

# es

## ESCLERODERMIA - GUÍA DE FAMILIAS



MINISTERIO  
DE TRABAJO  
Y ASUNTOS SOCIALES

SECRETARÍA DE ESTADO  
DE SERVICIOS SOCIALES,  
FAMILIAS Y DISCAPACIDAD





# ESCLERODERMIA - GUÍA DE FAMILIAS



**O**BSERVATORIO DE LA DISCAPACIDAD

Coordinadora:

M<sup>a</sup> José Sánchez Martínez. Médico, afectada de Esclerodermia sistémica difusa.

Autores:

M<sup>a</sup> José Sánchez Martínez. Médico. Delegada de FEDER-Extremadura.

Patricia Carreira Delgado. Especialista en Reumatología. Hospital 12 de Octubre.  
Madrid

Estrella Mayoral Rivero. Trabajadora Social. FEDER-Extremadura.

Diseño cubierta: Nuria Antolí

Diseño interior: Nuria Antolí

© Instituto de Mayores y Servicios Sociales

Edita: Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales

Secretaría de Estado de Servicios Sociales, Familias y Discapacidad

Instituto de Mayores y Servicios Sociales

Avda. de la Ilustración, c/v. Ginzo de Limia, 58

28029 Madrid

NIPO: 216-04-023-6

DEPÓSITO LEGAL: M-53.027-2004

Imprime: **ARTEGRAF, S.A.**

*A todas las familias de los afectados de Esclerodermia  
y en especial a mi marido y a mi hija  
que tanto me han ayudado.*



# ÍNDICE

	<u>Págs.</u>
PRESENTACIÓN.....	9
PRÓLOGO.....	11
1. ESCLERODERMIA.....	13
Definición.....	15
Clasificación.....	15
2. ESCLERODERMIA LOCALIZADA.....	17
3. ESCLERODERMIA SISTÉMICA.....	21
Definición.....	23
Etiología o causa.....	23
Epidemiología.....	25
Manifestaciones generales.....	26
Síntomas y signos clínicos.....	26
Afectación de órganos.....	27
Datos inmunológicos.....	28
Diagnóstico.....	29
Tratamiento.....	33
Síndromes Esclerodermiformes.....	34
4. MEDIDAS HIGIENICO-DIETÉTICAS.....	35
5. ASPECTO EMOCIONAL DE LA ESCLERODERMIA.....	41
6. ASPECTO SOCIAL DE LA ESCLERODERMIA.....	45
7. AVANCES EN ESCLERODERMIA.....	49
8. SÍNDROME DE PARRY-ROMBERG.....	55

	<u>Págs.</u>
9. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS.....	59
10. PÁGINAS WEB SOBRE ESCLERODERMIA .....	63
11. ASOCIACIONES DE ESCLERODERMIA .....	67



## PRESENTACIÓN

El interés creciente e impulso que se está dando al conocimiento, investigación y divulgación de las denominadas enfermedades raras, bajo cuya denominación se incluyen miles de enfermedades, es gratificante, pero además es una obligación de las Instituciones Públicas impulsarlo y mantenerlo, para que las personas que se incluyen en alguna de ellas y sus familias se sientan atendidas y respaldadas como cualquier ciudadano de pleno derecho. Pero aún queda mucho para igualar los derechos de este sector de la población con el resto de ciudadanos afectados por enfermedades comunes.

Es nuestro país no existen estudios que faciliten cifras precisas sobre las personas afectadas, pero siguiendo los datos de la UE y teniendo en cuenta que la población total de España en 2003 en datos oficiales del INE es de 42.717.065 personas, se puede deducir que el número total de españoles afectados por estas dolencias en su conjunto, sería de 2.563.024 personas.

Si bien es verdad que son poco prevalentes, no es menos cierto que detrás de un diagnóstico, se encuentran seres humanos que como tales han de ver cubiertas sus necesidades.

La guía que presentamos ofrece información médica compleja, pero necesaria sobre la esclerodermia o "endurecimiento patológico de la piel", además ofrece información práctica sobre los cuidados diarios necesarios, aspectos psicológicos, asociacionismo y otros temas de interés.

Gracias a la colaboración de la Federación Española de Enfermedades Raras, a la Asociación Española de Esclerodermia y a

FEDER Extremadura, que se han encargado de su confección y coordinación, colaborando en la misma especialistas en esclerodermia, estas páginas ven hoy la luz y desde la Dirección General del IMSERSO la esperanza es que arrojen también luz sobre las personas afectadas y sus familias, contribuyendo así a la mejora de su calidad de vida.

## PRÓLOGO

“Los tiempos están cambiando,” frase que suena a tópico, pero que dice mucho cuando de lo que vamos a hablar es de la **SALUD** de un paciente con una enfermedad rara. Según la definición de la OMS, la salud no sólo es la ausencia de enfermedad, sino también el estado de bienestar físico, mental y social. Ante esto yo me pregunto, ¿hay posibilidad de salud cuando la enfermedad llega a tu cuerpo como un intruso y se instala de forma crónica?. Y desde la experiencia puedo responder de forma positiva, porque creo en ese estado de bienestar físico, mental y social aunque tengamos una enfermedad, pero para ello, hemos de movilizar todos los recursos disponibles y crear los no disponibles.

