





tes con EBDR-HS. (Ver **gráfica 1**).

Las contracturas musculares son otra complicación frecuente, en ocasiones muy invalidante. Las contracturas acrales son frecuentes en pacientes con EB severa, y además pueden afectar a cualquier otra articulación, siendo especialmente frecuente en axilas, huecos poplíteos y fosas antecubitales.

### Tratamiento de las Complicaciones músculo-esqueléticas

Consiste en intervenciones no quirúrgicas y procedimientos quirúrgicos reparadores.

**Intervenciones no quirúrgicas.** Prevenir en la medida de lo posible la aparición de ampollas en manos y pies. En ningún caso se deben vendar las manos cerradas sin separación interdigital. En algunos casos, se opta por vendar la parte distal de las extremidades, incluso en ausencia de lesiones ampollosas, con el fin de mantener los espacios interdigitales bien separados. Otros afectados usan guantes, con la parte distal abierta. Se recomienda



Férula contractura fosa antecubital



Férula separación de dedos

hacer ejercicios activos y pasivos de la mano. Todas estas técnicas se suelen aplicar a diario, con la esperanza de prevenir; minimizar o, como mínimo, retrasar el desarrollo de las deformidades acrales. Es frecuente el uso de férulas, hechas a la medida de cada paciente y con materiales especialmente acolchados, que intentan reducir las contracturas y mantienen los espacios interdigitales separados, normalmente las usan por la noche.

**Cirugía reparadora.** Es la causa más frecuente de intervención quirúrgica en las formas distróficas de EB, tanto por la frecuencia con la que aparecen y recidivan, como por el grado de impotencia funcional que causan. El objetivo del tratamiento de la sindactilia es separar al máximo los dedos con la mejor función posible, con o sin injerto, con o sin fijación de las falanges en extensión, pero siempre con el rígido programa de fisioterapia y de cuidados de la piel que son la base del éxito en el tratamiento. A la hora de elaborar la corrección quirúrgica del problema, son imprescindibles ciertas consideraciones:

1. La cirugía debe efectuarse antes de que se establezcan las deformidades definitivas (cirugía precoz).
2. Debe llevarse a cabo en el contexto de un equipo multidisciplinar (cirujanos, anestelistas, enfermeras, terapeutas ocupacionales, fisioterapeutas, psicólogos, etc.)
3. Es imprescindible educar a los padres y al niño para que colaboren en el cuidado postoperatorio (en el caso de que el afectado sea un niño).
4. Las deformidades tienden a reproducirse, por lo que los pacientes deberán ser sometidos a varios procedimientos quirúrgicos a lo largo de su vida.

Las técnicas quirúrgicas empleadas de forma habitual incluyen los desbridamientos de las contracturas con o sin injertos de piel, artrolysis, elongaciones tendinosas, osteotomías correctoras de eje, etc. El resultado final debe, al menos, asegurar buena movilidad, adecuada sensibilidad y un aporte vascular seguro. Para ello el plan de tratamiento quirúrgico debe incluir la consecución de amplias comisuras con colgajos locales preferentemente y, cuando sea posible, garantizando la cobertura de las superficies expuestas con el tejido de mejor calidad, corregir al máximo las anomalías esqueléticas y no olvidar que la colocación y retirada de los apósitos son una parte fundamental del éxito del tratamiento quirúrgico.



Mano operada de sindactilia y mano en mítón



Mano operada en paciente con EBDR

## 2. OSTEOPENIA Y OSTEOPOROSIS

**Osteopenia.** Esta enfermedad se caracteriza por la pérdida de la masa ósea, no sólo del mineral sino también de la estructura que lo contiene. De esta ma-

nera el hueso se vuelve más poroso, aumentando el número y la amplitud de las cavidades que existen en su interior; provocando una mayor fragilidad en los huesos y una menor resistencia a las fracturas. La pérdida de estos dos elementos se denomina osteopenia y cuando pasa ciertos límites densitométricos se convierte en **osteoporosis**, siendo mayor el riesgo de fracturas.



Osteopenia/Osteoporosis

La osteoporosis ocurre frecuentemente en los casos severos de EB, sin embargo el mecanismo de acción por el cual se produce no se entiende muy bien. El dolor de huesos también es algo común en estos pacientes y las fracturas espontáneas también pueden aparecer. Según los últimos estudios, se cree que puede estar relacionado con factores como:

1. La restricción o limitación de la movilidad, que suelen sufrir las personas que están afectadas por EB de forma severa y generalizada, debido a otras complicaciones como la anemia, el dolor que producen las heridas o las contracturas.

