

#### La edición especial del congreso

DEBRA Países Bajos se enorgullece de ofrecer una versión en español del PDF. Esta decisión fue tomada después de los comentarios en la conferencia de nuestros colegas hispanohablantes; no todos dominan el Inglés y es necesario que todos los participantes entiendan toda la información importante de la conferencia. Aparte, el español es uno de los idiomas más hablados en la tierra. Esperamos que esta traducción les sirva.

En esta edición especial digital se encuentra el resumen del Congreso Internacional de DEBRA, del 27 al 30 de octubre en Groningen, organizado por DEBRA Países Bajos.

Esta versión digital les da mas posibilidades que una versión impresa:

- Usted tiene la posibilidad de distribuir la versión digital y/o reenviarla a otros interesados .
- Usted puede seleccionar e imprimir los resúmenes que considere importantes para sus propios archivos.
- Usted puede seleccionar e imprimir los resúmenes para llevarlos y mostrar a sus especialistas/profesionales.
- También usted puede ponerse en contacto con los científicos de las presentaciones, ya que varios de ellos pasaron sus direcciones de correo electrónico.

#### Aviso legal especial de la edición especial del congreso

##### Presentación de informes:

Catharina Fredriks  
Yvonne Sellies,  
Gerda Valk-Schutte  
Jack van Zijp

##### Editores:

Petra Bleeker  
Catharina Fredriks

##### Diseño

Intrige

##### Fotografía:

Floris Leeuwenberg  
Rainer Riedl  
Yvonne Sellies  
Piet Toonder

##### Traducción al Español:

Sabina Dirks

##### Patrocinador Traducción al español:

[www.lectorisalutem.nl](http://www.lectorisalutem.nl)

---

## **Prefacio**

Por fin llego el día Jueves 27 de octubre del 2011. Estamos en en Patio de la Fuente de la Universidad Medica de Groningen y se esta llenando con los participantes del Congreso Internacional 2011 de Debra.

Para las personas del bordo de Debra es un momento muy importante. Ellos organizaron este congreso y pronto vamos a ver si los esfuerzos y la preparación tienen éxito.

Y si tuvo éxito:

Los casi 200 participantes de 27 países estaban todos emocionados sobre lo que este día se les ofreció tanto a nivel científico como al nivel social. Además, hubo mucho tiempo y oportunidad de intercambiar opiniones con los demás, de conocerse y de intercambiar experiencias. Por eso, estos días fueron inolvidables para muchos participantes.

Con la presencia de tantos puestos de vendas y para cuidar y limpiar heridas los participantes se informaron de las últimas novedades en el cuidado de heridas.

Muy especial fue la adopción de la "Declaración de los Derechos Universales de las Personas con EA".

En definitiva, podemos mirar hacia atrás a los días muy especiales, que, gracias a los esfuerzos de tantas personas han tenido tanto éxito. Unas pocas personas que quiero mencionar específicamente son: Frank Houben, el inspirador de este congreso, Malte Westheide, el que superviso las finanzas, y Harry Gubbels del Instituto de Wenckebach. Él y su equipo se encargaron del lado práctico de la conferencia.

Además, nos apoyo mucho John Dart, que nos supo dar muchos consejos gracias a su gran experiencia en la organización de conferencias internacionales.

También, por supuesto, muchas gracias a los moderadores, los intérpretes, los secretarios de actas y los hablantes, incluyendo al profesor Jonkman. Él tomó la iniciativa de dejar hablar a los investigadores jóvenes durante la conferencia.

Gracias a patrocinadores de la industria, este congreso se pudo realizar económicamente. El patrocinador principal Mölnlycke, también fue el patrocinador principal durante la conferencia internacional de 1999 que se organizó en los Países Bajos. Gracias al Fondo de VSB, los miembros Holandeses pudieron visitar este congreso a un precio reducido.

Con este especial, queremos dar las gracias a todos los participantes que fueron parte del éxito de este congreso.

Ank ten Siethoff-Bijkerk, presidente Debra de los Países Bajos.

---

## **Jueves 27 de octubre**

### **Francis Pallison, M.D., Chile: Introducción a los manuales prácticos para el tratamiento de EA**

En el año 2008 Graham Marsden, entonces presidente de DEBRA Internacional, sugirió la idea de desarrollar los manuales sobre todos los aspectos de cuidado de EA. Siguiendo esta sugerencia, últimamente unos manuales han sido elaborados sobre diferentes áreas de EA.

Como se desarrolla este tipo de manual?

- Por medio de investigaciones de literatura
- Los resultados de estas investigaciones se revisan por un grupo internacional de científicos
- Los resultados de estas revisiones se devuelven a un grupo de pacientes de EA y sus cuidadores
- El concepto que surge de esto se vuelve a comprobar por un grupo de expertos
- El concepto se moldea en una versión definitiva, se publica y se pone a disposición para uso general

Este enfoque tiene sus aspectos problemáticos:

- Es mucho trabajo
- No solamente están involucrados médicos y científicos, pero también los pacientes de EA y sus cuidadores
- Algunos aspectos de EA han sido investigados, cuyos resultados no han sido verificados o publicados
- Nuevos desarrollos en el área de tratamiento e investigación deben de ser controlados; esto requiere una actualización frecuente de los manuales
- El enfoque requiere mucho tiempo, por lo cual es muy caro

Cuáles son los beneficios?

- De esta manera la mejor atención, el mejor tratamiento y las recomendaciones para EA son estandarizados
- Para profesionales, pacientes y sus cuidadores, este enfoque brinda mucho conocimiento sobre los problemas clínicos
- Este enfoque estimula la interacción entre los diferentes centros internacionales de EA, por lo cual se pueden desarrollar nuevas áreas de investigación clínica
- Con este enfoque se recibe la retroalimentación de grupos que trabajan con temas de los manuales que deben de ser elaborados
- Con este enfoque también se reciben comentarios desde la perspectiva de los pacientes. Estos comentarios pueden ser incorporados en nuevos manuales
- Se reciben sugerencias para el desarrollo de nuevos manuales

Las siguientes presentaciones son sobre el tema del desarrollo de manuales dentro del tema de:

- Atención odontológica (ha sido publicado; vea la presentación de Susanne Krämer)
  - Disminución del dolor (en desarrollo; vea la presentación de K. Goldschneider)
  - Ergo-terapia (se publica en el 2012; vea presentación de F. Prinz)
  - Cáncer (en desarrollo; vea la presentación de J. Mellerio)
- 

## **La sesión del jueves 27 de octubre.**

### **Susanne Kramer, dentista, Santiago, Chile.**

#### **La elaboración del manual: El cuidado dental de los pacientes con EA**

Antes de desarrollar el manual para cuestiones de atención dental, los autores formularon las siguientes preguntas:

- Cuál es el propósito del manual?
- ¿Quiénes serán los usuarios?

Además de expertos en la área del cuidado dental también fueron implicados los pacientes de todos los variantes de EA en el desarrollo del manual. ¿Qué es lo que necesitan?

Además de conseguir fondos (DEBRA Reino Unido ha contribuido al desarrollo del manual) fue muy importante conseguir la experiencia de especialistas y las personas con EA y estudios de la literatura sobre este tema (coleccionados en 5 idiomas y del 1970 al 2010) Los artículos fueron analizados por un equipo de varios participantes. Durante un Congreso DEBRA Internacional en Chile se organizaron reuniones especiales dedicados a este tema.

Especialistas y otros representantes relevantes leyeron el concepto del manual. La versión piloto fue mostrado a un grupo piloto, junto con un cuestionario (en Argentina, Inglaterra y en la República Checa). Este grupo después mostró esta versión a sus propios pacientes. Las recomendaciones de este grupo también se incluyeron en la versión final.

El objetivo es actualizar la guía cada dos años.

Más información:

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

---

La sesión del jueves 27 de octubre.

**Kenneth Goldschneider, anestesiólogo del Hospital Infantil de Cincinnati, EE.UU.:**  
**Tratar dolor en EA: desarrollar un manual.**

Aparte de los manuales para el cuidado dental, también, a petición de DEBRA Internacional, se desarrollara un manual para el alivio de dolor en personas con EA, para llegar a un enfoque estandarizado para el manejo del dolor.

Desafortunadamente, el dolor es un síntoma común en pacientes con EA. Todavía no se sabe mucho sobre tratamientos adecuados y con resultados. No ha habido mucho intercambio de datos sobre tratamientos para manejar el dolor entre los centros de EA y tampoco han habido muchas publicaciones en revistas científicas sobre este problema. Esto es un problema, ya que el dolor crónico tiene un impacto bastante grande en la calidad de vida.

Dr. Goldschneider eligió un método de encuesta informal con expertos estadounidenses y británicos en esta área. Ellos estudiaron el tratamiento del dolor en EA con literatura. Todos los datos se compilaron y se intercambiaron para establecer un concepto que fue enviado a personas fuera de esta investigación. Estos 'extraños' eran expertos en la área del dolor, pero también eran pacientes con EA. Integrando las observaciones y comentarios de este grupo se puede desarrollar una guía definitiva.

¿Qué tipos de dolor analizo el grupo?

-El dolor postoperatorio.

Este dolor es difícil debido a la condición natural de la piel, y también por los problemas para tragar. Este tipo de dolor ocupa soluciones especiales como inyectar fentanilo de manera intravenosa.

(El Fentanilo pertenece a un grupo de medicamentos llamados opiáceos como la morfina y tiene un efecto analgésico fuerte)

Pero hay todavía muchas preguntas por responder:

¿Los opiáceos son adecuadas para los niños? ¿Por cuánto tiempo dejas los catéteres en su lugar?

-Dolor al defecar.

Dolor en la ingesta de alimentos, causada por la inflamación y ulceración del esófago. Muchas veces los pacientes con EA también sufren de la enfermedad de GERD (Gastroesophageal reflux disease: reflujo gastroesofágico cual causa que el ácido del estómago llega hasta desde el esófago hasta la laringe). Esta enfermedad no siempre se puede curar con medicamentos comunes. Se puede utilizar lidocaína, pero cuanta?

-Dolor en las articulaciones y los huesos.

Aquí, la alimentación y suplementos dietéticos pueden alivianar el problema, igual que el asesoramiento psicológico y la fisioterapia.

-Tratamiento del dolor en casa.

Sería posible usar la ketamina en casa? (La ketamina es un anestésico, pero con efectos secundarios como alucinaciones)

-El tratamiento de dolor en bebés.

Esto es muy delicado y es muy importante medicar de la manera apropiada.

El manejo del dolor debe ser una buena combinación de un medicamento apropiado, cuidar muy bien las heridas, una buena dieta, terapia y consejería psicológica de como manejar el dolor crónico.

Unos puntos de discusión en el grupo:

-Hay suficiente atención para maneras alternativas para el manejo del dolor?

-Tiene que ser mas analizado el manejo de dolor alopático?

-También se debe dar atención a la comezón crónica.

Para más información: [kenneth.goldschneider@cchmc.org](mailto:kenneth.goldschneider@cchmc.org)

---

**La sesión del jueves 27 de octubre.**

**Florian Prinz y Hedwig Weiss, DEBRA Austria los terapeutas (ocupacionales)**  
**Guía para la terapia ocupacional en EA.**

Para llegar a un enfoque estándar en el tratamiento de la EA, DEBRA Austria ha publicado una guía con consejos y sugerencias para un enfoque terapéutico ergonómico en pacientes de EA, para niños y adultos.

