

# ¿QUÉ ES LA EB?

## INFOGRAFÍAS DE EPIDERMÓLISIS BULLOSA



**Así sienten la vida  
las personas con EB.**



<b>INFORMACIÓN GENERAL</b> .....	<b>01</b>
<b>¿QUÉ ES LA EB?</b> .....	<b>02</b>
<b>TIPOS DE EB</b> .....	<b>03</b>
<b>SÍNTOMAS Y COMPLICACIONES</b> .....	<b>04</b>
<b>CUIDADOS EN EB</b> .....	<b>05</b>
<b>ATENCIÓN INTERDISCIPLINAR</b> .....	<b>06</b>
<b>RECIÉN NACIDO CON EB</b> .....	<b>07</b>
<b>VIVIR CON EB</b> .....	<b>08</b>
<b>EB SIMPLE (EBS)</b> .....	<b>09</b>
<b>EB DISTRÓFICA (EBD)</b> .....	<b>10</b>
<b>EB JUNTURAL (EBJ)</b> .....	<b>11</b>
<b>EB KINDLER (EBK)</b> .....	<b>12</b>
<b>DIAGNÓSTICO DE LABORATORIO</b> .....	<b>13</b>
<b>HERENCIA EN EB</b> .....	<b>14</b>
<b>INVESTIGACIÓN</b> .....	<b>15</b>
<b>ENSAYOS CLÍNICOS</b> .....	<b>16</b>
<b>SENSIBILIZACIÓN EN EB</b> .....	<b>17</b>
<b>LEYENDAS DE ICONOS</b> .....	<b>18</b>
<b>INFORMACIÓN DE CONTACTO</b> .....	<b>19</b>
<b>NOTAS</b> .....	<b>20</b>

# INFORMACIÓN GENERAL

## ¿POR QUÉ SON IMPORTANTES LAS INFOGRAFÍAS?

Las infografías de EB contienen información sobre diferentes áreas de la atención clínica y social de la EB. Se basan principalmente en imágenes en lugar de texto y están dirigidas a personas afectadas por EB en áreas de bajos recursos.

La idea de desarrollar infografías sobre la EB surgió del equipo de EB Without Borders de DEBRA International. La misión del equipo es ayudar a las personas que viven con EB, a sus familias y a los médicos en países donde no hay un grupo DEBRA para apoyarlos y hay pocos conocimientos sobre la atención clínica y social de la EB.

## ¿PARA QUIÉN SON LAS INFOGRAFÍAS DE EB?

Las infografías de EB son para personas que viven o cuidan de alguien con cualquier tipo de EB. Aunque las infografías de EB están dirigidas a personas en áreas de bajos recursos, la información es relevante para cualquier persona que viva o cuide a alguien con EB.

## ¿DE DÓNDE VIENE LA INFORMACIÓN DE ESTE FOLLETO?

La información de este folleto proviene de “Clinical Practice Guidelines for Epidermolysis Bullosa Laboratory Diagnosis” (Has et al. 2019), “Consensus reclassification of inherited epidermolysis bullosa and other disorders with skin fragility” (Has et al. 2020), y de opinión experta. La información y las recomendaciones de las pautas provienen de una variedad de fuentes, incluida la investigación clínica y la opinión de expertos.

## CÓMO USAR ESTA INFORMACIÓN

Recomendamos encarecidamente que consulte con su médico o enfermera antes de usar las infografías de EB para que puedan comentar la información con usted.

## EXENCIÓN DE RESPONSABILIDAD

La información contenida en este folleto de infografías de EB no indica una acción exclusiva ni sirve como un estándar de atención médica. Pueden ser apropiadas variaciones, teniendo en cuenta las circunstancias individuales. Se recomienda encarecidamente a los usuarios de este folleto que confirmen que la información contenida en él es correcta a través de fuentes independientes. El grupo de desarrollo de este folleto de infografías de EB ha realizado un esfuerzo considerable para garantizar que la información proporcionada sea precisa y esté actualizada. El grupo de desarrollo y DEBRA International no aceptan ninguna responsabilidad por cualquier inexactitud; información percibida como engañosa; o el éxito de las recomendaciones, consejos o sugerencias que se detallan en este folleto.

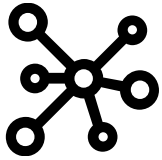
## DERECHOS DE AUTOR

© Copyright DEBRA International 2020. Todos los derechos reservados. Esta obra está autorizada bajo los términos de la [Licencia de Reconocimiento-No Comercial-Sin Derivados de Creative Common](#), que permite el uso y distribución en cualquier medio, siempre que la obra original se cite correctamente, el uso no sea comercial y no se realicen modificaciones o adaptaciones.

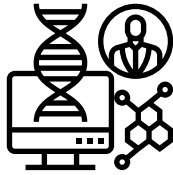
**más información:** [www.debra-international.org](http://www.debra-international.org) **EB Without Borders:** [ebwb@debra-international.org](mailto:ebwb@debra-international.org)

La información contenida en este folleto de infografías de EB no indica una acción exclusiva ni sirve como un estándar de atención médica. Pueden ser apropiadas variaciones, teniendo en cuenta las circunstancias individuales. Se recomienda encarecidamente a los usuarios de este folleto que confirmen que la información contenida en él es correcta a través de fuentes independientes. El grupo de desarrollo de este folleto de infografías de EB ha realizado un esfuerzo considerable para garantizar que la información proporcionada sea precisa y esté actualizada. El grupo de desarrollo y DEBRA International no aceptan ninguna responsabilidad por cualquier inexactitud; información percibida como engañosa; o el éxito de las recomendaciones, consejos o sugerencias que se detallan en este folleto.

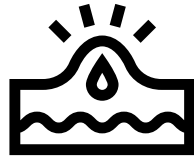




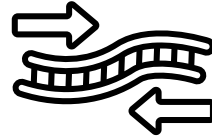
La EB no es el nombre de una sola enfermedad de la piel, sino de un gran grupo de enfermedades clínica y genéticamente diferentes



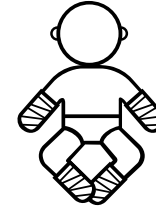
Hay más de 30 subtipos



Su característica común es la formación de ampollas y piel extremadamente frágil



Las ampollas y heridas pueden ocurrir por presión, fricción o calor en la piel y/o mucosas



Los síntomas pueden verse inmediatamente después del nacimiento / durante los primeros días



Los síntomas pueden variar de leves a graves



Las ampollas se pueden formar en cualquier parte de la piel y, a veces, dentro de las mucosas

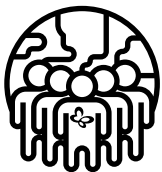
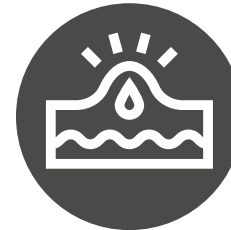
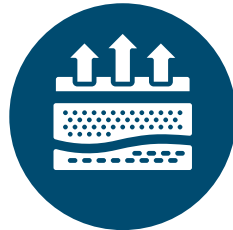
## epidermólisis

## bullosa

Epidermis

Ruptura

Ampolla



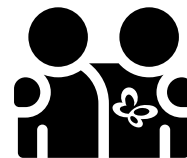
500.000 personas estimadas con EB en el mundo



Afecta igualmente a hombres y mujeres



Puede ocurrir en cualquier raza o etnia



No es contagiosa



Todavía no hay cura

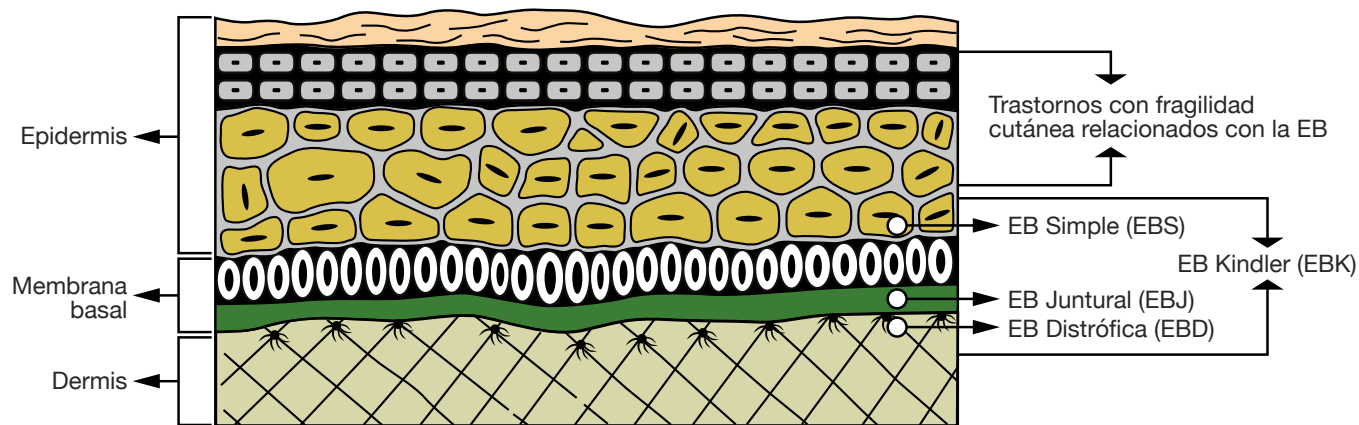


Las personas que viven con EB se conocen como "mariposas" porque su piel es tan frágil como las alas de una mariposa

**más información:** [www.debra-international.org](http://www.debra-international.org) **EB Without Borders:** [ebwb@debra-international.org](mailto:ebwb@debra-international.org)

La información contenida en este folleto de infografías de EB no indica una acción exclusiva ni sirve como un estándar de atención médica. Pueden ser apropiadas variaciones, teniendo en cuenta las circunstancias individuales. Se recomienda encarecidamente a los usuarios de este folleto que confirmen que la información contenida en él es correcta a través de fuentes independientes. El grupo de desarrollo de este folleto de infografías de EB ha realizado un esfuerzo considerable para garantizar que la información proporcionada sea precisa y esté actualizada. El grupo de desarrollo y DEBRA International no aceptan ninguna responsabilidad por cualquier inexactitud; información percibida como engañosa; o el éxito de las recomendaciones, consejos o sugerencias que se detallan en este folleto.

