

I GUÍA INFORMATIVA

Orientaciones para la valoración de la discapacidad en enfermedades poco frecuentes

2013
Año Nacional de las
Enfermedades Raras

Distonía

Síndrome de Prader-Willi

Esclerodermia

Linfangiomiomatosis

Hemofilia

Quistes de Tarlov

Extrofia Vesical

Hipertensión Pulmonar

Síndrome de Angelman

Osteogénesis Imperfecta

Anemia de Fanconi

Epidermólisis Bullosa

Cualquier limitación funcional en la actividad de una persona, aunque tenga origen en una condición de salud, puede verse agravada o atemperada en función de factores sociales externos que añaden barreras o las levantan. En el caso de las enfermedades poco frecuentes – con una prevalencia menor de 5 casos por cada 10.000 habitantes- el primer obstáculo que, a veces, tienen que superar los afectados y sus familias, está ligado al diagnóstico. Otra característica específica es la orfandad derivada de la rareza estadística que perciben los afectados en campos como la investigación farmacéutica, lo que los ha llevado a organizarse como colectivo social.

Estamos hablando, en la mayoría de los casos, de trastornos crónicos graves, que pueden aparecer en adultos, pero también en edades tempranas. Tres de cada cuatro personas afectadas por una enfermedad rara son niños. Un dato que indica por sí mismo la urgencia de adelantarse a la evolución más previsible de cada trastorno y, en lo que compete a la Consejería de Asuntos Sociales, valorar adecuadamente las circunstancias que puedan incidir en un determinado grado de discapacidad.

Todos los problemas se abordan mejor, cuando se sabe qué es lo que se busca y cuándo y dónde hay que buscarlo y eso es precisamente lo que pretende esta guía: reunir la información más relevante para ponerla a disposición de todos los profesionales encargados de los procesos de valoración.

El presente texto es resultado de la colaboración entre la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y un grupo de trabajo formado por médicos y psicólogos adscritos a los Centros Base de atención a personas con discapacidad de la Comunidad de Madrid. La guía está concebida como una herramienta que complementa las regulaciones normativas de los procesos de reconocimiento del grado y a ella se van a ir sumando otra serie de mejoras en los procedimientos de valoración.

En línea con la Convención de Naciones Unidas, la Comunidad de Madrid aborda la atención a la discapacidad como una cuestión de derechos humanos. La igualdad de oportunidades para todas las personas implica que ninguna enfermedad, por minoritaria que sea, quede fuera de foco. Aislados, uno a uno, estos trastornos pueden ser grandes desconocidos, pero en su conjunto afectan a un 5-7% de la población en países desarrollados. En el caso de España, más de 3 millones de personas.

Jesús Fermosel Díaz

Consejero de Asuntos Sociales

Hoy se presenta una guía de trabajo para los profesionales de los Equipos de los Centros Base de la Dirección General de Asuntos Sociales de la Consejería de Asuntos Sociales de la Comunidad de Madrid.

Quisiera, en primer término, agradecer a la Dirección General de Asuntos Sociales, y a través de ella a la Consejería, la sensibilidad demostrada, hace ya tres años, para escuchar a la Delegación de Feder Madrid, que planteaba la necesidad de elaborar una guía que facilitara el trabajo de los profesionales. En ese momento éramos conscientes de que el Decreto que sirve de base para la valoración de la discapacidad necesitaba de una adecuación a estas patologías, y de que la competencia correspondía al IMSERSO, pero también sabíamos que los profesionales necesitaban de alguna herramienta que facilitara su trabajo. La respuesta de la Consejería fue brindarnos la posibilidad de trabajar juntos esta guía.

Este agradecimiento va también hacia todos los profesionales de los equipos de los Centros base y a los profesionales de las Asociaciones de Pacientes por su buena disponibilidad y acogida, su buen hacer profesional.

Mención aparte merecen, dentro de este apartado, los profesionales de los Equipos de los Centros Base y los profesionales de Feder que, integrados en un Grupo de Trabajo, han estado durante un año trabajando (y continúan con otras patologías) para escuchar, debatir y finalmente elaborar esta guía.

Aprovecho estas líneas para invitar a las Asociaciones, que todavía no se han decidido a presentar su expediente a que lo hagan. Las doce guías son el comienzo, el final no puede ser otro que el que todas las patologías sean mejor conocidas

Los profesionales evaluadores de la discapacidad necesitan conocer las peculiaridades de todas las patologías y nosotros necesitamos que nos conozcan lo más profunda y ampliamente que sea posible.

Estas guías son la manifestación de un bello y necesario encuentro entre los pacientes, que con toda justicia reclaman ser tratados en equidad en las valoraciones para que las personas tengan acceso en igualdad de oportunidades a los derechos vinculados a la concesión del grado de discapacidad y los profesionales que valoran la discapacidad y sin cuyo trabajo, colaboración, conocimiento e implicación, este proyecto no es posible.

Es un trabajo conjunto donde se pueden compartir aspectos que tienen que ver con mejorar la valoración de las enfermedades poco frecuentes y aspectos que atañen más a las dificultades de los profesionales en el trabajo de valoración del día a día.

Hoy iniciamos un largo camino, pero lo hacemos juntos. Esta guía acerca, facilita el encuentro entre los pacientes con sus problemas y derechos y los profesionales que tienen que valorar la discapacidad.

Gracias a todos y ánimo, el camino acaba de empezar y tiene un largo recorrido, juntos será más fácil de hacer.

Justo Herranz

Delegado FEDER- Madrid

ÍNDICE

▶ Distonía	7
▶ Síndrome de Prader-Willi	9
▶ Esclerodermia	13
▶ Linfangioleiomiomatosis	17
▶ Hemofilia.....	19
▶ Quistes de Tarlov	23
▶ Extrofia Vesical	26
▶ Hipertensión Pulmonar	29
▶ Síndrome de Angelman	33
▶ Osteogénesis Imperfecta	39
▶ Anemia de Fanconi	43
▶ Epidermólisis Bullosa.....	46

DISTONÍA

Las distonías son enfermedades neurológicas de causa desconocida del tipo trastorno del movimiento caracterizadas por movimientos involuntarios mantenidos (tónicos) o espasmódicos (clónicos) que causan movimientos repetitivos o torsionantes y posturas anormales.

Pueden afectar a cualquier músculo voluntario. Pueden tener un patrón fijo o fluctuante y extenderse a otros grupos musculares y cuyo tratamiento es solo sintomático. Aunque existen varios tipos de distonías.

Tener en cuenta en la valoración

En la valoración de los pacientes para establecer el grado de discapacidad debemos, de forma general, tener en cuenta los siguientes puntos:

- ▶ Exploración de la zona afectada: valorar la movilidad articular, las contracturas musculares y posibles deformidades.
- ▶ Frecuencia de la administración de Toxina Botulínica.
- ▶ Valoración de las características del dolor y su respuesta al tratamiento.