Para esta guía recolectaron experiencias terapéuticas ergonómicas, y esta hecha como una fuente de información para cualquiera que quiera ofrecer apoyo a niños y adultos con EA para que los pacientes puedan vivir lo más independiente posible. Florian Prinz y Hedwig Weiser dan una breve explicación de las conclusiones principales de esta guía:

-El desarrollo motor en los lactantes y niños pequeños es difícil y el gatear y caminar se retrasa. Más adelante en el crecimiento, el tejido cicatrizal también estorba este desarrollo del movimiento. La protección de los codos y las rodillas puede ayudar al bebé para que sienta menos dolor y miedo a los golpes.

-Tocar y agarrar: Pacientes con EA Juntural y EADR tienen problemas para usar los suministros por mucho tiempo. Bolígrafos especiales, ratones personalizados, y los programas de reconocimiento de voz son buenas herramientas aquí.

- Niños: sPara las actividades diarias se les puede pedir a los padres que es lo que el hijo puede y no puede hacer. Por ejemplo, hay herramientas para utilizar los cubiertos. Además, por supuesto, se puede tratar de reducir las contracturas de las manos con guantes

especiales, o usar vendas para los dedos separados. También los dedos de los pies se pueden vendar individualmente. Muchos niños acaban en una silla de ruedas jóvenes, pero hay que estimularlos a caminar y hacer ejercicio para que puedan mantener más su independencia.

La cooperación internacional e intercambio de información sigue siendo muy importante. Es bueno que ahora la experiencia en esta área terapéutica esta recopilada y publicada en una práctica llena de consejos y sugerencias.

Para obtener más información acerca de esta guía, que aparece en mayo del 2012:  
[florian\\_prinz@hotmail.com](mailto:florian_prinz@hotmail.com)

---

## Sesión del jueves

Dr. Francis Pallison introdujo la sesión de la tarde. Estas sesiones tenían un tema: El carcinoma de células escamosas / en Ingles: SCC, Squamous Cell Carcinoma)

El carcinoma de células escamosas se encuentran igual entre las personas que tienen y ni tienen Epidermolisis ampollosa distrofica recesiva (AEDR). Con la diferencia, que los pacientes con AEDR que sufren de carcinoma de células escamosas, muchas veces mueren antes. Un ejemplo: el 90,1% de los pacientes con AEDR desde los 55 años muere de este tipo de cáncer, y este porcentaje crece con la edad. El carcinoma de células escamosas es difícil de diagnosticar porque los pacientes con EA siempre sufren de imfalciones y heridas. El carcinoma de células escamosas es común en las manos, los pies o los codos.

**Anne-Lucky, (MD, profesor de dermatología de la Universidad de Medicina de Cincinnati y co-directora del Centro de EA en Cincinnati, Ohio, EE.UU.:**  
**Un dato del campo: una joven de 20 años con metástasis de carcinomas de células escamosas.**

Al inicio de la presentación de Dr. Lucky, ella se disculpo al público. Su presentación de Power Point contenía imágenes muy chocantes de las consecuencias del carcinoma de células escamosas en pacientes EA.

Su presentación se trato sobre una mujer joven con EADR. A la edad de 19 años le descubrieron un tumor canceroso en una pierna. En la cirugía también se encontraron más casos de cáncer que se suponía. Finalmente, el miembro afectado tuvo que ser amputado. Después, en más heridas, como en el muslo, detectaron estreptococos y estafilococos, y descubrieron mas áreas afectadas de carcinoma de células escamosas.

Fue una agonía, y la mujer finalmente rechazó el tratamiento adicional. Ella murió 14 meses después del diagnóstico con carcinoma de células escamosas. Fue una muerte temprana pero pacífica gracias a la atención paliativa.

En resumen:

- Carcinoma de células escamosas suele ocurrir en la tercera década de la vida.
- Se extiende rápidamente y causa metástasis después del primer carcinoma.
- Terapias / intervenciones tienen un éxito limitado, pero no han habido muchos experimentos todavía.
- Los pacientes tienen que tener la oportunidad de rechazar tratamientos adicionales, y sólo recibir la ayuda que ellos desean para que su final de vida sea lo mas cómodo y menos doloroso posible.

Más información: [annelucky@fuse.net](mailto:annelucky@fuse.net)

---

## Sesión del Jueves.

**Jemima Mellerio, M.D. Departamento de Pediatría / Dermatología, Great Ormond Street Hospital de Niño, Londres, Inglaterra.**  
**Creación de una guía para el tratamiento de cáncer en EA.**

Pacientes con EADR están en alto riesgo de contraer el carcinoma de células escamosas. El 80% de los pacientes EADR de 45 años sufren de esta forma de cancer agresiva. Las células agresiva malignas se presentan principalmente en las manos, pies y codos. Por la piel siempre afectada de ampollas y heridas de los pacientes es difícil de distinguir la piel 'normal' de la piel afectada y difícil de detectar y controlar el carcinoma de células escamosas.

Tanto la rareza de EADR (y poca experiencia) como la forma en la que se desarrolla el carcinoma de células escamosas en los pacientes es razón por la cual se necesita urgentemente una buena guía en esta área.

En este momento se esta desarrollando una guía para esta área a través del método del Dr. Francis Pallison: resultados de la investigaciones de literatura y de científicos internacionales serán analizados por pacientes EA y sus enfermeros. Después, las conclusiones son nuevamente controlados por un grupo de expertos, y de aquí, un concepto final sera elaborado, publicado y puesto a disposición.

Recomendaciones para diagnosticar el carcinoma de células escamosas lo mas pronto posible:

- Cada tres meses chequear la piel por dermatólogos y enfermeros con experiencia en EADR.
- Frecuentemente tomar fotos en casa de las heridas y anomalías de la piel, para poderlas analizar y seguir su desarrollo.
- Dar instrucciones buenas y claras a los pacientes con EADR, para ayudarlos a analizar su piel.
- Si es necesario, tomar biopsias de 4 mm.
- Dejar examinar el por un patólogo con experiencia en EADR.
- Es necesaria la cirugía? Entonces es recomendable juntar un equipo de dermatólogos, cirujanos, oncólogos y patólogos.
- Los controles regulares de los ganglios linfáticos. Aunque se demostró que las biopsias de los ganglios linfáticos no excluyen la presencia del carcinoma de células escamosas.

Por el momento, mientras no hay nuevos métodos, la extirpación quirúrgica de la piel afectada con carcinoma de células escamosas es la mejor opción. Después los histo-patólogos necesitan detectar y analizar cualquier metástasis.

Hay pocas alternativas conocidas para la lucha contra el carcinoma de células escamosas.

- Radioterapia: inseguro, no hay suficiente experiencia
  - Quimioterapia: hay buenas y malas reacciones y experiencias
  - Tirosina quinasa: se utiliza en carcinomas ya avanzados (Una tirosina quinasa es una enzima que puede transferir un grupo fosfato a un residuo de tirosina de una proteína)
  - Aplicar crema Aldara: hay datos de un sólo paciente con EADR sobre esta crema (crema Aldara es un medicamento utilizado para tratar trastornos de la piel con células anormales de la piel)
  - Aplicar Cetuximab: Sólo hay un caso conocido de esta aplicación.
- (Cetuximab es una sustancia anti-cáncer ('terapia dirigida') que se pega a la célula cancerosa y la ataca.

Todavía no se sabe la fecha de la publicación.

Más información:

[jemima.mellario@gstt.nhs.uk](mailto:jemima.mellario@gstt.nhs.uk)

[dawn.jarvis@debra.org.uk](mailto:dawn.jarvis@debra.org.uk)

---

La sesión del jueves 27 de octubre

### **Marck de Souza, (PhD: Doctorado de Investigación)**

#### **Lotus Inc. Reparación de Tejidos (En Inglés: Lotus Tissue Repair Inc.) y el desarrollo de un programa de terapia de proteínas.)**

Como es sabido, una mutación en el gen que codifica el colágeno tipo VII causa la Epidermolisis ampullosa distrófica recesiva (EADR) De acuerdo con Mark de Souza, hasta la fecha, no ha habido ningún tratamiento eficaz para la curación de EADR.

La empresa estadounidense Lotus Tissue Repair Company Inc. (fondo farmacéutica) indica haber encontrado una posible terapia que puede tener éxito en pacientes con EA en 2 a 5 años adelante. Los primeros experimentos exitosos con humanos (también con resultados a largo plazo) han ocurrido en marzo del 2011.

Los científicos y los co-fundadores de esta compañía, el Dr. Mei Chen. Y Dr. David Woodley son los descubridores de esta nueva terapia. Esta terapia es conocida bajo el nombre: Tecnología Colágeno Recombinante Tipo VII tecnología (RC7). Estos doctores son expertos en el uso de RC7 como una terapia que sustituye la proteína colágeno de tipo VII mutada por un tipo no mutado.

La empresa cuenta con \$ 26 millones de dólares (facilitados por la empresa estadounidense Third Rock Ventures) para desarrollar y poner a disposición esta nueva terapia a pacientes con EADR

Lotus Tissue Repair Inc. pide la cooperación de las organizaciones de DEBRA Internacional. Los investigadores concluyeron que la cantidad de personas con EADR es significativamente más alto de lo que muestran las cifras actuales.

Mark de Souza, dijo que en EE.UU, 1 de cada 250.000 sufre de alguna forma de EADR (3, o 4 veces mas alto que lo registrado) y en Europa es 1 de cada 1.300.000 seres humanos.

Si todas las asociaciones de DEBRA contribuyen a un nuevo registro internacional de EA, se puede calcular los costos actuales para los tratamientos para los pacientes con EADR. Así, DEBRA puede ayudar a motivar el desarrollo de los tratamientos costosos desde un punto de vista económica y sería una situación positiva para todos los partidos involucrados.

Mark de Souza les pidió a todos los representantes de DEBRA presentes, que lo informaran dentro de 14 días de la cantidad de pacientes registrados en sus países. Puede ser que algunas asociaciones ya cumplieron con esta solicitud a través de su récord nacional.

Las asociaciones de DEBRA están esperando con ansiedad la continuación de esta terapia que se puede desarrollar gracias a una ayuda financiera magnífica.

Más información:

<http://www.lotustissuerepair.com>

[lotus\\_info@lotustr.com](mailto:lotus_info@lotustr.com)

---

**Viernes, 28 de octubre.**

### **Joy van der Stel: en diálogo con Yvonne Sellies, consultora de DEBRA de los Países Bajos:**

#### **La fuerza de mi impotencia, la historia de una mujer inspiradora.**

Yvonne introdujo Joy van der Stel, quien por falta de oxígeno se volvió espástica. Los padres de Joy reaccionaron de manera muy diferente a la discapacidad de su hija. La madre era muy escéptica sobre la futura calidad de vida de su hija. El padre era diferente. El estaba más interesado en las posibilidades para Joy. El estímulo mucho a Joy para que hiciera lo más posible de su vida.

El cuidado ayuda al bienestar, o no?

De su cuarto hasta que su 12º año, Joy creció en la casa, y luego se cambió un internado. En vez de dejarla intentar, hacían todo por ella. Joy así perdió los retos y por lo tanto, se sentía más discapacitada. Era un dilema frustrante en los cinco años que pasó en el internado: en casa, ella era una persona, pero en el internado, ella era una paciente! Joy sabía lo que si podía y no podía, pero perdió toda su seguridad. El problema es que cuando no se resiste ese enfoque institucional, eso se puede convertir en una barrera para el desarrollo.

Para niños y adultos con EA, poner barreras no es bueno, también hay que tener retos. Y es necesario siempre hablarles a los hijos con honestidad acerca de cosas que quieren que sabes que nunca se van a poder realizar?  
Joy cree que todos tienen derecho a sus propios sueños. Ya cuando sean adultos, paso por paso los pacientes van entendiendo lo que si y no pueden hacer y algunos sueños desaparecen.