## ESQUEMA TRANSVERSAL DE LA PIEL



DEBRA International - adaptado de Debra of América y el Instituto Nacional de Artritis y Enfermedades Musculoesqueléticas y de la Piel de EE. UU. y Has et al. 2020

### PIEL SANA



La piel tiene proteínas que son como un pegamento que mantiene unidas las capas de la piel y la hace fuerte.

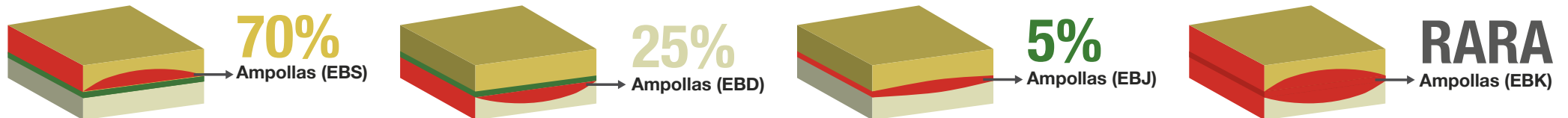
### PIEL CON EB



En la EB, estas proteínas “pegamento” no funcionan correctamente o faltan. Esto significa que las capas de la piel pueden separarse formando ampollas y heridas. Esto puede suceder por una lesión, presión, fricción, calor o incluso de forma espontánea.

EB adquirida (EBA): aunque los síntomas pueden ser similares, la EBA no se hereda. Es una enfermedad autoinmune que no suele aparecer hasta más tarde en la vida y se desconoce exactamente qué la causa.

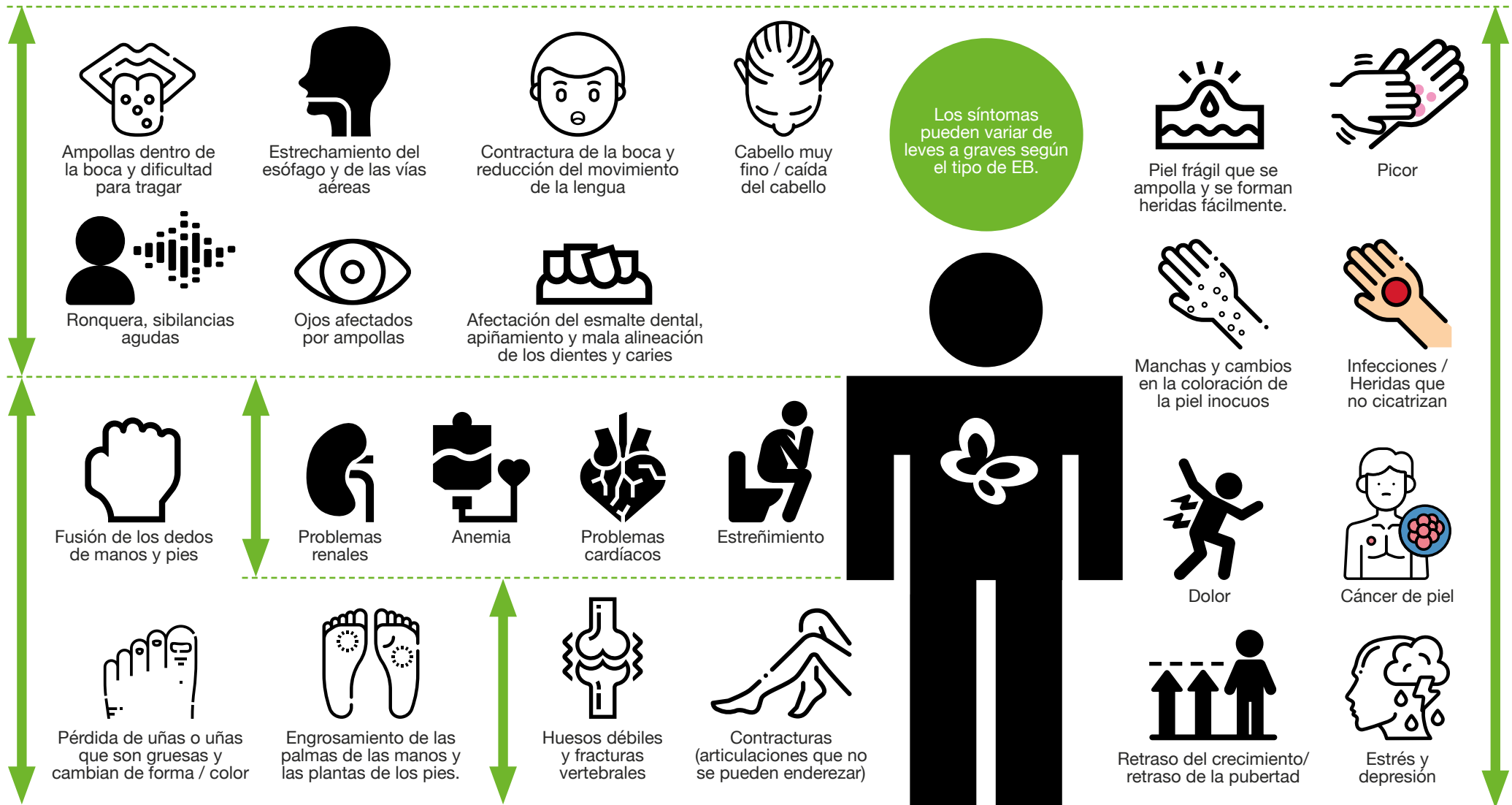
## FRECUENCIA Y CLASIFICACIÓN DE TIPOS DE EB



más información: [www.debra-international.org](http://www.debra-international.org) EB Without Borders: [ebwb@debra-international.org](mailto:ebwb@debra-international.org)

La información contenida en este folleto de infografías de EB no indica una acción exclusiva ni sirve como un estándar de atención médica. Pueden ser apropiadas variaciones, teniendo en cuenta las circunstancias individuales. Se recomienda encarecidamente a los usuarios de este folleto que confirmen que la información contenida en él es correcta a través de fuentes independientes. El grupo de desarrollo de este folleto de infografías de EB ha realizado un esfuerzo considerable para garantizar que la información proporcionada sea precisa y esté actualizada. El grupo de desarrollo y DEBRA International no aceptan ninguna responsabilidad por cualquier inexactitud; información percibida como engañosa; o el éxito de las recomendaciones, consejos o sugerencias que se detallan en este folleto.

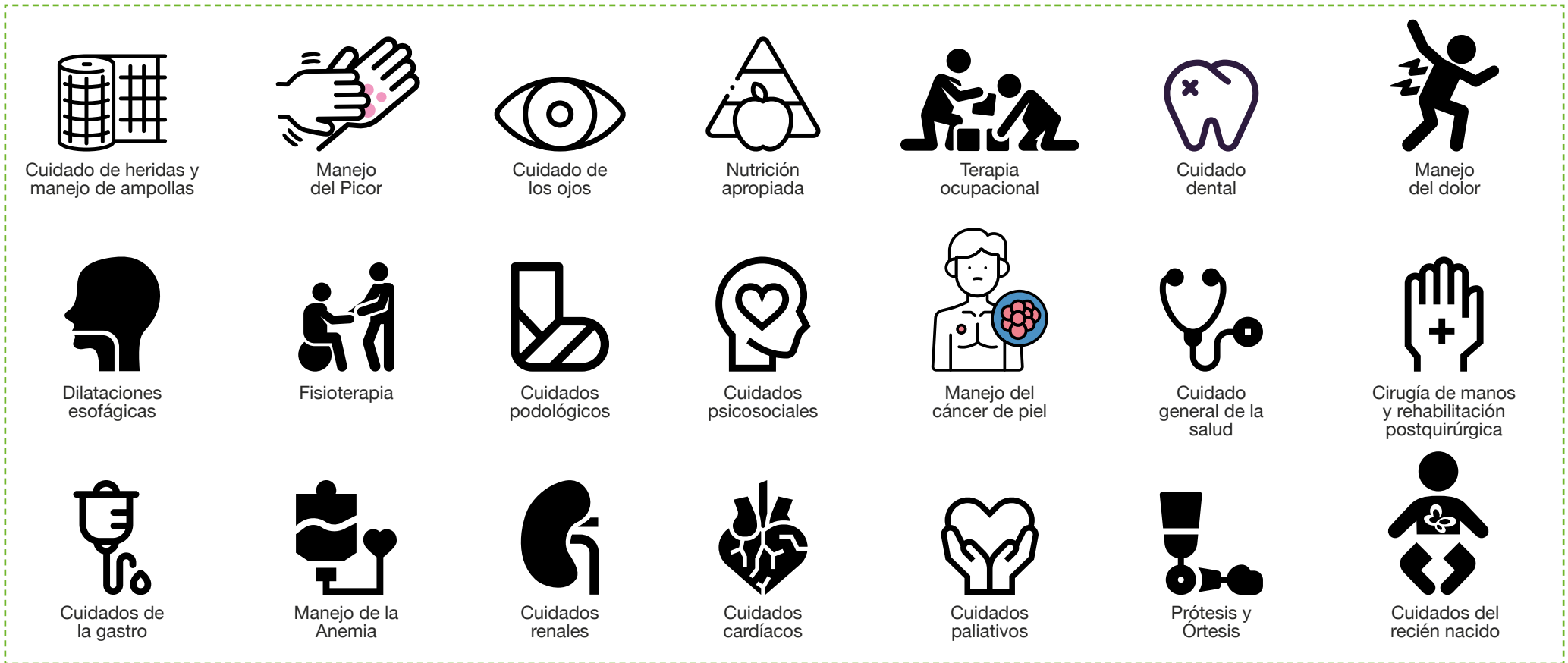
# SÍNTOMAS Y COMPLICACIONES



**más información:** [www.debra-international.org](http://www.debra-international.org) **EB Without Borders:** [ebwb@debra-international.org](mailto:ebwb@debra-international.org)