Por otra parte hay que tener en cuenta las particularidades de los diferentes tipos de distonías, de forma que hay que valorar:

- ▶ La afectación de la escritura en la distonía del escribiente.
- ▶ Afectación de la deambulación en la distonía de miembros inferiores y especialmente cuando se asocian la distonía cervical con patrón fijo con el blefaroespasma.

- ▶ Afectación del habla y la deglución en la distonía orofacial, mandibular y la cervical.
- ▶ Afectación de la visión en el blefaroespasmio.
- ▶ Afectación psicológica debida a la enfermedad:
 - En función del grado de afectación y de la aceptación de la enfermedad, es frecuente que aparezcan alteraciones del estado de ánimo, trastornos de ansiedad y trastornos de la personalidad.
 - La autoimagen y la autoestima pueden estar dañadas, lo que supone repercusión en las habilidades sociales, y por tanto en la adaptación personal y social.
- ▶ Afectación de las actividades de la vida diaria (AVD).

SÍNDROME DE PRADER-WILLI

El síndrome de Prader-Willi es una enfermedad rara muy compleja causada por una alteración del cromosoma 15.

En la valoración del grado de discapacidad que puede originar hay que considerar múltiples aspectos puesto que se trata de un trastorno que puede afectar a múltiples órganos.

Tener en cuenta en la valoración

- ▶ La presencia de fatigabilidad debida a la obesidad y/o debilidad muscular, por tanto hay que explorar el tono muscular y la fuerza.
- ▶ Exploración sensorial por el aumento del umbral del dolor.
- ▶ Exploración del aparato locomotor, por la frecuente presencia de displasia de cadera, genu valgo, pies planos, cifoescoliosis, mayor frecuencia de fracturas y esguinces por las alteraciones de la marcha y la pérdida sensorial.
- ▶ Alteraciones en la marcha debidas a las alteraciones del tono y la postura y la mala alineación de miembros inferiores.
- ▶ Hipoventilación debida a la hipotonía y/o la obesidad.
- ▶ Aumento del número de infecciones respiratorias debido a la hipoventilación.
- ▶ Apneas del sueño

- ▶ Hipogonadismo.
- ▶ Alteración en el metabolismo de los hidratos de carbono.
- ▶ Agudeza visual debido a la miopía y el estrabismo.
- ▶ Alteraciones cardiovasculares.
- ▶ Alteraciones digestivas como ausencia de vómito o dilataciones gástricas.
- ▶ Alteraciones de la piel secundarias al rascado, que se ven empeoradas por la disminución del umbral del dolor.
- ▶ Alteraciones muy frecuentes en las vías aéreas que suelen ser estrechas y que se ven empeoradas por la hipoventilación.

La valoración psicológica ha de considerar la repercusión en la funcionalidad y en el nivel de adaptación personal, familiar y social de la sintomatología que presentan las personas afectadas de síndrome de Prader-Willi.

Se requiere una evaluación individualizada en la que se contemplen los siguientes aspectos:

- ▶ Capacidad Intelectual y nivel de competencia curricular.
- ▶ Integración en el ámbito escolar, social y familiar.
- ▶ Habilidades que muestran en las relaciones interpersonales (ámbito próximo) y sociales (en sentido amplio).
- ▶ Conducta adaptativa:
 - Nivel de autonomía en AVD y manejo del dinero, recursos comunitarios, medios de transporte, cómo se organiza el tiempo, etc.
 - Necesidad de apoyos (escasos, extensos, generalizados...)

- ▶ Alteraciones del comportamiento (falta de control de impulsos, conducta alimentaria compulsiva y compulsión de rascado, heteroagresividad, autolesiones...). Repercusión de estas alteraciones en su ámbito familiar y social y sobre sí mismo.
- ▶ Aspectos motores y capacidad de manejarse autónomamente a nivel físico. Estereotipias.
- ▶ Aspectos comunicativo-lingüísticos. Trastornos del lenguaje. Tendencia a la perseverancia. Comprensión y expresión acordes a la capacidad intelectual de cada individuo.
- ▶ Aspectos emocionales y de personalidad (si reciben tratamiento psiquiátrico y/o psicológico). La tendencia a la perseverancia la dificultad para aceptar los cambios en la rutina cotidiana, la baja tolerancia a la frustración y los déficits en la teoría de la mente son muy frecuentes. Factores que predisponen al desarrollo de:
 - Conducta opositora y desafiante, muy frecuente en la infancia
 - Alteraciones emocionales (ansiedad, depresión, distimia)
 - Alteraciones de tipo psicótico.
- ▶ En la valoración se contemplan además las posibilidades de inclusión social y adaptación laboral y formativa. Análisis de los contextos familiar y social y cómo estos favorecen o interfieren en el desarrollo del discapacitado. Acceso a recursos y apoyos extensos.

Para valorar todos estos aspectos se siguen las pautas de los baremos de valoración del grado de discapacidad, ajustándose a los rangos establecidos.

Finalmente hay que recordar que no toda la sintomatología descrita estará siempre presente ni afectará con la misma intensidad a todos los sujetos.

ESCLERODERMIA

Es una enfermedad caracterizada por la fibrosis. Se produce una alteración en los fibroblastos, cuya causa se desconoce. La afectación más importante de la piel consiste en la alteración del número de fibroblastos productores de proteínas, especialmente colágeno.

Es más frecuente en mujeres que en hombres, con una relación de 3:1.

Esclerodermia localizada

La forma localizada de la esclerodermia casi siempre evoluciona hacia la inactividad de forma natural.

Su único tratamiento es la rehabilitación para mantener el balance articular.

También son de ayuda el uso de cremas hidratantes y los protectores solares para evitar la hiperpigmentación de la piel. No hay afectación visceral.

Formas clínicas:

- ▶ Morfea: es la forma más común y se presenta como parches de piel abultada con un aumento o disminución de la pigmentación. Afecta sólo a las capas superficiales de la piel.
- ▶ Morfea generalizada: afecta a mayor superficie corporal. Rara vez se asocia a afectación visceral.
- ▶ Esclerodermia lineal: es una banda o línea de piel abultada. Puede afectar al tejido subcutáneo y al músculo que hay debajo. Aparece en piernas y brazos. Es más frecuente en niños y adolescentes.
- ▶ “Coup de sabre”: es la esclerodermia lineal de la cara o cuero cabelludo. Ocasionalmente se asocia a anomalías de los huesos faciales, pudiendo llegar a producir deformidades considerables.

Manifestaciones generales:

- Cansancio y debilidad.
- Dolores articulares con o sin pérdida de fuerza.
- Hinchazón de manos en el 50% de los casos.
- Síndrome de Raynaud.

Esclerodermia generalizada

No suele evolucionar en brotes. Su sintomatología varía en función de los órganos afectados y la extensión de la afectación visceral.