Después del período en el internado, Joy se mudó a 'el Pueblo'. Este es un pueblo equipado especialmente para personas con discapacidades físicas y con todas las comodidades necesarias para la vida cotidiana. Es un medio ambiente muy protegido y totalmente enfocado en discapacitados donde solo viven compañeros con alguna discapacidad. Esto es una forma de discriminación positiva? (En los Países Bajos el fenómeno de 'el Pueblo' ya está obsoleto. Se prefiere la integración de personas con discapacidad en un medio ambiente normal)  
Afortunadamente, Joy finalmente logró tener su propio hogar donde vive bien. Ahora está casada y tiene una hermosa hija.

Conclusiones de Joy:

Es muy importante estar estable mentalmente. A veces incluso se necesita algún tipo de oposición para que la energía negativa se convierta en energía positiva. Y siempre hay que mantener tus propias metas y sueños.

Después de la conferencia hubo la posibilidad de ver y comprar el libro escrito por Joy:  
El poder de mi impotencia, la historia de una mujer inspiradora.

Sitio Web: [www.empowermij.com](http://www.empowermij.com)

Correo electrónico: [joy@empowermij.com](mailto:joy@empowermij.com)

---

**Viernes, 28 de octubre 2011**

**Kim Zijp, madre de Jesse, de 9 años, con epidermólisis ampollosa juntural (EA-J) no Herlitz:  
¿Cómo combinar la maternidad el cuidado intensivo?**

Kim Zijp es la madre de Jesse de 9 años de edad, que nació con EA Juntural no Herlitz. La vida de Jesse, podría ser muy difícil, con mucho dolor, comezón y ansiedad. Kim estaba muy emocionada con la llegada de Jesse, pero no estaba preparada para lo que iba a pasar. Pocos días después del nacimiento de Jesse, una trabajadora social les pidió a los padres que pidieran ayuda. Por la condición de la piel de Jesse, él estaba en peligro de desnutrición, infecciones y retraso del crecimiento.

Kim y su esposo estaban al pendiente las 24 horas del día para la alimentación, atención, cambio de vendajes y medicamentos para el dolor de Jesse. A Kim le costaba tanto tiempo y energía que ya no sabía como seguir con esto, y fue cuando entendió lo que le estaba diciendo la trabajadora social: la atención del niño no iba a ser por un momento, pero por muchos años.

No hubo más remedio que compartir la atención del niño, aunque esto fue difícil. Kim era muy exigente y quería que las enfermeras lo hicieran de su manera. Pero poco a poco aprendió a bajarle y dejar a las enfermeras trabajar de su manera. Era importante que tomara distancia de la enfermedad y no de Jesse. Ella quería ser su madre y no su enfermera. La enfermera lo podía lastimar y Kim después lo podía consentir, leerle y hacer cosas que hacen las madres.

No toda la atención la externalizaron. Kim y su marido querían depender completamente de otros.

Bañar a Jesse, cuidar las heridas y poner las vendas lo hacían las enfermeras (Jesse también se la pasaba tres días a la semana en una guardería con enfermería). Kim y su esposo se encargaban de otras cosas: las finanzas, las compras, la supervisión y, por supuesto, la comida, la ropa y útiles escolares.

Las finanzas siempre son inseguras: Nunca se sabe cuanto dinero va a haber, ya que siempre se tienen que hacer peticiones especiales para los gastos médicos. EA es tan poco conocida que es difícil calcular la cantidad de la atención médica.

Kim tiene la sensación de que lleva nueve años en una lucha solitaria contra el mundo. La solución obvia parece dejar de trabajar y quedarte en casa a cuidar su hijo, pero no la es para ella. Pocas personas pueden entender eso. Kim y su esposo no quieren que la EA sea lo más importante en sus vidas. Afortunadamente, Kim y su marido se apoyan mutuamente, y cuentan con el apoyo de sus familiares directos, especialmente de su padre y hermana Bets. También Jany Fisher y su equipo de enfermería, Desiree Liem y Rika Pronk (Kim les llama: los ángeles de Jesse) los entienden.

Además, el profesor Jonkman, José Duipmans, el pediatra Mandema y muchos más del equipo de EA de la UMCG los han apoyado en donde podían.

Así finalmente Kim pudo respirar, y ser madre y trabajar. Ser la 'vieja' Kim. Podían irse de vacaciones, fines de semana, e incluso se atrevió embarazarse de nuevo, cual resultó en gemelos, dos hijas. Pero nunca es fácil. Un niño con EA siempre es limitado por el dolor, y es difícil prohibirle algo a Jesse. El truco es ayudarlo fuera de su umbral de dolor.

Jesse ahora tiene nueve años, tiene un peso y altura normal, igual que niños sanos.

Después de tantos problemas con la alimentación y la digestión, ahora, él puede disfrutar de las ostras, de un desayuno Inglés y se lame los dedos con un pedazo de pollo.

El lema de Kim es: lo que puedes hacer tú mismo, lo tienes que hacer, pero no debe de ser a costa de tí mismo. No puedes cuidar a los demás si tú mismo no te cuidas.

---

**La sesión del viernes 28 de octubre**

Humphrey Hanley, Nueva Zelanda: Vivir con EA

Vivir con EADR ... ¿Cuál es la clave, a pesar de la enfermedad EA, vivir lo más saludable y sobre todo feliz posible?

En cualquier caso, la clave es encontrar el equilibrio entre saber vivir con toda la miseria que implica EA y tratar de ser lo más independiente posible.

Para recién nacidos con EA el cuidado de las heridas y el dolor es una tortura. En Nueva Zelanda están de acuerdo que los padres no deben de estar directamente involucrados en el cuidado de sus niños pequeños.

Por lo tanto, en este país la Atención Familiar (en Inglés: Family Care, originalmente establecido para pacientes Cera) participó en el cuidado de Humphrey. Los padres ya no eran involucrados en el cambio de vendajes, y por lo tanto había una relación más normal entre padre e hijo. Para el niño era muy bueno, y creció siendo un adolescente bastante móvil y más independiente. Sus compañeros lo trataban como un niño normal, pero tomaban en cuenta su enfermedad.

Ahora Humphrey tiene una pareja, recibió su licenciatura y trabaja para una compañía grande de la energía en Nueva Zelanda. En el trabajo han habido unos pequeños ajustes (por ejemplo, un PC con auriculares) y la compañía le ofrece la posibilidad de ser flexible en el horario por su condición.

El objetivo de Humphrey es siempre funcionar con la mayor normalidad posible con EA. De vez en cuando él ha tomado demasiados riesgos, pero también aprendió a sobrellevar la situación.

Humphrey ha practicado varios deportes: montar el caballo, bucear, 'skidiving', cricket, etc. Todo era posible para él, aunque en ocasiones tuvo que protegerse con piezas adicionales.

Su lema es:

Tratar de vivir lo más cómodo posible, incluso si usted tiene EA.

Más información:

[debranewzealand@gmail.com](mailto:debranewzealand@gmail.com)

---

#### **Viernes, 28 de octubre:**

##### **Matija Zmazek, Croacia: Confía en tus opciones.**

Toda la gente joven, y por supuesto también los jóvenes con EA, se preocupan por temas de la vida, tales como: ¿Cuáles son mis sueños y mis metas en la vida? Matija quería encontrar una respuesta a esas preguntas y encontrar una solución a los problemas que conlleva EA.

Matija piensa que su enfermedad es parte de él, y que sus amigos y padres lo aceptan con corazón abierto y una mente abierta, sin enfocar demasiado la enfermedad, ya que hay cosas más importantes en la vida que solo su apariencia de persona con EA.

Lo que también es muy importante para Matija es su deseo de ser independiente; tomar sus propios pasos y decisiones y salir solo.

Él tiene otro consejo importante para los médicos y los padres:

Tengan más confianza en las personas con EA, sobre todo, más confianza en las posibilidades que tienen estas personas.

Más información:

[vlasta@debra-croatia.com](mailto:vlasta@debra-croatia.com)

El debate después de la presentación de Joy, Humphrey y Matija se enfocó principalmente en los siguientes comentarios y preguntas;

- Es mejor que los niños con EA estén en una escuela normal, si esto es posible. En la gimnasia u otras actividades de riesgo siempre se puede encontrar una alternativa.
  - Independiente de la incapacidad, la independencia es muy importante. Trata de ir a las escuelas normales, a pesar de que esto puede causar decepción, ya que algunos profesores no esperaban esta situación.
  - Siempre se positivo. Es difícil con todas las historias desagradables sobre la muerte prematura de SCC pero tal vez puedas verlo como un desafío adicional para hacer algo de tu vida.
  - Para los padres de los niños con EA es muy difícil determinar el límite entre una buena atención y ser sobreprotegido.
  - Esta el debate sobre el papel de los padres en el cambio de las vendas. Si o no dejar que los enfermeros hagan esto?
  - Se recomienda que en las siguientes reuniones internacionales se preste atención una vez más a la calidad de vida de los niños y adultos con EA.
- 

#### **Sábado, 29 de octubre:**

##### **Presentaciones de científicos jóvenes.**

La sesión de la mañana del sábado fue inaugurada por el profesor Dr. Marcel Jonkman, UMCG, Groningen.

Siendo una persona directamente involucrada en la organización de esta conferencia y el jefe del centro multidisciplinario de EA en Holanda, Marcel Jonkman tomó la siguiente iniciativa:

Muchos científicos que han estado involucrados con EA desde 1990, aún se mantienen ocupados dentro de esta área. Claro, que no hay nada en contra de esta red de 'antigua red de muchachos' (en Inglés: 'old boys network'), pero también hay una nueva generación de científicos jóvenes que plantean otras preguntas acerca de EA.

Para brindarles la oportunidad de presentar sus resultados, Marcel Jonkman invitó a los científicos jóvenes a esta conferencia. Estos científicos se dedican a la investigación y el tratamiento de todos los tipos de EA. Pero no sólo eso; Marcel Jonkman también les puso la condición a los jóvenes de presentar sus resultados de una manera clara para una audiencia más amplia. Al final de la sesión de la mañana, el público fue invitado a votar por la persona que tuvo la mejor presentación según la condición que les puso Marcel.

**Dr. Dimitra Kiritsi: Departamento de Dermatología de la Clínica de la Universidad de Friburgo, Alemania.**

**Formas especiales de EA**

Para el tema de su lectura Dimitra Kiritsi optó por mencionar las formas especiales de EA.

- En el caso de una mujer de 83 años de edad, se sospecho una forma de EA-J; su pelo y sus uñas no mostraban anomalías, pero la deficiencia causó distrofia en las uñas de los pies y ocasionalmente ampollas. Esta deformidad también se observó en dos hermanas de la misma familia.

- El síndrome de Kindler: desde la última clasificación de todas las variaciones de EA en el año 2008 se ha distinguido una cuarta variación: el síndrome de Kindler. También es una condición hereditaria en donde la falla es en una proteína que garantiza la adhesión de las células de la epidermis al tejidos entre estas células. Esta condición se hace visible la distribución irregular de pigmento de la piel, especialmente en el dorso de la mano. Otros problemas que pueden ocurrir son la inflamación de las encías y la pérdida de dientes más rápida. También las membranas mucosas del ano, la uretra y el esófago pueden ser afectados sufriendo de estrechamiento. Además, pueden ocurrir problemas digestivos. Lo complicado de esta forma de EA es que no es posible saber si se trata del síndrome de Kindler o de EA distrófica. También puede ocurrir a edad adulta.

