrollo psicomotor y evitar posturas viciosas. La fisioterapia respiratoria también debe ser realizada pero suavemente para evitar las lesiones en piel, evitando aspirar porque pueden producir daños en la mucosa.

En Alemania, Stachow y colaboradores,(9) rehabilitan niños y adolescentes con enfermedades crónicas de la piel incluyendo los enfermos de epidermolisis bullosa, pero con los pacientes hospitalizados en una institución de salud. Ellos enseñan y practican habilidades específicas, como lidiar con la picazón, el aprendizaje de las técnicas de crema y vendaje, así como la aplicación específica de baños médicos con aditivos adecuados. Además, se promueven la motivación para un tratamiento adaptado de la enfermedad y recursos específicos para cumplir mejor con las considerables cargas psicosociales. Los resultados después de la rehabilitación mostraron, dependiendo de la enfermedad básica, no solo una mejoría en la condición de la piel sino también una mejor calidad de vida y participación.

Algunos expertos sobre epidermolisis bullosa del Reino Unido, Australia, Croacia, Estados Unidos se reunieron y crearon una guía de práctica clínica para el uso de la terapia ocupacional en niños y adultos portadores de este trastorno genético raro. Detectaron que la práctica actual de terapia ocupacional para personas con EB se basa en la atención anecdótica, la experiencia clínica y el ensayo y error con la colaboración entre el cuidador y el paciente. Y elaboraron una serie de recomendaciones para mejorar la independencia funcional y la calidad de vida de los enfermos con epidermolisis.(14)

A pesar de ser considerada una enfermedad rara, la afección provoca un impacto negativo relevante tanto en la vida diaria de la persona como en su familia, ya sea en función de su dolor físico, sufrimiento emocional o hasta en el impacto económico en el proceso de búsqueda de recursos que minimicen las molestias de la enfermedad.(15)

El intercambio de experiencias promovidas por las redes sociales, ya sea en contextos históricos y culturas diferentes pueden proporcionar avances en la mejoría de la calidad de vida de los enfermos de

EB, sensibilizar a los profesionales de la salud y gestores para la aceptación de políticas públicas efectivas. (16)

Los tratamientos multidisciplinarios presentan mayor eficacia, ya que cada miembro coopera aportando los conocimientos y habilidades que domina para conseguir un objetivo común, mejorar la calidad de vida del paciente. (17)

Se reunieron expertos de muchos países del mundo y determinaron que los pacientes con EB no están en más riesgo de contraer el virus que la población en general y es por eso que no tienen necesidad de tomar preocupaciones adicionales. Algunas personas tendrán otras condiciones que añaden riesgo como aquellos con tipos más severos de EB porque se enfrentan a comorbilidades como anemia, malnutrición, infecciones de heridas crónicas, y la pérdida de las barreras de piel que comprometen el sistema inmune. (18)

CONCLUSIONES

Para rehabilitar un paciente, cuya característica principal es el desarrollo de ampollas al menor contacto con su piel y mucosas, es necesario el establecimiento de abordajes alternativos y específicos para esa condición.

Los autores de este artículo consideran la importancia de la rehabilitación en esta enfermedad. Recomiendan que: debe ser precoz (desde el nacimiento), individualizado e integral. Y estaría contraindicado los agentes físicos y cualquier tipo de masaje para evitar daños en la piel.

REFERENCIAS

1. Fine JD, Mellerio JE. Sección 5 Enfermedades vesiculoampollosas. Capítulo 32 Epidermolisis ampollosa. En: Bologna JL, Schaffer JV, Cerroni L, editores. Dermatología. 4ta ed. Barcelona: ELSEVIER ; 2019. p. 538- 53. Disponible en:
<https://www.clinicalkey.es#!/content/book/3-s2.0-B9788491133650000322?scrollTo=%23top>
2. Torres-Ibérico R, Palomo-Luck P, Torres-Ramos G, Lipa-Chancolla R. Epidermolisis bullosa en el Perú: estudio clínico y epidemiológico de pacientes atendidos en un hospital pediátrico de referencia nacional, 1993-2015. Rev Perú Med Exp Salud Publica [Internet]. 2017 [citado 1 Feb 2020]; 34 (2). Disponible en: <https://www.scielo.org/pdf/rpmesp/2017.v34n2/201-208/es>
3. Has C, Bauer JW, Bodemer C, Bolling MC, Bruckner-Tuderman L, Diem A. et al. Consensus reclassification of inherited epidermolysis bullosa and other disorders with skin fragility. Br J Dermatol. 2020 Oct;183(4):614-27. DOI: <https://doi.org/10.1111/bjd.18921>
4. Bayart CB, Brandling-Bennett HA. Capítulo 104 Enfermedades cutáneas congénitas y hereditarias. En: Gleason CA, Juul SE, editores. Enfermedades del recién nacido. 10ma ed. Barcelona: ELSEVIER; 2019. p. 1475-94. Disponible en:
<https://www.clinicalkey.es#!/content/book/3-s2.0-B9788491133889001045>
5. Velázquez Ávila Y, Morales Solís M. Enfermedades genéticas de la piel. Revista Electrónica Dr. Zoilo E. Marinello Vidaurreta [Internet]. 2015 [citado 27 Ene 2020];40(11):[aprox. 3 p.]. Disponible en:
<http://www.revzoilomarinellosldcu/index.php/zmv/article/view/363>
6. Sánchez Macías LR, García Retana PP, Viego Romero ME. Epidermolisis bullosa congénita (piel de cristal). Acta méd centro [Internet]. 2012 [citado 14 Ene 2020];6(4).Disponible en:
http://www.actamedica.sld.cu/r4_12/epidermolisis.htm

