

**La Piel de Mariposa y sus cuidados**

**Curso de Atención Socio-Sanitaria y Educativa en Enfermedades Raras**

14-16 de Julio 2014,

CENTRO DE REFERENCIA ESTATAL de ATENCIÓN A PERSONAS con ENFERMEDADES RARAS y sus FAMILIAS. CREER

Lucía Carrasco y Rosario Álvarez



---

---

---


---

---


---

---

---

 **Objetivos de la presentación.**

1. Conocer qué es la Piel de Mariposa.
  - 1.1 Definición y consecuencias
  - 1.2 Situación Social y Administrativa
  - 1.3 Video sobre la Piel de Mariposa
2. Analizar qué tipos de cuidados necesitan las personas con Piel de Mariposa.
  - 2.1 Cuidados sanitarios
  - 2.2 Cuidados psicológicos
  - 2.3 Cuidados sociales
3. Presentar datos sobre el Estudio "Las Ayudas técnicas como herramientas de bienestar familiar en Epidermólisis Bullosa" y conocer las capacidades y superación de una persona con EB
  - 3.1 Datos estadísticos
  - 3.2. Ejemplo de superación.



---

---

---

---

---

---

---

---

 **Sobre la Piel de Mariposa**



---

---

---

---

---

---

---

---

### 1.1 Epidermólisis Bullosa (EB)

- La **Epidermólisis bullosa (EB)**, también conocida como "**Piel de Mariposa**" es una durísima enfermedad crónica e incurable de las denominadas "raras o poco frecuentes".
- Se caracteriza por una **extrema fragilidad de la piel**, que a menudo provoca:
  - la **formación continua de ampollas y heridas**
  - **afectación de membranas mucosas** como la boca, faringe, esófago y párpados.
  - en casos severos, una **significante disminución de la esperanza de vida**
- En los casos severos, la enfermedad conlleva un **alto grado de discapacidad y dependencia**, haciendo que **actividades cotidianas como vestirse, abrir una puerta, escribir o incluso andar resulten muy difíciles**.
- Las personas con EB necesitan someterse a **curas casi a diario** para proteger su frágil piel, así como para evitar que las heridas se agraven o se infecten.
- Dichas curas son muy dolorosas y pueden durar entre 2 y 5 horas.



---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

### 1.2 Situación Social y Administrativa

#### EN EL ÁMBITO SANITARIO

- Los **profesionales de la salud desconocen la enfermedad, faltan tratamientos y no existe ningún Centro de Referencia nacional** donde puedan ser atendidos correctamente por especialistas en la enfermedad. Son habituales las **lesiones por manejo incorrecto** en hospitales y en centros de salud.
- **Apenas existe financiación por parte de la Administración Pública** para apoyos a la discapacidad y dependencia que presentan las personas con EB.

#### FALTA DE PROVISIÓN DEL MATERIAL DE CURA

- Las familias tienen grandes **dificultades para acceder de forma gratuita al material de cura** necesario. Para muchas familias el material de cura supone un gasto difícil de asumir. Además, existen grandes desigualdades entre Comunidades Autónomas y numerosas barreras administrativas en cuanto al acceso a dicho material.



#### EN EL ÁMBITO SOCIAL

- Al menos uno de los padres debe **dedicarse total e indefinidamente** a los cuidados de su hijo, aislándose social y profesionalmente. Las familias se sienten desamparadas, sin apoyos para afrontar la gran cantidad de dificultades que conlleva esta enfermedad en nuestro país.



---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

### 1.3 Vivir con Piel de Mariposa

Por favor pincha en el enlace para ver un video de 3 minutos

<http://www.youtube.com/watch?v=N4SmbOaAnmo>



---

---

---

---

---

---

---

---

---

---




---

---

---

---

---

---

---

---

**2.1 Cuidados Sanitarios**

**EL PROCESO DE CURA**

Ampollas y heridas = principal manifestación de la EB.

Tarea diaria o en días alternos, realizada por los padres (principalmente **madre** de la persona con EB)

Proceso de aprendizaje casi en solitario. Actualmente DEBRA España

Tiempo estimado entre 2 y 5 horas de un proceso muy meticuloso y delicado:

- Preparar ambiente y lugar (temperatura, limpieza, luz)
- Prepara el material de cura (lavado de manos, colocación del material e instrumental)
- Retirada de la ropa, vendajes y apósitos.
- Baño y retirada de apósitos que hayan quedado pegados.
- Limpieza y descontaminación de las heridas.
- Hidratar la piel sana, poner apósitos y volver a vendar.