- ▶ Aparato gastrointestinal:
 - Úlceras.
 - Esofagitis por reflujo (es el órgano más afectado).
 - Disminución de la apertura bucal.
 - Pérdida del músculo orbicular de los labios.
 - Intestino: mala absorción de hierro que acaba provocando anemia.
- ▶ Corazón: episodios de taquicardia por fibrosis y endurecimiento del tejido conectivo.
- ▶ Afectación pulmonar:
 - Fibrosis pulmonar
 - [http](http://)

- ▶ Afectación renal: que puede adicionalmente acabar provocando HTA.
- ▶ Nutrición: anemia por mala absorción o por problemas de masticación.
- ▶ Afectación psicológica debida a la enfermedad. En función de los cambios y limitaciones físicas, del cansancio, debilidad y dolor asociados a la enfermedad, pueden aparecer alteraciones del estado de ánimo, depresión, ansiedad, trastornos somatomorfos, trastornos de la personalidad. Se contemplará la repercusión de estos trastornos en las habilidades sociales, y por tanto en la adaptación personal y social.

Tener en cuenta en la valoración

- ▶ Aparato locomotor:
 - Balance articular y muscular.
 - Valoración de la marcha; valorar posibles dificultades en la deambulación por la afectación del aparato locomotor asociado al cansancio y la pérdida de fuerza.
- ▶ Aparato respiratorio: espirometría.
- ▶ Aparato renal: valorar función renal (aclaramiento de creatinina).
- ▶ Aparato cardiovascular:
 - Trastornos del ritmo.
 - HTA.

- ▶ Piel: extensión de las lesiones.
- ▶ Aspecto estético.
- ▶ Valoración psicológica:
 - Trastornos Afectivos.
 - Trastornos de Ansiedad, Adaptativos y Somatomorfos.
 - Trastornos de la Personalidad.

LINFANGIOLEIOMIOMATOSIS

Es una enfermedad rara, progresiva y de etiología desconocida que afecta a diversos órganos, sobre todo al pulmón.

Es típica de mujeres en edad reproductiva.

Se caracteriza por la proliferación de células musculares lisas en la pared de las vías aéreas y vasos sanguíneos y linfáticos de los pulmones.

Puede aparecer aislada o asociada a la Esclerosis Tuberosa.

Es una enfermedad infradiagnosticada tanto por la inespecificidad de los síntomas, como por la ausencia de pruebas diagnósticas específicas.

Sintomatología

- ▶ Disnea progresiva.
- ▶ Neumotórax recurrentes
- ▶ Quilotórax.
- ▶ Hemoptisis.
- ▶ Hipertensión pulmonar.
- ▶ Linfadenomas y linfangioleiomiomas abdomenopélvicos.
- ▶ Angiolipomas renales hasta en el 50% de los casos.
- ▶ Mayor prevalencia de meningiomas (sobre todo si reciben tratamiento con progesterona)

Tener en cuenta en la valoración

- ▶ Aparato respiratorio:
 - Espirometría.
 - Número de recurrencia de los episodios y/o necesidad de hospitalización.
 - Necesidad de fisioterapia respiratoria.
 - Necesidad de uso de oxígeno

- ▶ Aparato renal:
 - Valorar función renal: aclaramiento de creatinina.

- ▶ Valoración psicológica: No se asocia sintomatología psicológica específica. En función del grado de afectación y de la aceptación de la enfermedad, pueden manifestarse alteraciones del estado de ánimo; entonces, se considerarán estas, la repercusión en las actividades de la vida diaria y en la adaptación personal y social.

HEMOFILIA

La Hemofilia engloba a varios tipos de coagulopatías de transmisión genética caracterizadas por el déficit congénito de algún factor de coagulación de la sangre.

Tipos

Hemofilia A

Es la hemofilia clásica. Es un trastorno genético ligado al sexo que se transmite por un gen del cromosoma x y que produce una deficiencia en la actividad coagulante del Factor VIII (FVIII) del plasma.

- ▶ Hemofilia severa: tienen alrededor del 1% o menos de FVIII. (una unidad de FVIII/ dl.). Tienen a sangrar ante un traumatismo mínimo o no reconocido, sobre todo en articulaciones y músculos.
- ▶ Hemofilia moderada: tienen entre 2 y 4 U/dl. de FVIII y presentan hemorragias ante traumatismos moderados.
- ▶ Hemofilia leve: tienen entre 5 y 30 U/dl. de FVIII y presentan hemorragias ante traumatismos severos o intervenciones quirúrgicas.

Hemofilia B o Enfermedad de Christmas

Es un trastorno genético ligado al sexo que conduce a una deficiencia de la actividad del coagulante del Factor IX.

Es menos frecuente que la Hemofilia A.

Dependiendo de los niveles del FIX existen tres formas: leve, moderada y grave.

Enfermedad de Von Willebrand

Es una anomalía cuantitativa o cualitativa del FrW.

Existen diversos tipos: 1, 2, 2" A", 2" B", 2" N" y 3, este último es la forma más severa.

Clínica de la EVW:

- ▶ Sangrados de nariz frecuentes y profusos.
- ▶ Sangrado de pequeñas laceraciones en boca y piel.
- ▶ Las mujeres padecen metrorragias.
- ▶ Sangrado excesivo en los abortos y ocasionalmente durante el parto.
- ▶ En las formas severas: pueden ocurrir en músculos y articulaciones (y) metrorragias severas.

Deficiencia del Factor XI o deficiencia de PTA

Es de transmisión autosómica:

- ▶ Los heterocigotos tienen deficiencias leves con poco o ningún significado clínico.
- ▶ Los homocigotos presentan problemas más leves con las hemorragias que en las Hemofilias A o B.

NOTA: Los pacientes con deficiencias severas o anomalías estructurales de fibrinógeno, protrombina, factores V, VII, X o XII sufren sangrados excesivos.

Complicaciones

- ▶ Hemorragias en SNC (que son la causa más frecuente de muerte).
- ▶ Sangrados bajo la lengua, detrás de la pared faríngea en el cuello.
- ▶ Sangrados de nariz.
- ▶ Hematuria.
- ▶ Sangrados intestinales.
- ▶ Las hemorragias en las articulaciones son frecuentes en las formas severas; suelen ser en rodillas, codos, tobillos, hombros y caderas en orden decreciente.
- ▶ La repetición de las hemorragias acaba conduciendo a sinovitis crónicas que pueden acabar provocando sangrados, creándose un círculo vicioso.
- ▶ Las infecciones bacterianas son frecuentes en los pacientes con VIH.
- ▶ Las hemorragias en los músculos y tejidos blandos son particularmente peligrosas cuando ocurren en compartimentos cerrados.
- ▶ Las contracturas en flexión se presentan frecuentemente en codos y rodillas.
- ▶ La Artritis Degenerativa Severa se observa frecuentemente en los adultos con Hemofilias severas.
- ▶ Pseudotumores o quistes hemorrágicos.

- ▶ VIH.: La mayoría de las personas con Hemofilia tratadas con concentrados antes de 1986 fueron infectadas con VIH. En la década de los 80 la enfermedad por VIH fue la primera causa de muerte.
- ▶ Infección Hepatitis B y C: eran frecuentes en estos enfermos hasta hace pocos años.

