

# "Piel de mariposa": el fallo del pegamento entre la dermis y la epidermis

Las esperanzas se centran en las terapias proteicas, celulares o génicas, subraya el dermatólogo Daniel González

El doctor Daniel González Fernández.

## Fotos de la noticia

**Pablo Álvarez** La alteración de una proteína provoca que a algunas personas les falle la unión entre las diversas capas de la piel. Es como si les faltase el pegamento entre la dermis y la epidermis, lo que acarrea que su piel sea tan frágil como las alas de una mariposa. Por eso es conocida como "enfermedad de la piel de mariposa". Daniel González Fernández, dermatólogo del Hospital Universitario Central de Asturias (HUCA) y de la Clínica Jovellanos (Gijón), explica en las líneas que siguen que las principales esperanzas frente a esta patología rara y dura de sobrellevar, que hoy celebra su Día Internacional, se centran en las terapias proteicas, celulares o génicas que permitan tratarla en su origen.



## ¿Qué es?

La epidermolisis bullosa o ampollosa, conocida popularmente como "enfermedad de la piel de mariposa", comprende un grupo de enfermedades que afectan a la piel y las mucosas. Se traduce en la formación de erosiones, ampollas y vesículas en la piel, espontáneamente o tras mínimos roces o traumatismos. Esto se debe a una alteración de las proteínas de la unión dermo-epidérmica que altera la cohesión de las distintas capas de la piel. Se trata de una genodermatosis, es decir, una enfermedad hereditaria. Debido a mutaciones genéticas se alteran proteínas fundamentales para mantener la unión de las capas de la piel como cierto tipo de queratinas, lamininas o un tipo de colágeno. Se han identificado más de 30 tipos distintos de epidermolisis ampollosas con síntomas variables. Pueden agruparse en tres grandes grupos: epidermolisis ampollosa simple, epidermolisis ampollosa juntural y epidermolisis ampollosa distrófica.

## Una patología rara

Se trata de una enfermedad con muy baja prevalencia e incidencia. Forma parte de las conocidas como "enfermedades raras". De forma global se calcula que afecta a 2 de cada 100.000 personas, con una distribución similar por género. Se estima que en España puede haber unas 1.000 personas afectadas. La gravedad de los distintos subtipos es muy variable, desde casos leves que apenas condicionan la vida de los enfermos a otros muy graves que condicionan totalmente la forma de vida de los pacientes.

## **Hereditaria, no contagiosa**

Generalmente es una enfermedad que se transmite de padres a hijos. Existen formas recesivas, en las que un padre pueden estar sano pero ser portador de la enfermedad; si el otro progenitor también fuese un portador sano podrían transmitir la enfermedad a su hijo. Mucho menos frecuentes son las mutaciones aparecidas "de novo", es decir, las debidas a un error en la transcripción de los genes de padres a hijos, de modo que los hijos presentan una error genético no presente en los padres. Al tratarse de una enfermedad genética, no existen riesgos de contagio ni factores de riesgo externos para evitarla.

## **Curas, ingresos y cuidados**

Los cuadros graves son extremadamente difíciles de manejar y requieren una atención multidisciplinar y desde los distintos niveles sanitarios (atención primaria y especializada). Se trata de una enfermedad degenerativa y discapacitante que requiere ayuda continuada, curas con numeroso material y tiempo, ingresos hospitalarios y cuidados continuos durante toda la vida. En 2015 se aprobó que los centros de salud entreguen el material necesario para realizar los vendajes y las curas que estos pacientes precisan para poder realizar tareas tan cotidianas como vestirse o tumbarse en la cama sin que las ropas y sábanas les causen lesiones. En función de la gravedad de la enfermedad, estos apósitos y vendajes podían suponer un coste al paciente de entre 200 y 1.000 euros mensuales.

## **Tratamientos**

Hasta la fecha, la mayoría de los tratamientos están encaminados a prevenir la aparición de ampollas y erosiones con vendajes, y a eliminar la infección en caso de que aparezca. También se emplea la cirugía reconstructiva en caso de que se produzcan retracciones o amputaciones secundarias a la cicatrización anómala. Pueden ser necesarios aportes de hierro o vitamina D.

## **Evolución de la eficacia**

Se están estudiando distintos tipos de terapias para tratar la epidermolisis ampollosa en su origen. Se trata de sustituir las proteínas dañadas por otras sin defectos mediante terapias proteicas (administrar la proteína no dañada), terapias celulares (en este caso se aportarán al paciente células sin alteración para que ellas sinteticen la proteína correcta) o terapia génica (modificar el ADN del paciente para sustituir el gen anómalo).

## **Dudas habituales**

Una de las dudas mas frecuentes es el riesgo de transmitir la enfermedad de padres a hijos o, en el caso de tener un hijo afectado, la probabilidad de que un segundo descendiente padezca la patología. Para resolverlas, lo mejor es acudir a un servicio de genética para que determine la mutación exacta que se presenta, su tipo de herencia y las probabilidades de transmisión