Asociación Por la Persona

---

---

---

---

---

---

---

---

**2.2 Cuidados Psicológicos**

Las manifestaciones clínicas como condicionantes de repercusiones psicológicas con las que hay que trabajar.

**INFANCIA**

- Comprensión de la enfermedad: ¿Porqué yo me hago daño?...
- Miedo y ansiedad ante las curas.
- Integración escolar y social: limitaciones en las actividades físicas, evitar aislamiento.
- Fomento de las capacidades y autonomía: independencia.

**ADOLESCENCIA**

- Evolución de la propia imagen: rechazo-aceptación.
- Visibilidad de la enfermedad: playa, piscina, campamentos, relaciones sociales...
- Autoestima y depresión.
- Sexualidad.

**MADUREZ**

- Pareja, familia y trabajo.
- Acompañamiento desde el punto de vista de las limitaciones.

Asociación Por la Persona

---

---

---

---

---

---

---

---

**2.3 Cuidados Sociales**

La enfermedad NO solo requiere cuidados sanitarios y psicológicos. Las carencias en el ámbito social son aún mayores existiendo un total desconocimiento por parte de los diferentes profesionales que provocan que las personas que padecen esta patología no obtengan, en muchas ocasiones, recursos adecuados a sus necesidades


**Por ello terceras personas deben:**

Acompañar o gestionar prestaciones sociales:

- Certificado de Discapacidad.
- Ley de Dependencia.
- Atención temprana.
- Rehabilitación (fisioterapia, logopedia...)

Desarrollar, apoyar o supervisar tareas básicas de la vida diaria.

- Vestirse y desvestirse
- Comer y beber
- Peinarse
- Subir y bajar escaleras
- Coger transporte público.
- Subir y bajar persianas, abrir y cerrar puertas y ventanas, etc.




---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

**2.3 Cuidados Sociales**

Luchar y reivindicar derechos fundamentales:


- Acceso a material de cura y a productos nutricionales.
- Derivaciones para ver a especialistas de la patología.
- Monitores de apoyo en el centro educativo y/o adaptación de actividades.

Solicitud de ayudas técnicas o reformas en el hogar.

- Cojines especiales, colchones o sobre-colchones
- Útiles para vestirse y desvestirse.
- Adaptaciones en el coche.
- Sillas de ruedas
- Etc.

**IMPACTO ECONÓMICO**

Mayores gastos asociados a la enfermedad y a todos los recursos que no están cubiertos o garantizados por la seguridad social.




---

---

---

---

---

---

---

---


---

---

**3.1 Datos Estadísticos**

**Población con EB encuestada, según necesidad de apoyo para realizar actividades básicas e higiene personal.**

	No necesita ayuda	Si necesita ayuda
Realizarse las curas	26%	74%
Vestirse y desvestirse	34%	66%
Comer y beber	39%	61%
Lavarse / ducharse	47%	53%
Ir al baño	54%	46%
Desplazarse fuera del hogar	60%	40%
Peinarse	62%	38%
Subir o bajar escaleras	70%	30%
Cepillarse los dientes	71%	29%
Transferencias corporales: sentarse, tumbarse...	88%	12%
Desplazarse dentro del hogar	94%	6%
Usar el teléfono	94%	6%
Afeitarse/Depilarse	94%	6%




---

---

---

---

---

---

---

---

---


---

**3.1 Datos Estadísticos**

**Población con EB encuestada, según necesidad de apoyo para realizar actividades en el hogar.**

	No necesita ayuda	Sí necesita ayuda
Abrir botes y/o otros útiles de cocina	20%	80%
Abrir y cerrar puerta con llave	37%	63%
Subir y bajar persianas	38%	62%
Abrir y cerrar puertas sin llaves	39%	61%
Limpieza general (uso del cepillo, fregona...)	46%	54%
Abrir y cerrar ventanas	48%	52%
Hacer las camas	57%	43%
Utilizar útiles de la cocina para hacer la comida	58%	42%
Poner la lavadora /secadora /lavavajillas...	65%	35%
Planchar	68%	32%
Ver mando a distancia	99%	1%

Las actividades relacionadas con la limpieza no son realizadas por la mayoría de los encuestados. Solo han contestado aquellos que sí las hacen, por tanto el porcentaje hay que interpretarlo.