Tener en cuenta en la valoración

- ▶ SNC: Valorar secuelas neurológicas de las hemorragias.
- ▶ Aparato locomotor:
 - Balance articular y muscular.
 - Valoración de la marcha.
- ▶ Agudeza visual y campos.
- ▶ Presencia de complicaciones.
- ▶ Número de ingresos hospitalarios
- ▶ Afectación psicológica debida a la enfermedad. No se asocia sintomatología psicológica específica. Las alteraciones de tipo emocional que puedan coexistir se valoran en función de la intensidad de la sintomatología, de las posibilidades de recuperación y de la repercusión en la vida diaria y adaptación social de la persona afectada.

QUISTES DE TARLOV

Los quistes de Tarlov, también llamados perineurales o periradiculares son quistes meníngeos que rodean raíces nerviosas, sobre todo en la zona sacra.

Se distinguen de otras lesiones medulares por la presencia de fibras de la raíz de nervios espinales en la cavidad del quiste o dentro de la pared del quiste.

Sólo un 5-10 % de los quistes producen síntomas y, dentro de estos, existe un subgrupo altamente sintomático que en su mayoría afecta a mujeres entre 40 y 60 años.

Sintomatología

Provocan una radiculopatía progresivamente dolorosa por compresión de las raíces nerviosas sacras, lo que da lugar a uno o varios de estos síntomas:

- ▶ Dolor neuropático severo en la zona de los nervios afectados (glúteos, ciático, zona sacra, extremidades inferiores.....)
- ▶ Imposibilidad o dificultad para sentarse.
- ▶ Dificultad para permanecer de pie durante periodos prolongados o para caminar.
- ▶ Debilidad muscular.
- ▶ Problemas sensitivos: parestesias, pérdida de sensibilidad en miembros inferiores.
- ▶ Alteraciones motoras.
- ▶ Disfunción intestinal, vesical y sexual.

Es una enfermedad infradiagnosticada por la inespecificidad de sus síntomas. Los Quistes de Tarlov se evidencian mediante RMN pero la razón por la cual algunos de ellos cursan asintómicamente y otros son altamente sintomáticos es desconocida.

Las causas del dolor no están claras:

- Pueden ser anomalías debidas a la presión en el canal medular.
- Por el impacto sobre los órganos afectados de esas raíces.

A la hora del diagnóstico hay que tener en cuenta la presencia o ausencia de patología concomitante con síntomas coincidentes, como:

- ▶ Hernia discal.
- ▶ Estenosis del canal.
- ▶ Aracnoiditis.

El tamaño de los quistes no parece determinante sobre la intensidad de la sintomatología. Los síntomas suelen estar relacionados con la afectación de las zonas inervadas

Afectación psicológica debida a la enfermedad. El dolor crónico conlleva a menudo la aparición de trastornos depresivos, trastornos de ansiedad, trastornos somatomorfos, trastornos por uso de sustancias y trastornos de la personalidad.

Se considerará la repercusión de estas alteraciones en las actividades de la vida diaria y en la adaptación personal y social.

Tener en cuenta en la valoración

- ▶ Dificultad para la sedestación y/o bipedestación.
- ▶ Valorar la marcha: independencia, distancia recorrida, necesidad de apoyo.
- ▶ Dolor: respuesta al tratamiento.
- ▶ Dificultad para coger y/o trasladar peso.
- ▶ Alteraciones urinarias y/o tenesmo rectal.
- ▶ Valoración psicológica.

EXTROFIA VESICAL

Es una malformación de vejiga y uretra que se presenta más frecuentemente en varones.

Sintomatología

En niños, el pene puede tener apariencia aplastada y puede estar levantado hacia el abdomen, y la malformación de testículos es frecuente.

En las niñas, la uretra abierta está localizada entre el clítoris dividido y el labio menor.

La severidad varía de unas presentaciones clínicas a otras. La forma más grave es la extrofia cloacal, se trata de un onfalocele en el que están involucrados vejiga, intestinos, uretra y genitales, y suele ir acompañada de atresia anal y ano imperforado.

Afectación psicológica debida a la enfermedad. Dadas las limitaciones impuestas por la enfermedad es frecuente la repercusión en el estado de ánimo y en las relaciones sociales (baja autoestima, depresión, ansiedad, miedo al rechazo...).

En niños puede evidenciarse en un descenso del rendimiento escolar, alteraciones del sueño y si hay incontinencia puede haber ansiedad ante situaciones sociales que normalmente son estimulantes.

En la adolescencia y en la edad adulta puede haber repercusión en la sexualidad y es frecuente que aumente el nivel de ansiedad por temor al rechazo.

Complicaciones

- ▶ Epispatias.
- ▶ Chordee dorsal.
- ▶ Ausencia de esfínter y de cuello de la vejiga, lo que condiciona la capacidad de control de la vejiga.
- ▶ Poca capacidad de llenado de la vejiga.
- ▶ Uréteres anormalmente posicionados, lo que condiciona la presencia de reflujo.
- ▶ Diastasis de huesos púbicos, lo que conduce a caderas rotadas.
- ▶ Ano anormalmente situado.

Tener en cuenta en la valoración

- ▶ Incontinencia urinaria y/o fecal: necesidad o no de uso continuado de pañal.
- ▶ Aparato músculo esquelético:
 - Explorar balance articular y muscular de las caderas.
 - Explorar balance articular y muscular de los pies.
 - Exploración de la marcha, que puede estar alterada debido a los problemas ortopédicos.
- ▶ Aparato genital: su funcionalidad y estética:
 - Dificultad en la erección y/o eyaculación, a veces incluso esterilidad en los varones.

- Problemas en la eyaculación y en general en las relaciones sexuales.
 - Criptorquidia.
 - Problemas de fertilidad en las mujeres.
 - Prolapsos uterinos y vesicales.
 - Embarazos de alto riesgo
- ▶ Aparato gastrointestinal y problemas nutritivos en el caso de la atresia cloacal:
- Pérdidas de peso.
 - Problemas carenciales.
- ▶ Aparato urinario:
- Litiasis recurrentes que requieren extracción quirúrgica o no.
 - Enterocistoplastia.
 - Reflujo vesicouretral.
 - Frecuencia de presentación de episodios infecciosos.
 - Necesidad de uso de sondas urológicas para la cateterización limpia intermitente.
- ▶ Valoración psicológica:
- Trastornos ansioso-depresivos.
 - Repercusión en las actividades de la vida diaria y en la adaptación personal y social.

HIPERTENSIÓN PULMONAR

Se trata de un aumento de la presión arterial pulmonar media (25 mmHg en reposo o 30 mmHg durante el ejercicio).

Se debe a causas hereditarias desconocidas o secundaria a otros procesos:

- ▶ Enfermedades del tejido conectivo.
- ▶ Hipertensión portal.
- ▶ Infección VIH.
- ▶ Causas tóxicas:
 - Síndrome del Aceite Tóxico.
 - Trastornos tiroideos.
- ▶ Cardiopatías izquierdas.
- ▶ Enfermedades respiratorias.