2. Una dieta pobre en Calcio y vitamina D, debido a las complicaciones orales y del tracto gastrointestinal y a que los requerimientos en EB suelen ser mayores. Bajos niveles de vitamina D, pueden ser

resultado de la baja exposición al sol, por un lado, debido a que los pacientes con EB suelen pasar más tiempo dentro de casa que fuera y por otro, normalmente van en su mayoría vendados, sobretodo los casos de EB Distrófica Recesiva severa y generalizada.

3. Los pacientes con los subtipos más severos de EB, suelen tener procesos inflamatorios casi constantes, junto con infección crónica de la piel. Ha sido demostrado que la circulación de citoquinas proinflamatorias incrementa la actividad osteoclástica, que produce un efecto catabólico en los huesos.

4. Por último, los pacientes con EB a menudo se encuentran por debajo de las medidas estándar propias para su edad y es sabido que la densidad ósea está relacionada con el tamaño. Los retrasos de la pubertad también afectan de forma adversa a la densidad del hueso.

La nutrición debe estar enriquecida con suplementos de calcio y se debe administrar vitamina D. En un estudio con niños que presentaban síntomas de dolor de huesos y evidencia de fracturas, se les inyectó por vía intravenosa bifosfonatos, esta terapia resultó en una rápida y significativa mejora de los síntomas y la movilidad, aunque a largo plazo los efectos en el hueso desaparecieron.

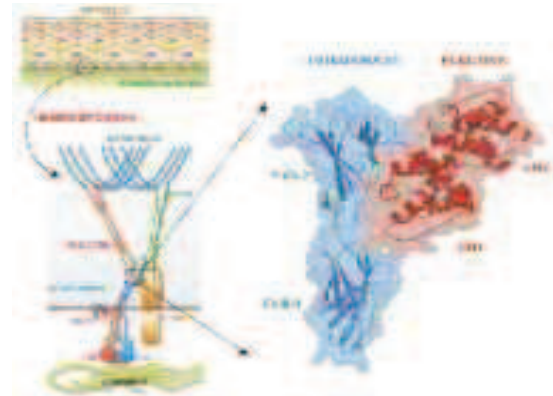
Se recomienda la monitorización anual de todos los pacientes con EBDR y EBJ desde los 5 años de edad, con un DEXA scan (Dual Energy X-ray Absorptiometry) y radiografías de la columna y calcáneo, con el fin de detectar clínicamente osteoporosis y fracturas. (A. E. Martínez, MD y J. E. Mellerio, MD, comunicación oral, Agosto 2008).

### 3. EPIDERMOLISIS BULLOSA SIMPLE ASOCIADA CON LA DISTROFIA MUSCULAR

Un pequeño subtipo dentro de la Epidermolisis Bullosa Simple (EBS) presenta una mutación en el gen que produce la plectina, produciendo un déficit de ésta. La plectina (Foto) es una proteína hemidesmosómica que se produce tanto en la membrana basal epidérmica como en los sarcómeros y sarcolemas musculares. Las ampollas se producen en la capa intraepidérmica.

Desde el punto de vista clínico, las ampollas aparecen desde el nacimiento o poco después, son generalizadas y cicatrizan de forma atrófica o distrófica. La debilidad muscular; a veces, se aprecia a los pocos días o meses de nacer; son bebés hipotónicos (flácidos), les cuesta incluso subir los brazos. En otras ocasiones, la distrofia muscular aparece en la adolescencia o incluso en la adultez. Hasta el momento, no se han descrito intervenciones terapéuticas al respecto.

Puede haber erosiones bucales con alteraciones dentales y malformaciones ungueales. Se han descrito casos aislados que asocian estenosis uretral, anemia y alteraciones respiratorias y laríngeas.



Plectina



#### 4. IMPORTANCIA DE LA FISIOTERAPIA PRECOZ EN EL TRATAMIENTO PREVENCIÓN DE CONTRACTURAS Y DEFORMIDADES EN EB

(Por Belén Vera Gil, fisioterapeuta experta en atención temprana)

A lo largo de estas líneas voy a pretender, más que establecer unas pautas estandarizadas de intervención, que las familias y profesionales que lean este artículo tomen conciencia de los beneficios que puede ofrecer la fisioterapia a los afectos de E.B.

