

PROCOLO 2019

Dispositivos de uso médico para curaciones en personas con Epidermólisis Bullosa Distrófica o Juntural.

Para el Otorgamiento de las Prestaciones que cuentan con el Sistema de Protección Financiera para Diagnósticos y Tratamientos de Alto. Ley 20.850 Costo.

Subsecretaría de Salud Pública - División de Planificación Sanitaria
Departamento Evaluación de Tecnologías Sanitarias y Salud Basada en Evidencia

La Ley 20.850 crea un Sistema de Protección Financiera para Diagnósticos y Tratamientos de Alto Costo y otorga cobertura financiera universal a diagnósticos, medicamentos, dispositivos de uso médico y alimentos de alto costo de demostrada efectividad, de acuerdo a lo establecido en los protocolos respectivos, garantizando que los mismos sean accesibles en condiciones de calidad y eficiencia.

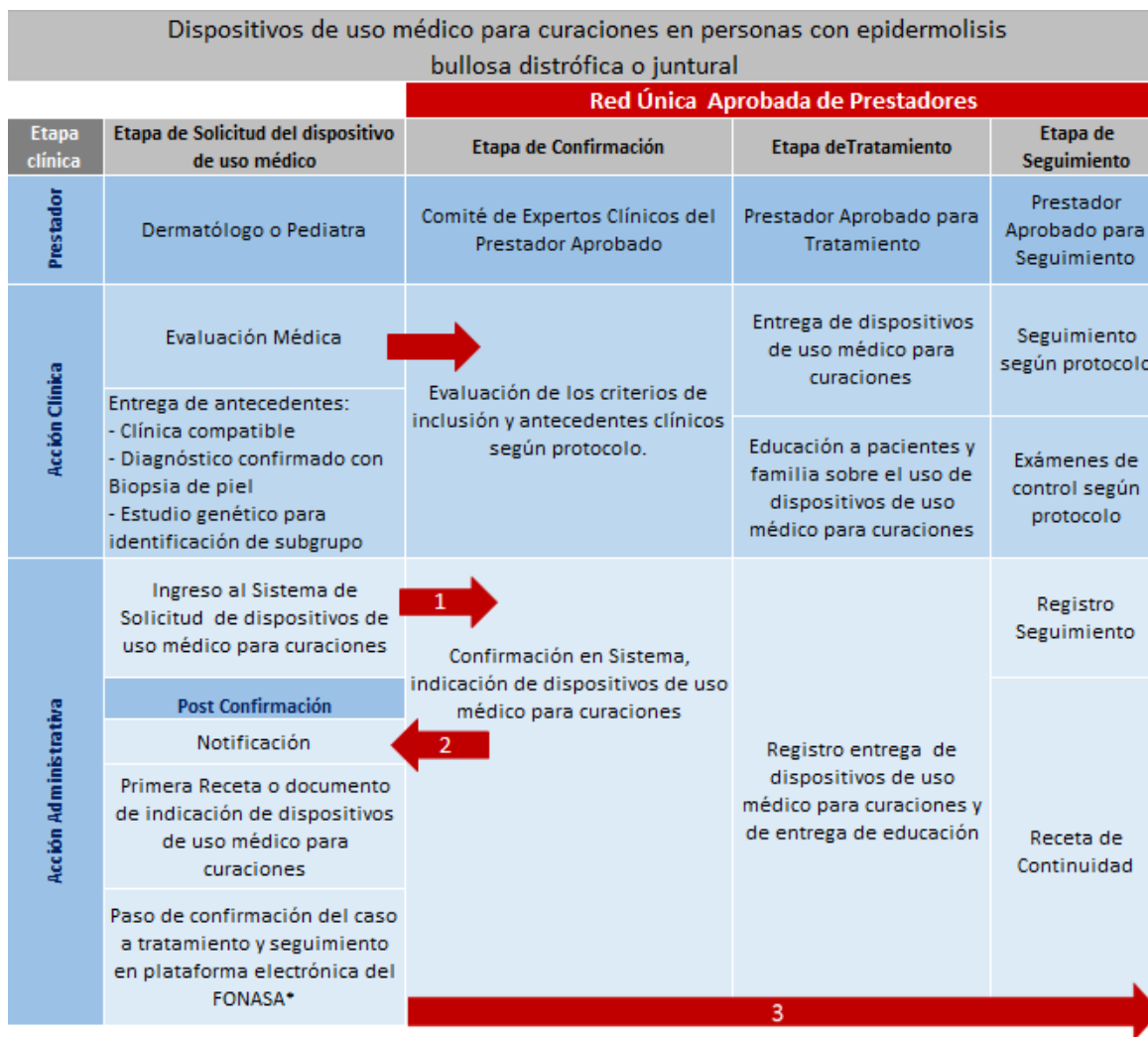
Versión del documento:
Segunda edición. Junio 2019
Primera edición. Enero 2019

Diseño y Diagramación Protocolos 2019: Lilian Madariaga S. Departamento de Evaluación de Tecnologías Sanitarias y Salud Basada en Evidencia. Subsecretaría de Salud Pública, Ministerio de Salud

ÍNDICE

DIAGRAMA DE FLUJO DE LA RED DE ATENCIÓN.....	4
PROCESO CLÍNICO DE ATENCIÓN	5
ANTECEDENTES DEL PROBLEMA DE SALUD	6
OBJETIVO GENERAL	9
OBJETIVOS ESPECÍFICOS	9
ÁMBITO DE LA APLICACIÓN.....	9
POBLACIÓN OBJETIVO	9
DEFINICIÓN DE LA TECNOLOGÍA	9
MANEJO CLÍNICO.....	10
AUTORIZACIÓN DE COBERTURA DE TRATAMIENTO	13
REQUISITOS DE INFORMACIÓN	14
ANEXO 1. Características clínicas generales de la epidermólisis bullosa(9–13)	15
ANEXO 2. CONSENTIMIENTO INFORMADO.....	17
GRUPO ELABORADOR.....	20
REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS.....	22