Es una patología crónica y progresiva a pesar del tratamiento médico. El tratamiento quirúrgico está indicado en determinados casos que pueden solucionar el problema, aunque suponen tratamiento de por vida y en general una esperanza de vida menor.

Sintomatología

- ▶ Disnea por sobrecarga cardiaca.
- ▶ Síncopes.
- ▶ Insuficiencia respiratoria con baja saturación de oxígeno.

- ▶ Signos de insuficiencia cardiaca:
 - Edemas en miembros inferiores.
 - Ascitis.
- ▶ Aumento del riesgo de trombosis por lo que suelen necesitar anticoagulación.
- ▶ Los síntomas propios de la enfermedad de base.

Por edades

- ▶ 0-5 años: en este grupo de edad, la HTP se da a menudo en el contexto de otra enfermedad (malformaciones congénitas, cromosomopatías como el S. de Down, enfermedades metabólicas o secuelas de prematuridad).
 - Necesitan frecuentemente oxígeno domiciliario.
 - Técnicas específicas de alimentación y para la administración de medicamentos.
 - Los trastornos psicológicos son frecuentes:
 - Retraso madurativo.
 - Trastornos del sueño.
 - Dificultad en el control de esfínteres.
- ▶ 6-11 años: las dificultades en este grupo de edad son similares al punto anterior, salvo las dificultades para la alimentación. Sin embargo, aparecen problemas adicionales para compatibilizar una adecuada escolarización con las limitaciones físicas que padecen por la disnea o incluso la necesidad de oxígeno.
 - Trastornos psicológicos y sensomotores:
 - Trastornos del aprendizaje.
 - Trastornos del sueño.

- Dificultades del habla.
 - Trastornos de conducta.
 - Dificultades en la socialización.
- ▶ 12-18 años: esta etapa es especialmente difícil en los pacientes con enfermedades crónicas, por las limitaciones físicas, por la incertidumbre por su futuro y a veces por el rechazo al tratamiento.

Debido a las limitaciones en la vida diaria impuestas por la sintomatología física, se manifiestan con frecuencia alteraciones emocionales, depresión, ansiedad; repercutiendo en la adaptación personal y social.

Tener en cuenta en la valoración

- ▶ Aparato respiratorio: espirometría.
- ▶ Aparato cardiovascular:
- Síncopes: frecuencia de presentación.
 - Signos de insuficiencia cardiaca:
 - Edemas.
 - Ascitis.
 - Disnea
- ▶ En los niños:
- Retraso del crecimiento.
 - Problemas carenciales secundarios a déficit de alimentación.
- ▶ Dificultades en la deambulaci3n en situaciones de insuficiencia cardiorrespiratoria importante.

- ▶ Tener en cuenta las limitaciones de la enfermedad de base en las HTP secundarias.

- ▶ Valoración psicológica:
 - Retraso madurativo.
 - Trastornos del aprendizaje.
 - Trastornos de conducta.
 - Trastornos afectivos.
 - Trastornos de ansiedad
 - Trastornos de la personalidad

SÍNDROME DE ANGELMAN

Es un síndrome de origen genético que se produce por una alteración en el Cr. 15q11-13, que afecta por igual a ambos sexos y que son normales al nacer.

Sintomatología

- ▶ Todos presentan:
 - Retraso severo del desarrollo.
 - Ausencia del lenguaje.
 - Ataxia y/o movimientos trémulos de miembros inferiores.
 - Trastorno característico de la conducta:
 - Risa/sonrisa frecuente.
 - Apariencia de felicidad.
 - Personalidad fácilmente excitable (a menudo con aleteos de las manos).
 - Hipermotricidad.
 - Estereotipias.
 - Poca capacidad de atención.

- ▶ El 80% presenta:
 - Retraso del crecimiento o disminución del perímetro cefálico.
 - Epilepsia.
 - EEG: anormal y característico (ondas de gran amplitud y picos lentos).

- ▶ Entre el 20 y el 80% presentan:
 - Estrabismo.
 - Hipopigmentación de la piel y ojos.
 - Dificultad para tragar y succionar.
 - Problemas de alimentación en la infancia.
 - Brazos levantados y flexionados al andar.
 - Mandíbula prominente.
 - Hipersensibilidad al calor.
 - Boca ancha.
 - Dientes separados.
 - Lengua prominente.
 - Atracción/fascinación por el agua.
 - Conducta excesiva de masticar.
 - Achatamiento de la nuca.

- ▶ Trastornos cognitivos:
 - Retraso Mental Severo.
 - Grave afectación del lenguaje, siendo mejor el lenguaje comprensivo que el expresivo.
 - Falta de atención.
 - Hiperactividad.

▶ Características físicas:

Los rasgos físicos más típicos son:

- Microcefalia.
- Talla baja.
- Hipoplasia medio-facial.
- Aplanamiento occipital.
- Protusión lingual.
- Prognatismo.
- Boca grande.
- Separación de los dientes.
- Estrabismo.
- Hipopigmentación cutánea.
- Escoliosis.
- Cabellos y ojos claros.
- Sindactilia.
- Epilepsia.

Tener en cuenta en la valoración

▶ En niños menores de 6 meses:

- Trastornos de la alimentación.
- Hipertonía.
- Retraso Madurativo.

▶ De 6-24 meses:

- Hipotonía axial.
- Dificultad en la coordinación de la musculatura orofacial (constante babeo).
- Trastornos del movimiento: es irregular, brusco, como en sacudidas.
- Retraso Madurativo.
- Trastornos de la coordinación.
- Trastorno en la sedestación.

▶ De 2-14 años:

- Retraso Madurativo Severo.
- Alteraciones motoras:
 - Dificultad en la bipedestación.
 - Disminución de la hipotonía axial.
 - Aumento de la espasticidad en las cuatro extremidades.
- Consigue deambulación en esta etapa. Existe variabilidad de unos pacientes a otros, pueden mostrar:
 - Tendencia al equinismo o
 - Marcha a saltitos con tendencia a inclinarse hacia adelante, con elevación de los brazos y flexión de antebrazos y a veces aleteo, o
 - Un patrón muy típico con amplia base de sustentación, piernas rígidas con tendencia al apoyo de los pies en valgo

- “Postura de la marioneta”: brazos en candelabro, flexión de codos, pronación y flexión de muñecas, o
 - En un pequeño porcentaje no consiguen deambulación autónoma.
- Epilepsias: suelen aparecer en esta etapa, y con frecuencia son fármacorresistentes o requieren más de un fármaco.
- ▶ Adolescentes y adultos:
- Retraso Mental Severo/Profundo.
 - Estancamiento del desarrollo en general.
 - Disminución de la movilidad.
 - Estereotipias.
 - Aumento de la incidencia de retracciones osteotendinosas (tendencia a andar con rodillas flexionadas).
 - Deformidades (sobre todo escoliosis).
 - Epilepsia: en la tercera década se suele presentar un recrudecimiento o reaparición de las crisis.
- ▶ Trastornos del sueño: son muy frecuentes y el período de mayor dificultad está entre los 2 y los 6 años:
- Menor número de horas.
 - Despertar frecuente.
 - Despertar definitivo de madrugada.
 - Dificultad de conciliación.