La información contenida en este folleto de infografías de EB no indica una acción exclusiva ni sirve como un estándar de atención médica. Pueden ser apropiadas variaciones, teniendo en cuenta las circunstancias individuales. Se recomienda encarecidamente a los usuarios de este folleto que confirmen que la información contenida en él es correcta a través de fuentes independientes. El grupo de desarrollo de este folleto de infografías de EB ha realizado un esfuerzo considerable para garantizar que la información proporcionada sea precisa y esté actualizada. El grupo de desarrollo y DEBRA International no aceptan ninguna responsabilidad por cualquier inexactitud; información percibida como engañosa; o el éxito de las recomendaciones, consejos o sugerencias que se detallan en este folleto.

# CUIDADOS EN EB



## PLAN DE CUIDADO INTEGRAL

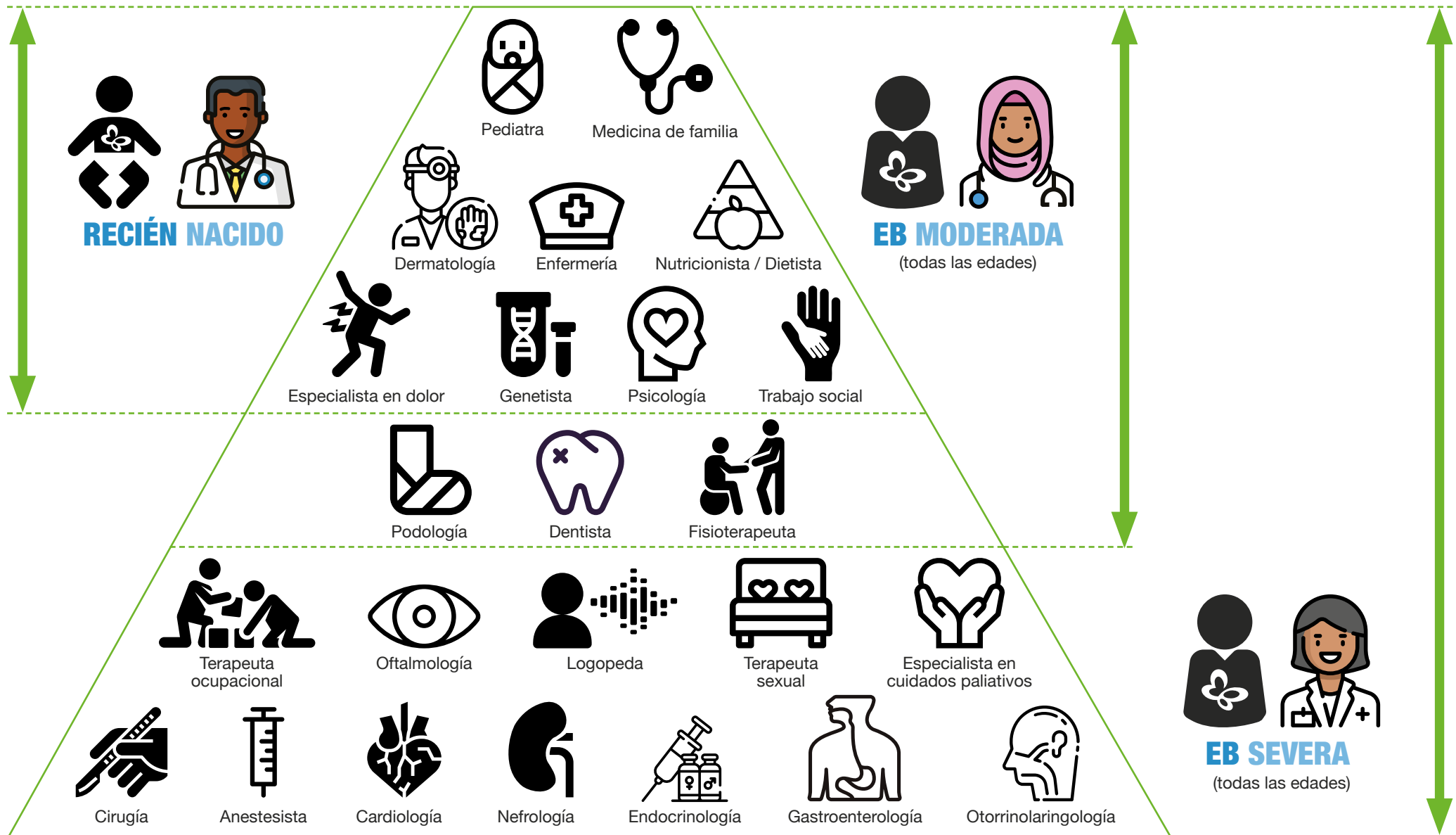
La EB tiene una variedad de síntomas y complicaciones que requieren la atención de diferentes especialistas médicos. Atención interdisciplinaria significa que un equipo de diferentes especialistas se une para coordinar el plan de atención de un paciente y aprender de las especialidades de cada uno.

**más información:** [www.debra-international.org](http://www.debra-international.org) **EB Without Borders:** [ebwb@debra-international.org](mailto:ebwb@debra-international.org)

La información contenida en este folleto de infografías de EB no indica una acción exclusiva ni sirve como un estándar de atención médica. Pueden ser apropiadas variaciones, teniendo en cuenta las circunstancias individuales. Se recomienda encarecidamente a los usuarios de este folleto que confirmen que la información contenida en él es correcta a través de fuentes independientes. El grupo de desarrollo de este folleto de infografías de EB ha realizado un esfuerzo considerable para garantizar que la información proporcionada sea precisa y esté actualizada. El grupo de desarrollo y DEBRA International no aceptan ninguna responsabilidad por cualquier inexactitud; información percibida como engañosa; o el éxito de las recomendaciones, consejos o sugerencias que se detallan en este folleto.



# ATENCIÓN INTERDISCIPLINAR

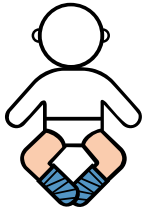


**más información:** [www.debra-international.org](http://www.debra-international.org) **EB Without Borders:** [ebwb@debra-international.org](mailto:ebwb@debra-international.org)

La información contenida en este folleto de infografías de EB no indica una acción exclusiva ni sirve como un estándar de atención médica. Pueden ser apropiadas variaciones, teniendo en cuenta las circunstancias individuales. Se recomienda encarecidamente a los usuarios de este folleto que confirmen que la información contenida en él es correcta a través de fuentes independientes. El grupo de desarrollo de este folleto de infografías de EB ha realizado un esfuerzo considerable para garantizar que la información proporcionada sea precisa y esté actualizada. El grupo de desarrollo y DEBRA Internacional no aceptan ninguna responsabilidad por cualquier inexactitud; información percibida como engañosa; o el éxito de las recomendaciones, consejos o sugerencias que se detallan en este folleto.

# RECIÉN NACIDOS CON EB

## SÍNTOMAS



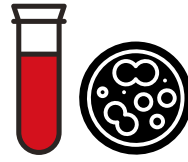
La piel puede estar ausente por completo, especialmente en los pies, los tobillos y la parte inferior de las piernas.



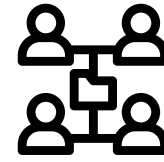
Pueden salir ampollas en la piel inmediatamente después del nacimiento / durante los primeros días.