DIAGRAMA DE FLUJO DE LA RED DE ATENCIÓN



Garantía Financiera:

Prestaciones garantizadas:

1. Tratamiento: dispositivos de uso médico para curaciones para personas con epidermolisis bullosa distrófica o juntural, según lo establecido en este protocolo

Garantía de oportunidad

1. Las personas con epidermolisis bullosa distrófica o juntural que cumplan con los criterios de inclusión establecidos en el protocolo de esta condición de salud, harán uso del beneficio específico de dispositivos de uso médico para curaciones, según los siguientes plazos:
 - 1.1 En recién nacidos con sospecha diagnóstica de epidermolisis bullosa distrófica o juntural, en las primeras 24 horas de vida.
 - 1.2 En personas con diagnóstico confirmado de epidermolisis bullosa distrófica o juntural infectados, hospitalizados o con indicación de cirugía, en un plazo no mayor a 48 horas, una vez validada la solicitud por parte del Comité de Expertos Clínicos del Prestador Aprobado.
 - 1.3 En personas con diagnóstico confirmado de epidermolisis bullosa distrófica o juntural, en un plazo no mayor a 30 días, una vez validada la solicitud por parte del Comité de Expertos Clínicos del Prestador Aprobado.
2. Continuidad de atención y control, en conformidad a lo establecido en este protocolo

Seguimiento:

El seguimiento se realizará conforme lo establecido en este protocolo

*Será responsabilidad del médico que genera la solicitud, notificar al beneficiario de la ley mediante el "formulario de constancia información al paciente Ley Ricarte Soto", y registrarlo en plataforma dispuesta por el FONASA, desde la etapa de confirmación a la etapa de tratamiento y seguimiento, una vez que el caso haya sido confirmado por el comité de expertos clínicos del prestador aprobado.

PROCESO CLÍNICO DE ATENCIÓN

El proceso clínico considerado para las condiciones específicas de salud incorporadas a la Ley se encuentra establecido en protocolos, flujos de atención y documentos asociados para su implementación.

Las condiciones específicas de salud ingresadas en el Sistema de Protección Financiera para Diagnósticos y Tratamientos de Alto Costo vigente, pueden organizarse en dos grupos o flujos diferentes de acuerdo a la naturaleza de la garantía. El grupo de condiciones específicas de salud que requieren ser confirmadas por algún método diagnóstico, el cual también puede estar garantizado, y el otro grupo que ya cuenta con un diagnóstico y que están solicitando una terapia de segunda línea o de mayor complejidad terapéutica, serán analizadas por un Comité de Expertos Clínicos del Prestador Aprobado¹ que validará o no, este requerimiento de acuerdo a criterios establecidos en los protocolos respectivos de cada patología.

La red de atención para esta condición de salud, se organizará en las siguientes etapas:

- 1. Solicitud de dispositivos**
- 2. Confirmación Diagnóstica**
- 3. Tratamiento**
- 4. Seguimiento**

1. Solicitud de dispositivo de uso médico

En personas con Epidermólisis Bullosa en sus tipos distrófica o juntural, que cumplan con los criterios de inclusión establecidos en este protocolo, y deseen voluntariamente acceder a los beneficios de la ley N°20.850, será el médico tratante, dermatólogo o pediatra, quien deberá realizar la solicitud de dispositivos de uso médico para curaciones al Comité de Expertos Clínicos del Prestador Aprobado para esta condición de salud. Esta solicitud la realizará mediante el formulario correspondiente para este fin. El comité antes citado será quien podrá aprobar o rechazar las solicitudes de acuerdo a los antecedentes clínicos presentados y criterios de inclusión establecidos en este protocolo.

El médico que genera la solicitud, será responsable de la información entregada, la que podrá ser objeto de auditoría.

¹ Comité de Expertos Clínicos del Prestador Aprobado: La conformación del Comité de expertos Clínicos del Prestador Aprobado cumple con el propósito de proporcionar asesoría, conocimientos de alto nivel y experiencia especializada, en materias específicas relacionadas con el quehacer clínico de los miembros. Su principal función es ser el grupo revisor y validador de acuerdo a criterios establecidos en los Protocolos de las solicitudes de tratamiento de alto costo para los problemas definidos en la Ley.

2. Confirmación Diagnóstica

Esta etapa consiste en la validación de la solicitud de dispositivos de uso médico para curaciones en personas con epidermólisis bullosa en sus tipos distrófica o juntural, por parte del Comité de Expertos Clínicos del Prestador Aprobado. El Comité validará o no la solicitud de acuerdo con los antecedentes presentados, los criterios de inclusión y exclusión establecidos en este protocolo.

Una vez confirmada la persona como beneficiario(a) de la Ley, el médico que genera la solicitud deberá notificarlo(la), emitir la receta para el inicio de la terapia y en conjunto asignarán un establecimiento dentro de la Red de Prestadores Aprobados² para el tratamiento y seguimiento.

3. Tratamiento

Esta etapa consiste en la entrega de dispositivos de uso médico para curaciones, en personas con epidermólisis bullosa en sus tipos distrófica o juntural, por un prestador aprobado lo más cercano posible al domicilio del beneficiario(a). Las prestaciones asociadas a la entrega de los dispositivos no se encuentran cubiertas por la ley N°20.850, por lo que deberán ser cubiertas por los seguros de salud correspondientes, acorde al plan de salud del beneficiario(a).

