

## Contenido

1. SOBRE LA PIEL DE MARIPOSA o EPIDERMÓLISIS BULLOSA.....	1
2. SOBRE LA ASOCIACIÓN .....	3
3. REIVINDICACIONES Y DEFENSA DE DERECHOS.....	3
4. TIENDAS SOLIDARIAS PIEL DE MARIPOSA .....	7

### I. SOBRE LA PIEL DE MARIPOSA o EPIDERMÓLISIS BULLOSA

Las **Epidermólisis Ampollosas hereditarias (EA)**, también conocidas como **Epidermólisis bullosas (EB)**, o como "enfermedad de **Piel de Mariposa**" son un grupo de enfermedades genéticas que tienen en común la existencia de una extrema fragilidad de la piel y mucosas (originándose ampollas en la inmensa mayoría).

Su diagnóstico es frecuentemente devastador (al menos en las formas graves) no sólo para los afectados, sino también para las familias. Afortunadamente su prevalencia es baja, incluyéndose dentro del grupo de las "enfermedades raras" (aquellas con una frecuencia menor a 1 caso por 2.000 personas). Según los últimos datos de DEBRA Internacional, se estima que la incidencia de la enfermedad en todos sus tipos es de 15-19 nacidos afectados por cada millón de nacimientos. La prevalencia estimada es de 10 personas afectadas por cada millón de habitantes, lo que quiere decir que según datos de 2016 en España viven aproximadamente 500 personas con la enfermedad. **La Piel de Mariposa no tiene cura.**

Aunque la clínica asociada en los pacientes puede ser muy variable, exceden en muchos casos el ámbito puramente dermatológico, ya que las personas afectadas asocian con frecuencia una gran variedad de manifestaciones sistémicas, que pueden llegar a ser más graves que la propia enfermedad cutánea.

#### Herencia y Tipos

Los patrones de herencia de la Piel de Mariposa (EB) son autosómica recesiva o dominante. Las formas dominantes son habitualmente leves y las formas recesivas son más severas. Actualmente se reconocen unos 30 subtipos, si bien éstos pueden englobarse dentro de 3 grupos, según a qué nivel existe el defecto proteico que origina la fragilidad del epitelio:

- **Simples:** si el defecto se produce en la capa basal de la epidermis.
- **Junturales:** con el defecto en la unión dermoepidérmica.
- **Distróficas:** defecto en la dermis.
- Y existe un cuarto grupo conocido como **Síndrome de Kindler**, que puede afectar indistintamente a cualquier de los niveles mencionados anteriormente.

Una de las formas más graves es la Epidermólisis bullosa distrófica recesiva severa generalizada que se caracteriza por una marcada disminución o ausencia completa de colágeno VII a nivel de la unión dermo-epidérmica causada por mutaciones en el gen COL7A1. El colágeno VII juega un papel fundamental en el anclaje cutáneo. En estos casos, todo el cuerpo del paciente está afectado y las heridas cicatrizan lentamente dando lugar a deformaciones físicas que incluyen la aparición de pseudosindactilia (fusión de los dedos) en manos y pies con la consecuente pérdida funcional y empeoramiento de la calidad de vida del paciente. Actualmente, se valoran diversas estrategias terapéuticas que incluyen el trasplante de piel bioingenierizada y el trasplante de médula ósea.

### a. MANIFESTACIONES Y CURAS

A nivel cutáneo lo más habitual es encontrar una extrema fragilidad cutánea, con formación de ampollas y problemas de cicatrización, siendo un problema especialmente importante el desarrollo de cáncer de piel, sobre todo carcinoma escamocelular, que puede llegar a ser letal, así como las infecciones, que se producen habitualmente a través de las heridas de la piel.



La extrema fragilidad de la piel es habitualmente evidente **ya desde recién nacidos**, precisando desde entonces una correcta prevención de las ampollas, evitando incluso mínimos traumatismos “como que se frote una pierna con la otra”.

Las curas locales de la piel (con sus heridas) suelen asociarse a dolor intenso al despegarse los apósitos y aplicarse los nuevos. En la mayoría de los hospitales durante los primeros días de vida pueden realizarse bajo sedación. Sin embargo, una vez que el bebé está en casa, el dolor es mucho más difícil de controlar cuando los padres realizan las curas.