-Epidermolysis ampollosa congénita letal: Activado por un gen mutado, debido a la ausencia de plakoglobina (plakoglobina es una proteína relacionada con las estructuras de células especializadas en la adhesión de la piel).

- PSS: Un trastorno que es muy similar a EA, también ocurren deficiencias en la epidermis.

---

Sábado, 29 de octubre 2011

**M.C. (Marieke) Bolling,**



**Estudiante Dermatología UMCG,:**

**Los problemas del corazón y EA Simplex**

La piel y el corazón tienen más similitudes de lo que uno podría pensar a primera vista. Ambos tejidos están continuamente sometidos a una fatiga mecánica. Los desmosomas (las estructuras entre las células para resistir estos esfuerzos) de la piel y del corazón son muy similares. Pueden ocurrir mutaciones (errores) en los genes que codifican las proteínas desmosómicas. Estas son las proteínas que forman desmosomas en la piel y el corazón. Las mutaciones son compartidas por la piel y corazón y son la causa de síndromes cardiocutáneos (del corazón y la piel).

Los más conocidos son el síndrome de Carvajal (mutaciones en desmoplakina, el gene: DSP) y la enfermedad de Naxos (mutaciones plakoglobina, el gene: JUP). Estos síndromes clínicamente se caracterizan por: ampollas, callos excesivos en las palmas y plantas de los pies, pelo lanoso y la miocardiopatía (enfermedad en el músculo cardíaco), las cuales conducen a una muerte prematura. Las anomalías de la piel están presentes desde el nacimiento o a una edad temprana, por lo que pueden ser un importante indicador para determinar la presencia de la enfermedad cardíaca. La piel y el pelo lanudo preceden a la miocardiopatía y por lo tanto es un importante indicador clínico de esta enfermedad. Con una detección a tiempo, y con la atención adecuada, la vida se puede prolongar de manera significativa.

Hemos descubierto que una mutación en otra proteína desmosomal menos conocida (la plectina, el gene: PLEC1) fue la causa de la miocardiopatía en un paciente con epidermolisis ampollosa simplex (EBS, formación de ampollas bajo nivel de la epidermis) y de un leve distrofia muscular a mayor edad. Debido a este descubrimiento la plectina se añadió a las proteínas desmosomales involucradas en los síndromes cardíacos cutáneos.

Un grupo de pacientes con cardiomiopatía arritmogénica del ventrículo derecho están siendo investigados. En los que se revisaron las mutaciones en la plectina. Los pacientes sufren de una enfermedad puramente cardíaca, hereditaria dominante caracterizada por arritmias cardíacas, cambios en el músculo cardíaco conduciendo al paciente a una muerte prematura. La detección a tiempo de esta enfermedad es muy importante, ya que la enfermedad puede ser más controlada con cambios de estilo de vida, medicamentos, y un marcapasos.

La enfermedad se conoce como una desmosomal, ya que en la gran mayoría de los pacientes se encontraron mutaciones en sus proteínas (cardíacas) desmosomales. Queremos investigar si la plectina es parte de estas mutaciones.

También hicimos un análisis del gene PLEC1 en un grupo de pacientes con EA-S sin mutaciones en los genes KRT5 (proteína de la queratina 5) y KRT14 (proteína de la queratina 14).

En 4 de 16 pacientes se encontraron mutaciones dominantes missenses (un cambio de aminoácido en la proteína) en el gene PLEC1. Esto quiere decir que PLEC1 es el tercer gene que tiene que ser investigado, cuando no se encuentran mutaciones en los genes KRT5 y KRT14.

---



Sábado 29 de octubre 2011

**Peter van den Akker, médico en formación / especialista en genética clínica.** (Un genetista clínico tiene que ver con las enfermedades genéticas.)

Además estudia la epidermólisis ampullosa distrófica (EAD) dirigido por el Prof. Jonkman en Ton van Essen,<sup>1</sup> Hendri Pas,<sup>2</sup> Hans Scheffer,<sup>3</sup> Morris Swertz,<sup>4</sup> Robert Hofstra,<sup>1</sup>

*Departamentos de <sup>1</sup>Genética y <sup>2</sup>Dermatología de la Universidad de Groningen, Centro Médico Universitario Groningen, Groningen, Países Bajos; <sup>3</sup>Departamento de Genética Humana, Universidad de Radboud Nijmegen Centro Médico, Países Bajos, <sup>4</sup>Genomics Coordination Center, de la Universidad de Groningen, University Medical Center Groningen, Groningen, Países Bajos.*

### **El pronóstico del fenotipo en epidermólisis ampullosa distrófica (EAD)**

La mejor indicación de EAD sigue siendo un error, (una mutación) en un módulo del ADN del gen para producir colágeno tipo VII. Este gen se llama *COL7A1* y es muy importante para poder unir las dos capas de la piel.

Por ese error, las células del cuerpo que quieren producir el colágeno tipo VII no pueden 'leer' el gen. Esto resulta en una falta (completa o parcial) de colágeno VII o defectos en la adhesión de las capas de la piel y en EAD. Es como una receta para hornear un pastel de manzana: si hay un error en la receta, y usted agrega sal en vez de azúcar o canela se obtiene un pastel de manzana incomedible.

Estudios sobre las formas dominantes y recesivas de EAD muestran que hay muchas diferencias entre los pacientes. La forma recesiva por lo general es más grave que la dominante, pero en realidad resultan muchos subtipos de cada forma. Las características y evolución de la enfermedad de estos subtipos son llamados 'fenotipos'. Cada fenotipo tiene su propia progresión de la enfermedad y sus propias características.

Bebés con diferentes fenotipos pueden presentar los mismos síntomas. Esto hace difícil determinar el fenotipo exacto, y predecir la determinación y el futuro de la enfermedad, el cual es tan importante para el niño, los padres y los médicos tratantes.

Este estudio trata de determinar lo más exacto posible el fenotipo del paciente para hacer mejores predicciones en el futuro. Para esto, hay una gran necesidad de información de ADN para poder estudiar las mutaciones.

En el Registro Internacional de Mutaciones en Pacientes con EAD ([www.deb-registry.org](http://www.deb-registry.org)) se puede encontrar información sobre todos los casos de mutaciones en el *COL7A1* y sobre los pacientes. Esta información es accesible para todos sin costo y una gran ayuda en la práctica clínica para poder pronosticar el progreso de la enfermedad.

Hay un fenotipo que ya está bastante desarrollado: el EADR-inversa, causado por mutaciones muy específicas en el colágeno tipo VII. Este fenotipo causa ampollas en especial en los pliegues del cuerpo como las axilas y la ingle, pero también en el esófago, el cual se puede estenotar. Pacientes con este fenotipo necesitan determinados controles médicos. Por lo tanto, para los recién nacidos con este fenotipo se puede predecir más detalladamente su futuro desarrollo y efectos.

La cantidad de colágeno VII en la piel de los pacientes es una buena indicación para el fenotipo: Si todavía hay una cantidad de colágeno VII en la piel, se indica un fenotipo más leve. Sí implica una fusión de los dedos (pseudosyndactyly) pero se inicia después de los 7 años y no es tan grave como el tipo EADR-grave generalizada.

Varios grupos han estudiado si MMP1 (la proteína que degrada el colágeno VII) tenga influencia en el fenotipo de EAD. Sin embargo, los resultados fueron contradictorios. Nosotros también hemos estudiado MMP1 y sus influencias, pero no se pudo confirmar ninguna consistencia.

Sin embargo, este estudio de fenotipos ayudará a mejorar el pronóstico y resultados sobre el futuro de los niños con EAD que son tan importantes para ellos mismos, para sus padres y terapeutas.

---

Sábado 29 de octubre 2011

**E. M. (Eva) Murauer, Laboratorio de Terapia Molecular, 'EB House Austria', Departamento de Dermatología del Hospital Universitario de Salzburgo, Austria:**

**La corrección funcional de Epidermólisis ampullosa distrófica recesiva (EADR) in vitro & in vivo**

In vitro: Cultivar tejidos fuera del cuerpo

In vivo: Cultivar en el organismo vivo

#### La proteína de colágeno 7

Epidermólisis ampullosa distrófica recesiva (EADR en Inglés: RDEB) es causado por cambios hereditarios en el gen del colágeno 7, donde se produce la proteína del colágeno 7. Esta proteína se necesita para los 'cables de unión', las cuales mantienen las capas de piel en conjunto. Las personas con AEB tienen un número limitado de los cables de unión o la ausencia completa de esta estructura en su piel. Por lo tanto, pequeñas traumas forman ampollas en la piel de los pacientes.

#### Una terapia genética

El objetivo de mi investigación es desarrollar una terapia genética para curar a las personas que sufren de esta enfermedad.

Utilizando una técnica de terapia genética, llamada SMaRT, queremos recuperar los cambios de los genes del colágeno 7 en las células de la piel para que puedan producir la proteína del colágeno 7 la cual la piel necesita para que la piel se pueda unir.

En los últimos años este método ha sido desarrollado en nuestro laboratorio. Antes de poder reparar un gen, se tiene que desarrollar una molécula de reparación que acepte el reemplazo de la copia del gen normal. Además, la molécula necesita un punto de referencia que garantice el reconocimiento de los genes una célula. Hemos construido la molécula de reparación que reemplaza la parte cambiada del gen por una copia correcta.

En el laboratorio hemos introducido estas reparaciones con éxito en las células de la piel de un paciente EADR. Resultados: Las células tratadas recuperaron la capacidad de producir la proteína del colágeno 7. Además, se construyó una piel artificial con las células recuperadas del paciente y se vio una consistencia y unión normal de la piel gracias a la producción de colágeno 7.

El siguiente paso será verificar si las correcciones del colágeno 7 se mantiene. Para ello, hicimos una implantación de piel cultivada con células corregidas del método SMaRT en un ratón.

Este ratón no tenía el sistema inmunológico, para que no rechazara la implantación. Cinco semanas después, la piel humana fue analizada en términos de consistencia. No se observaron ampollas y la proteína de colágeno 7 estaba todavía presente después de las cinco semanas entre las capas de la piel, lo que indica un efecto a largo plazo de la corrección de genes.

#### Objetivo a largo plazo:

Basado en estos resultados, nuestro objetivo a largo plazo es desarrollar una terapia genética ex vivo para los pacientes EAB. Por lo tanto, se extraen células del paciente, que se cultivan en el laboratorio y luego son tratadas con la molécula de reparación. Con las células corregidas por la molécula de reparación se produce una capa delgada de piel que se implanta en partes de la piel de pacientes que no se cicatrizan. Las células trasplantadas pueden entonces convertirse en células de la piel normal para producir la proteína que falta. Como resultado, las heridas de la piel bajo tratamiento se cierran y la piel nueva será una piel saludable.

---

Sábado 29 de octubre

#### **Dr. Saturo Shinkuma, Departamento de Dermatología de la Universidad de Hokkaido Facultad de Medicina, Sapporo, Japón. Terapia de Proteínas en epidermolísis ampollosa distrófica (EAD)**

Entre los nuevos tratamientos para EA se identifican tres alternativas:

- Terapia Génética
- Terapia Celular
- Terapia de proteínas

Este último tratamiento hace que las células mutantes cambien a células sanas y productivas con una inyección de proteínas. Las proteínas solamente 'atacan' las células defectuosas. Esta terapia se ha utilizado para la diabetes y ahora resulta ser prometedor contra la EAD. Las proteínas son muy importantes en la formación de la piel. En un laboratorio en Sapporo, se ha producido una proteína del colágeno tipo VII. Experimentos en el 2009 con inyecciones en ratones con mutaciones en este gen resultaron con mucho éxito.