El equipo de dermatología debe descartar otros trastornos de la piel



Debe realizarse un diagnóstico de laboratorio. Ver página 13



Un plan de atención integral debe ser coordinado por un equipo interdisciplinar

## ¿QUÉ SUCEDE CUANDO HAY SOSPECHA DE EB?

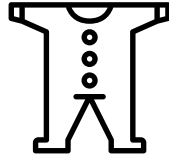
## CUIDADOS DEL RECIÉN NACIDO



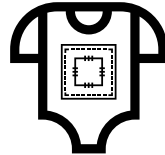
Consulte la infografía de Cuerpo y Piel sanos para obtener información sobre el cuidado de las heridas



Los pañales deben tener un buen ajuste para reducir la fricción. Agregue una tela suave en los bordes si es necesario



Use bodis con cierre frontal. Los bebés desnudos pueden lastimarse al frotarse los brazos y las piernas



Use la ropa al revés para evitar las costuras que causan problemas en la piel con el roce y la presión



Las manoplas y las uñas cortas ayudan a prevenir los daños causados por rascarse



Coloque a su bebé sobre una superficie acolchada suave (almohada, piel de oveja, manta suave)



Su bebé puede y debe ser acariciado para ayudar a crear lazos afectivos



La lactancia materna es posible con un bebé con EB y se debería intentar



Es necesario capacitar a la familia en el cuidado de las heridas / el baño / el cuidado general de un bebé con EB



El equipo de trabajo social puede orientar a la familia sobre sus derechos, ya que el material de cura puede ser costoso

## ¡IMPORTANTE!



Evitar el uso de incubadora (a menos que sea absolutamente necesaria)



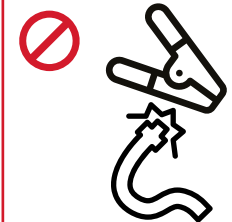
No usar esparadrapos, tiritas ni productos adhesivos



No levantar al bebé por las axilas



No coloque etiquetas identificativas en las muñecas ni en los tobillos. En su lugar, ponerlas en la cama / ropa



No use pinzas umbilicales



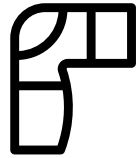
Siga el calendario de vacunación infantil

más información: [www.debra-international.org](http://www.debra-international.org) EB Without Borders: [ebwb@debra-international.org](mailto:ebwb@debra-international.org)

La información contenida en este folleto de infografías de EB no indica una acción exclusiva ni sirve como un estándar de atención médica. Pueden ser apropiadas variaciones, teniendo en cuenta las circunstancias individuales. Se recomienda encarecidamente a los usuarios de este folleto que confirmen que la información contenida en él es correcta a través de fuentes independientes. El grupo de desarrollo de este folleto de infografías de EB ha realizado un esfuerzo considerable para garantizar que la información proporcionada sea precisa y esté actualizada. El grupo de desarrollo y DEBRA International no aceptan ninguna responsabilidad por cualquier inexactitud; información percibida como engañosa; o el éxito de las recomendaciones, consejos o sugerencias que se detallan en este folleto.



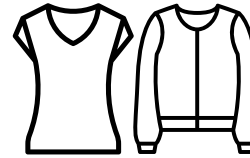
Consulte las infografías de Piel y Cuerpo Sano para obtener información sobre el cuidado de las heridas



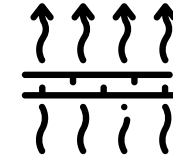
Proteja las zonas vulnerables de la piel con guantes y relleno



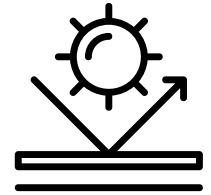
Mantenga la piel hidratada para minimizar el picor, reducir la fricción y prevenir que la piel se agriete



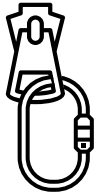
Vístase con capas que pueda ponerse y quitarse fácilmente cuando sea necesario



Los materiales suaves y transpirables son los más adecuados



Use ropa con protección UV en verano



Use pequeñas ayudas para conseguir independencia en las actividades del día a día



Acolchar las zonas de presión de las gafas para proteger la nariz y las orejas



Asegúrese de que el calzado sea suave y transpirable. Ver infografías de Piel y Cuerpo Sano



Mantenga las uñas de las manos y los pies cortas y lisas. Ver infografías de Piel y Cuerpo Sano

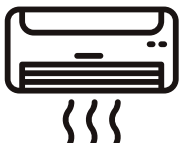


Acolche la sillita del coche y otras superficies duras

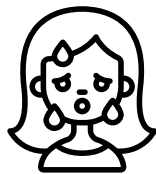


El ejercicio físico es bueno para la movilidad y la salud ósea

## ¡IMPORTANTE!



Un ventilador o aire acondicionado puede ayudar a mantener la piel fresca



El calor, el sudor y la humedad aumentan las ampollas



Evita baños calientes



Evita la ropa apretada



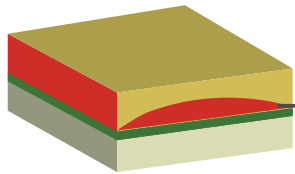
Evite la ropa con etiquetas, elásticos ajustados o costuras. Dale la vuelta a la ropa para evitar las costuras



No use esparadrapo, tiritas ni productos adhesivos

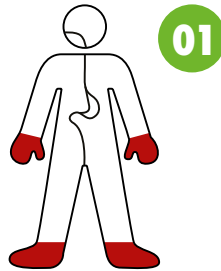
más información: [www.debra-international.org](http://www.debra-international.org) EB Without Borders: [ebwb@debra-international.org](mailto:ebwb@debra-international.org)

La información contenida en este folleto de infografías de EB no indica una acción exclusiva ni sirve como un estándar de atención médica. Pueden ser apropiadas variaciones, teniendo en cuenta las circunstancias individuales. Se recomienda encarecidamente a los usuarios de este folleto que confirmen que la información contenida en él es correcta a través de fuentes independientes. El grupo de desarrollo de este folleto de infografías de EB ha realizado un esfuerzo considerable para garantizar que la información proporcionada sea precisa y esté actualizada. El grupo de desarrollo y DEBRA International no aceptan ninguna responsabilidad por cualquier inexactitud; información percibida como engañosa; o el éxito de las recomendaciones, consejos o sugerencias que se detallan en este folleto.

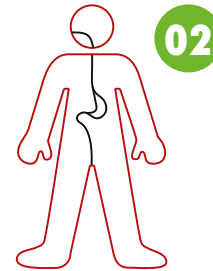


**70%**

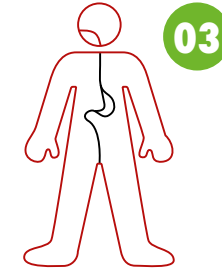
Ampollas en la epidermis  
Tipos de EB más comunes



**EBS LOCALIZADA**  
**nombres anteriores:** Weber-Cockayne  
**genes afectados:** KRT5, KRT14  
**herencia:** dominante, de novo, recesiva (rara)



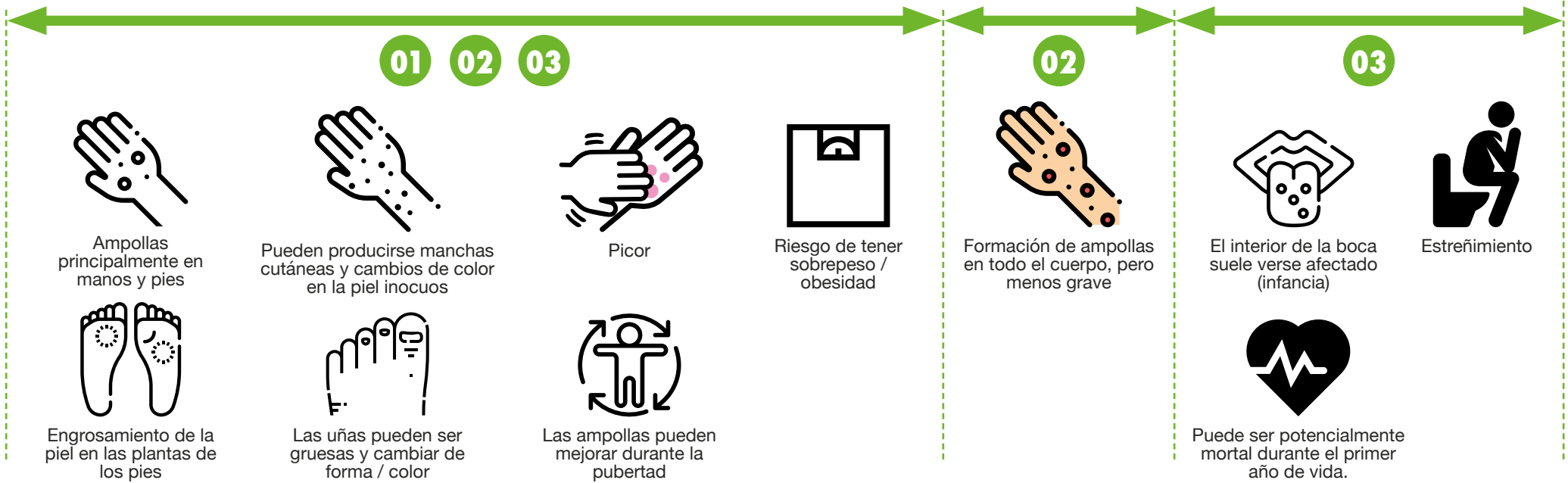
**EBS INTERMEDIA**  
**nombres anteriores:** EBS generalizada intermedia, EBS Köbner  
**genes afectados:** KRT5, KRT14  
**herencia:** dominante, de novo, recesiva (rara)



**EBS SEVERA**  
**nombres anteriores:** EBS generalizada, EBS Dowling-Meara  
**genes afectados:** KRT5, KRT14  
**herencia:** dominante, de novo, recesiva (rara)

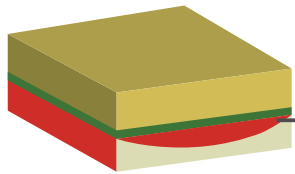
## SÍNTOMAS Y COMPLICACIONES COMUNES

Para obtener más detalles, visite: [www.debra-international.org/eb-simplex](http://www.debra-international.org/eb-simplex)



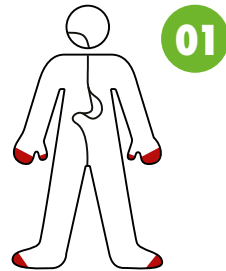
**más información:** [www.debra-international.org](http://www.debra-international.org) **EB Without Borders:** [ebwb@debra-international.org](mailto:ebwb@debra-international.org)

La información contenida en este folleto de infografías de EB no indica una acción exclusiva ni sirve como un estándar de atención médica. Pueden ser apropiadas variaciones, teniendo en cuenta las circunstancias individuales. Se recomienda encarecidamente a los usuarios de este folleto que confirmen que la información contenida en él es correcta a través de fuentes independientes. El grupo de desarrollo de este folleto de infografías de EB ha realizado un esfuerzo considerable para garantizar que la información proporcionada sea precisa y esté actualizada. El grupo de desarrollo y DEBRA International no aceptan ninguna responsabilidad por cualquier inexactitud; información percibida como engañosa; o el éxito de las recomendaciones, consejos o sugerencias que se detallan en este folleto.