---

---

---

---

---

---

---

---



---

---

---

---

**3.2 Ejemplo de superación**


---

---

---

---

---

---

---

---


---

---

---

---

**Muchas gracias**


---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---



## ROSARIO ARNAIZ GARCIA

La Paraparesia Espástica Familiar o Síndrome de Strümpell-Lorraine, es un grupo de enfermedades Neuromusculares Degenerativas Progresivas, que afectan a la primera motoneurona comenzando su aparición por la parte más distal (los pies, piernas). Dando lugar a una desmielinización de los nervios. Puede ser pura o complicada, dentro de la pura nos encontramos que puede ser autosómica dominante y recesiva (generalmente asociada al cromosoma X) Los investigadores han demostrado que la paraparesia o paraplejía espástica hereditaria puede estar producida por cambios o mutaciones de varios genes diferentes, lo que se denomina heterogeneidad genética, la mayoría de los cuales han sido localizados en diferentes cromosomas. Se cree que actúan hasta 80 genes distintos de los cuales solamente 22 están localizados, el resto se desconoce. La paraparesia espástica hereditaria se caracteriza principalmente por grados variables de rigidez y debilidad de los músculos de las piernas y de los abductores de la cadera, que son los músculos que permiten abrir las piernas, asociadas a alteraciones de la marcha y dificultad creciente para la deambulación. Aunque se puede manifestar a cualquier edad, la PEF pura suele oscilar entre la tercera o cuarta década de vida, las formas de inicio tardío tienen un curso clínico más rápido, los pacientes están confinados a una silla de ruedas.

Signos que caracterizan la enfermedad:

- Los reflejos en las piernas están exaltados y las respuestas plantares suelen ser extensoras. Rigidez e hipertonía de determinados músculos de las piernas, muslos y pantorrillas.
- Debilidad de determinados músculos de las piernas, los que flexionan los pies arriba y abajo, los que flexionan los muslos y los de la zona baja de la espalda y los de la parte posterior de los muslos que flexionan la rodilla.
- Deambulación retrasada, un hallazgo relativamente raro que puede aparecer en el inicio de la infancia.

- Trepiezos y caídas frecuentes.
- Forma de andar anormal, arrastrando o cruzando los pies.
- Clonus del tobillo o movimientos reflejos anormales del pie. Así, la dorsiflexión del pie, flexionando rápidamente el pie hacia arriba, resulta en la contracción y relajación muscular alterna de los músculos de las pantorrillas.
- Pie cavo, o un arco de la planta del pie excesivo
- Reducción de la sensación de la vibración en los pies
- Sensaciones anormales, o parestesias, como entumecimiento, por debajo de las rodillas
- Espasmos musculares
- Calambres en las piernas
- Atrofia muscular relativamente moderada
- Problemas del control de la vejiga.
- Retraso mental
- Demencia
- Epilepsia
- Neuropatía periférica
- Retinopatía
- Neuropatía del nervio óptico
- Sordera
- Ataxia o incoordinación de los movimientos voluntarios
- Disartria o habla dificultosa
- Nistagmo o movimientos oculares rítmicos, involuntarios, rápidos
- Alteraciones del sistema extrapiramidal: cambios en el tono muscular, alteración de la postura, deterioro de la ejecución de las acciones voluntarias, movimientos voluntarios anormales
- Ictiosis o sequedad, engrosamiento y descamación anormales de la piel

### **Diagnóstico**

No hay una prueba diagnóstica específica que determine la enfermedad si no que se determina por exclusión de otras enfermedades como Arnold Chiari, Corea de Huntington, Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA), Ataxias. El reconocimiento físico del Neurólogo. Lo que supone un retraso de entre 5 y 7 años en conocer si estas afectado.

Además de un posible mal diagnóstico. Tampoco hay medicación específica. El Sistema Nacional de Salud, tampoco cubre todas las pruebas genéticas posibles.

Al ser una enfermedad irreversible, los enfermos necesitan un sistema rehabilitador adecuado y permanente que no cubre la seguridad social.

El enfermo compensa la marcha espástica con un cambio postural que implica hiperlordosis lumbar y elevación de la pelvis de la pierna impulsora, que se traduce en lumbalgias y contracturas musculares, además de degeneraciones en la columna.





---

---

---


---

---

---


---

---



Es una condición genética considerada enfermedad rara.