4. Seguimiento

Para esta condición de salud, las prestaciones de seguimiento no se encuentran garantizadas, por lo que deberán ser cubiertas por los seguros de salud correspondientes, acorde al plan de salud del beneficiario(a). Sin embargo, son fundamentales para la integralidad del proceso de atención.

El seguimiento deberá ser realizado e ingresado a la plataforma electrónica del FONASA, dispuesta para este fin, por el médico tratante del prestador aprobado para esta etapa, quién será responsable de todo cambio o suspensión definitiva.

El Ministerio de Salud coordinará la derivación de los beneficiarios(as) de la Ley, que se encuentran en establecimientos que no pertenezcan a la Red de Prestadores Aprobados, para las etapas de tratamiento y seguimiento.

ANTECEDENTES DEL PROBLEMA DE SALUD

La Epidermólisis Bullosa (EB) es un grupo de desórdenes hereditarios, caracterizados por la excesiva susceptibilidad de la piel y mucosas de separarse de su tejido subyacente luego de un trauma mecánico. Causada por mutaciones que afectan a las proteínas estructurales de la piel.

² Prestador Aprobado: Corresponde a cualquier persona natural o jurídica, establecimiento o institución, que se encuentre aprobada, conforme a lo dispuesto en el decreto N° 54 del Ministerio de Salud de 2015, que aprueba Reglamento que Establece Normas para el Otorgamiento y Cobertura Financiera de los Diagnósticos y Tratamientos incorporados al sistema establecido en la Ley N° 20.850.

Además de afectar la piel puede afectar las mucosas, como las de la cavidad oral, esófago, cavidad nasal, faringe, tracto genitourinario, zona perianal y conjuntiva.

Hay cuatro tipos principales de epidermólisis bullosa, los cuales se clasifican de acuerdo a nivel ultraestructural de tejido de piel: EB simple, EB de unión o juntural, EB distrófica y el síndrome de Kindler (1–3). La severidad está dada por el nivel de formación de ampollas y el tipo de mutación, lo que es muy variable entre los subtipos de EB.

No existe un tratamiento específico y su evolución es crónica, llegando a disminuir la calidad de vida de los pacientes y su familia.

Los datos de la Asociación de Investigación de EB Distrófica (DEBRA) reportan una tasa de incidencia de 3,6 por millón por año para la EB de unión o juntural durante el período 2007 a 2011.

Los datos de EB del Registro Australasian, proporcionaron una estimación de la prevalencia de 10 casos por millón de habitantes, al igual que lo estimado en Chile, según DEBRA Chile (4). A su vez la incidencia reportada en Chile es de 19,6 casos nuevos por millón de nacidos vivos; la fundación DEBRA Chile, que agrupa a estos pacientes, refiere que actualmente existen 241 personas con EB, de los cuales 103 presentan EB simple, 9 de la unión/juntural, 107 distróficos, 2 con Síndrome de Kindler y 20 en proceso diagnóstico mutacional.

1. Diagnóstico e Identificación de Subgrupos

Método diagnóstico:

El diagnóstico de esta condición de salud es clínico, con confirmación de certeza a través de una biopsia de piel o examen genético. En la biopsia se identifica el nivel de clivaje o de separación de las capas de la piel y la ausencia de proteínas o proteínas defectuosas presentes en la juntura de la dermis con la epidermis. Esto determina el tipo de EB. Se puede realizar por microscopía de inmunofluorescencia, electrónica de transmisión, inmunohistoquímica y a través de estudios de anticuerpos para la EB (5), siendo la primera la más común, debido a su rapidez y alto grado de sensibilidad y especificidad (6). El examen genético identifica la mutación específica y determina la condición de herencia del paciente (recesivo o dominante).

Identificación de subgrupos:

Se reconocen los siguientes subgrupos (7,8):

- **Epidermólisis bullosa simple (EBS):** incluye todos los subtipos de EB en el que la ampolla se forma en la epidermis; agrupa aproximadamente el 70% de los pacientes. Esta a su vez se divide en basal (si la mutación ha ocurrido en la capa de células más profunda de la epidermis), o suprabasal (otras capas de la epidermis). Pueden ser de herencia autosómica dominante o recesiva. Existen formas leves (EBS

localizada) y formas severas que presentan grandes áreas de ampollas y erosiones en piel y en mucosa oral; pueden tener anemia y retardo del crecimiento. Algunos casos raros pueden tener distrofia muscular o atresia pilórica.