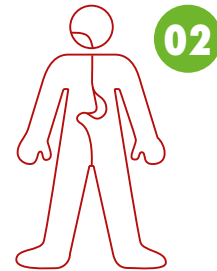


25%

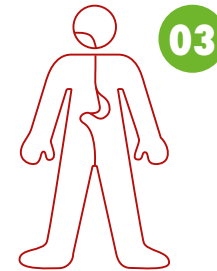
Ampollas en la dermis  
Menos común que la EBS



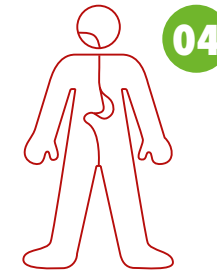
**EBDD LOCALIZADA**  
**nombres anteriores:** solo uñas, pretibial y EBDD acral  
**genes afectados:** COL7A1  
**herencia:** dominante



**EBDD INTERMEDIA**  
**nombres anteriores:** EBDD generalizada  
**genes afectados:** COL7A1  
**herencia:** dominante



**EBDR INTERMEDIA**  
**nombres anteriores:** EBDR generalizada intermedia, EBDR non-Hallopeau-Siemens  
**genes afectados:** COL7A1  
**herencia:** recesiva



**EBDR SEVERA**  
**nombres anteriores:** EBDR severa generalizada, EBDR Hallopeau-Siemens  
**genes afectados:** COL7A1  
**herencia:** recesiva

## SÍNTOMAS Y COMPLICACIONES COMUNES

Para obtener más detalles, visite: [www.debra-international.org/dystrophic-eb](http://www.debra-international.org/dystrophic-eb)

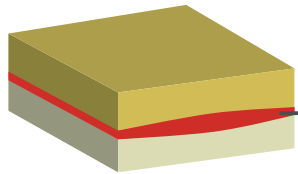
<p><b>01</b></p> <p>La piel frágil afecta principalmente a los dedos de las manos, de los pies y las uñas</p>	<p><b>01 02 03 04</b></p> <p>Cáncer de piel (desde la adolescencia - más común en la EBDR grave)</p>	<p><b>02 03</b></p> <p>Aparecen manchas en la piel inocuas</p>	<p><b>04</b></p> <p>Formación de ampollas por todo el cuerpo</p>
<p><b>01</b></p> <p>A veces, solo las uñas se ven afectadas (en grosor y forma / cambio de color)</p>	<p><b>01 02 03 04</b></p> <p>El interior de la boca puede verse afectado (más común en EBDR grave)</p>	<p><b>02 03</b></p> <p>Heridas que no cicatrizan</p>	<p><b>04</b></p> <p>Se produce cierta fusión en los dedos de manos y pies (principalmente EBDR intermedia)</p>
<p><b>01</b></p> <p>Estreñimiento (particularmente en la EBD más severa)</p>	<p><b>02 03</b></p> <p>La formación de ampollas esofágicas es común</p>	<p><b>02 03</b></p> <p>Pérdida de cabello</p>	<p><b>04</b></p> <p>Anemia</p>
<p><b>01</b></p> <p>Los ojos suelen verse afectados</p>	<p><b>02 03</b></p> <p>Huesos débiles / fracturas vertebrales</p>	<p><b>02 03</b></p> <p>Retraso del crecimiento / retraso de la pubertad</p>	<p><b>04</b></p> <p>Apiñamiento/mala alineación de los dientes / caries</p>
<p><b>01</b></p> <p>Las articulaciones no se pueden enderezar fácilmente</p>	<p><b>02 03</b></p> <p>Contractura de la boca / reducción de la movilidad de la lengua</p>	<p><b>02 03</b></p> <p>El cáncer de piel es una causa frecuente de muerte</p>	<p><b>04</b></p> <p>El cáncer de piel es una causa frecuente de muerte</p>

más información: [www.debra-international.org](http://www.debra-international.org) EB Without Borders: [ebwb@debra-international.org](mailto:ebwb@debra-international.org)

La información contenida en este folleto de infografías de EB no indica una acción exclusiva ni sirve como un estándar de atención médica. Pueden ser apropiadas variaciones, teniendo en cuenta las circunstancias individuales. Se recomienda encarecidamente a los usuarios de este folleto que confirmen que la información contenida en él es correcta a través de fuentes independientes. El grupo de desarrollo de este folleto de infografías de EB ha realizado un esfuerzo considerable para garantizar que la información proporcionada sea precisa y esté actualizada. El grupo de desarrollo y DEBRA International no aceptan ninguna responsabilidad por cualquier inexactitud; información percibida como engañosa; o el éxito de las recomendaciones, consejos o sugerencias que se detallan en este folleto.

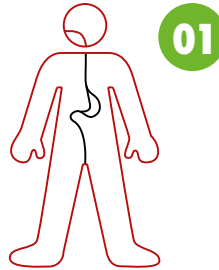


# EB JUNTURAL (EBJ)

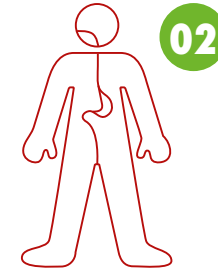


**5%**

Ampollas en la membrana basal  
Menos común que EBS o EBD



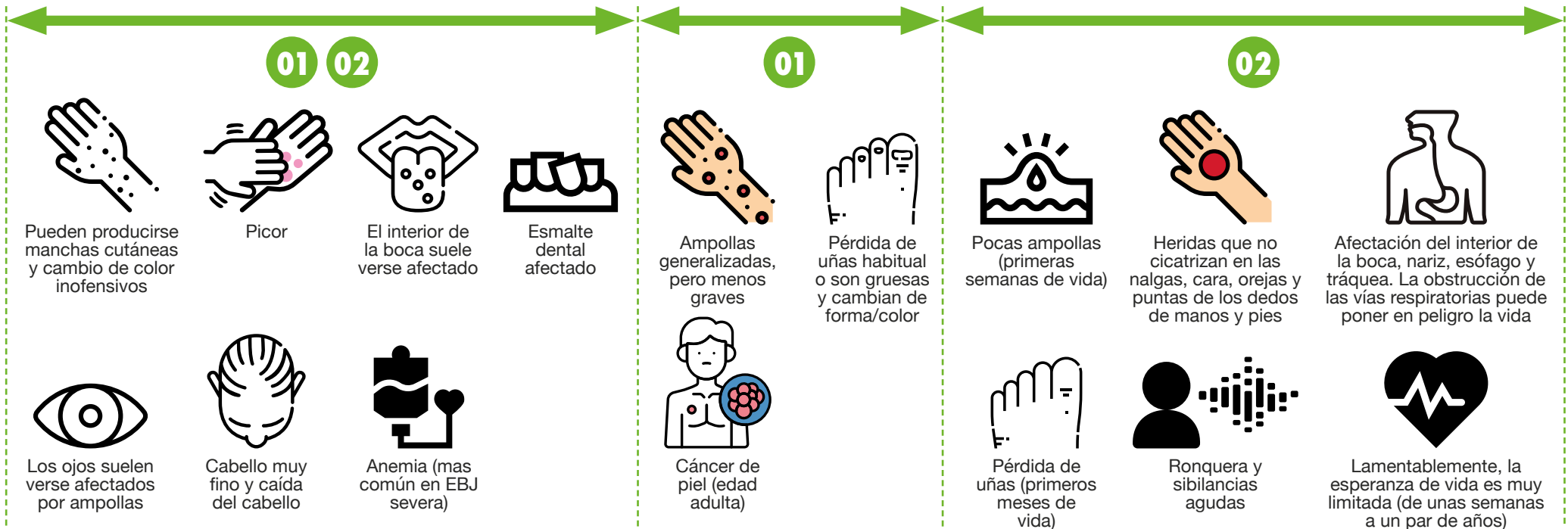
**EBJ INTERMEDIA**  
**nombres anteriores:** EBJ generalizada intermedia, EBJ No-Herlitz  
**genes afectados:** LAMA3, LAMB3, LAMC2, COL17A1  
**herencia:** recesiva



**EBJ SEVERA**  
**nombres anteriores:** EBJ severa generalizada, EBJ Herlitz  
**affected genes:** LAMA3, LAMB3, LAMC2  
**herencia:** recesiva

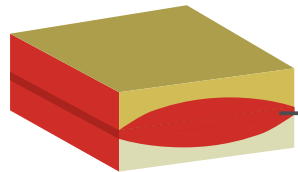
## SÍNTOMAS Y COMPLICACIONES COMUNES

Para obtener más detalles, visite: [www.debra-international.org/junctional-eb](http://www.debra-international.org/junctional-eb)



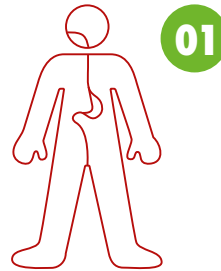
**más información:** [www.debra-international.org](http://www.debra-international.org) **EB Without Borders:** [ebwb@debra-international.org](mailto:ebwb@debra-international.org)

La información contenida en este folleto de infografías de EB no indica una acción exclusiva ni sirve como un estándar de atención médica. Pueden ser apropiadas variaciones, teniendo en cuenta las circunstancias individuales. Se recomienda encarecidamente a los usuarios de este folleto que confirmen que la información contenida en él es correcta a través de fuentes independientes. El grupo de desarrollo de este folleto de infografías de EB ha realizado un esfuerzo considerable para garantizar que la información proporcionada sea precisa y esté actualizada. El grupo de desarrollo y DEBRA Internacional no aceptan ninguna responsabilidad por cualquier inexactitud; información percibida como engañosa; o el éxito de las recomendaciones, consejos o sugerencias que se detallan en este folleto.