Entre las manifestaciones sistémicas, podemos encontrar **complicaciones gastrointestinales, retraso del crecimiento, complicaciones oftalmológicas, a nivel laringotraqueal, musculoesqueléticas, cardíacas, renales, urológicas, psicológicas....** El riesgo acumulado de padecer cáncer para ciertos tipos de Epidermólisis bullosa es de 7'5% a los 20 años y de 80% a los 45 años (Mellerio et al. 2015).

Por todo ello, es fundamental en su manejo todo un equipo de diferentes profesionales, incluyendo no sólo dermatólogos, sino también pediatras, personal de enfermería, psicólogos, genetistas, podólogos, odontólogos, traumatólogos y técnicos en ortopedia, rehabilitadores y fisioterapeutas, cardiólogos, oftalmólogos, otorrinolaringólogos, radiólogos, médicos del aparato digestivo y nutricionistas, nefrólogos y urólogos, cirujanos y anestesiólogos, terapeutas ocupacionales...

Hoy en día la Piel de Mariposa no tiene cura. El **tratamiento** se enfoca en la prevención y mejoría de la sintomatología de las lesiones cutáneas y posibles complicaciones sistémicas. La intervención precoz es fundamental, puesto que de ésta dependerá la calidad de vida y la esperanza de vida de los pacientes.

## **b. INCIDENCIA Y PREVALENCIA**

Según los últimos datos de DEBRA Internacional, se estima que la incidencia de la enfermedad en todos sus tipos es de 15-19 nacidos afectados por cada millón de nacimientos.

La prevalencia estimada es de 10 personas afectadas por cada millón de habitantes, lo que quiere decir que según datos de 2016 en España viven aproximadamente 500 personas con la enfermedad.

## **2. SOBRE LA ASOCIACIÓN**

Se trata de una entidad sin ánimo de lucro, fundada en 1993, por los padres de un niño afectado en Marbella para apoyar a otras familias en su misma situación. Hoy pertenecen a ella más de 260 familias y cuenta con un equipo de profesionales expertos en la enfermedad que dan apoyo sociosanitario y psicológico desde que nace el bebé tanto a la familia como a los profesionales que les atienden.

La Asociación está declarada de UTILIDAD PÚBLICA por el Ministerio del Interior. Entre sus actuaciones se encuentran: Ofrecer orientación y asistencia sociosanitaria a afectados y familiares. Informar, asesorar y fomentar el conocimiento de la enfermedad en el ámbito médico y social. Fomentar la investigación y difundir los avances a nivel internacional. Promover el intercambio de experiencias y el apoyo mutuo entre afectados y familiares. Desarrollar proyectos que mejoren la calidad de vida de los afectados. Defender los derechos de los afectados en el marco del sistema sociosanitario público. Alcanzar reconocimiento sobre las necesidades de la enfermedad en el sistema público.

La Asociación DEBRA-PIEL DE MARIPOSA es miembro fundador de la Red «DEBRA Internacional» y forma parte de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) así como de la Plataforma Europea de Enfermedades Raras «Eurordis», estando representados en el Parlamento Europeo.

## **3. REIVINDICACIONES Y DEFENSA DE DERECHOS**

La Asociación DEBRA-PIEL DE MARIPOSA dedica actualmente la mayor parte de sus recursos a ofrecer a las personas que sufren esta enfermedad servicios y apoyos que por principio deberían estar cubiertos por las Administraciones en general, y por el Sistema Nacional de Salud en particular.

Nuestras reivindicaciones se centran en tres aspectos básicos e imprescindibles para su calidad de vida y la de sus familiares:

- Acceso a una atención sanitaria especializada
- Acceso a los tratamientos adecuados.
- Apoyos sociales.

### **3.1 Atención sanitaria especializada y de fácil acceso**

Partimos de la base de que es imposible estar bien atendido si los profesionales que te tratan desconocen la enfermedad que padeces y no tienen experiencia. Es por ello que desde la Asociación llevamos años reivindicando la designación de centros, unidades o servicios de referencia para la Piel de Mariposa en España.

El actual Sistema de Sanidad Pública aún no cubre importantes necesidades como por ejemplo un servicio de enfermería a domicilio que evite que los familiares sean los responsables de hacer las complicadas curas antes mencionadas, sino que estas puedan llevarse a cabo por personal especializado de la Seguridad Social. El Sistema tampoco les garantiza servicios de atención temprana como tratamientos de fisioterapia y logopedia para paliar las dificultades asociadas a la enfermedad.