- **Epidermólisis bullosa juntural o de la unión (EBJ):** incluye todos los subtipos de EB en la cual la ampolla se desarrolla en la lámina lúcida de la zona de la membrana basal. Es característica la formación de ampollas periorificiales, la hipergranulación de las heridas, y el compromiso ungueal. Además de las lesiones cutáneas, existe compromiso severo de la mucosa oral (ampollas, hipoplasia del esmalte, caries), nasofaringe, aparato respiratorio y tracto gastrointestinal, lo cual ocasiona anemia y desnutrición, con el consiguiente riesgo de infecciones y muerte en edades tempranas. Para efectos de este protocolo, se hablará de epidermólisis bullosa juntural.
- **Epidermólisis bullosa distrófica (EBD):** incluye todos los subtipos de EB en el cual la ampolla se desarrolla debajo de la lámina densa y representa el 25% de los casos totales de EB. La presentación clínica puede ser desde leve (de herencia autosómica dominante, EBDD) a formas más graves (Epidermólisis bullosa distrófica autosómica recesiva, EBDR). La EBDR es una de las formas más graves, estas personas presentan ampollas y erosiones de gran tamaño, con milia, cicatrices retráctiles y contracturas. Frecuentemente estas personas se complican con pseudosindactilia, esto es la fusión de los dedos en las manos y los pies hasta la desaparición de los mismos con la formación de manos en capullo; desnutrición y retardo del crecimiento debido en parte al compromiso oral (ampollas orales, microstomía) y a la estenosis esofágica, que ocasiona disfagia y odinofagia. Pueden presentar además nefropatía, erosiones corneales, cardiomiopatía y dolor neuropático. Tienen riesgo de desarrollar carcinomas espinocelulares muy agresivos que hacen metástasis rápidamente, constituyendo la principal causa de muerte en estos pacientes.
- **Síndrome Kindler:** estos pacientes presentan características fenotípicas diferentes a los tres tipos previamente mencionados, la formación de ampollas ocurre en distintos niveles de la piel (dentro o debajo de la zona de la membrana basal) y es de herencia autosómica recesiva. Las manifestaciones clínicas están presentes desde el nacimiento, con formación de ampollas que tienden a mejorar con la edad, la presencia de cicatrices atróficas, poiquilodermia y fotosensibilidad. En la cavidad oral puede observarse hiperplasia gingival y presentan compromiso del aparato digestivo, con estenosis esofágica y anal, colitis severa y reflujo gastroesofágico. Tienen mayor riesgo de carcinoma espinocelular después de los 30 años.

En la actualidad, no existe terapia específica para la EB. El tratamiento es de apoyo o paliativo e incluye el cuidado de heridas, control de la infección, apoyo nutricional,

prevención y tratamiento de las complicaciones. El manejo de los pacientes con EB implica un equipo multidisciplinario compuesto por pediatra, dermatólogo, anestesiólogo, entre otros.

OBJETIVO GENERAL

Entregar orientaciones a los equipos de salud para estandarizar el tratamiento de apoyo a través de dispositivos de uso médico para curaciones en beneficiarios(as) de la ley N°20.850 para este problema de salud.

OBJETIVOS ESPECÍFICOS

- Estandarizar los criterios de inicio y la población objetivo para el tratamiento de apoyo a través de dispositivos de uso médico para curaciones en personas con Epidermólisis Bullosa en sus tipos distrófica o juntural.
- Estandarizar el tratamiento y seguimiento de los beneficiarios(as) de la ley N°20.850 con epidermólisis bullosa en sus tipos distrófica o juntural que requieren dispositivos de uso médico para curaciones.

ÁMBITO DE LA APLICACIÓN

Dirigido a profesionales del equipo de salud que otorgan prestaciones a beneficiarios(as) de la ley N°20.850 para este problema de salud.

POBLACIÓN OBJETIVO

Recién nacidos con sospecha diagnóstica y personas con diagnóstico confirmado de epidermólisis bullosa en sus tipos distrófica y juntural.

DEFINICIÓN DE LA TECNOLOGÍA

El tratamiento de apoyo para personas con epidermólisis bullosa, corresponde a un conjunto de dispositivos de uso médico para curaciones, según se describen a continuación:

Dispositivos de uso médico para curaciones:

1. Kit de curación desechable.
2. Vendas de gasa elástica.
3. Vendaje tubular de contención.
4. Gasas no tejidas.

5. Gasa absorbente en rollo.
6. Agujas hipodérmicas.
7. Apósito de contacto flexible con tecnología lípido coloide (TLC).
8. Solución con agua purificada, undecilenamidopropil betaína y polihexanida, para el lavado, descontaminación e hidratación de heridas.
9. Gel altamente viscoso compuesto por glicerol, agua purificada, undecilenamidopropil betaína, polihexanida, hidroxietilcelulosa, para el lavado, descontaminación e hidratación de heridas.
10. Rollo de gasa oclusiva con Tibromofenato de bismuto al 3% en una mezcla con petrolato.
11. Hidrogel amorfo, translúcido e incoloro.
12. Apósito absorbente, extrafino y autoadherente con tecnología de adhesivos con silicona.
13. Apósito absorbente.
14. Apósito de espuma (espuma de poliuretano y tecnología de adhesivos de silicona).
15. Apósito Interfase de contacto flexible, antibacteriana con tecnología lípido coloide (TLC) y plata.
16. Apósito de espuma microadherente con tecnología lípido coloide (TLC) y factor nano oligosacárido (NOSF).
17. Apósito absorbente antimicrobiano y plata iónica.
18. Apósito de espuma de hidrofibra.
19. Apósito hidroconductor.
20. Apósito hidrocélular antimicrobiano con polihexametileno biguanida (PHMB).
21. Apósito gasa absorbente impregnada con vaselina.
22. Apósito de malla de acetato de celulosa y petrolato.
23. Apósito de gasa parafinada de baja adherencia.
24. Apósito de transferencia de exudado.
25. Apósito de membrana polimérica multifuncional.
26. Apósito antimicrobiano de espuma de poliuretano absorbente con plata y capa de silicona.
27. Apósito de hidrofibra de hidrocoloide con fibra reforzante de celulosa.
28. Cinta quirúrgica de rayón altamente respirable, no oclusiva y con adhesivo hipoalérgico.
29. Cinta de fijación de silicona atraumática

MANEJO CLÍNICO

Garantía de Protección Financiera

Prestaciones garantizadas:

1. **Tratamiento:** dispositivos de uso médico para curaciones para personas Epidermólisis Bullosa Distrófica o Juntural, según lo establecido en este protocolo.