##### ¿Cuándo iniciar la intervención?

La edad es un factor condicionante en la instauración de flexos y contracturas en este tipo de pacientes debido al carácter degenerativo de la enfermedad. Por este motivo, **un inicio precoz antes de la aparición de limitaciones irreductibles con terapia física, es fundamental.** Por otro lado, hay que añadir el factor comportamental del niño, y tener en cuenta que siendo más pequeño presentará menos dificultades para adaptarse al profesional y familiarizarse con su trabajo.

##### ¿En qué consiste?

- Previa a la implantación del tratamiento, el fisioterapeuta debe conocer **la enfermedad y sus manifestaciones físicas**, así como recibir asesoramiento por parte de familiares adiestrados y personal de enfermería en el manejo del niño y el reconocimiento de ampollas o infecciones que contraindiquen temporalmente su intervención.

- **Valoración física global:** tono muscular, rangos articulares, transferencias, tipo de marcha, compensaciones, deformidades...

- **Tratamiento:** se realiza en función a la valoración previa y dependiendo de las características individuales de cada niño:

1. Actividades globales psicomotrices carentes de riesgo para: mantener amplitudes articulares, evitar retracciones osteoligamentarias, aumentar fuerza muscular, corregir posiciones compensatorias inadecuadas, evitar flexos, mejorar trofismo y mantener/aumentar la capacidad cardiorespiratoria.

2. Trabajo específico de retracciones y deformidades, especialmente a nivel de las manos, con el objetivo principal de mantener la función y evitar/retrasar la cirugía que se presenta como una intervención más cruenta y dolorosa.

##### Fisioterapia de la mano en EB

La mano del hombre, en su complejidad, se revela como una estructura perfectamente lógica y adaptada a diferentes funciones. Está dotada de una gran riqueza funcional que le procura una superabundancia de posibilidades en las posiciones, movimientos y acciones. En la especie humana las funciones de la mano adquieren significado derivado de la interacción del plano anatómico con otras dimensiones psicológicas y determinantes sociales y culturales.

Por todos estos motivos se hace especialmente necesario focalizar gran parte de la intervención del fisioterapeuta en el mantenimiento y mejora de la función manual. Las actividades a realizar se basan en:

- Evitar el contacto con heridas abiertas, ampollas y zonas infectadas.
- Hidratar toda la superficie a tratar:
- Amasar sin fricción toda la superficie de la mano y dedos para mantener/adquirir una adecuada morfología.
- Realizar movilizaciones pasivas de las articulaciones metacarpofalángicas e interfalángicas, pretendiendo la mayor apertura de la palma y la evitación de adherencias y consecuentes sindactilias.

■ Insistir en la realización de separaciones interdigitales y desalojo del pulgar para mantener mayor funcionalidad.

■ Ir adaptando la intervención en función de la evolución de cada mano y los efectos de sus procesos de crecimiento.

Además de las actividades expuestas, el estado de las manos se optimizará si acompañamos la intervención del fisioterapeuta con otra serie de recursos a nuestro alcance: medidas de higiene y desbridado, terapia ocupacional, material orto-protésico (férulas nocturnas-diurnas) y vendajes facilitadores de separaciones interdigitales.

Para concluir: gracias a Adrián y a toda su familia, que me ayudan a crecer tanto profesional como personalmente.

##### BIBLIOGRAFÍA:

- Jo-David Fine and Jemima E. Mellerio, Extracutaneous manifestations and complications of inherited epidermolysis bullosa, Part II. Other organs. *J Am Acad Dermatol*, vol. 61, number 3, pag. 387-392 (September 2009).
- Jo-David Fine, Helmut Hintner, Life with Epidermolysis Bullosa (EB). Etiology, Diagnosis, Multidisciplinary Care and Therapy, pag. 177-184 (2009).
- Hernández-Martín A, Torrelo A. Epidermolisis ampollosas hereditarias: del diagnóstico a la realidad. *Actas Dermosifiliogr*. 2010. doi:10.1016/j.ad.2010.03.002
- Guía de atención clínica integral de la epidermolisis bullosa hereditaria, Ministerio de Sanidad y Consumo (2008), Pág. 39-44.
- J-D Fine, L.B. Johnson, M. Weiner, A. Stein, S. Cash, J. Deleoz, D.T. Devries, C. Suchindran. Pseudosyndactyly and musculoskeletal contracturas in inherited epidermolysis bullosa: experience of the national epidermolysis bullosa registry, 1986-2002, *Journal of Hand Surgery (British and European Volume)*, 2005) 30B: 1: 14-22.
- David J Atherton, Consultant in Paediatric Dermatology and Jacqueline Denyer, EB Clinical Nurse Specialist Great Ormond Street Hospital for Children London, November 2003. Epidermolysis bu-



llosa: an outline for professionals, pag. 10, 30-32.