### **LA NECESIDAD DE CENTROS DE REFERENCIA**

En las enfermedades de prevalencia tan baja, como la Piel de Mariposa, es esencial contar con unidades de referencia donde profesionales expertos se encarguen de hacer un seguimiento continuado, confirmar el diagnóstico de laboratorio, informar sobre el pronóstico, ofrecer consejo genético y, de modo general, manejar las complicaciones en colaboración con otros especialistas, tales como digestivos, dermatólogos, estomatólogos, oftalmólogos, fisioterapeutas, nutricionistas, cirujanos, ginecólogos, podólogos, enfermeras, etc.

Según el Estudio sobre la situación de Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España (ENSERio), el 56% de la muestra de este estudio reconoce que ha recibido un tratamiento inadecuado por profesionales sanitarios debido a la falta de conocimiento sobre la enfermedad. Por eso, es imprescindible la profesionalización sanitaria especializada en Enfermedades Poco Frecuentes.

### **¿Cómo se crea un centro de referencia de EB?**

Hay ciertas piezas clave:

- 1) es importante que estos centros dispongan de medios materiales y humanos capaces de resolver las potenciales complicaciones que tengan que afrontar los pacientes;
- 2) los especialistas involucrados deben procurarse la mejor formación sobre la enfermedad, ya que no se trata de patología parecida a ninguna otra, y deben comunicarse fluidamente entre ellos, ya que es imprescindible el establecimiento de una red protocolizada de trabajo y la continuidad asistencial, particularmente en la transición a la edad adulta;
- 3) la comunicación con los hospitales periféricos ha de ser eficiente, para que los pacientes puedan acceder sin problemas a los centros de referencia y a la vez no tengan que desplazarse para la asistencia menos compleja que pueda realizarse en su lugar de domicilio;
- 4) el establecimiento de una estrecha colaboración con los centros de diagnóstico de laboratorio es fundamental, ya que ello permite avanzar el pronóstico con plena fiabilidad y predecir las complicaciones;

5) los centros de referencia deben ser accesibles y ubicarse a una distancia prudencial del domicilio del enfermo, para que el acceso a la asistencia no ocasione un excesivo trastorno personal, laboral, y/o económico;

6) los centros de referencia deben recibir un número suficiente de pacientes, ya que de poco sirve crear infinidad de centros de referencia donde, en la práctica, apenas se vean enfermos: no todos los hospitales de España pueden ser centros de referencia, porque para que determinados equipos profesionales puedan adquirir experiencia en la enfermedad deben recibir un número suficiente de pacientes y una formación adecuada.

La Asociación DEBRA-PIEL DE MARIPOSA, tiene entre sus objetivos financiar la formación de profesionales sanitarios con el fin de asistir en este proceso tan necesario.

Si tenemos en cuenta el número de habitantes por comunidad autónoma, los casos esperados en cada región española variarían entre los 50 afectados de Andalucía, los 38 de Madrid o los 44 de Cataluña, y los 2 de La Rioja, los 3 de Cantabria o incluso un único paciente en las Ciudades Autónomas de Ceuta y Melilla. Evidentemente, la distribución teórica de afectados variará en función de la densidad poblacional, lo cual es un dato fundamental a la hora de asignar recursos sanitarios, y más particularmente a la hora de crear centros de referencia. Según los cálculos de prevalencia, sería razonable disponer de centros de referencia nacionales al menos en las comunidades autónomas de Andalucía, Madrid y Cataluña, mientras que los afectados de áreas limítrofes sin un volumen autonómico mínimo de pacientes podrían acudir al centro de referencia más cercano.

La fragmentación del sistema sanitario español debería, en estos casos, soslayar intereses políticos y entender la necesidad de unificación de la atención sanitaria en beneficio del paciente. No podemos olvidar que el objetivo último de los centros de referencia es procurar el mejor cuidado a los pacientes desde su nacimiento. No se trata de prestigio profesional ni de etiquetar la enfermedad, sino de informar a los padres sobre el pronóstico, anticipar y tratar las complicaciones, facilitar el eventual acceso al consejo genético y apoyar al afectado y a su familia de manera continuada en el tiempo.

### **Centros de Referencia de Epidermólisis bullosa o Piel de Mariposa**

En Julio de 2015, el Ministerio de Sanidad presentó en Consejo Interterritorial los criterios para la designación de Centro de Referencia para Epidermólisis bullosa en España.