Pero hay un par de problemas:

- La dosis de proteínas: ¿Cual es la cantidad exacta de proteína que debe ser inyectada? Obviamente hay diferencias entre niños y adultos
- ¿Con qué frecuencia deben repetirse las inyecciones?

Saturo Shinkuma encontró su motivación para su educación médica en el hecho que él mismo sufre de EA. El aconseja a los pacientes EA que se quieran ellos mismos y disfruten la vida a pesar de sus cuerpos afectados y sus problemas.

---

Sábado 29 de octubre 2011

#### **M.M. (Magda) Pol van der Kooi, Departamento de Microbiología Médica, UMCG Groningen: Staphylococcus aureus en la epidemiología de EA (EB)**

Los pacientes con epidermolísis ampollosa (EA) sufren de heridas crónicas que se infectan con bacterias como el *Staphylococcus aureus*. Para determinar la colonización y tasa de transmisión del *Staphylococcus aureus*, se coleccionaron muestras de la nariz, garganta y tres heridas de 52 pacientes de EA. Como control, también se recolectaron muestras de 13 empleados del Departamento de Dermatología del Centro Universitario Médico de Groningen que conviven ocasionalmente con pacientes con EA. Resultó, que todos los pacientes con heridas crónicas, el 75% de pacientes sin heridas crónicas y solo 39% de los empleados presentaron colonias de *Staphylococcus aureus*.

'MLVA' (Multiple-locus Variable Number of Tandem Repeats Analysis) y 'tipificación *spa*' son dos tipos de tipificación y mostraron, que las 184 diferentes muestras de *Staphylococcus aureus* son genéticamente muy diversas. Los resultados también muestran que la transmisión de la autotransmisión *Staphylococcus aureus* de la nariz, garganta y las heridas crónicas en el individuo se presenta con frecuencia, mientras que la transmisión entre pacientes es raro. No se encontró evidencia de la transferencia de *Staphylococcus aureus* entre pacientes con EA y el personal del Departamento de Dermatología.

Basados en nuestras observaciones se puede concluir que la presencia de *Staphylococcus aureus* entre los pacientes es un reflejo de la presencia de la bacteria en la población de los Países Bajos, y que los prejuicios que existen sobre pacientes con EA como portadores de *Staphylococcus aureus* son innecesarios.

Los autores les agradecen a los pacientes anónimos con EA y el personal del Departamento de Dermatología de la UMCG en Groningen por su participación en el presente estudio.

---

**Sábado 29 de octubre**

**Anna M.G. Pasmooij (bióloga, UMCG)**

**‘mosaicismo revertido: terapia para pacientes de epidermolisis ampollosa.**

¿Qué es mosaicismo revertido?

Mosaicismo revertido se refiere a la presencia de partes de piel sana y sin ampollas, rodeadas de piel enferma.

La formación de ampollas en la piel de EA es causada por mutaciones en el gen que causa la epidermolisis ampollosa. Una mutación adicional en este gen corrige la primera mutación y produce piel sana. Por eso, también le dicen ‘terapia génica natural’.

Mosaicismo revertido de todos los subtipos de EA

En el año 1997 se descubrió el primer caso con EA y mosaicismo revertido. La paciente con epidermolisis ampollosa juntural de 28 años de edad tenía varias partes sin ampollas en sus manos, los brazos y los tobillos. Resulto que en cada área de la piel había ocurrido una mutación adicional. Entonces, los casos de mosaicismo revertido parecían raros. Sin embargo, en los últimos 15 años el mosaicismo revertido, se ha encontrado en todos los subtipos de la EA: EA simple, EA juntural, EA distrófica y en el síndrome de Kindler. Desde el año 2010, tres pacientes con EA distrófica han sido descritos. Además, en Barcelona en la 41ª Conferencia Europea de Dermatología, el primer paciente con el síndrome de Kindler y mosaicismo revertido se presentó.

Mosaicismo revertido se produce en todos los pacientes con EA Juntural no Herlitz generalizada

Mutaciones en el gen de colágeno XVII (COL17A1) causa la EA Juntural no Herlitz (EAJ-nH, en Inges: JEB-nH). La ocurrencia aparentemente accidental de mosaicismo revertido se investigó en un grupo de 14 pacientes con EAJ-nH, causada por mutaciones en el gen COL17A1. De los 14 pacientes, 10 tenían ampollas en todo el cuerpo (generalizada). En los otros 4 pacientes se encontraron ampollas principalmente en las manos y los pies (localizada). En 6 de estos 10 pacientes de forma generalizada se encontró mosaicismo revertido. Las partes sanas de la piel tenían un color más oscuro que las partes enfermas. En los otros 4 pacientes con el tipo generalizado también se encontraron señales y características de mosaicismo revertido. Por el contrario, mosaicismo revertido no se encontró en los casos del EAJ-nH localizado.

¿Cuáles son las posibilidades para la terapia?

Mosaicismo revertido ofrece la oportunidad de explorar terapias que utilizan células que se corrigen naturalmente. La terapia podría ser utilizada para trasplantar células sanas en la piel afectada. Otra opción sería combinar la terapia genética con una nueva tecnología con células madre. Las células de la piel revertida se transforman en células madre, las cuales se llevan al laboratorio a producir una cantidad ilimitada para después trasplantar al paciente.

También, las células de la piel revertida se pueden transformar en células formadoras de sangre y mesenquimales para hacer trasplantes de médula ósea y así curar pacientes

Esta manera puede ser una terapia con las propias células de piel sana del paciente. Es especialmente importante buscar e identificar las partes sanas de la piel del paciente.

---

**Sábado, 29 de octubre 2011**

**A. (Antoni) Gostynski, UMCG Groningen**

**terapia celular revertientes**

Mosaicismo revertido

La terapia con células revertidas es una nueva opción terapéutica para los pacientes con EA. Mosaicismo revertido (también llamado ‘terapia génica natural’) es una mutación inversa que restaura función del gen mutado. Mosaicismo revertido se ha descubierto en enfermedades de la sangre, de músculo, de hígado y de la piel. En la piel, el mosaicismo revertido fue demostrado por primera vez en la EA juntural. En un paciente con mutaciones en el gen del colágeno 7 se encontraron áreas de piel sanas aparte de la piel afectada. Después, también se ha encontrado mosaicismo revertido en otras formas de EA.

El concepto de células revertidas

La presencia de partes revertidas (sanas) de la piel es de gran importancia para los pacientes de EA. Si hay limitaciones. Por ejemplo, el control sobre la colocación de la piel saludable en partes del cuerpo de una persona. Sin embargo, la terapia de células revertidas es un hecho: Expandir las áreas de piel sanas trasplantando las propias células manipuladas del paciente.

Una manera adecuada de aplicar esta terapia, sería tomando células con una pequeña biopsia de la piel (aproximadamente 1 cm<sup>2</sup>) para aislar y cultivarlas en el laboratorio.

Las células madre de la piel que están presentes en la biopsia, se extienden y se expanden, por la cual una parte de piel más grande que la biopsia original se podrá producir (en teoría esto puede aumentar hasta unos pocos metros cuadrados) y trasplantar al paciente para mejorar la piel a largo plazo.

Las experiencias con terapia de células revertidas

Los primeros experimentos con células de la piel revertidas mostraron un posible problema con células mutantes (= malas) invadiendo las células sanas durante la trasplantación. El trasplante de piel del paciente producida, consistía en solo 3% de células revertidas, mientras 97% eran células mutantes.

Un porcentaje así de bajo de las células revertidas no es suficiente para conservar un pedazo de piel sana.

Para investigar este problema, se utilizó un modelo de animal y se analizó cada paso las células de reversión: la proliferación celular, la producción de la germinación, el trasplante y supervivencia a largo plazo.

Desafortunadamente durante todo el proceso se encontró una desaparición gradual de células revertidas del tipo COL17A1 (de 40% a 3%). La razón de esta pérdida de células revertidas durante todo el proceso está aún por establecerse.

En el momento, estamos evaluando posibilidades de la terapia de células revertidas para pacientes con EA distrófica de reversión. Estudios recientes demuestran un mayor porcentaje de supervivencia de las células revertidas que en experimentos anteriores.

#### El futuro y oportunidades para lograr éxito

Hay varias explicaciones por las que la terapia de células revertidas todavía no ha tenido éxito:

- El pequeño número de células de madre revertidas
- La pérdida de crecimiento fuera del cuerpo del paciente
- Los efectos indeseables de las técnicas de cultivo de células revertidas.

Actualmente estamos buscando métodos para aislar y seleccionar las células para el enriquecimiento de la germinación con las células revertidas.

En un futuro cercano, existe la posibilidad de terapia de células revertidas basada en células fuertes activadas. Estas células, activadas por el paciente con células revertidas serían capaces de diferenciarse en células de la piel y así pueden ser usadas para producir varias trasplantaciones, o colocarlas en las células de médula ósea.

Con estas nuevas posibilidades estamos muy motivados para continuar nuestros experimentos.

---

#### **29 de octubre: Sesión de clausura sábado por la mañana; Y el ganador es ....**

Las presentaciones (PowerPoint) de estos ocho jóvenes científicos fueron escuchados y vistos por el público. Como fue prometido por Marcel Jonkman, llegó la hora de votar por la mejor presentación.

Los resultados fueron interesantes, de Peter van den Akker, con su discurso ingenioso, y Satoru Shinkuma, quien impresionó al público con su declaración personal, casi quedaron iguales. Sin embargo, el ganador fue Peter van den Akker! Marcel Jonkman les agradeció a todos los jóvenes científicos por sus esfuerzos. Y el público le agradeció a Marcelo Jonkman esta iniciativa útil.

No sólo fue una iniciativa divertida y significativa para los científicos jóvenes que participaron en esta conferencia internacional, pero el hecho de transmitir su historia al público con la mayor claridad también fue un desafío interesante, incluso para una generación más vieja!

---

Sesión del sábado 27 de octubre.

Sesión de la tarde:

#### **Prof. Marcel Jonkman, Dermatología, Universidad de Medicina Groningen: Una actualización sobre los resultados de la investigación internacional de EA.**

Cada día hay más y más atención para EA en los círculos científicos. Hoy en día es posible obtener rápidamente un diagnóstico después del parto, a diferencia de hace 20 años. También, han descubierto más variedades de la enfermedad.

- EA simplex:

Algo nuevo en EA simplex es la forma Suprabasal (causada por la falta de plakoglobina). Esta variante es letal, igual que la variante que se descubrió antes en Groningen, en la cual hay defectos en la desmoplakina. Los recién nacidos mueren de esta variante después de unos días.

*(La Desmoplakina es una proteína relacionada con las células especializadas en la conexión entre las células propias)*

Otra variante recién descubierta es la EA simplex de las manos y los pies. En la piel se descubrió la falta de la molécula BPGA1 (esta variante es muy rara).

- EA Juntural:

De nuevo han habido desarrollos en esta forma de EA. El desarrollo de EA-J en la vida adulta ('late onset') que afectan las manos, pies y dientes por mutaciones recesivas en COL17A1.

- EA Distrófica:

Futuras terapias para la curación van a utilizar medicamentos, terapias de proteínas, genes o células. Todavía no existe una cura verdadera, pero cada nueva terapia va aumentando nuestro conocimiento hacia una verdadera cura en el futuro. Tales como:

\* Tratamiento farmacológico:

En la Universidad de Dundee (Reino Unido) retiran las moléculas malas en enfermedades de la piel. Este método se llama siRNA, y alomejor puede ser una opción para el tratamiento de EA simplex.

\*Terapia de Proteínas:

En la Universidad de California están experimentando con ratones, los inyectan con la proteína humana, colágeno tipo VII. También en la presentación de Mark de Souza, este tema fue discutido, ya que Lotus Tissue Repair Inc. Puede investigar y desarrollar esta terapia.