- Reyes ML, Cattani A, Gajardo H, García C, McGrath JA, Palisson F. Bone Metabolism in children with epidermolysis bullosa. *J Pediatr* 2002; 140: 467-9.
- Dra. E. Arana, Dr. S. Mir-Mir, Operación de manos, Evolución postquirúrgica en Epidermolisis Bullosa Distrófica Recesiva: Nuevos apósitos. *Revista Estar Bien* n° 35 (2009).
- M<sup>a</sup> Victoria Correa, Guía de fisioterapia para el tratamiento de niños con epidermolisis bullosa.

#### ABREVIATURAS USADAS:

- EB:** Epidermolisis Bullosa  
**EBDR:** Epidermolisis Bullosa Distrófica Recesiva  
**EBDD:** Epidermolisis Bullosa Distrófica Dominante  
**EBJ:** Epidermolisis Bullosa Juntural  
**EBDR-I:** Epidermolisis Bullosa Distrófica Recesiva Inversa  
**EBDR-HS:** Epidermolisis Bullosa Distrófica Recesiva de Hallopeau Siemens o Severa y Generalizada  
**NEBR:** Registro Nacional (Británico, Estadounidense) de Epidermolisis Bullosa  
**EBS-DM:** Epidermolisis Bullosa Simple Dowling-Meara o generalizada.

## MUSCULOSKELETAL COMPLICATIONS IN EB

By Esther Dominguez & Nati Romero  
DEBRA Nurses

**DEBRA nurses explain the most frequent musculoskeletal complications of Epidermolysis Bullosa in order for patients to be aware of how to prevent or minimize them.**

Epidermolysis Bullosa is generally recognized as a severe skin disease, although



*Sindactilia grado III en mano antes de operar*

in most cases it does not only affect the skin, but also leads to other complications. It is important for carers and patients to be aware of how to prevent or minimize the extent of musculoskeletal problems like syndactyly of the hands and feet, osteoporosis and permanent tissue shortening. Prevention is better than cure and it is possible to minimize the risks with specialist care. In some cases physiotherapy has proven to be highly effective.

The main underlying complication in EB patients is the loss of use of hands and feet through syndactyly. The problem is caused by the fusion of the fingers and toes leading to serious deformity and disability. This is usually a progressive problem, but can occur at a very young age. Treatments range from non-surgical methods (use of gloves, hand exercises, prevention of blisters with bandaging) to a surgical procedure to separate the fingers to regain some mobility of the hand. Unfortunately the procedure often has to be repeated as the fusion process begins all over again.

Osteoporosis is common in patients with the severest forms of EB. Constant pain is part of the condition as well as a high risk of spontaneous fractures. Latest research suggest that this may be related to factors such as limited physical movement and a diet poor in calcium

and vitamin D. EB patients spend more time inside and because of the bandaging of the entire body in many cases they spend very little time in the sun. The effect of constant infections of the skin also weakens the density of the bone structure. Lastly, patients with EB are usually underdeveloped for their age and reach puberty at a later stage - bone density is related to size.

Epidermolysis Bullosa simplex is related to muscular Dystrophy. Muscle weakness and deterioration often occurs in newborn babies, where they are unable to make the simplest of movements with their arms. It can also occur in adolescence and during adulthood.

EB is a painful and debilitating condition with many physical consequences. It not only affects the skin and leads to serious disabilities but can also affect the internal linings, respiratory tract, digestive system, bone structure and muscles.

The condition is extremely difficult to manage because of the sheer number of possible complications. It is important to underline the potential benefits of physiotherapy and the positive effect on patients with EB. Belen Vera Gil, an experienced physiotherapist recognizes the importance of early intervention at a young age. The exercises help to strengthen muscle and increase mobility and many of the exercises and proposed care options are related to the mobility of the hands. The loss of the use of the hands creates total dependency on carers and family members and this should be avoided at all costs.