## RARA

Las ampollas ocurren en múltiples y diferentes niveles



### EB KINDLER

**nombres anteriores:** Síndrome de Kindler

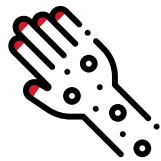
**genes afectados:** FERMT1

**herencia:** recesiva

## SÍNTOMAS Y COMPLICACIONES COMUNES

Para obtener más detalles, visite: [www.debra-international.org/kindler-eb](http://www.debra-international.org/kindler-eb)

01



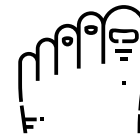
Ampollas muy extendidas y tienden a afectar las extremidades. Las ampollas tienden a disminuir con la edad



Pérdida de crestas y líneas de la piel en las manos, como las huellas dactilares



Fusión de los dedos de las manos y los pies que conducen a manos en "mitón"



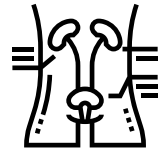
Las uñas pueden ser gruesas y cambiar de forma/color



Piel engrosada en palmas de las manos y plantas de los pies



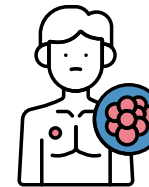
Los ojos suelen verse afectados por ampollas



Puede ocurrir un estrechamiento de los órganos urinarios y genitales



Gingivitis, tooth loss, and overgrowth of gum tissue around the teeth



Cáncer de piel en extremidades, labios o cavidad oral (adultez temprana)

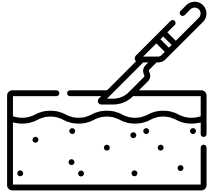


El cáncer de piel en EB Kindler es agresivo y puede causar muerte prematura. Se requieren chequeos regulares para el control del cáncer de piel

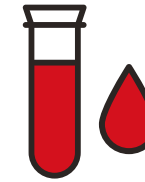
**más información:** [www.debra-international.org](http://www.debra-international.org) **EB Without Borders:** [ebwb@debra-international.org](mailto:ebwb@debra-international.org)

La información contenida en este folleto de infografías de EB no indica una acción exclusiva ni sirve como un estándar de atención médica. Pueden ser apropiadas variaciones, teniendo en cuenta las circunstancias individuales. Se recomienda encarecidamente a los usuarios de este folleto que confirmen que la información contenida en él es correcta a través de fuentes independientes. El grupo de desarrollo de este folleto de infografías de EB ha realizado un esfuerzo considerable para garantizar que la información proporcionada sea precisa y esté actualizada. El grupo de desarrollo y DEBRA International no aceptan ninguna responsabilidad por cualquier inexactitud; información percibida como engañosa; o el éxito de las recomendaciones, consejos o sugerencias que se detallan en este folleto.

# DIAGNÓSTICO DE LABORATORIO



**Muestra de piel**  
Primer paso diagnóstico en recién nacidos. Ofrece resultados rápidos



**Muestra de sangre**  
Identifica la variante específica que causa la EB en el ADN de una persona



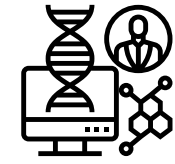
**Mapeo por inmunofluorescencia (MIF)**  
Muestra si una proteína asociada a la EB está ausente o reducida. Se tienen resultado en unas pocas horas



**Microscopía electrónica de transmisión (MET)**  
Examen directo de la piel al microscopio. Rara vez se utiliza en el diagnóstico de la EB, pero puede ser útil para resolver casos difíciles



**Secuenciación Sanger (SS)**  
Identifica la variante que causa la EB mediante el análisis de un gen específico de la EB



**Secuenciación masiva (NGS)**  
Identifica la variante que causa la EB analizando TODOS los genes de la EB a la vez

## ¡IMPORTANTE!



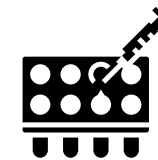
Un equipo de dermatología debería descartar otros trastornos de la piel



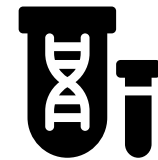
Idealmente, se deben realizar tanto las pruebas genéticas en una muestra de sangre, como el análisis de una muestra de piel



Los subtipos de EB predecirán la gravedad de la enfermedad, lo que permitirá un tratamiento y atención personalizados



Es importante determinar el (sub) tipo de EB para poder participar en ensayos clínicos



Recibir asesoramiento genético

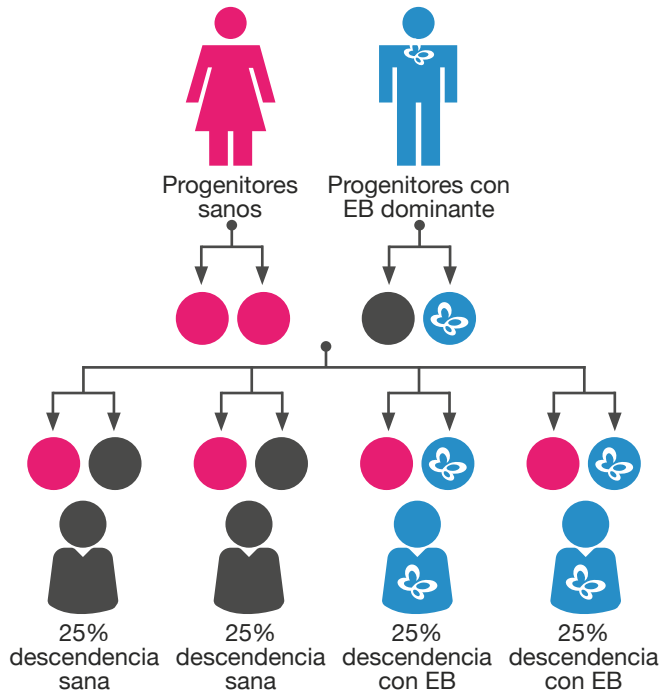
más información: [www.debra-international.org](http://www.debra-international.org) EB Without Borders: [ebwb@debra-international.org](mailto:ebwb@debra-international.org)

La información contenida en este folleto de infografías de EB no indica una acción exclusiva ni sirve como un estándar de atención médica. Pueden ser apropiadas variaciones, teniendo en cuenta las circunstancias individuales. Se recomienda encarecidamente a los usuarios de este folleto que confirmen que la información contenida en él es correcta a través de fuentes independientes. El grupo de desarrollo de este folleto de infografías de EB ha realizado un esfuerzo considerable para garantizar que la información proporcionada sea precisa y esté actualizada. El grupo de desarrollo y DEBRA International no aceptan ninguna responsabilidad por cualquier inexactitud; información percibida como engañosa; o el éxito de las recomendaciones, consejos o sugerencias que se detallan en este folleto.

# PATRONES DE HERENCIA EN EB

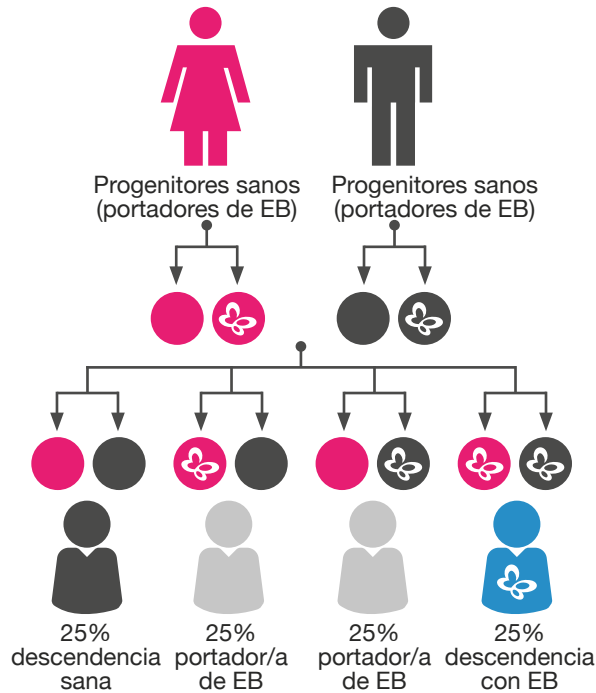
## HERENCIA AUTOSÓMICA DOMINANTE

Uno de los progenitores es afectado y transmite el gen alterado a su hijo/a. Existe un 50% de probabilidad de que alguno de sus hijos/as nazca con EB.