2. Garantía de oportunidad

- 2.1 Las personas con epidermólisis bullosa distrófica o juntural que cumplan con los criterios de inclusión establecidos en este protocolo, harán uso del beneficio específico de dispositivos de uso médico para curaciones, según los siguientes plazos:
- 2.1.1 En recién nacidos con sospecha diagnóstica de epidermólisis bullosa distrófica o juntural, en las primeras 24 horas de vida.
 - 2.1.2 En personas con diagnóstico confirmado de epidermólisis bullosa distrófica o juntural infectados, hospitalizados o con indicación de cirugía, en un plazo no mayor a 48 horas, una vez validada la solicitud por parte del Comité de Expertos Clínicos del Prestador Aprobado.
 - 2.1.3 En personas con diagnóstico confirmado de epidermólisis bullosa distrófica o juntural, en un plazo no mayor a 30 días, una vez validada la solicitud por parte del Comité de Expertos Clínicos del Prestador Aprobado.
- 2.2 Continuidad de atención y control, en conformidad a lo establecido en este protocolo

3 Confirmación Diagnóstica

El diagnóstico de epidermólisis bullosa distrófica o juntural se fundamenta en tres evaluaciones:

- 3.1 Valoración y anamnesis, que incluyen manifestaciones clínicas de la enfermedad, historia de la aparición de lesiones, evolución de las mismas, historia familiar, u otros antecedentes clínicos relevantes.
- 3.2 Biopsia de piel, bajo anestesia local para determinar,
 - a. en qué nivel de la piel se forma la ampolla y
 - b. si alguna proteína está alterada o ausente. Esta tecnología permite orientar el tipo de EB que presenta el paciente.
- 3.3 Estudio genético, para el estudio e identificación de la mutación específica, determinando la condición de herencia del paciente (recesivo o dominante). Este examen es considerado confirmatorio para el diagnóstico definitivo de EB.

4 Criterios de inclusión

Los **criterios de inclusión** para esta condición de salud corresponden a:

- 4.1 Recién nacidos. con sospecha clínica de epidermólisis bullosa distrófica o juntural, realizada por el médico tratante.

4.2 Clínica compatible con epidermólisis bullosa distrófica o juntural (Anexo 1) y diagnóstico confirmado a través de biopsia de piel o estudio genético.

5 Criterios de exclusión

Los **criterios de exclusión** para este protocolo son:

5.1 Diagnóstico confirmado de sífilis.

5.2 Diagnóstico confirmado de síndrome de piel escaldada.

5.3 Diagnóstico confirmado eritrodermia ictiosiforme bullosa.

5.4 Diagnóstico confirmado de otra enfermedad ampollar, a menos que persista con lesiones, pudiendo tener ambas patologías.

6 Tratamiento

No existe terapia específica para la EB. El tratamiento es de apoyo e incluye el cuidado de heridas, control de infección, apoyo nutricional, prevención y tratamiento de las complicaciones.

7 Continuidad de la atención

Para la continuidad de tratamiento en recién nacidos con sospecha diagnóstica de epidermólisis bullosa distrófica o juntural, se solicitará en un plazo no mayor a 6 meses, la confirmación diagnóstica del subtipo distrófica o juntural, a través de biopsia de piel compatible con los criterios clínicos establecidos en este protocolo o examen genético molecular.

8 Seguimiento

El seguimiento del tratamiento de apoyo a través de dispositivos de uso médico para curaciones en personas con epidermólisis bullosa en sus tipos distrófica o juntural, requiere de la evaluación periódica por parte del médico dermatólogo o pediatra con la finalidad de evaluar la respuesta al tratamiento de apoyo y la presencia de eventos adversos asociados al uso de los dispositivos.

El seguimiento de la evolución clínica permitirá decidir la necesidad de adecuación de los dispositivos de uso médico que requiera el beneficiario(a). Este seguimiento debe ser realizado por el médico del prestador aprobado.

En estos controles se aplicarán mediciones de actividad clínica y registro de eventos adversos notificables de los dispositivos de uso médico para curaciones en personas con epidermólisis

bullosa en sus tipos distrófica o juntura, en función de los criterios, procedimiento y plazos establecidos por el Sistema de Tecnovigilancia del Instituto de Salud Pública (ISP)³. El médico tratante será el encargado de enviar el Formulario de Notificación de Eventos Adversos al ISP y, paralelamente, deberá enviar copia de dicho formulario al Comité de Expertos Clínicos del Prestador Aprobado, a través de la plataforma electrónica del FONASA para la ley N°20.850.

Las evaluaciones mínimas requeridas para epidermólisis bullosa distrófica y juntural se encuentran descritas en la tabla N°1.

Tabla N°1. Periodicidad del seguimiento y evaluaciones requeridas.

Evaluación	Frecuencia
Control clínico	Al nacimiento
	Mensual hasta los 6 meses de edad
	Cada 2 meses desde los 6 meses hasta los 12 meses de edad
	Cada 3 meses hasta los 2 años de edad
	Cada 6 meses desde los 2 años de edad
Exámenes de laboratorio	Cada 6 meses

Adicionalmente, el médico tratante podrá solicitar evaluación por especialidad según condición clínica de cada paciente, y los exámenes o procedimientos que se deriven de estas evaluaciones.

AUTORIZACIÓN DE COBERTURA DE TRATAMIENTO

La validación de la indicación del tratamiento por parte del Comité de Expertos Clínicos del Prestador Aprobado, se hará sobre la base de la evaluación de los antecedentes dispuestos en la etapa de Solicitud de Dispositivos, requiriéndose para ello la siguiente documentación:

- Formulario de Solicitud de dispositivos.
- Antecedentes y documentos requeridos en este protocolo.