Ver criterios en: <http://www.msssi.gob.es/profesionales/CentrosDeReferencia/docs/Fesp/Fesp61.pdf>

Se presentaron como candidatos el Hospital Universitario La Paz en Madrid, los hospitales Vall d'Hebron y Sant Joan de Déu en Barcelona y el Hospital Virgen del Rocío en Sevilla.

El 25 de julio de 2017, por Resolución del Ministro de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad, previo acuerdo del Consejo Interterritorial, se designaron como Centros de Referencia oficiales en Epidermólisis bullosa el Hospital Universitario de La Paz y el Hospital Sant Joan de Déu en colaboración con el Clinic i Provincial de Barcelona.

Paralelamente, tal y como se exige desde la Federación Española de Enfermedades Raras en representación de todas las asociaciones de enfermedades poco frecuentes, es necesario que la Administración publique y garantice la ruta de derivación oficial que permita la circulación efectiva de personas con enfermedades raras entre comunidades autónomas (e incluso internacionalmente) para que reciban una correcta atención sanitaria. En la actualidad existen multitud de trabas burocráticas en el acceso a una atención sanitaria apropiada, tal y como nos trasladan las familias a las que atendemos.

Desde la Asociación estamos trabajando para que el Hospital Vall d'Hebron sea también reconocido como Centro de Referencia por su trayectoria y experiencia demostrada en el tratamiento y atención de personas con Piel de Mariposa.

### **3.2 Acceso a los tratamientos adecuados**

La Piel de Mariposa no tiene cura y forma parte de la vida de quienes la padecen desde el nacimiento. No existen medicamentos específicos para tratar la enfermedad. Los “tratamientos” son en realidad cuidados paliativos y cuidados preventivos para hacer frente o retrasar las distintas complicaciones características de la misma.

En los casos más severos, las heridas llegan a cubrir hasta el 80% del cuerpo del afectado, heridas que pueden permanecer abiertas durante meses y años. El no contar con los materiales apropiados para las curas puede agravar las heridas, aumentar las infecciones y causar nuevas lesiones, suponiendo un riesgo para la supervivencia de los afectados. Dicho material tiene un alto coste económico, que durante años han asumido las familias. Llegando a costar entre 200 y 2000€ al mes. Demandamos por tanto que el acceso a dichos materiales sea ágil, sencillo, gratuito y en las cantidades necesarias.

#### **\*Últimos avances en relación a Dispensación de Material de Cura (Madrid 29 de Julio 2015):**

Después de muchos años y numerosas reuniones de reivindicación con representantes de la Sanidad Pública, tanto a nivel nacional como autonómico, logramos que el Ministerio de Sanidad y las Comunidades Autónomas acordaran financiar íntegramente el material de cura necesario para los afectados de Piel de Mariposa de toda España. El acuerdo se formalizó en una reunión del Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud (CISNS) el 29 de Julio a petición de la “Comisión de prestaciones, aseguramiento y financiación”.

Gracias al acuerdo firmado, los afectados de Piel de Mariposa supuestamente deberían poder retirar de los centros sanitarios y de forma totalmente gratuita todo el material de cura como apósitos, vendajes, productos desinfectantes, cremas, productos de fijación de apósitos, imprescindibles para el tratamiento de su enfermedad. Sin embargo, en la Asociación tenemos constancia que este acuerdo no se ha materializado para la totalidad de los casos, y seguimos recibiendo reclamaciones de familias que presentan dificultades para acceder al tratamiento necesario.

Sin embargo, este acuerdo no es efectivo al 100% y la Asociación DEBRA-PIEL DE MARIPOSA pone de manifiesto que aún existen numerosas incidencias en la dispensación gratuita de estos tratamientos en diferentes comunidades autónomas. Desde la Asociación estamos en contacto con las Comunidades Autónomas para asegurar que el acuerdo firmado se implementa debidamente pues al fin y al cabo no hace sino reconocer su derecho a un tratamiento adecuado.

Tras este logro sin precedentes, la Asociación seguirá trabajando para dar solución a otras necesidades aún no cubiertas. Fisioterapia, complementos alimenticios, apoyo psicológico y productos de estética son algunos ejemplos de otros “tratamientos” imprescindibles que los afectados necesitan para mejorar su estado de salud y bienestar. Sin embargo, el Sistema Público no los facilita, entre otras razones, porque las personas que padecen Piel de Mariposa no son consideradas oficialmente por el Sistema Sociosanitario como enfermos crónicos y/o graves, lo que limita sus derechos como pacientes. Una circunstancia que consideramos necesario solventar.