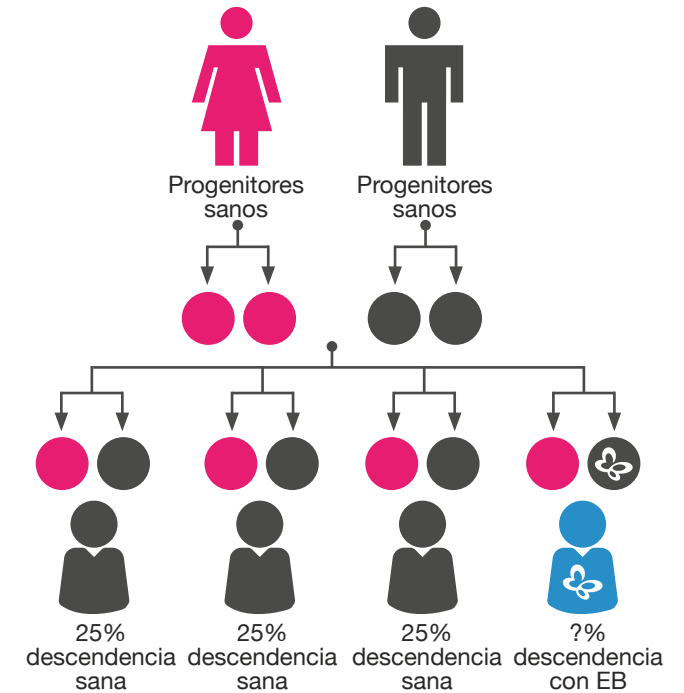
## HERENCIA AUTOSÓMICA RECESIVA

Ninguno de los progenitores está afectado, pero son portadores de la enfermedad. Para que la descendencia nazca con EB, el hijo/a tendría que heredar tanto la variante causante de la enfermedad del padre como de la madre. Hay un 25% de posibilidades de que esto ocurra.



## HERENCIA "DE NOVO" (¡SOLO DOMINANTE!)

En esta situación, tener un segundo hijo/a o más con EB de los mismos progenitores es muy raro. Por otro lado, la persona portadora de una variante de novo tiene un 50% de posibilidades de transmitir esa variante (y con ella la EB) a su descendencia.

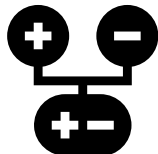


## ASESORAMIENTO GENÉTICO

Una vez que se ha identificado la variante (o variantes) causante de la enfermedad, la persona con EB y su familia deberían buscar asesoramiento genético con un genetista u otro especialista. En el asesoramiento genético se explicaría a la familia:



qué es la EB



el patrón de herencia



los resultados específicos de las pruebas del laboratorio



la predicción de la gravedad de la enfermedad



las opciones para la planificación familiar



pruebas prenatales

más información: [www.debra-international.org](http://www.debra-international.org) EB Without Borders: [ebwb@debra-international.org](mailto:ebwb@debra-international.org)

La información contenida en este folleto de infografías de EB no indica una acción exclusiva ni sirve como un estándar de atención médica. Pueden ser apropiadas variaciones, teniendo en cuenta las circunstancias individuales. Se recomienda encarecidamente a los usuarios de este folleto que confirmen que la información contenida en él es correcta a través de fuentes independientes. El grupo de desarrollo de este folleto de infografías de EB ha realizado un esfuerzo considerable para garantizar que la información proporcionada sea precisa y esté actualizada. El grupo de desarrollo y DEBRA International no aceptan ninguna responsabilidad por cualquier inexactitud; información percibida como engañosa; o el éxito de las recomendaciones, consejos o sugerencias que se detallan en este folleto.

# INVESTIGACIÓN

La investigación clínica analiza los estudios en una condición para ayudar a comprender la enfermedad y cómo podemos tratarla. También ayuda a responder áreas de conocimiento que nos faltan.

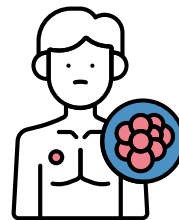
## ¿POR QUÉ ES IMPORTANTE LA INVESTIGACIÓN?



Comprender la biología y la genética de todas las formas de EB puede conducir a nuevos enfoques para diagnosticar y tratar la EB



Desarrollar terapias (incluidas posibles terapias génicas, celulares, farmacológicas o proteicas) para posibles tratamientos de la EB



Comprender la naturaleza del cáncer de piel en la EB, para desarrollar estrategias de prevención de estos síntomas



Mejorar el manejo de la EB mediante el alivio de los síntomas

## PARTICIPACIÓN DE DEBRA EN INVESTIGACIÓN



Casi 40 años invirtiendo en investigación



Más de 54 millones de euros invertidos



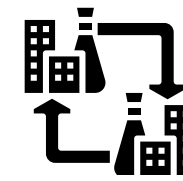
Más de 220 proyectos de investigación financiados



76 instituciones financiadas por DEBRA



Más de 130 investigadores financiados por DEBRA

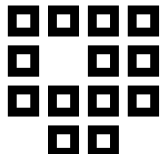


Muchos proyectos financiados académicamente ahora están recibiendo apoyo de las biofarmacéuticas

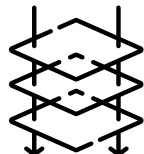
## TRATAMIENTOS POTENCIALES



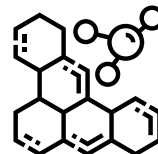
Avances en el cuidado de heridas



Reemplazo de proteínas



Transplante de células madre



Terapia génica

**más información:** [www.debra-international.org](http://www.debra-international.org) **EB Without Borders:** [ebwb@debra-international.org](mailto:ebwb@debra-international.org)

La información contenida en este folleto de infografías de EB no indica una acción exclusiva ni sirve como un estándar de atención médica. Pueden ser apropiadas variaciones, teniendo en cuenta las circunstancias individuales. Se recomienda encarecidamente a los usuarios de este folleto que confirmen que la información contenida en él es correcta a través de fuentes independientes. El grupo de desarrollo de este folleto de infografías de EB ha realizado un esfuerzo considerable para garantizar que la información proporcionada sea precisa y esté actualizada. El grupo de desarrollo y DEBRA International no aceptan ninguna responsabilidad por cualquier inexactitud; información percibida como engañosa; o el éxito de las recomendaciones, consejos o sugerencias que se detallan en este folleto.



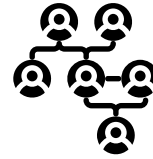
Los ensayos clínicos son un tipo de investigación que estudia nuevas pruebas y tratamientos y evalúa sus efectos en los resultados de la salud humana. (Definición de la OMS)



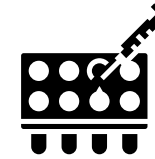
El objetivo de un ensayo clínico es obtener autorización para poner a disposición de los pacientes terapias eficaces



La cantidad de personas con EB que participan en ensayos clínicos es pequeña; debido a esto, la necesidad de ensayos internacionales es elevada



DEBRA ha garantizado más de 140.000 euros para desarrollar y mantener un Registro Mundial de Pacientes con EB

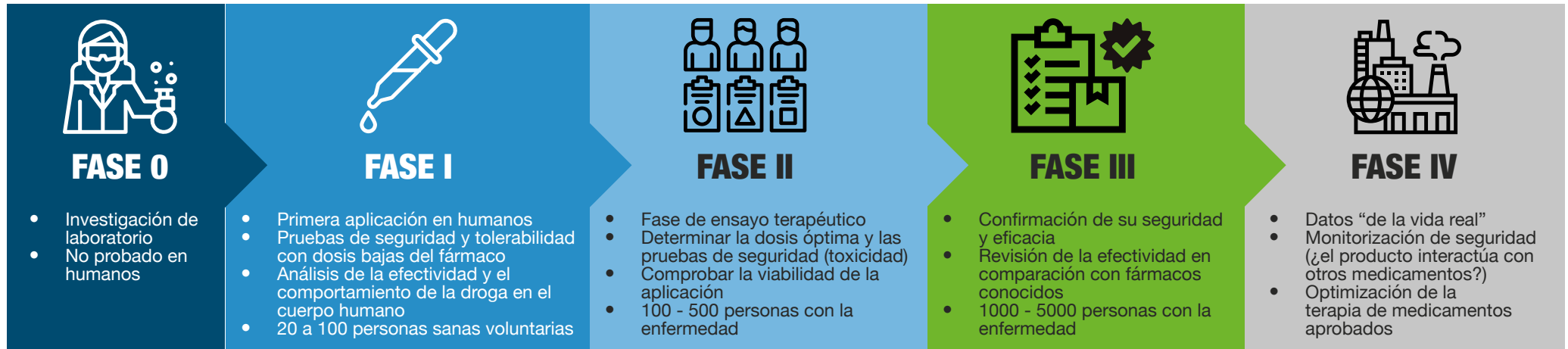


El Registro Mundial de Pacientes con EB identificará a los pa-cientes para los ensayos clínicos



El Registro Mundial de Pacientes con EB ayudará a controlar la seguridad de los medicamentos

## FASES ESTÁNDAR DE LOS ENSAYOS CLÍNICOS



## TÉRMINOS DEL ENSAYO CLÍNICO



### Abierto

Se pueden utilizar ensayos abiertos para comparar dos tratamientos muy similares y ver cual es más eficaz. Tanto los investigadores como los participantes saben si están recibiendo el tratamiento o el placebo



### Comparativo

Cuando el fármaco en investigación se compara con un placebo u otro fármaco activo



### Ciego

Cuando se retiene información para una o todas las personas que realizan o participan en el ensayo para reducir el sesgo



### Aleatorizado

Los participantes se asignan al azar para recibir el tratamiento o el placebo

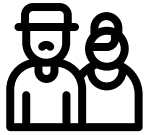
**más información:** [www.debra-international.org](http://www.debra-international.org) **EB Without Borders:** [ebwb@debra-international.org](mailto:ebwb@debra-international.org)

La información contenida en este folleto de infografías de EB no indica una acción exclusiva ni sirve como un estándar de atención médica. Pueden ser apropiadas variaciones, teniendo en cuenta las circunstancias individuales. Se recomienda encarecidamente a los usuarios de este folleto que confirmen que la información contenida en él es correcta a través de fuentes independientes. El grupo de desarrollo de este folleto de infografías de EB ha realizado un esfuerzo considerable para garantizar que la información proporcionada sea precisa y esté actualizada. El grupo de desarrollo y DEBRA International no aceptan ninguna responsabilidad por cualquier inexactitud; información percibida como engañosa; o el éxito de las recomendaciones, consejos o sugerencias que se detallan en este folleto.

