



Hospital de Pediatría
Garrahan

Epidermolisis Ampollar



**ENFOQUE DE UNA PATOLOGÍA CRÓNICA
DESDE LA INTERDISCIPLINA**



**Guillermo Nicolás Ledo
Hospital de Día Polivalente
Hospital de Pediatría “Dr. Juan P.
Garrahan”**

Enfermedades Poco Frecuentes Epidemiología



- **Enfermedad Poco Frecuente (EPOF)**
- **OMS: 6000-8000 EPOF**
- **Alteraciones genéticas, crónicas y degenerativas**
- **Incidencia en la población mundial 6-8%**
- **Argentina: 3200000 afectados**

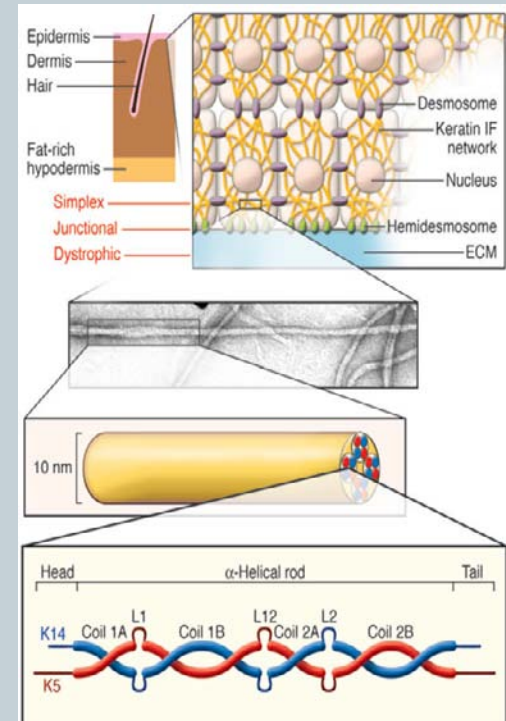
<http://www.fadepof.org.ar>

Federación Argentino de Enfermedades Poco Frecuentes

¿Qué es la EA?



- Hereditaria
- Ampolla (lesión elemental)
- Piel y mucosas
- Cuatro grupos:
 - EAS
 - EAJ
 - EAD
 - Síndrome de Kindler



- Diagnóstico: clínico, Biopsia de Piel, estudio molecular

Epidermolysis



Complicaciones



Gastrointestinales

- **Estenosis**
- **Disfagia**
- **Constipación**
- **Esofagitis, ERGE, sialorrea, halitosis, anquiloglosia, microstomía**



Nutricionales

- **Desnutrición**
- **Anemia ferropénica**
- **Déficit vitamina A, D, E, Zn, B12, B, Hipoalbuminemia**
- **Caries**



Infectológicas

- **Infecciones (localizadas – extendidas). Poco frecuentes!**



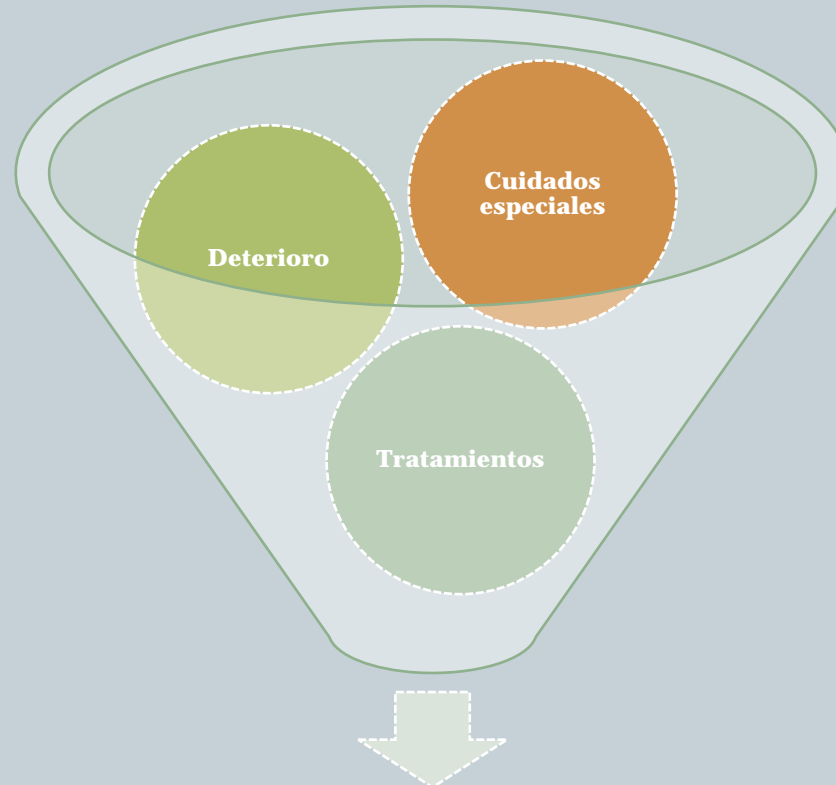
Ortopédicas

- **Sindactilia**
- **Impotencia funcional**
- **Contracturas**
- **Manos/pies capitonados**