Los antecedentes clínicos que motiven la postulación deben estar adecuadamente registrados en la ficha clínica. La veracidad de estos antecedentes es certificada por el médico que hace la solicitud y podrán ser objeto de auditoría.

³ Sistema de Tecnovigilancia del Instituto de Salud Pública. Disponible en: http://www.ispch.cl/anamed/subdeptodispositivos_medicos/seccion_tecnovigilancia_rol_profesional

La autorización de uso de los dispositivos de uso médico establecidos en este protocolo son de uso exclusivo para el beneficiario(a). Las personas no podrán hacer un uso distinto de estos dispositivos a la indicada en la prescripción médica.

REQUISITOS DE INFORMACIÓN

Los requisitos de información para postular a los potenciales beneficiarios(as) al Sistema de Protección Financiera de la ley N°20.850, se encuentran disponible en la plataforma electrónica dispuesta por el FONASA para este fin en: <http://www.fonasa.cl>. La información solicitada para cada condición específica de salud, se encuentra acorde a lo establecido en cada protocolo, la cual deberá ser digitada de manera electrónica.

ANEXO 1. Características clínicas generales de la epidermólisis bullosa(9–13)

Característica clínica	Descripción
Ampollas y heridas	Éstas se producen por fricción o trauma y aumentan con el calor o la humedad. En recién nacidos la aplasia de cutis es un signo importante en la sospecha de EB.
Cicatrices	Se puede observar la formación de cicatrices extensas, y algunas de éstas con fenómenos de retracción.
Conjuntivas Oculares	En casos graves, se pueden presentar manifestaciones oftalmológicas, tales como úlceras y cicatrices corneales.
Mucosa Oral	En las formas más graves, toda la mucosa se ve comprometida con la formación de ampollas y la subsiguiente formación de cicatrices, microstomía (limitación de la apertura bucal), obliteración del vestíbulo bucal y anquiloglosia (lengua adherida al piso de la boca). El tener papilas no descarta que sea una EB.
Cavidad oral	Las personas con EB juntural presentan amelogénesis imperfecta (alteración de la estructura del esmalte dental). En estos casos los dientes se ven más pequeños y de color más amarillento, en otros, los dientes tienen fisuras o pequeñas cavidades.
Esófago y Laringe	Las manifestaciones a nivel del esófago se observan mayoritariamente en las formas de EB Distróficas y Síndrome de Kindler. Debido a la formación de bullas y cicatrices se producen estenosis esofágicas, las cuales pueden llegar a imposibilitar el paso de los alimentos. Esta estenosis no afecta únicamente al esófago, sino que también se han descrito estenosis de la laringe, las cuales se ven principalmente en el tipo de EB juntural generalizada grave, por lo cual en algunos casos es necesario una traqueostomía.
Retardo del crecimiento	Se presenta en subtipos severos de EB, frecuente en la variedad de EB juntural generalizada grave y en EB distrófica generalizada grave, asociado a desnutrición. La nutrición se puede ver comprometida por una disminución del apetito, por ampollas o lesiones en la mucosa oral, por disfagia, por síndromes de malabsorción y aumento del gasto calórico. En casos graves puede ser necesaria una gastrostomía.
Constipación	Las formas Distróficas se asocian a constipación grave secundaria a microstomía, lesiones de la mucosa oral, alteraciones dentales, ingesta pobre en cantidad y fibras, estenosis esofágica, todo lo cual aumenta la constipación permitiendo la aparición de fisuras anales.
Manos en capullo	Las pseudosindactilia o manos en capullo es característica de la RDEB generalizada grave, existiendo, además, reportes de pacientes con EB juntural que cicatrizan con estos patrones. Los pacientes de EB juntural presentan dedos “en palillo de tambor”, producto de infección distal.
Uñas y pelo	Estos anexos cutáneos pueden ser distróficos o estar ausentes en las formas Distróficas de EB. También se describe alopecia cicatricial. En pacientes con EBJ, pueden estar ausente las uñas.
Cardiopatías	Las formas de EBD, de EBJ y 1 subtipo de EBS pueden presentar Miocardiopatías dilatadas secundarias a la misma mutación o a déficit nutricionales graves.

Riesgo de carcinoma espinocelular (CEC)	Las personas con la variedad RDEB generalizada grave tienen mayor riesgo de desarrollar carcinoma espinocelular en forma temprana (adulto-joven). Estos CEC se presentan en un 80% de los pacientes con RDEB generalizada grave a la edad de 40 años, con una sobrevida estimada de 5 años.
---	---

Dolor y Prurito	Debido a la fragilidad de piel y mucosas, presentan heridas recurrentes que producen normalmente dolor y tardan en cicatrizar. La cicatriz consecuente puede generar dolor y prurito de intensidad variable, llegando a disminuir la capacidad de realizar actividades de la vida diaria.
-----------------	--

ANEXO 2. CONSENTIMIENTO INFORMADO

DISPOSITIVOS DE USO MÉDICO PARA CURACIONES EN PERSONAS CON EPIDERMÓLISIS BULLOSA DISTRÓFICA O JUNTURAL

Fecha: _____

Nombre del beneficiario: _____ C.I.: _____

Edad: _____ Domicilio: _____ Tel.: _____

Nombre del Médico: _____ C.I.: _____

COBERTURA FINANCIERA DEL “DISPOSITIVOS DE USO MÉDICO PARA CURACIONES EN PERSONAS CON EPIDERMÓLISIS BULLOSA DISTRÓFICA O JUNTURAL”

Tomo conocimiento que la entrega de dispositivos de uso médico para curaciones en personas con epidermólisis bullosa distrófica o juntural(de la Unión), se realiza con cobertura financiera de la Ley 20.850 (en adelante Ley Ricarte Soto).