\* La terapia génetica:

La Comunidad Europea dona 5 millones de euros para los experimentos ex vivo(experimentos con tejidos vivos fuera del cuerpo) contra la EADR.

\* Terapia celular:

Con esta terapia, el colágeno tipo VII en la piel se puede generar, la cual reduce las ampollas y las heridas se sanan más rápido. La proteína de colágeno tipo VII es hecha por células de la piel. Estas células son estimuladas por fibroblastos las cuales son fáciles de cultivar en el laboratorio. Estos fibroblastos cultivados se inyectan en la piel del paciente y causan una reacción en la producción del colágeno VII. Hoy en día, el experimento todavía está en proceso; los fibroblastos desaparecen después de dos semanas, pero el colágeno tipo VII mutado del paciente permanece meses adentro de la piel, y ayuda a sanar las heridas.

\* La terapia con células madre:

Una célula pluripotente es una célula capaz de cambiar otros tipos de células. En Egipto, Chile y Minnesota (EE.UU.) se están haciendo experimentos con células madre y con resultados razonables. Para pacientes con EA existe la posibilidad de hacer trasplantes de médula ósea aunque existe el riesgo de infecciones. Pero primero se necesita investigar un par de puntos:

¿Cuáles son las células de la médula que se deben quitar? ¿Cuál fue la causa de la muerte de los niños que se habían sometido a este tratamiento?

Afortunadamente, hay puntos positivos. Anteriormente era difícil obtener células madre adecuadas, pero ahora estas células madre pueden ser producidas para todos los órganos, incluyendo la piel. Estas células se llaman 'células madre pluripotentes inducidas' (En Inglés: iPSC's).

\* Mosaicismo revertido:

Esta es una forma natural de la terapia génetica, (vea la presentación de M. Pasmooij). Las células revertidas de la propia piel pueden ser utilizadas como fuente para la tecnología de células madre pluripotentes inducidas.

Pero aparte de la posible inyección financiera de Lotus Repair Inc., todavía se necesita mínimo \$100 millones, para seguir desarrollando estos tratamientos, para que en el futuro sean aplicadas y sobre todo accesibles a todos los pacientes con EA.

---

**Sábado 29 de octubre 2011**

**Dr. J.W. (John) Frew, de la Universidad de New South Wales, Sydney Australia**

**La calidad de vida y EA.**

La calidad de vida en personas con enfermedades crónicas puede ser determinada por los siguientes factores:

¿Hasta qué punto la enfermedad crónica afecta los aspectos físicos, emocionales, psicológicos y sociales de la vida humana? Incluso en las personas con EA es importante tratar de determinar cómo es la calidad de vida.

Información que puede ayudar a medir la calidad de vida:

- Reconocer las áreas de tratamiento
- Evaluar nuevos tratamientos.
- Comparar las molestias de la enfermedad entre los distintos tipos de EA.
- Con el tiempo, también se pueden hacer medidas precisas de los cambios en la calidad de vida de las personas con EA

Estudios previos han utilizado clasificaciones generales de dermatología para medir la calidad de vida pero estas clasificaciones no toman en cuenta los problemas específicos de las personas con EA. Estos métodos para medir pueden resultar en una subestimación de los efectos de EA en la calidad de vida de las personas que tienen esta enfermedad crónica.

Debido a los problemas con los métodos de medir la calidad de vida actuales, nosotros desarrollamos un cuestionario especialmente para medir la calidad de vida de pacientes con EA. Este cuestionario resulta preciso y fiable y nos permite calificar la calidad de vida en: afectada muy leve, leve, moderado, severo y profundo. Además era posible controlar cambios en la calidad de vida durante el uso de nuevos tratamientos en estudios clínicos.

Uno de ellos fue un estudio clínico aleatorio (= un tipo de investigación), controlado con placebo a doble ciego y de fibroblastos alogénicos (células del tejido conectivo) comparados con una inyección de placebo.

Nuestros resultados muestran cicatrización tanto en los fibroblastos como en las inyecciones de placebo. También aumentaba el nivel de Colágeno 7 y la calidad de vida en general.

Tres de cinco pacientes mostraban cambios muy fuertes significativos en este cuestionario. Esto demuestra que el tratamiento hizo una diferencia importante en su calidad de vida en general.

Por lo tanto, este cuestionario contribuye de manera importante a la evaluación de la calidad de vida en EA. También, el cuestionario funciona para indicar la influencia de nuevos tratamientos en mejorar la calidad de vida en pacientes con EA.

En el futuro esperamos poder traducir el cuestionario en diferentes idiomas, para estimular que el cuestionario se use internacionalmente.

---

**Sábado 27 de octubre**

**W. Y. Yen:**



**La fase terminal en Herlitz EAJ: experiencias e información (Herlitz epidermólisis ampollosa juntural)**

Epidermólisis ampollosa juntural del tipo Herlitz (EAJ-H, en Inglés: JEB-H) es una enfermedad de la piel rara que causa ampollas graves en la piel y en las membranas mucosas, resultando en muerte prematura. Este estudio es para informar sobre los pronósticos y el tratamiento de esta enfermedad y para identificar y ayudar a los padres que perdieron hijos por el EAJ-H.

El equipo del epidermólisis ampollosa de la Universidad de Groningen analizó todos los casos de recién nacidos con EAJ-H desde el año 1988 al 2011. En este tiempo nacieron 22 niños con esta enfermedad.

Catorce parejas fueron entrevistadas. El promedio de edad de los niños fue de 5,8 meses (de 0,5 a 32,6 meses). Las causas de muerte fueron, en orden de frecuencia: Retraso del crecimiento, problemas respiratorios, neumonía, deshidratación, anemia, septicemia y la eutanasia. No se identificó ningún factor, ni tratamiento invasivo que pudo haber salvado o extendido vidas.

Que se puede hacer para los bebés y para los padres? Cuidar bien las heridas y controlar el dolor. Cuidarlos en su casa sería la mejor opción, a pesar de que no hay mucha diferencia comparando con la calidad de la atención paliativa en un hospital.

Los padres indicaron que tienen la necesidad de una remisión rápida y correcta a una clínica especializada en EA y estar informados lo más honestamente posible sobre el diagnóstico y pronóstico mortal. Desean disponer de contactos de cuidadores paliativos y participar en el cuidado y las decisiones médicas en su hijo. Desean estar informados sobre la fase terminal y sobre la eutanasia y que el bebé reciba suficientes medicamentos contra el dolor. También es importante asegurar que después de la muerte los padres tengan suficientes recuerdos de su bebé, como fotos.

En conclusión, es importante diagnosticar lo más pronto posible el EAJ-H y enfocarse a dar calidad de vida en vez de tratar de salvar la vida. También hay que poner atención a las necesidades de los padres.

---

**Sábado 29 de octubre 2011: Clausura.**

La sesión de ideas.

Frank Houben, uno de los co-organizadores de la conferencia, nos habló de las ambiciones de Debra Internacional. Una de estas ambiciones es de compartir sugerencias, conocimientos y consejos, ya que el número de pacientes EA es relativamente pequeño. Para estimular esta ambición, a los participantes les pidieron que les mandaran sus ideas, soluciones y experiencias a Frank Houben, antes y durante el congreso. Algunas de estas ideas son explicadas aquí. Las personas que desean saber más pueden ponerse en contacto con los contribuyentes.

-Para muchas personas con la función de la mano muy reducida, es casi imposible abrir la puerta con una llave. Hay oportunidades para abrir las puertas con control remoto especial. [Sabine.daby@googlemail.com](mailto:Sabine.daby@googlemail.com)

-En países con vendas limitadas, el plástico es una forma barata y accesible para cuidar las heridas. [Lauradesena@hotmail.com](mailto:Lauradesena@hotmail.com)

- Guantes especiales

Estos guantes son similares a los guantes de ciclistas, pero estos guantes son de costuras planas y suaves. Los guantes están hechos de materiales no-pegajosos, disponibles en diferentes tamaños, colores y, si es posible, hechos de un material más fino. El guante protege las manos de niños y adultos en sus actividades diarias. Aparte, los guantes podrían ayudar a reducir la cantidad de preguntas difíciles de la gente. Más información: [Sabine.daby@googlemail.com](mailto:Sabine.daby@googlemail.com)

-El uso controlado del cannabis medicinal: un vaporizador.

Bor Verkroost sugirió que el uso de cannabis medicinal reduce significativamente el dolor. Es más agradable que el uso de los opiáceos, los cuales causan somnolencia. El cannabis también estimula el apetito.

Para las personas (adultos, por supuesto) con EA que no quieren fumar, ahora se está experimentando con un vaporizador. Arno Hazekamp, investigador de la Universidad de Leiden y trabajando en una investigación doctoral sobre el uso del cannabis como medicamento por más de 5 años dice: El vaporizador es el puente entre la medicina y el paciente.

Para más información:

[florisleeuwenberg@gmail.com](mailto:florisleeuwenberg@gmail.com)

[Info@l-up.nl](mailto:Info@l-up.nl) (Bor)

Véase también [www.vaporizerblog.com](http://www.vaporizerblog.com). (blog en Inglés)

-Prevención de la fricción.

Frank Houben se ha beneficiado de una idea propia: el uso de dos calcetines finos para reducir la fricción y las ampollas al caminar.

[Frank@frankhouben.nl](mailto:Frank@frankhouben.nl)

En Marbella, DEBRA España ofrece un apartamento adecuado y adaptado para que pacientes con EA disfruten unas vacaciones. Más información acerca de estas opciones: [info@debra.es](mailto:info@debra.es)

-Un traje de tela suave en vez de usar vendas. Este traje reduce el tiempo de tratamiento yaumenta la autonomía de los pacientes con EA. [info@debra.es](mailto:info@debra.es)

-Mantener la boca abierta en EA.

En la anestesia, pero también en la odontología la boca pequeña puede ser un problema. Junto con un técnico dental, se invento una herramienta especial diseñada para que los niños con EA la usen independientemente.

Para más información y fotos sobre esta herramienta: [sabine.daby@googlemail.com](mailto:sabine.daby@googlemail.com)

-Un método de cirugía de la mano para acelerar la curación y reducir el dolor.

El uso de Apligraf en las heridas de los pacientes EADR ayuda a curar rápido y reducir el dolor en heridas quirúrgicas y en las heridas crónicas. Apligraf es una capa de piel artificial doble cultivada.

Más información: [kristin.kernland@insel.ch](mailto:kristin.kernland@insel.ch)

Esta sesión de ideas fue un ejemplo de lo valioso que es compartir las ideas con otros.

Debra Internacional es la plataforma internacional que facilita el intercambio de conocimientos e ideas. Frank Houben espera que Debra Internacional vaya a crear la oportunidad de ofrecer todas las ideas para que todos puedan ser inspirados por las ideas de los demás, por ejemplo en un sitio web. A todos los países se les pide que pongan a disposición la información que puede ayudar a todos los demás. "Compartimos una misión: vamos a compartir todo el conocimiento con el fin de cumplir con esta misión."

El nuevo bordo directivo de DEBRA Internacional

Al final del día, se anunció como el bordo nuevo:

- Rainer Riedl (Austria): Presidente
- Frances Palisson (Chile): Vicepresidente
- Jimmy Fearon (Irlanda), Secretaría
- Evanina Makow: Tesorero
- Gena Brumitt (Canadá): Tesorero Adjunto
- Robin Hood (Reino Unido): la recaudación de fondos

Después, Graham Marsden (DEBRA Reino Unido) compartió información sobre las ideas presentes.

