

Epidermólisis ampollosa: Las 'alas de mariposa' que no pueden volar



D.M.

Aún se desconocen muchos aspectos de la enfermedad, pero lo que sí se sabe es que los niños afectados y sus familiares no pueden llevar una vida normal: tardan más de dos horas diarias en curar sus heridas. La epidermólisis ampollosa está catalogada como enfermedad rara, para la que no hay curación y sólo cuenta con tratamientos paliativos. Los afectados de las formas más graves llevan una vida fuera de lo común: necesitan más de dos horas diarias para curar y vendar sus lesiones y tienen molestias y dolores constantes.

Se conoce también como la enfermedad de los niños mariposa, porque la piel de los enfermos es tan frágil como las alas de estos animales. "Al mínimo roce se forman ampollas que se curan mal y pueden aparecer lesiones en cualquier localización fuera de las extremidades, como en la boca y en el esófago", comenta Antonio Torrelo, jefe de sección de Dermatología del Hospital Niño Jesús, de Madrid, que junto con Marcela del Río, del Centro de Investigaciones Energéticas, Tecnológicas y Medioambientales (Ciemat) y del Centro de Investigaciones Biomédicas en Red en Enfermedades Raras (Ciberer), y las asociaciones de pacientes, ha organizado el I Día Nacional de la Epidermólisis Ampollosa.

Para curar las lesiones hay que protegerlas con un vendaje mecánico y compresivo y administrar una pomada antibiótica. El vendaje se tiene que hacer dedo por dedo y hay que poner especial atención a las zonas faciales y a las que tienen más roces,

como la espalda y los glúteos, sin descuidar los ojos, los dientes y la boca. Como es de suponer, la calidad de vida de los pacientes es mala y su esperanza de vida no supera los 35 años, "aunque gracias a las mejoras en el tratamiento se están ganando años".

Los avances en este sentido vienen de la mano de la terapia génica y del trasplante de médula ósea, "que son las dos líneas más potentes que se están siguiendo en Estados Unidos", apunta Marcela del Río. Los trabajos con trasplante de médula han mostrado que se produce una mejoría en la cicatrización de las heridas. Otra de las líneas prometedoras se centra en el empleo de fibroblastos tópicos para inducir la producción de colágeno en el propio paciente.

En cuanto a la terapia génica, en Italia ha sido donde se ha llevado a cabo el primer caso en el que se han utilizado células troncales de la epidermis modificadas con un vector de integración. El paciente recibió el tratamiento en 2005 y se encuentra bien, "ya que en la zona erosionada se expresa la proteína ausente". Aún quedan cuestiones referidas a los vectores por aclarar antes de que se incluyan esos ensayos en protocolos. En España se está trabajando con injertos de piel quimérica.

El desarrollo lo hizo el equipo de Marcela del Río, al igual que los estudios preclínicos. "Llevamos a cabo el trasplante de piel humana a ratón. Ahí vimos que los fibroblastos tenían un impacto positivo sobre la unión dermoepidérmica. El colágeno VII es una de las proteínas que fija la epidermis".

Fármaco huérfano

Esta piel tiene la denominación de medicamento huérfano establecido por la Agencia Europea de Medicamentos (EMA), gracias a los resultados obtenidos en los ensayos preclínicos. Una vez que se hicieron los ensayos preclínicos, en enero de 2008 se inició un ensayo clínico, en el que la piel quimérica la elabora Celerix. "Nosotros patentamos la piel y ellos tienen la licencia. Así, el ensayo se está haciendo en el Hospital La Paz, de Madrid, y en la Clínica Mir-Mir, de Barcelona". Se han reclutado doce pacientes con epidermólisis ampollosa distrófica y con principio de pseudosindactilias. Todos tienen un diagnóstico genético y necesitan cirugía en las manos para corregir la unión de sus dedos. Se esperan resultados en enero de 2010.

La piel quimérica puede convertirse en una buena alternativa

Hace un año se inició un programa de diagnóstico genético de la epidermólisis ampollosa distrófica en el que participan Marcela del Río, del Ciemat, y Carmen

Ayuso, de la **Fundación Jiménez Díaz**, de Madrid (ver DM del 2-X-2008). El objetivo es estudiar el ADN del gen causante de la enfermedad e identificar las anomalías genéticas en el gen del colágeno VII. Según explicó Del Río, hay que estudiar el fenotipo-genotipo y clasificar las mutaciones para poder hacer un estudio más preciso.

Se sabe que las formas dominantes son menos agresivas y su evolución es mejor. Pero hay muchos niños con la recesiva que no producen nada de colágeno VII y tienen mal pronóstico; son los que suelen desarrollar una pseudosindactilia y tienen más riesgo de padecer cáncer de piel a edades tempranas, aunque como recuerda Antonio Torrelo, del Hospital Niño Jesús, la causa de mortalidad no suele ser el cáncer, sino las infecciones que aparecen en la piel. "Son niños que están desprotegidos ante la entrada de los agentes infecciosos y además pierden muchos nutrientes a través de las lesiones cutáneas".