Provocada por la pérdida de material genético del extremo terminal del cromosoma 22



---

---

---

---


---

---

---

---

La característica común de todos los afectados es la ausencia o mutación del gen SHANK3



**¿Qué significa?**

que los afectados sufren un retraso en el desarrollo en múltiples áreas.

la capacidad de hablar está deteriorada

---

---

---

---

---

---

---

---

### CARACTERÍSTICAS MÁS COMUNES

Discapacidad intelectual de diversos grados

manos grandes y carnosas

pestañas largas

Trastorno del Espectro Autista

percepción del dolor reducida

movimientos bucales frecuentes

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

### PROBLEMAS MÉDICOS MÁS COMUNES

Disfagia de líquidos

Diarrea crónica

Retrasos en el desarrollo

Crecimiento anormal

Dilatación de los ventrículos cerebrales

Convulsiones

Retrasos o ausencia de habla

Problemas de visión

Subluxación: presencia de chasquido con dolor ante el movimiento mandibular

Reflujo Vesicoureteral: es el paso de orina desde la vejiga hacia el uréter y el riñón.

Estrabismo

Otitis media recurrente

Regulación de la temperatura corporal anormal

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

Cuando los problemas de desarrollo comienzan a ser evidentes comienzan un grupo de test para descartar las enfermedades comunes. Cuando los resultados apuntan a un posible origen genético, el diagnóstico suele confirmarse mediante las siguientes pruebas:

**El microarray**  
o la hibridación genómica comparada (array CGH).



**El análisis de los cromosomas**  
(cariotipo) o la hibridación in situ fluorescente (FISH) pueden detectar grandes deleciones.

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

## TRATAMIENTO



**Masaje infantil:** estimula el sistema nervioso central del bebé, ayuda a calmarlo, ayuda a que pueda formar su propio esquema corporal



**Psicomotricidad:** se trabaja el tono, la postura y el equilibrio. El desarrollo motor va muy unido al desarrollo psicológico y la psicomotricidad trabaja ambos aspectos al desarrollar las capacidades motrices también se potencia el desarrollo psicológico y social



**Hidroterapia y natación:** mejora el tono muscular, la inflamación de los linfodemas y la relajación.

---

---

---

---

---

---

---

---



**Terapia con Delfines:** interactuar con los delfines mejora el sistema nervioso y cerebral de los niños.



**Equinoterapia y equitación terapéutica:** el trato con el caballo estimula física, psíquica y socialmente  
Los objetivos son la estimulación psicológica, cognitiva, comunicativa y psicomotriz.

---

---

---

---

---

---

---

---

## TERAPIA DEL LENGUAJE



**Logopeda:** en los casos en los que consiguen hablar, el logopeda trabajará el vocabulario y evitar regresiones en las que se puede perder lo aprendido o la totalidad de la capacidad para hablar.



**Lenguaje de signos:** esta terapia depende del grado de la deficiencia, ya que al requerir motricidad fina no todos los niños son capaces de comunicarse adecuadamente mediante signos



**Sistema PECS:** los niños suelen ser capaces de comunicar sus necesidades básicas mediante imágenes, fotos o pictogramas. Los dispositivos electrónicos como tablets o iPads suelen ser de gran ayuda.

---

---

---

---

---

---

---

---

¿ Quiénes Somos ?



Padres, familiares y...



---

---

---

---

---

---

---

---



ESTHER

VERO

UXUE

HUGO

---

---

---


---

---

---

---

---



BERTA

JUAN CARLOS

MARTA

---

---

---

---

---

---

---

---



---

---

---

---

---

---

---

---



---

---

---


---

---

---

---

---



**PROYECTOS**

Jornadas Científicas para avanzar en el conocimiento científico sobre el Síndrome de Phelan-McDermid y el gen SHANK3 y fomentar la colaboración entre los científicos.

Subvenciones y Becas de Investigación Científica para acelerar el desarrollo de terapias

---

---

---

---

---

---

---

---



Registro internacional de datos clínicos y biobanco crear una base de datos medica



Conferencia Internacional permite a las familias y a los investigadores reunirse cada 2 años.



Becas familiares se adjudican en función de las necesidades para que las familias puedan asistir a la conferencia internacional de la Fundación.

---

---

---

---

---

---

---

---



Coordinar el apoyo a las familias en todo el mundo a través de la divulgación y la sensibilización.

---

---

---

---

---

---

---

---

COLABORA  
SI QUIERES



---

---

---

---

---

---

---

---



---

---

---

---

---

---

---

---



---

---

---

---

---

---

---

---