**Dolor
Prurito**

Complicaciones



Depresión

Alteración de la imagen corporal

Complicaciones



Tratamientos Actuales



Ausencia de tratamiento
Curativo

Manejo de lesiones en
piel

Prevención y tratamiento
de complicaciones

Epidermolisis ampollar en el mundo



- **1/15000-1/17000 recién nacidos vivos**
- **Estimación mundial: 500000 casos**

Epidermolisis ampollar en la Argentina



- **No existen estadísticas Oficiales**

EAS 143 casos (47,50%)
EAD 109 casos (36,21%)
EAJ 5 casos (1,66%)
Sin clasificar 44 casos (14,60%)

Total: 301 pacientes afectados

Datos aportados por DEBRA Argentina

Epidermolisis ampollar en la Argentina



10,5% Región del Norte

7,5% Región Cuyana

30% Región Centro

49% Provincia de Buenos Aires y CABA

3% Región Patagónica

Nuestra Población

59,5% Provincia de Buenos Aires y CABA (20%)

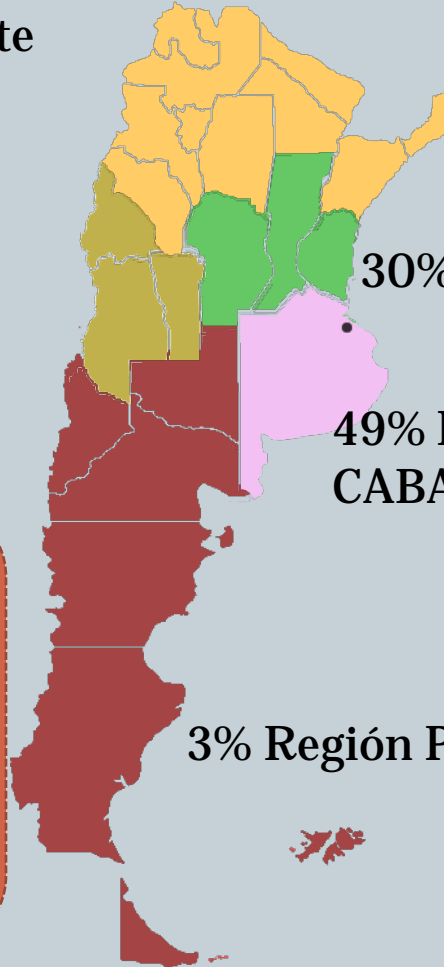
17% Región Centro

6% Región del Norte

7,5% Región Cuyana

10% Región Patagónica

Total de pacientes en seguimiento: 82



Habitaciones
7597 a 7537



Estar Madres



SOLO SE PERMITE
UN ACOMPAÑANTE
POR PACIENTE



HOSPITAL DE DÍA
POLIVALENTE

Habitaciones
1 al 19

Funcionamiento Clínica Interdisciplinaria De Epidermolisis Ampollar



**HOSPITAL DE DÍA POLIVALENTE
HOSPITAL DE PEDIATRÍA PROF. DR. JUAN P
GARRAHAN**

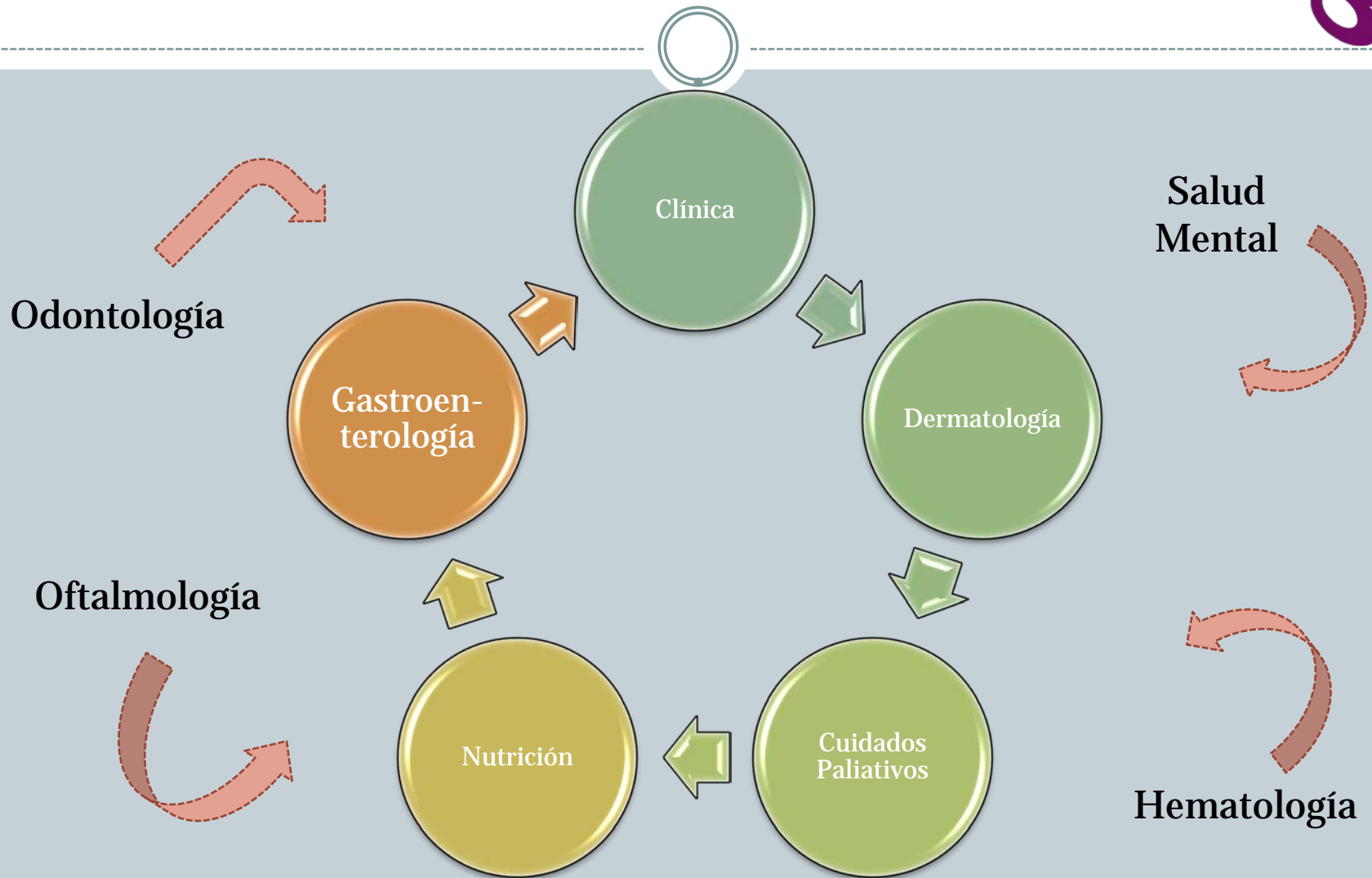


Funcionamiento de la CIEA



- **Lugar: Hospital de Día Polivalente**
- **Modalidad: Turnos programados**
- **1º y 2º Jueves de cada mes**
- **Interdisciplinario**

Funcionamiento de la CIEA



Equipo Interdisciplinario



- **Pediatra:** Dr. Ledo, Guillermo Nicolás
- **Dermatóloga:** Dra. Cella, Eliana
- **Cirujano Plástico:** Dr. Laborde, Santiago
- **Gastroenteróloga:** Dra. Rocca, Ana
- **Nutricionista:** Dra. Saure, Carola
- **Cuidados Paliativos:** Dr. Verna, Rodolfo
- **Enfermería:** Lic. Roldán, Andrea

Objetivos de la clínica