▶ Otros trastornos:

- Problemas ortopédicos.
- Problemas oftalmológicos como estrabismo o atrofia retinocoroidal.
- Problemas auditivos (frecuentes otitis).
- Problemas gastrointestinales: dificultad en la deglución, estreñimiento, reflujo gastroesofágico.
- Problemas respiratorios: neumonías, bronquitis.
- Aumento del tono vagal: síncope graves a veces desencadenados por accesos de risa.
- Interés desmesurado por el agua, frecuente en las personas afectadas de Síndrome de Angelman y que supone un riesgo dada la ausencia de conciencia de peligro.

OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA

Se trata de un grupo heterogéneo de enfermedades que van desde formas leves a letales.

Su etiología se debe a una alteración en el gen o genes que codifican el colágeno tipo 1, que se localiza principalmente en huesos, ligamentos, dientes y escleras.

Sintomatología

La alteración del colágeno da lugar a una disminución de la densidad ósea y en consecuencia a:

- ▶ Fragilidad ósea.
- ▶ Hiperlaxitud articular.
- ▶ Sordera en muchos casos.
- ▶ Dentinogénesis imperfecta.
- ▶ Escleras azules.

Complicaciones

- ▶ Fracturas y deformidades óseas:
 - Pueden ser intraútero, o
 - Espontáneas, o
 - Tras traumatismos.
- ▶ Sordera.
- ▶ Alteraciones de la dentición.

Tipos

Tipo I

- ▶ Fracturas variables, de escasas a múltiples.
- ▶ Deformidades óseas.
- ▶ Estatura normal o ligeramente baja
- ▶ Dentinogénesis imperfecta.
- ▶ Severidad leve.

Tipo II

- ▶ Fracturas múltiples.
- ▶ Fracturas intraútero.
- ▶ Escoliosis.
- ▶ Deformidades óseas severas.
- ▶ Estatura baja.
- ▶ Dentinogénesis imperfecta.
- ▶ Severidad grave.

Tipo III

- ▶ Fracturas graves frecuentes.
- ▶ Fracturas costales.

- ▶ Deformidades óseas importantes.
- ▶ Escoliosis.
- ▶ Talla baja.
- ▶ Dentinogénesis imperfecta.
- ▶ Severidad grave.

Tipo IV

- ▶ Fracturas múltiples que disminuyen con la edad.
- ▶ Deformidades óseas.
- ▶ Pueden presentar escoliosis.
- ▶ Talla algo más baja.
- ▶ Dentinogénesis imperfecta en el 50% de los casos.

Tener en cuenta en la valoración

- ▶ Aparato locomotor:
 - Deformidades en los miembros.
 - Longitud de los miembros.
 - Balances articular y muscular.
 - Talla.
 - Escoliosis: tipo y grados.
 - Trastornos de la deambulación: tipo de marcha, necesidad o no de apoyo, duración y/o distancia recorrida.

- ▶ Dolor: tipo y frecuencia de la analgesia necesaria.
- ▶ Audición: audiometría.
- ▶ Lenguaje en los niños con sordera.
- ▶ Aparato respiratorio: en la escoliosis graves y en las deformidades costales (espirometría).
- ▶ Valoración psicológica. En función del grado de afectación pueden existir alteraciones del estado de ánimo, trastornos de ansiedad y trastornos de la personalidad. La frecuencia de las fracturas, ingresos hospitalarios e intervenciones quirúrgicas suponen una interrupción de las actividades cotidianas; la autoimagen y la autoestima pueden verse afectadas; también pueden manifestarse sentimientos de culpabilidad, irritabilidad, baja tolerancia a la frustración, pensamientos distorsionados, repercutiendo todo ello en las relaciones sociales y, por tanto, en la adaptación personal y social.

ANEMIA DE FANCONI

Es una enfermedad hereditaria que se caracteriza por malformaciones congénitas, aplasia medular y alta predisposición tumoral.

Sintomatología

- ▶ Las malformaciones más frecuentes asociadas a la anemia de Falconi son:
 - Retraso del crecimiento PRE y postnatal.
 - Malformaciones renales.
 - Malformaciones gastrointestinales.
 - Malformaciones genitourinarias.
 - Malformaciones cardíacas.
 - Malformaciones esqueléticas.
 - Hipogonadismo.
 - Sordera parcial.
 - Alteraciones cutáneas: hiper e hipo pigmentación y manchas “café con leche”.
 - Altos niveles de alfafetoproteína.

- ▶ Aspecto característico: cabeza, ojos y boca pequeños.

- ▶ Los problemas hematológicos: suelen aparecer en la edad escolar (alrededor de los 7 años). El 90% se diagnostican antes de la adolescencia:
 - Recuento normalmente bajo de células sanguíneas, tanto glóbulos rojos como blancos y plaquetas.
 - La primera manifestación suele ser una trombopenia aislada (en más de la mitad de los casos), observándose petequias, hematomas o episodios de sangrado nasal o gastrointestinal.
 - Posteriormente, signos de anemia:
 - Astenia.
 - Palidez.
 - Anorexia.
 - Tendencia a padecer más infecciones (de aparición más tardía): garganta, bronquios.
 - Suelen acabar en pancitopenia.

- ▶ Mayor predisposición a tumores:
 - Cabeza.
 - Cuello.
 - Ginecológicos:
 - Cérvix.
 - Vagina
 - Vulva.

Tener en cuenta en la valoración

- ▶ Sistema hematopoyético:
 - Analítica de sangre.
 - Valorar astenia y/o pérdida de peso.
- ▶ Sistema auditivo: audiometría.
- ▶ Número de ingresos hospitalarios.
- ▶ Dificultad del uso de AINES en esta enfermedad.
- ▶ Aparato cardiovascular:
 - Tensión arterial.
 - Prueba de esfuerzo, si procede.
- ▶ Aparato locomotor:
 - Escoliosis.
 - Talla.
- ▶ Función renal:
 - Aclaramiento de creatinina.
- ▶ Problemas derivados de neoplasias.
- ▶ Valoración psicológica: Las alteraciones de tipo emocional que puedan coexistir se valoran en función de la intensidad de la sintomatología, de las posibilidades de recuperación y de la repercusión en la vida diaria y en la adaptación social de la persona afectada.

EPIDERMÓLISIS BULLOSA

La Epidermolisis Bullosa o Ampollosa (EB) es una enfermedad hereditaria y crónica, incurable, cuyo rasgo característico es la formación de ampollas a partir del más leve roce, o incluso sin motivo aparente, debido a una extrema fragilidad de la piel.