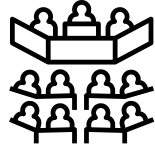
# SENSIBILIZACIÓN DE LA EB



Vecinos/as y comunidad local



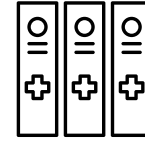
Familia extensa y amigos



Gobiernos locales y nacionales



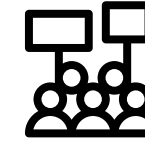
Empleadores/as y compañeros/as de trabajo



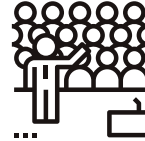
Comparte las GPC-VP e infografías de DEBRA



Comparte esta infografía "¿Qué es la EB?"



Únete a las actividades durante la semana de la concienciación sobre la EB (25-31 de octubre)



Ofrece seminarios para compartir tu conocimiento/historia



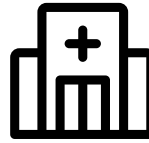
Empresas de radio, periódicos, TV y revistas



Profesionales Sociosanitarios



Funcionarios de seguridad pública



Hospitales



Medios de comunicación



Haz una presentación para hablar sobre la EB antes de empezar en una escuela o trabajo nuevos



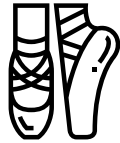
Conéctate a tu DEBRA local para obtener ideas para campañas, recaudación de fondos, folletos o crea los tuyos propios

¿QUIÉN?

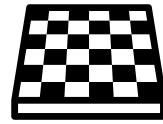
¿CÓMO?



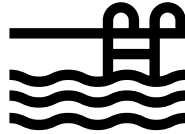
Personal de colegios y compañeros/as de clase



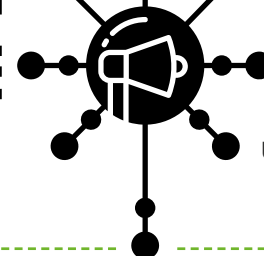
Profesorado y alumnado de actividades extraescolares



Amigos/as de clubes sociales



Compañeros/as de equipos deportivos



Utiliza las redes sociales, YouTube y blogs como herramientas para sensibilizar sobre la EB



Conéctate con otras personas que viven con EB/enfermedades raras



Vota y reclama

¿POR QUÉ?

Trabajar juntos nos hace más fuertes



Educar a quienes nos rodean sobre la EB y en cómo pueden ayudarte y ayudar a tu hijo/a



Aumentar la sensibilización y el conocimiento sobre la enfermedad



Abogar por tus derechos



Enseñar que es una enfermedad genética y que la gente no puede "contagiarse" de EB



Detener el acoso y la discriminación



Luchar por la inclusión, no la segregación

más información: [www.debra-international.org](http://www.debra-international.org) EB Without Borders: [ebwb@debra-international.org](mailto:ebwb@debra-international.org)

La información contenida en este folleto de infografías de EB no indica una acción exclusiva ni sirve como un estándar de atención médica. Pueden ser apropiadas variaciones, teniendo en cuenta las circunstancias individuales. Se recomienda encarecidamente a los usuarios de este folleto que confirmen que la información contenida en él es correcta a través de fuentes independientes. El grupo de desarrollo de este folleto de infografías de EB ha realizado un esfuerzo considerable para garantizar que la información proporcionada sea precisa y esté actualizada. El grupo de desarrollo y DEBRA International no aceptan ninguna responsabilidad por cualquier inexactitud; información percibida como engañosa; o el éxito de las recomendaciones, consejos o sugerencias que se detallan en este folleto.



Los síntomas de la EB pueden variar de leves a graves, incluso dentro del mismo subtipo



El tratamiento debe adaptarse a cada persona



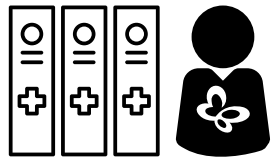
Un plan de atención integral debe ser coordinado por un equipo interdisciplinar



Incluso en los casos en que la esperanza de vida es baja, no se puede predecir cada condición individual



Se recomienda la incorporación de un equipo de cuidados paliativos en casos graves



Lea las Guías de Práctica Clínica (GPC)/ Versiones para Pacientes para obtener más información



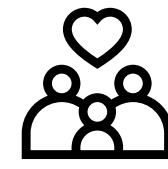
Este icono tiene información importante sobre lo que no debe hacer.



Consulte con su equipo médico o profesional de la salud de EB antes de usar las infografías de EB



Su bebé puede y debe ser tocado de una forma u otra para favorecer el vínculo afectivo



Un/a niño/a con EB traerá mucho amor, risas y experiencias hermosas

## OTROS FOLLETOS INFOGRÁFICOS DE EB

La EB requiere un equipo interdisciplinar para su cuidado. El tratamiento de las heridas por si solo no es eficaz, ya que también necesitamos aprender sobre una dieta saludable y otros temas. Consulte las otras infografías que hemos creado para ayudarlos a manejar la vida con EB.



Vida equilibrada y vida social



Cuidado de un recién nacido



Piel y cuerpo sanos



Alimentación y nutrición saludables



Mente sana y control



Embarazo y Nacimiento



Mantente activo y móvil



¿Qué es la EB?

**más información:** [www.debra-international.org](http://www.debra-international.org) **EB Without Borders:** [ebwb@debra-international.org](mailto:ebwb@debra-international.org)

La información contenida en este folleto de infografías de EB no indica una acción exclusiva ni sirve como un estándar de atención médica. Pueden ser apropiadas variaciones, teniendo en cuenta las circunstancias individuales. Se recomienda encarecidamente a los usuarios de este folleto que confirmen que la información contenida en él es correcta a través de fuentes independientes. El grupo de desarrollo de este folleto de infografías de EB ha realizado un esfuerzo considerable para garantizar que la información proporcionada sea precisa y esté actualizada. El grupo de desarrollo y DEBRA International no aceptan ninguna responsabilidad por cualquier inexactitud; información percibida como engañosa; o el éxito de las recomendaciones, consejos o sugerencias que se detallan en este folleto.

# INFORMACIÓN DE CONTACTO

## DEBRA INTERNATIONAL

DEBRA International es la organización coordinadora de una red mundial de grupos nacionales que trabajan en nombre de las personas afectadas por la enfermedad rara y genética de ampollas en la piel, la Epidermólisis bullosa (EB). El primer grupo DEBRA se creó hace más de 40 años: ahora hay grupos pre-sentes en más de 50 países de todo el mundo.

[www.debra-international.org](http://www.debra-international.org)  
[office@debra-international.org](mailto:office@debra-international.org)

## EB WITHOUT BORDERS

EB Without Borders (EB Sin Fronteras) es una iniciativa clave de DEBRA International. Su misión es ayudar a los pacientes, las familias y los médicos en países donde no existe DEBRA para apoyarlos y ayudar a que se formen y se desarrollen nuevos grupos.

[ebwb@debra-international.org](mailto:ebwb@debra-international.org)

## ENCUESTA DE INFOGRAFÍAS DE EB

Ayude a DEBRA International a evaluar cómo le están ayudando las infografías de EB. Complete la encuesta para dar sus opiniones y sugerencias.

<https://surveyhero.com/c/EBinfographics>

## TARJETA EB

Nuestra tarjeta de EB ha sido diseñada para ayudar a explicar fácilmente a cualquier persona de su comunidad qué es la EB y cómo le afecta a usted y su hijo/a. También proporciona información médica clave para el equipo de profesionales de la salud que os atienden y que quizás no hayan tratado a alguien con EB antes. Puede descargarse e imprimir tantas tarjetas de EB como desee desde nuestra página web.

We advise checking with your local DEBRA group to see whether they have already designed their own card for you to use.

[www.debra-international.org/eb-card](http://www.debra-international.org/eb-card)

## ACKNOWLEDGMENT

Gracias a DEBRA España por la traducción en español de esta infografía de EB.



Congreso DEBRA International en Nueva Zelanda (2017)  
Créditos de las fotos: © Silver Duck

**más información:** [www.debra-international.org](http://www.debra-international.org) **EB Without Borders:** [ebwb@debra-international.org](mailto:ebwb@debra-international.org)

La información contenida en este folleto de infografías de EB no indica una acción exclusiva ni sirve como un estándar de atención médica. Pueden ser apropiadas variaciones, teniendo en cuenta las circunstancias individuales. Se recomienda encarecidamente a los usuarios de este folleto que confirmen que la información contenida en él es correcta a través de fuentes independientes. El grupo de desarrollo de este folleto de infografías de EB ha realizado un esfuerzo considerable para garantizar que la información proporcionada sea precisa y esté actualizada. El grupo de desarrollo y DEBRA International no aceptan ninguna responsabilidad por cualquier inexactitud; información percibida como engañosa; o el éxito de las recomendaciones, consejos o sugerencias que se detallan en este folleto.







# Involúcrate con DEBRA International

LA RED LÍDER EN EL MUNDO PARA EL APOYO Y DEFENSA DEL PACIENTE CON EB

DEBRA INTERNATIONAL ESTÁ REGISTRADA COMO ONG EN AUSTRIA (ZVR 932762489)



[www.debra-international.org](http://www.debra-international.org)



[office@debra-international.org](mailto:office@debra-international.org)



[@DEBRAInternational](https://www.facebook.com/DEBRAInternational)



[@InterDEBRA](https://twitter.com/InterDEBRA)