- **Atención integral e integrada**
- **Fomentar la educación en cuidados**
- **Mejorar adherencia**
- **Fortalecimiento del vinculo**
- **Conductas anticipatorias**
- **Monitorizar cumplimiento del tratamiento**

Estadísticas del servicio



EBS 40 casos
EBD 32 casos
EBJ 4 casos
Sme Kindler 1 caso
Sin clasificar 5 casos

Estadísticas del servicio



- Total de pacientes en seguimiento: 82
- **Anemia: 38%**
- Caries: 36,5%
- Pseudosindactilia: 33%
- Estenosis Esofágica: 30%
- Compromiso Ocular: 18%
- Compromiso Genitourinario: 9,7%
- Tumores: 1,2%

¿Por qué Epidermolisis?



- Enfermedad “rara” (EPOF)
- Crónica
- Invalidante
- Impacto mínimo en la sociedad
- Gran impacto familiar
- No tratamiento curativo

DEBRA



debra

International.



debra

Argentina

Guías



Pope E, Lara-Corrales I, Mellerio J, Martinez A, Schultz G, Burrell R, Goodman L, Coutts P, Wagner J, Allen U, Sibbald G . [A consensus approach to wound care in epidermolysis bullosa.](#) J Am Acad Dermatol. 2012 Nov;67(5):904-17.

El Hachem M, Zambruno G, Bourdon-Lanoy E, Ciasulli A, Buisson C, Hadj-Rabia S, Diociaiuti A, Gouveia CF, Hernández-Martín A, De Lucas Laguna R, Dolenc-Voljč M, Tadini G, Salvatori G, De Ranieri C, Leclerc-Mercier S, Bodemer C. [Multicentre consensus recommendations for skin care in inherited epidermolysis bullosa](#) **Orphanet J Rare Dis.** 2014 May 20;9:76

Denyer J, Pillay E. [Best practice Guidelines for skin and wound care in epidermolysis bullosa.](#) International Consensus. DEBRA, 2012

Baquero Fernández C, Herrera Ceballos E, López Gutiérrez JC, De Lucas Laguna R, Romero Gómez J, Serrano Martínez MC, Torrelo Fernández A. [Guía de Atención clínica integral de la epidermolisis bullosa hereditaria.](#)

Recordar...



La **Epidermolisis ampollar es un enfermedad compleja multisistémica**

Paciente sumamente **frágil**

Requiere abordaje **multidisciplinario**

Gracias por su atención