En la actualidad hay 40 países que son miembros de Debra Internacional. En los últimos tres años se ha logrado mucho éxito, gracias a los representantes de Debra Internacional. Por cambios externos y la tecnología actual, es más fácil de comunicarse.

También los empleados de compañías farmacéuticas y organizaciones de la salud están prestando más atención a las nuevas terapias como el ADN y la terapia de proteínas. Pero por la recesión mundial va a ser más difícil encontrar fondos.

Es importante que todos los miembros participen y den ideas y sugerencias: Por ejemplo:

¿Qué se puede esperar de Debra Internacional?

Ideas a Jimmy Fearon: [Jimmy@debraireland.org](mailto:Jimmy@debraireland.org) o Graham Marsden: [graham.marsden@95jermynstreet.com](mailto:graham.marsden@95jermynstreet.com)

---

Había un número de delegados holandeses que llevaron a sus hijos. Esto fue posible gracias a DEBRA Países Bajos por organizar quien cuidaba a los pequeños.

Casi no se dejaron ver.

Y la sorpresa fue grande, cuando salieron todos los niños a cantar una canción de despedida.

"Nadie es perfecto, todos tenemos algo.

Puede haber algo malo con nuestra salud,

con nuestra apariencia,

Tal vez no somos tan inteligentes

pero eso no es realmente importante:

Todos tenemos algo, todos somos extraños

y sin embargo somos hermanos y hermanas

Todos tenemos algo, todos somos extraños

y sin embargo nos amamos"

---

**Stukje Martinikerk**

---

**Domingo 30 de octubre: La depresión y la EA.**

**Yvonne Westheide-Sellies, consultora DEBRA Países Bajos.**

**Ida Mollema, trabajadora social UMC Groningen**

El foro comenzó con una presentación en Power Point y un video de YouTube sobre la depresión.

([http://www.youtube.com/watch?v=H02MTQovpHl&feature=results\\_main&playnext=1&list=PL5ABC990D17E22382](http://www.youtube.com/watch?v=H02MTQovpHl&feature=results_main&playnext=1&list=PL5ABC990D17E22382))

Todo el mundo a veces se siente triste, irritable, cansado, etc. Pero una depresión es un estado prolongado de tristeza asociado con los siguientes síntomas:

- Trastorno Cognitivo: con una negativa imagen de sí mismo (soy un fracasado, soy mediocre, me siento mal, no hay esperanzas para mí, nada va a cambiar
- El trastorno afectivo: tristeza profunda, la desesperanza, la soledad, el rechazo (nadie se preocupa por mí), la indiferencia, deseos de suicidio.
- Trastorno del comportamiento: disminución de la actividad, a veces una indiferencia general hacia todo, sin energías, sentirse sin metas.
- Los problemas físicos: dolor de pecho, rigidez en las articulaciones, dolor de cabeza, mareos.

¿Por qué la gente se deprime?

La depresión puede ser una reacción a un período difícil. La gente se siente 'abajo', (en Ingles: 'down'). Esto puede pasar por propios errores (culpabilidad), o por experiencias desagradables (enfermedad, pérdida de trabajo, la muerte de un ser querido, etc.).

La depresión es una tristeza profunda, que resulta en evitar responsabilidades y la pérdida de interés por el medio ambiente. La culpabilidad que se siente por evitar responsabilidades y

la pérdida de sentimientos positivos resultan en menos motivación para vivir una vida responsable. Esta espiral descendente produce la depresión.

Las personas se deprimen cuando:

- Se sienten incapaz de alcanzar esa meta, que creen que deben de alcanzar para ser apreciado.
- Reconocen que los esfuerzos continuos para lograr ese resultado nunca será un éxito
- Se desániman y dejan de tratar de alcanzar esas metas.

En las personas con EA puede significar:

- Yo nunca voy a ser sano. Mi vida vale muy poco.
- No importa lo duro que trabaje para mí mismo, mi situación nunca cambiará.
- Me voy a dar por vencido, no tiene caso, ¿por qué me molesto?

Muchas teorías explican que muchas veces el coraje es la base de la depresión.

Cuando uno se da cuenta que la meta fue bloqueado por un factor externo, llega la desesperación, la culpabilidad y el coraje.

Cuando llega el momento de intervenir?

- Si hay cambios de humor: Todo va bien unas semanas o meses, y luego de nuevo hay una recaída. Este ciclo puede repetirse.
- Cuando la depresión es tan severa que llego el punto donde ya no conviven en relaciones sociales, y no hay reacciones emocionales (o pocas), y si la persona ya no parece capaz de tomar decisiones.



La asistencia médica se necesita cuando por lo menos cinco de los siguientes ocho síntomas están presentes.

1. Falta de apetito / pérdida de peso o aumento del apetito / peso.
2. Trastornos del sueño.
3. Gran pérdida de energía, fatiga.
4. Marcada lentitud de movimiento o emoción desproporcionada.
5. Pérdida de interés en actividades usuales.
6. Sentimientos de auto-reproche, culpabilidad excesiva.
7. Disminución de la concentración y capacidad mental.
8. Pensamientos o deseo recurrentes suicidas.

¿Cómo puede uno ayudar y apoyar?

1. Ponerse un momento en su situación y mostrar empatía.
2. Preguntar por la causa / desarrollo de la depresión.
3. Centrarse en la experiencia que causó la depresión.
4. Identificar las metas equivocadas aquellos con una depresión y tratar de revertir la imagen negativa de sí.
5. Insistir en la terapia.

[consulent@debra.nl](mailto:consulent@debra.nl)

[i.mollema@umcg.nl](mailto:i.mollema@umcg.nl)

---

**Domingo, 30 de octubre 2011:**

**Foro: Las enfermeras y EA, José Duipmans (enfermera especialista)**

Introducción:

Tras una ronda inicial se completó una lista de asistencia, incluyendo las direcciones de los correos electrónicos de los presentes. Esta información permite compartir experiencias, posiblemente a través del Foro Internacional de enfermeras de EA. José mostró una presentación en PowerPoint sobre la cicatrización de heridas como una introducción a la parte práctica.

EA y adolescentes:

Una vez al año, Jennie Hon (Reino Unido) se lleva a un grupo de jóvenes con EA entre 16 y 19 años una semana de paseo. Las reacciones son muy positivas, a los jóvenes les gusta estar juntos y compartir experiencias. Parece que la información sobre EA en el tiempo al bebé / niñez y la información sobre EA en el crecimiento no está en balance. Ahora existe un plan de hacer un folleto que se publicará por los mismos jóvenes acerca de diferentes temas prácticos, incluyendo temas de relaciones sexuales. En un cuestionario entre jóvenes de 20 a 25 años de edad se les pedirá información (anónima) para este folleto.

Cuidado de las Heridas

Una copia del capítulo sobre las heridas de Jackie Denyer de: Clínicas Dermatológicas: "El tratamiento de heridas para los niños con EA" se distribuyó. También el artículo "Principios del cuidado de heridas en pacientes con EA (Irene Corrales, Alan Arbuckle y otros) fue distribuido.

Después llegó el momento para la parte práctica del foro sobre el cuidado de las heridas. Se practicó en dos pacientes Lotus quienes se colocaron heridas ficticias en un lugar difícil de cuidar. Había dos grupos que trataban a un paciente, y los otros dos grupos observaban y podían hacer preguntas.

La evaluación del taller resultó muy significativo e interesante. Se notó mucho la diferencia entre los países; algunos tienen poca experiencia con los materiales y vendas o incluso la falta total de materiales.

Durante la evaluación un video de Louise Stevens, Australia BrightkSky (Programación Nacional de vestir Epidermolisis Ampollosa) fue llamado. Busca el video: [http://www.ebdressings.com.au/Educational\\_Support\\_and\\_Resources/Video.aspx](http://www.ebdressings.com.au/Educational_Support_and_Resources/Video.aspx)  
José Duipmans desea anotar las conclusiones de este foro y juntar en una guía para el cuidado de heridas. Este tema podría regresar en el Foro de Enfermeras de Debra Internacional.

#### Futuro del Foro Enfermeras:

En nombre de Heidi Silseth (Noruega), José preguntó si la continuación del Foro Internacional de Debra aún era necesario. Con el tiempo, este foro no ha estado muy activo y ahora sigue sin actividad alguna. La idea es buena y muy útil, pero la forma en que se organiza puede mejorar. También sería bueno programar los foros en diferentes momentos para que los participantes puedan visitar todos los foros. José le informará a Heidi.

#### Impacto de la EA en las enfermeras:

Todos estuvieron de acuerdo: el cuidado de las heridas en EA es muy emocional, estresante y con mucho impacto mental. El estrés es un riesgo de este recurso. El papel de los supervisores es muy importante, igual que la ayuda psicológica. A veces es difícil hablar del tema o pedir ayuda. Sin embargo, esto es importante y necesario, no puede hacerlo uno solo. Los médicos con los que se trabaja, también tienen que estar al pendiente de este aspecto.

José le sugirió a John Dart que el tema de los efectos en las enfermeras se pueda volver a presentar en el Foro de la Enfermera en el Congreso Debra Internacional 2012.

Información: [j.c.duipmans@derm.umcg.nl](mailto:j.c.duipmans@derm.umcg.nl)

Información sobre el tratamiento de heridas para los niños con EA: [jackie.denver@debra.org.uk](mailto:jackie.denver@debra.org.uk)

---

**Sesión del domingo: 30 de octubre, los foros.**

#### **Reunión del Grupo: Nutrición y la dieta para los pacientes con EA**

##### **1. Rosie Jones, especialista en dietética en el Hospital de niños de Birmingham, Inglaterra: los problemas de alimentación en los niños con EA-Juntural.**

Rosie Jones describe una situación práctica: los problemas nutricionales en una familia socialmente débil, donde la primer hija nace con EA Juntural Herlitz. La condición de la niña estaba mala: sufría de anemia, tenía muchas infecciones, estreñimiento, y muchas ampollas en la boca. La higiene oral también estaba afectada porque no podía lavarse los dientes. Aparte, la joven no oía bien y tenía un retraso en su desarrollo. Con la casa llena la madre no tenía la capacidad de mejorar la situación. Con la ayuda de dietistas y otros profesionales trataron de mejorar la calidad de vida de la niña. Le recetaron bebidas energéticas y suplementos nutricionales y la acompañaron con consejos prácticos y sobre todo, fueron un gran apoyo para la familia.

A la niña le dieron clases de hablar y la asistieron con sus problemas para comer.

A pesar de este enfoque siguió siendo un caso difícil ya que la situación familiar no cooperaba. La primer gastrostomía no tuvo éxito: la inserción causó una herida que no se pudo curar y tuvieron que sacar el tubo. Los padres no querían la gastrostomía por segunda vez. Les propusieron una forma modificada de la gastrostomía, y esta vez, con precauciones adicionales tales como apósitos antimicrobianos para el tratamiento de la herida, tuvo éxito. La niña de 4 años de edad subió de peso y se pudo regresar a su casa después de tres semanas donde seguía tomando Nutridrink.

Ella mejoró en muchos aspectos, tenía más energía, y fue bien recibida en una escuela especial para sordos. Mientras tanto, la familia tuvo otro hijo con EA-J pero afortunadamente, a la edad de trece meses se le aplicó la gastrostomía con éxito.

Más información:

[rosie.jones@loch.nhs.uk](mailto:rosie.jones@loch.nhs.uk)

[dawn.jarvis@debra.org.uk](mailto:dawn.jarvis@debra.org.uk)

##### **2. Lynne Hubbard, dietista St. Thomas Hospital, Londres. Gastrostomía en pacientes adultos con EA.**

¿Cómo les va a largo plazo a los pacientes adultos con este tipo de ingesta de alimentos?