Dependiendo del tipo y gravedad de EB, se forman ampollas y heridas, tanto en la piel como en las membranas mucosas de la boca, faringe, estómago, intestino, vías respiratorias y urinarias e interior de los párpados y córnea.

Clasificación

Dependiendo del nivel de localización de la lesión:

- ▶ Epidermolisis Bullosa simple.
- ▶ Epidermolisis Bullosa juntural.
- ▶ Epidermolisis Bullosa distrófica.
- ▶ Síndrome de Kindler

Epidermolisis bullosa simple

Sintomatología

La mayoría de los subtipos se transmiten de forma autosómica dominante, generalmente debido a mutaciones de los genes que codifican las queratinas K5 y K14; estos defectos inhiben la formación de los filamentos de la queratina, lo que aumenta la fragilidad del citoesqueleto y producen como resultado citolisis de queratocitos de la capa basal.

Aparecen ampollas principalmente en las palmas de las manos y las plantas de los pies, aunque pueden presentarse en cualquier parte del cuerpo como: base del cuello, axilas, bordes ungueales proximales y zona lumbosacra, como consecuencia de traumatismos cutáneos de magnitud moderada o sin causa. Además, puede verse afectada la mucosa oral, esofágica, intestinal y/o anal, así como estructuras oculares (cornea).

La aparición de ampollas y heridas en manos y pies puede limitar o impedir la realización de actividades manipulativas o la deambulación.

Es frecuente que la enfermedad se manifieste con brotes. Algunos factores que precipitan la mayor aparición de brotes de ampollas son: estrés físico, estrés emocional, clima cálido o entrada de la estación de primavera-verano, infecciones y/o madurez sexual.

► Manifestaciones cutáneas:

- Erosiones en piel y mucosas que van precedidas por ampollas tensas, la mayoría de las cuales están rellenas con un exudado transparente e incoloro, a veces hemorrágicos.
- Posibilidad de infecciones de dichas erosiones que a menudo se convierten en heridas que no cicatrizan.
- Prurito frecuente que acaba provocando lesiones por rascado.
- Hipo o hiperpigmentación de la piel y/o liquenificación.
- Quistes miliares.
- Distrofia o ausencia de uñas.
- Alopecia.
- Hiperqueratosis o Queratodermia palmoplantar.

► Manifestaciones extracutáneas:

- Dolor que puede ser agudo (p. ej., por las ampollas y heridas cutáneas o de la cavidad bucal, fisuras anales), crónico (p. ej., por inflamación persistente de la piel, estreñimiento) o provocado por las intervenciones (p. ej., relacionado con los cambios de apósitos o el baño).
- Aspectos oftalmológicos de la EB. Las afecciones oculares que se observan con mayor frecuencia son:
 - Afectación de la córnea con ampollas, erosiones y cicatrices.
 - Lagrimeo.
 - Enrojecimiento del ojo.
 - Edema palpebral.
- Complicaciones del estado nutritivo: La afectación de la mucosa bucal dificulta la ingesta adecuada de alimentos por vía oral.
- Aparato intestinal:
 - Mala absorción intestinal.
 - Estreñimiento crónico y/o defecación dolorosa.

Epidermólisis bullosa juntural

Sintomatología

Existen tres subtipos principales de EB juntural, que se transmiten de forma autosómica recesiva, la EBJ de Herlitz o letal (EBJ-H), la EBJ con atresia de píloro (de pronóstico muy sombrío) y la EBJ no Herlitz (EBJ-nH). La EBJ no Herlitz se debe a un conjunto de mutaciones heterocigóticas en los genes que codifican la laminina-332.

Los pacientes que padecen de EBJ-nH presentan ampollas de distribución generalizada, erosiones y costras en la piel, cicatrices atróficas, alopecia cicatricial («alopecia de patrón masculino»), onicodistrofia o desprendimiento de las uñas, lesiones hipoplásicas del esmalte de los dientes y caries. La aparición de brotes o simplemente heridas en determinadas zonas del cuerpo puede impedir o dificultar el desarrollo de actividades básicas de la vida diaria.

▶ Manifestaciones cutáneas:

- Distrofia o ausencia de uñas.
- Alopecia.
- Hiperqueratosis o Queratodermia palmoplantar
- Exceso de tejido de granulación (ETG): consiste en la presencia de placas húmedas, rojas, friables y con tendencia a sangrar. Suelen ser periorificiales, bilaterales y simétricas, y en ocasiones pueden producir oclusión total de las ventanas nasales.
- Nevos: son lesiones melanocíticas muy dinámicas, grandes, eruptivas, asimétricas, a menudo pigmentadas irregularmente y con bordes bien delimitados, que frecuentemente aparecen en zonas de ampollas previas.

▶ Manifestaciones extracutáneas:

- Dolor que puede ser agudo (p. ej., por las ampollas y heridas cutáneas o de la cavidad bucal, fisuras anales), crónico (p. ej., por inflamación persistente de la piel, estreñimiento) o provocado por las intervenciones (p. ej., relacionado con los cambios de apósitos o el baño).
- Afectación intrabucal: Ampollas o erosiones gingivales, caries excesivas, hipoplasia del esmalte; afectación de las partes blandas. En el subtipo EBJ-Herlitz suelen desarrollarse lesiones peribucales en lugares específicos, las cuales producen abundante tejido cicatricial y microstomía.

- Aspectos oftalmológicos de la EB. Las afecciones oculares que se observan con mayor frecuencia son:
 - Erosiones corneales.
 - Formación de ampollas y cicatrices en los párpados.
 - Ectropion.
 - Queratitis secundaria.

- Complicaciones otorrinolaringológicas: la afectación de las vías respiratorias superiores es un fenómeno frecuente en ambos subtipos de EB juntural.
 - Ronquera crónica o llanto débil.
 - Estridor inspiratorio.

- Complicaciones gastrointestinales: Lesiones en la mucosa bucal consistentes en ampollas dolorosas y erosiones. Además se puede producir:
 - Estenosis esofágica.
 - Disfagia.

- Carcinoma Espinocelular es la complicación más grave que aparece en pacientes con EB hereditaria.

Epidermólisis bullosa distrófica

Sintomatología

La EB distrófica (EBD) se produce por mutaciones en el gen COL7A, que codifica el colágeno de tipo VII, el principal componente de las fibrillas de anclaje de la membrana basal.

La EBD se clasifica en dos subtipos principales, dependiendo del tipo de herencia. Esta enfermedad se transmite, bien de forma autosómica dominante (EBDD), bien de forma autosómica recesiva (EBDR).

Desde un punto de vista clínico, la EBDD se caracteriza por la aparición recurrente de ampollas, quistes miliares y cicatrices atróficas, en particular en las extremidades así como onicodistrofia y desprendimiento posterior de las uñas. En la mayoría de los pacientes con EBDD la afectación cutánea es generalizada.