La Ley Ricarte Soto es un Sistema de Protección Financiera para Diagnósticos y Tratamientos de Alto Costo, creado por el decreto Ley 20.850 del 01 de Junio de 2015, cuya misión es otorgar cobertura financiera a todos los usuarios de las Instituciones Previsionales de Salud, el Fondo Nacional de Salud y las instituciones de salud previsional de las Fuerzas Armadas y las de Orden y Seguridad Pública.

RIESGOS DEL TRATAMIENTO

Riesgos y efectos secundarios de los dispositivos de uso médico garantizados: solo se han detectados reacciones alérgicas menores, como con cualquier producto de uso tópico.

Por favor declare, y qué reacción ha tenido: _____

Por favor declare si ha tenido, y qué tipo de reacción: _____

Riesgos personalizados.

Asimismo pueden existir riesgos que estén relacionados con las circunstancias personales del paciente, estado previo de salud, edad, o cualquier otra situación particular. Por lo cual es importante que usted mencione si ha tenido alergia a alguno de los apósitos con Plata y cual, y si a presentado alguna reacción alérgica a algunos de los apósitos que ha usado y cual

LEY RICARTE SOTO

He sido informado que la Ley Ricarte Soto tiene como única obligación respecto a mí el financiamiento del tratamiento referido y cumplirá con ello de acuerdo a lo establecido en el protocolo de atención correspondiente al Decreto vigente.

La selección del dispositivo que será financiado para dar cumplimiento a la solicitud de cobertura es de responsabilidad del Ministerio de Salud, de acuerdo a la normativa vigente.

¿DÓNDE PUEDO CONSEGUIR MÁS INFORMACIÓN?

En caso de requerir mayor información sobre el procedimiento financiado, puede consultar la página Web del Ministerio de Salud <https://www.minsal.cl/leyricarte/>.

DERECHO A NO CONSENTIR O RETIRAR EL CONSENTIMIENTO

Usted puede no consentir la realización del referido tratamiento y además, en cualquier momento y sin expresión de causa o explicación, puede revocar este consentimiento, lo que de ninguna manera provocará un trato discriminatorio por parte del personal clínico.

CONSENTIMIENTO INFORMADO

Yo _____ RUT _____

- a. Tomo conocimiento que la entrega de **dispositivos de uso médico para curaciones en personas con epidermólisis bullosa distrófica o juntural**, se realiza con cobertura financiera de la Ley 20.850 “Ley Ricarte Soto”.
- b. He sido adecuadamente y oportunamente informado/a respecto a mi enfermedad, las medidas diagnósticas y terapéuticas necesarias, así como las posibles consecuencias de la no realización de las mismas.
- c. Se me han hecho saber las razones que motivan el tratamiento planteado, los probables riesgos, complicaciones y resultados que del mismo pueden surgir.
- d. Dejo constancia que he comprendido las explicaciones que se me han dado en un lenguaje claro y sencillo, permitiéndome el médico informante, hacer todas las consultas y observaciones que estimé necesarias y aclarándome las dudas que le he planteado.
- e. He sido instruido sobre mi DERECHO a consultar cualquier duda referente al presente tratamiento y de retirarme de él si yo así lo determino.

Por lo tanto, mediante el presente, consiento libre y voluntariamente someterme a tratamiento con dispositivos de uso médico para curaciones en personas con epidermólisis bullosa distrófica o juntural.

SI NO

Sección beneficiario (a) o Tutor legal:	
Tengo la autorización legal para autorizar la entrega de dispositivos de uso médico para curaciones en personas con epidermólisis bullosa distrófica o juntural. Estoy al tanto de las implicancias, riesgos, beneficios y limitaciones del tratamiento y el impacto que puede tener en el beneficiario(a) y su familia.	
Nombre:	
Relación con el Beneficiario(a):	
Fecha	/ /
	Firma

Médico Tratante: He explicado la información que se encuentra en este consentimiento, informando al beneficiario(a) o a su tutor(a) legal.

Nombre _____ Especialidad _____
 Fecha / / Firma _____

GRUPO ELABORADOR

Segunda Edición. Junio 2019

Primera Edición. Enero 2019

Grupo Elaborador

María Joao Yubero	Médico Cirujano. Pediatra e Infectóloga Infantil Fundación DEBRA Chile Clínica Alemana de Santiago
Francis Palisson	Médico Cirujano. Dermatólogo. Internista Director Médico de Fundación DEBRA Chile Clínica Alemana de Santiago
Isabel Aburto	Enfermera Instituto Nacional de Heridas
M. del Rosario Delloro	Enfermera Enfermera Coordinadora Fundación DEBRA Chile
Pamela Burdiles	Matrona Departamento de Evaluación de Tecnologías Sanitarias y Salud Basada en Evidencia. Subsecretaría de Salud Pública. Ministerio de Salud.

Grupo Revisor. Primera Edición. Enero 2019

Cristian Mansilla	Jefe(S) Departamento de Evaluación de Tecnologías Sanitarias y Salud Basada en Evidencia. Subsecretaría de Salud Pública. Ministerio de Salud.
Pamela Burdiles	Matrona Departamento de Evaluación de Tecnologías Sanitarias y Salud Basada en Evidencia. Subsecretaría de Salud Pública. Ministerio de Salud.
Natalia Celedón	Fonoaudióloga Oficina de Coordinación Ley 20.850, Ley Ricarte Soto Subsecretaría de Salud Pública. Ministerio de Salud.
Joan Cornejo	Enfermera Departamento de Evaluación de Tecnologías Sanitarias y Salud Basada en Evidencia. Subsecretaría de Salud Pública. Ministerio de Salud.