Recientemente el secretario de Estado de la Seguridad Social, Tomás Burgos, anunció que el Gobierno contempla incluir la Epidermólisis bullosa en la lista de enfermedades consideradas graves como el cáncer, la fibrosis quística o el lupus. Evanina Morcillo, directora de DEBRA-PIEL DE MARIPOSA, afirma que: “Si la Piel de Mariposa acaba considerándose enfermedad grave, las familias Piel de Mariposa podrán acceder a prestaciones que les permitan cuidar a sus hijos con mayor tranquilidad”.

Asimismo, reclamamos garantía de monitores de apoyo para la escolarización, valoraciones correctas de la Ley de Dependencia y Certificado de Discapacidad.

### **3.3 Apoyos Sociales**

La carga social de la enfermedad Piel de Mariposa es inmensa tanto para quien la padece como para su entorno familiar. Puede generar discapacidad, dependencia, exclusión social, dificultades económicas, entre otros. Lo que a su vez conlleva repercusiones psicológicas. Según un estudio psico-social llevado a cabo por DEBRA Chile, el 30% de los afectados padecen algún tipo de trastorno psiquiátrico. Los principales factores de riesgo de alteración de la salud mental son la adolescencia, la finalización de la etapa escolar, y el no tener trabajo. Mientras que los factores protectores son ir al colegio, mayor nivel educativo (a mayor nivel de estudios menos incidencia psiquiátrica), y contar con un trabajo.

Por todo ello es de vital importancia que los apoyos, ayudas y recursos sociales sean adecuados a las circunstancias especiales de los afectados y sus familias para poder minimizar estos riesgos. Normalmente los legisladores que redactan las normas y los profesionales que evalúan las situaciones desconocen completamente la enfermedad. Por lo tanto, reclamamos un ajuste de la legalidad a la realidad social de nuestro colectivo en áreas como, accesibilidad a un puesto de trabajo, educación, conciliación de la vida laboral y familiar, discapacidad, dependencia, etc.

Es imprescindible que el Sistema de Prestaciones Públicas reconozca las limitaciones físicas de la enfermedad para que los afectados puedan acceder a las ayudas sociales que les corresponden, así como que las familias puedan escolarizar a sus hijos en Centros Escolares Públicos, contando con los apoyos necesarios.

Cuando todos estos derechos estén debidamente garantizados por el Sistema Nacional de Salud, tal y como existen en otros países europeos, nuestra Asociación podrá dedicar más recursos a la investigación en busca de una cura para la enfermedad.

### **4. TIENDAS SOLIDARIAS PIEL DE MARIPOSA**

Se trata de una vía de recaudación que la Asociación Piel de Mariposa ha importado con éxito del mundo anglosajón, dotando a la organización de una fuente de ingresos estable y una ventana al mundo para dar a conocer la enfermedad. En la actualidad existen 11 tiendas Piel de Mariposa repartidas por Málaga, Marbella, Sevilla, Madrid, Valencia, la provincia de Alicante y Barcelona

Las tiendas funcionan gracias a la generosidad de voluntarios que donan su tiempo y donantes (particulares y empresas) que nutren las tiendas de tesoros, ropa y todo tipo artículos en perfectas condiciones para su venta a precios tremendamente asequibles.

Video de sobre la importante misión y el funcionamiento de las Tiendas Solidarias Piel de Mariposa (5 minutos):  
[http://bit.ly/Tiendas\\_Solidarias\\_Piel\\_de\\_Mariposa](http://bit.ly/Tiendas_Solidarias_Piel_de_Mariposa)



**Referencias:**

Dr. Javier del Boz. Responsable de Dermatología pediátrica Hospital Costa del Sol en Marbella (Secciones sobre EB y Manifestaciones)

**Dra. Ángela Hernández Martín.** Servicio de Dermatología. Hospital Infantil del Niño Jesús de Madrid (sección sobre Centros de Referencia)

**Mellerio et al. (2015)** Management of cutaneous squamous cell carcinoma in patients with epidermolysis bullosa: best clinical practice guidelines. *British Journal of Dermatology*. doi: 10.1111/bjd.14104.

**Equipo Asociación DEBRA-PIEL DE MARIPOSA**

Para ampliar información contactar con:

Minerva Quijera (Resp. Comunicación): [comunicacion@debra.es](mailto:comunicacion@debra.es) 952 816 434 – 619 505 180