Muchos pacientes con EA tienen problemas para tragar e incluso la medicación oral implica dificultades. La gastrostomía parece una solución segura y estable para que los enfermos reciban sus vitaminas, minerales, proteínas y fibra.

Sin embargo, es importante analizar los efectos de la gastrostomía a largo plazo.

Recolectaron datos de 12 pacientes basados en el crecimiento y el aumento de peso. Los pacientes tenían entre 10 y 19 años de experiencia con la gastrostomía.

Resultó, que para 58% de estos adultos aumentó el crecimiento, y en el 50% aumento el peso.

Obviamente también hay desventajas como el dolor en la aplicación de los tubos y una fuga en el estoma. Para evitar esto están tratando de mejorar los métodos endoscópicos y aprendiendo de las experiencias prácticas.

Más información:

[Lynne.Hubbard@gstt.nhs.uk](mailto:Lynne.Hubbard@gstt.nhs.uk)

### **3.Susanne Marie Krämer;**

**Dentista, Santiago, Chile.**

#### **La nutrición y el cuidado dental en EA, un enfoque multidisciplinario.**

Por problemas con ampollas en la boca, la boca pequeña y los problemas para tragar pueden existir dificultades en la dentadura. A veces los pacientes de 20 años de edad sólo tienen muñones en la boca o a los 8 años de edad ya les faltan dientes. Por eso, la prevención es muy importante. Para los bebés, la lactancia materna es esencial (a veces con una alimentación complementaria) aunque sea con una cuchara (cuando tienen dolor o dificultades los bebés).

Desde el nacimiento es importante informar bien a los padres y analizar los riesgos de la dentadura. Analizando los riesgos se puede prevenir mucho. Para motivar a los niños que cuiden sus dientes, se les puede dar a los niños un cepillo divertido y jugar mientras se cepillan los dientes. Otras herramientas para cuidar los dientes son por ejemplo el uso de cloro hexidine, o una dosis más alta de fluoruro en la pasta. También, los pequeños huecos y espacios entre los dientes se pueden cerrar con una capa protectora de plástico.

Las recomendaciones dietéticas también son necesarias: se recomiendan cuatro comidas al día, en vez de varios pequeños aperitivos. Por supuesto también se debe prestar atención a la cantidad de azúcar.

Los alimentos ricos en hidratos de carbono de preferencia deben ser evitados, como las galletas, cereales y pan. Los alimentos bajos en hidratos de carbono son mejores, como el queso, nueces, huevos, leche y verduras.

La combinación de una dieta saludable y un buen cuidado dental requiere una buena cooperación entre los dentistas y nutricionistas.

Más información: [susiks@yahoo.com](mailto:susiks@yahoo.com)

---

#### **Domingo 30 de octubre: Conseguir fondos**

##### **Un resumen de las ideas que podrían ser fuentes de inspiración para otras acciones nacionales DEBRA:**

- Chile: Con banderas, carteles y mensajes de correo electrónico y relaciones públicas: Esquíar para EA: Tres competencias de esquíar, buscando mariposas en la nieve.

Rendimiento: Aproximadamente €6.000, - y varios miembros. Otro evento fue la carrera de la familia: familias con EA descubrieron la nieve.

El esquí en Chile es muy elitista, así que enfocarse en estas actividades puede ser interesante económicamente. Fue la primera vez que DEBRA Chile organizó esto. Las acciones han contribuido a obtener más información e interés sobre EA.

- Canadá: la organización de la Semana Internacional de la Conciencia de EA

Colgaron carteles en Inglés y Francés, con fotos de personas con EA. A través de un sitio web se podían descargar los carteles. 56 países de todo el mundo participaron (Países Bajos todavía no estaba). Esta iniciativa comenzó en el año 2005 con una carta al Congreso. En 2006 esto resultó en la Semana Nacional de la Conciencia en EA en los EE.UU. Ahora se ha convertido en una semana de conciencia internacional.

Importante para las relaciones públicas: Comunicados de prensa, Medios de Comunicación Social (1200 links en facebook) y comunicados de prensa en periódicos sin costos como el Metro. En la tienda en línea hubo productos especiales en venta como tazas, camisetas, etc.

Lema utilizada: 'Camina una milla en mis zapatos por un tiempo' y 'La única limitación es su creación'.

- España: Tiendas especiales de caridad:

Con la ayuda de DEBRA Reino Unido, DEBRA España ha puesto tiendas de la caridad. Ahora hay siete. Las tiendas son administradas por un administrador (con un sueldo), pero los demás trabajadores son voluntarios, personas de la reintegración y de servicios comunitarios. Los comercios dependen de las donaciones y los ingresos. La ventaja competitiva está en los precios bajos fijos. El costo de la tienda más rentable es de un promedio de 35.000 euros por año. Con una facturación de 100.000 euros, el beneficio de 65.000 euros es muy buen beneficio para DEBRA España.

- Croacia:

DEBRA Croacia organizó una subasta de ropa de celebridades nacionales en Internet. Esto causó principalmente publicidad y por lo tanto, pudo crear conciencia con el público general: ¿Qué es EA?

-República Checa:

DEBRA República Checa también usó celebridades nacionales: 12 hombres y mujeres famosos fueron retratados para mostrar cómo los niños Mariposa experimentan su medio ambiente. Las fotos las usaron para exposiciones, calendarios y revistas, con la ayuda de

patrocinadores.

Los costos fueron de €14.000, - (estudio y diseño), pero el rendimiento es probable alrededor de €30.000, -. Tal vez sea una idea para el futuro hacer un calendario internacional.

- Irlanda

DEBRA Irlanda contrató a una empresa de telemarketing para vender boletos de lotería a través del teléfono. Los costos fueron más altos que el rendimiento, pero quedaron en que no tenían que pagar los costos así que el rendimiento final fue de 200.000 euros.

- Inglaterra

El Robin Hood de DEBRA Reino Unido muestra un documental breve pero muy claro y conmovedora de cuatro minutos sobre su hija fallecida de las consecuencias de EA. Este DVD lo tiene siempre listo. ¿Me regala sólo 4 minutos de su tiempo?' Esta es su primera frase que apela a cualquier persona para recaudar fondos. El elige el 'chantaje emocional: persistir y persistir hasta el final.' Su lema es: tomar todas las oportunidades.

- Australia

DEBRA Australia organizó el Paseo de Caridad Cannonball 2011, es un rally de motocicletas en el desierto de Australia. Este año participaron cerca de 25 pilotos. El rendimiento fue de \$ 34.000, - dólares. Lema: "Roosting for a cause".

- Nueva Zelanda: El Ballet de Nueva Zelanda en 2011, escogió a EA como tema de caridad.

-EE.UU./Internacional: Harley Davidson va a poner insignias de DEBRA en la ropa.

Observación general: ¿Es posible desarrollar un foro internacional para la recaudación de fondos por el sitio web de DEBRA Internacional?

---

La sesión del domingo 30 de octubre.

### **De clausura del Congreso, la sesión de ideas plenaria dirigido por Graham Marsden (DEBRA Reino Unido)**

Ideas y consejos para el futuro de DEBRA Internacional;

¿Qué se podrá realizar para el futuro?

Comentarios y sugerencias:

#### Manuales:

Los manuales, así como ahora se están diseñando para la odontología y ergoterapia para los pacientes con EA son una buena iniciativa que pueden extenderse a otras áreas. Solamente que es difícil pedir información a médicos en países con menos, o ningún paciente EA registrado.

-Por el crecimiento de los contactos internacionales, existe la necesidad de elaborar dichos manuales, pero eso lleva tiempo y dinero. El manual de odontología costó €15.000. Tal vez DEBRA Internacional para recaudar fondos para este propósito. DEBRA Reino Unido también tiene un fondo que se pudiera utilizar para elaborar este manual. Incluso Bélgica y los EE.UU. están dispuestos a invertir en este tipo de iniciativas.

-Una guía de alimentos y dietéticos también se está preparando, igual que un manual para el cáncer y EA. Experiencias y resultados de expertos son incluidos en estos manuales.

-Otras propuestas de manuales y EA:

Oftalmología.

Aspectos psicosociales de los pacientes con EA

Calidad de vida y EA

#### Otros temas:

-También es muy importante que los representantes de DEBRA cooperen a la base de datos que está desarrollando Lotus Tissue Repair Inc. Naturalmente la base de datos va a ser utilizada comercialmente, pero también puede ser utilizada como manera de recaudar fondos. Las investigaciones y terapias son muy costosas y trabajar con Lotus Tissue Repair Inc. Les conviene a todos los partidos. Incluso, con la base de datos completa, hay más oportunidades para atraer científicos e investigadores.

-Los resultados de la investigación, tales como el mosaicismo revertido tienen que ser disponibles para un público lo más amplio posible.

Los países más pequeños como por ejemplo Colombia, también reciben apoyo de DEBRA Internacional. DEBRA les pago los boletos de avión y gastos de hotel a los representantes de este país. Tal vez DEBRA Internacional también pueda apoyar otros países pequeños a organizar talleres para enfermeros con experiencia en EA, con el fin de estimular el intercambio de información.

-Incluso un país como Rumanía necesita mucha ayuda en el inicio y el desarrollo de una DEBRA Rumania. DEBRA Internacional cuenta con un fondo para apoyar iniciativas de este tipo. También se puede formar un equipo de expertos para viajar a Rumania y dar instrucciones y consejos. Eso sería una buena idea para los países más pequeños como Colombia.

-Para los representantes de Japón, el Inglés sigue siendo un problema, pero también esto es el caso con los representantes Italianos, Portugueses y Franceses. Como el Español se considera el segundo idioma del mundo, tal vez en el próximo Congreso se puede contratar un intérprete de Español.

Por la poca cantidad de voluntarios de DEBRA Japón, los manuales en Inglés no se pueden traducir. Tal vez pueda contribuir DEBRA Internacional. En Japón, se organizara un evento de DEBRA Asia. Podría participar DEBRA Internacional?

-A veces la falta de dinero no es el peor problema. Más que nada, se necesita ayuda y consejos de gente que pueda ofrecer ayuda y apoyo. Tal vez es posible que las grandes organizaciones DEBRA compartan sus experiencias con los clubes más pequeños.

¿Tiene sentido apuntar algunas personas como representantes regionales en continentes como África y Asia, donde están insuficientemente representados en el plan EA Internacional?

-¿Tiene sentido utilizar pacientes (adultos) con EA para presionar gobiernos para desarrollar mas cooperación e intercambio de información?

-En América del Sur la situación es muy diferente comparado con Europa y los Estados Unidos. En el continente existen muchos países pobres, y a veces depende de la experiencia quirúrgica del Occidente.

-Para organizar el próximo congreso internacional, todas las organizaciones DEBRA deberían de pedirles ayuda a sus patrocinadores para las reuniones internacionales.

- Para el próximo congreso también jóvenes como Humphrey Hanly, Mattija Zmazek y Bor Verkroost pueden ser invitados para explicar los aspectos psicosociales de EA en el contexto de la culpabilidad. ¿Los pacientes jóvenes con EA y sus padres sienten culpa el uno al otro? ¿Porque?

- La comunidad en línea; el Foro Internacional de EA ya no funciona, la mejor manera de comunicarse sigue siendo por e-mail.

-El siguiente congreso de DEBRA Internacional será en Toronto, Canada del 13 al 16 de septiembre 2012.

---

**Rainer Riedl**

---

#### Platina sponsor



#### Gold sponsors



**Silver sponsors**



**Bronze sponsors**