7. Society for publication of Acta Dermato-Venereologica. ABSTRACTS from EB2020 1st World Congress on Epidermolysis Bullosa January 19–23, 2020 London, UK. Acta Derm Venereol 2020; Suppl 220: 1–82. DOI: <https://doi.org/10.2340/00015555-3586>
8. Gómez Guerra L. La niña de porcelana. Juventud Rebelde. 10 Ene 2018; Ciencia: 6 (col. 1-3). Disponible en: <http://www.juventudrebelde.cu/cuba/2018-01-10/la-nina-de-porcelana>
9. Stachow R, Küppers-Chinnow M, Scheewe S. Rehabilitation of Children and Adolescents with Chronic Skin Diseases. Rehabilitation (Stuttg). 2017 Apr;56(2):127-40. DOI: <https://doi.org/10.1055/s-0043-104205>
10. Organización Panamericana de la Salud. Consideraciones relativas a la discapacidad durante el brote de COVID-19. [Internet]. 2020 May [citado 9 May 2021]. Disponible en: <https://iris.paho.org/handle/10665.2/52104>
11. Pérez Pérez AE, Morales de la Cruz LM. Servicios de rehabilitación en tiempos de la COVID-19. Rev Cubana Med Fis Rehab [Internet]. 2021 [citado 10 May 2021]; 13(2):e584 Disponible en: <http://www.revrehabilitation.sld.cu/index.php/reb/article/download/584/626>
12. Equipo enfermería, psicología y trabajo social, Piel de Mariposa DEBRA. Enfermería a domicilio, un apoyo Sanitario, Psicológico y Social. Recopilación de artículos sobre Epidermolísis bullosa. [Monografía en Internet]. Barcelona: Fundación DEBRA España; 2019. [citado 1 Mar 2020]; [aprox. 7 p.]. Disponible en: https://www.pieldemariposa.es/wp-content/uploads/2019/03/N47_BienEstar-Enfermeria-a-domicilio.pdf
13. Yubero MO, Fuentes C, Fuentes I, Calvo M, Orellana M, Kramer S, et al. Manual de manejo integral de pacientes con epidermolísis bullosa. Niños Piel de Cristal. 2 ed. [Monografía en Internet]. Santiago de Chile: Fundación DEBRA Chile; 2018. [citado 1 Feb 2020]; [aprox. 71 p.]. Disponible en: <http://www.debrachile.cl>
14. Chan JM, Weisman A, King A, Maksomski S, Shotwell C, Bailie C, et al. Occupational therapy for epidermolysis bullosa: clinical practice guidelines. Orphanet J Rare Dis. 2019 Jun 7;14(1):129. DOI: <https://doi.org/10.1186/s13023-019-1059-8>
15. Lima Pitta A, Pinheiro Magalhães R, Costa da Silva J. Epidermolíse bolhosa congênita - Importância do cuidado de enfermagem. 2016 jul.-dez.; Rev Cuid Enf 10(2):201-08 <http://www.webfipa.net/facfipa/ner/sumarios/cuidarte/2016v2/201-208.pdf>
16. Frantz. O que é epidermolíse bolhosa? DEBRA Brasil [Internet] [citado em 12 nov. 2020]. Disponível em: <http://debrabrasil.com.br/o-que-e-eb/>
17. Fernández Hortelando AM. Programa de intervención psicológica para niños con epidermolísis bullosa, sus padres y profesores. [Internet]. Valencia: Universidad Católica de Valencia San Vicente Mártir [citado 16 May 2020]. Disponible en: <https://riucv.ucv.es/bitstream/handle/20.500.12466/1341/TFG%20con%20datos%20.pdf?sequence=1&isAllowed=y>
18. Murrell DF, Lucky AW, Salas-Alanis JC, Woodley DT, Palisson F, Natsuga K, et al. Multidisciplinary care of epidermolysis bullosa during the COVID-19 pandemic-Consensus: Recommendations by an international panel of experts. J Am Acad Dermatol [Internet]. 2020 Oct [citado 15 May 2020];83(4):1222-1224. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC7363613/>