Desde un punto de vista clínico, la EBDR se caracteriza por la presencia generalizada de ampollas, erosiones, costras, cicatrices atróficas, onicodistrofia y desprendimiento de las uñas, pseudosindactilia mutilante en las manos y los pies, y contracturas en manos, pies, codos y rodillas que causan discapacidad funcional

► Manifestaciones cutáneas:

- Quistes miliares.
- Atrofia.
- Deformidad cicatricial del lecho ungueal y anoniquia.
- Alopecia localizada o difusa.
- Cicatrices.
- Hiperqueratosis Queratodermia palmo-plantar.
- Anomalías de la pigmentación.
- Formación de membranas.
- Prurito frecuente que acaba provocando lesiones por rascado.

► Manifestaciones extracutáneas:

- Dolor que puede ser agudo (p. ej., por las ampollas y heridas cutáneas o de la cavidad bucal, fisuras anales), crónico (p. ej., por inflamación persistente de la piel, estreñimiento) o provocado por las intervenciones (p. ej., relacionado con los cambios de apósitos o el baño).
- Afectación intrabucal: en EBDD Son menos frecuentes que en EBDR.
 - Microstomía.
 - Anquiloglosia.
 - Quistes miliares en la mucosa palatina.
- Aspectos oftalmológicos: en los pacientes con EBDR, la enfermedad oftálmica es frecuente y grave. Se pueden producir:
 - Erosiones corneales recurrentes.
 - Cicatrices corneales.
 - Formación de ampollas y cicatrices en los párpados.
 - Ectropion.
 - Simbléfaron.
 - Obstrucción de los conductos lagrimales.
 - Visión defectuosa.
 - Queratitis secundaria.
- Complicaciones gastrointestinales: Lesiones en la mucosa bucal consistentes en ampollas dolorosas y erosiones. Además se puede producir:
 - Formación recurrente de ampollas en orofaringe y esófago.
 - Ulceración.
 - Estrechamiento.
 - Estenosis esofágica.

- Disfagia.
 - Dilatación preestenótica.
 - Esofagitis.
 - Esófago de Barrett.
 - Descoordinación o disminución del peristaltismo.
 - Pseudodiverticulosis intramural.
 - Atonía esofágica.
 - Espasmos esofágicos.
 - Desgarros de Mallory Weiss.
 - Perforación esofágica.
 - Acortamiento del esófago junto con hernia hiatal por deslizamiento.
- Aparato intestinal: la desnutrición y el retraso en el crecimiento suelen estar presentes en las formas de EBDR debido al consumo restrictivo de nutrientes y la malabsorción por las erosiones intestinales diseminadas y persistentes, además de por los considerablemente elevados requerimientos proteínicos y calóricos que acompañan a la mayoría de los subtipos graves de EB.
 - Mala absorción intestinal.
 - Estreñimiento crónico y/o defecación dolorosa.
 - Fisuras anales.
 - Estrechamiento anal.
 - Deformidades musculoesqueléticas:
 - Pseudosindactilia: cuya fase terminal frecuentemente se denomina deformidad en mitón o garra que comienza como una fusión parcial o formación de sinequias entre las porciones proximales de los espacios interdigitales de uno o más dedos que, en los casos más graves, conduce a la fusión completa de todos los dedos y la posterior inclusión de toda la extremidad dentro de una estructura queratinácea en forma de capullo.

Estas deformidades, generalmente progresivas, producen una incapacidad funcional marcada, que incluye la reducción de las habilidades motrices finas de la mano y la pérdida de la prensión digital.

- Contracturas musculoesqueléticas fuera de las extremidades. Estas deformidades aumentan las deficiencias para la deambulaci3n, el vestido y la realizaci3n de otras actividades b3sicas de la vida diaria.
- Carcinoma Espinocelular: Es la complicaci3n m3s grave que aparece en pacientes con EB hereditaria. Si no se detectan a tiempo pueden llegar a provocar amputaciones y/o met3stasis que provocan la muerte.
- Otras complicaciones internas:
 - Complicaciones card3acas (miocardiopat3a).
 - Complicaciones renales (insuficiencia renal).
 - Complicaciones del aparato genitourinario (en la uretra pueden aparecer estenosis o estrecheces del meato urinario y divert3culos. Las complicaciones en el pene consisten en formaci3n de cicatrices en el glande, hipospadias y epispadias. En los genitales externos femeninos se ha encontrado fusi3n parcial de los labios vulvares, estrechamiento del vest3bulo vaginal, y reflujo urinario hacia la vagina y la cavidad uterina).
- Osteoporosis y osteopenia.
- Anemia (los factores que contribuyen a la anemia en estos pacientes son, entre otros, la p3rdida cr3nica de sangre, hierro y prote3nas a trav3s de las heridas abiertas en la piel y de las erosiones presentes en el tubo digestivo y la ingesta y absorci3n insuficientes de hierro y otros nutrientes).

La EB Distrófica supone una limitación que oscila entre grave y muy grave ya que los síntomas y complicaciones causan una disminución importante de la capacidad de la persona para realizar la mayoría de las actividades de la vida diaria o su imposibilidad, requiriendo apoyo incluso en las actividades de auto cuidado.

Como se ha descrito pueden estar afectados los sistemas musculoesquelético, respiratorio, cardiovascular, digestivo, genitourinario, visual, oído, garganta y estructuras relacionadas, así como la piel y anejos.

Síndrome de Kindler

Sintomatología

El Síndrome de Kindler suele presentarse como una enfermedad mecanobullosa hereditaria. En los pacientes que padecen este síndrome las ampollas no se localizan en una capa determinada de la piel, sino que abarcan varias capas de la piel.

El Síndrome de Kindler tiene características similares a otros tipos de EB previamente conocidos, entre ellas la aparición de ampollas o erosiones después de un traumatismo mecánico leve. La localización de la separación de la piel no siempre es la misma en todos los casos, sino que la separación puede encontrarse en la zona basal de la epidermis, en la lámina lúcida o en la zona situada por debajo de la lámina densa. En ocasiones, en una misma muestra se observa despegamiento en estas tres zonas.

Otras características importantes son la reduplicación de la lámina densa y la presencia de depósitos coloidales en la dermis.

Las personas con este síndrome pueden presentar alguna de las complicaciones descritas anteriormente.

Tener en cuenta en la valoración

- ▶ Extensión de las lesiones.
- ▶ Número de brotes.
- ▶ Características del dolor y/o prurito: respuesta al tratamiento.
- ▶ Afectación de la visión: valorar agudeza visual.
- ▶ Aspectos carenciales en casos de mala absorción.
- ▶ Aspecto psicológico: En función de los cambios, limitaciones físicas y del dolor asociado a la enfermedad, pueden aparecer alteraciones del estado de ánimo, depresión, ansiedad, trastornos somatomorfos, trastornos de la personalidad. Se contemplará la repercusión de estos trastornos en las habilidades sociales, y por tanto en la adaptación personal y social.



Jornada de Sensibilización de Enfermedades Poco Frecuentes Febrero 2013