Grupo Revisor. Primera Edición. Enero 2019

Dino Sepúlveda	Médico Cirujano. Jefe Departamento de Evaluación de Tecnologías Sanitarias y Salud Basada en Evidencia. Subsecretaría de Salud Pública. Ministerio de Salud.
Caroline Labbé	Enfermera Oficina de Coordinación Ley 20.850, Ley Ricarte Soto Subsecretaría de Salud Pública. Ministerio de Salud.
Natalia Celedón	Fonoaudióloga Oficina de Coordinación Ley 20.850, Ley Ricarte Soto Subsecretaría de Salud Pública. Ministerio de Salud.
Patricia Cerda	Enfermera Departamento de Evaluación de Tecnologías Sanitarias y Salud Basada en Evidencia. Subsecretaría de Salud Pública. Ministerio de Salud.
Victoria Hurtado	Ingeniero Biomédico Departamento de Evaluación de Tecnologías Sanitarias y Salud Basada en Evidencia. Subsecretaría de Salud Pública. Ministerio de Salud.
Felipe Vera	Químico Farmacéutico Departamento de Evaluación de Tecnologías Sanitarias y Salud Basada en Evidencia. Subsecretaría de Salud Pública. Ministerio de Salud
Esteban Vergara	Enfermero Departamento GES, Redes Complejas y Líneas Programáticas. Subsecretaría de Redes Asistenciales. Ministerio de Salud.
Patricia Gamboa	Químico Farmacéutico Departamento GES, Redes Complejas y Líneas Programáticas. Subsecretaría de Redes Asistenciales. Ministerio de Salud.
María Alicia Ribes	Enfermera Departamento GES, Redes Complejas y Líneas Programáticas. Subsecretaría de Redes Asistenciales. Ministerio de Salud.
María Consuelo Celedón	Químico Farmacéutico Jefa Subdepartamento Tratamiento de Alto Costo. Departamento de Comercialización. Fondo Nacional de Salud.
Sebastián Jorquera	Ingeniero Civil Industrial Departamento de Proyectos Tecnológicos. Fondo Nacional de Salud.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Fine JD, Eady RAJ, Bauer EA, Bauer JW, Bruckner-Tuderman L, Heagerty A, et al. The classification of inherited epidermolysis bullosa (EB): Report of the Third International Consensus Meeting on Diagnosis and Classification of EB. *J Am Acad Dermatol*. 2008;58(6):931–50.
2. Fine J-D. Inherited epidermolysis bullosa. *Orphanet J Rare Dis*. 2010 May;5:12.
3. Intong LRA, Murrell DF. Inherited epidermolysis bullosa: New diagnostic criteria and classification. *Clin Dermatol*. 2012;30(1):70–7.
4. DEBRA Chile. Aprendamos sobre EB.
5. Yubero MJ, Krämer S, Gana MJ, Schwartz R, Palisson F. Manual práctico: cuidados básicos en pacientes con Epidermolisis Bullosa. Santiago; 2008.
6. Yiasemides E, Walton J, Marr P, Villanueva E V, Murrell DF. A comparative study between transmission electron microscopy and immunofluorescence mapping in the diagnosis of epidermolysis bullosa. *Am J Dermatopathol*. 2006 Oct;28(5):387–94.
7. Fine J-D, Bruckner-Tuderman L, Eady RAJ, Bauer EA, Bauer JW, Has C, et al. Inherited epidermolysis bullosa: updated recommendations on diagnosis and classification. *J Am Acad Dermatol* [Internet]. 2014 Jun [cited 2018 Nov 28];70(6):1103–26. Available from: <https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0190962214010408>
8. Tabor A, Pergolizzi J V, Marti G, Harmon J, Cohen B, Lequang JA. Raising Awareness Among Healthcare Providers about Epidermolysis Bullosa and Advancing Toward a Cure. *J Clin Aesthet Dermatol* [Internet]. 2017 May [cited 2018 Nov 28];10(5):36–48. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28670357>
9. Fine J-D, Mellerio JE. Extracutaneous manifestations and complications of inherited epidermolysis bullosa. *J Am Acad Dermatol* [Internet]. 2009 Sep [cited 2018 Dec 18];61(3):387–402. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19700011>
10. Martinez AE, Mellerio JE. Osteopenia and osteoporosis in epidermolysis bullosa. *Dermatol Clin* [Internet]. 2010 Apr 1 [cited 2018 Dec 18];28(2):353–5, xi. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20447502>
11. Haynes L. CLINICAL PRACTICE GUIDELINES FOR NUTRITION SUPPORT in Infants and Children with Epidermolysis Bullosa (EB) including THINC (Tool to Help Identify Nutritional Compromise in EB) [Internet]. 2007 [cited 2018 Dec 18]. Available from: http://www.werathah.com/up/EB_Guidelines.pdf
12. Bullosa E. Best Practice Guidelines Skin and wound care in [Internet]. 2017 [cited 2018 Dec 18]. Available from: www.woundsinternational.com
13. Fine J-D, Mellerio JE. Extracutaneous manifestations and complications of inherited epidermolysis bullosa. *J Am Acad Dermatol* [Internet]. 2009 Sep [cited 2018 Dec 18];61(3):367–84. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19700010>