Los afectados por una **enfermedad rara**, tienen como colectivo, unas necesidades bien diferenciadas del resto de la población y que en la actualidad no están cubiertas. Estas necesidades vienen determinadas por la propia rareza, hecho que da lugar a la dispersión de pacientes por toda la geografía nacional y mundial, clínica inespecífica que dificulta o retrasa el establecimiento de un diagnóstico, variabilidad en el curso y gravedad de la enfermedad, ausencia de protocolos diagnósticos y terapéuticos, así como carencia de tratamientos específicos e investigación. El desconocimiento de la epidemiología de estas enfermedades, dificulta el análisis de los determinantes de las mismas. Desde el punto de vista social y psicológico no existe una orientación del afectado y la familia en el momento del diagnóstico ni en el proceso de enfermedad.

En cuanto a la **atención asistencial**, ya hay profesionales interesados en una patología o grupo de patologías, coordinados con Centros de Referencias, si existen, u organizando grupos de tra-

bajo a modo de redes nacionales e internacionales con el fin de homogeneizar cada vez mas. Los expertos en enfermedades raras saben de la importancia de la coordinación entre todos los profesionales que atienden casos, pues el abordaje de los pacientes de forma descentralizada y disgregada plantea problemas tanto éticos como profesionales, ya que dificulta alcanzar una casuística suficiente para desarrollar estudios robustos y relevantes que permitan fijar adecuadamente las complicaciones de estas enfermedades o establecer protocolos diagnósticos y de tratamiento con fundamentos científicos sólidos. Estos grupos son un apoyo importante para los afectados y las familias, en la medida que permiten acumular experiencias sobre la enfermedad, evitando así las secuelas evitables, físicas mental y social.

La **información al paciente** adquiere especial importancia en enfermedades raras, realmente el afectado se siente raro, no conoce a nadie con su misma patología y esto le lleva a un aislamiento y desestabilización emocional. Cuando el paciente se mantiene activo, busca información por todos los medios a su alcance. El médico debe ser el coordinador de toda la información.

Ante todo esto es necesaria una decidida intención política de apostar por estas enfermedades y estos afectados, organizando planes, programas y proyectos desde las distintas estancias administrativas.

La **esclerodermia** como enfermedad rara comparte toda la lucha de las enfermedades raras, por eso las Asociaciones de Esclerodermia, son miembros de pleno derecho de FEDER (Federación Española de Enfermedades Raras).

Jacinto Sánchez Casas.  
COLABORADOR DE FEDER.

ESCLERODERMIA

13

1



# ESCLERODERMIA

## DEFINICIÓN

Es una enfermedad que literalmente significa piel dura.

La afectación de la piel puede ser MÍNIMA sólo en dedos y cara, muy lentamente progresiva o GENERALIZADA en todo el cuerpo, rápidamente progresiva.

## CLASIFICACIÓN

ESCLERODERMIA LOCALIZADA:

- MORFEA.
- MORFEA GENERALIZADA.
- ESCLERODERMIA LINEAL.
- COUP DE SABRE.

ESCLERODERMIA SISTÉMICA conocida como ESCLEROSIS SISTÉMICA.

- Con afectación dérmica LIMITADA.
- Con afectación dérmica DIFUSA.





2



# ESCLERODERMIA LOCALIZADA

- La MORFEA es la forma más común y se presenta como parches de piel abultada con aumento o disminución de la pigmentación. Afecta sólo capas superficiales de la piel.
- La MORFEA GENERALIZADA presenta manchas más extensas que la morfea y a menudo afecta a una superficie corporal mayor. Aunque raramente se asocia a complicaciones de órganos internos, se recomiendan revisiones periódicas.
- La ESCLERODERMIA LINEAL es una banda o línea de piel abultada. Puede afectar el tejido subcutáneo y al músculo que se encuentra debajo. Aparecen en piernas y en brazos. Es más frecuente en niños y adolescentes.
- El COUP DE SABRE (GOLPE DE SABLE) es la esclerodermia lineal de la cara o cuero cabelludo. Ocasionalmente se asocia con anomalías en el crecimiento de los huesos faciales, produciendo deformaciones considerables.

La esclerodermia localizada casi siempre evoluciona hacia la inactividad de forma natural. Por ello, el único acuerdo en cuanto al tratamiento es la rehabilitación, para mantener la movilidad de las articulaciones. El uso de cremas hidratantes en la piel afectada también es de ayuda. Las cremas de protección solar deben usarse para evitar la hiperpigmentación de las zonas afectadas. No hay afectación visceral.

Algunas drogas y productos químicos variados pueden producir lesiones similares a las producidas en la esclerodermia.



ESCLERODERMIA SISTÉMICA  
CONOCIDA COMO ESCLEROSIS  
SISTÉMICA

3



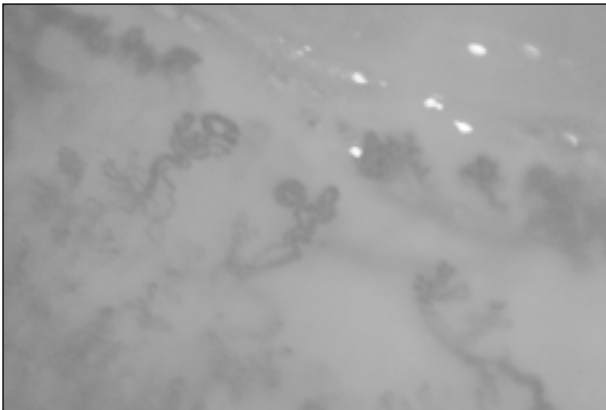
# ESCLERODERMIA SISTÉMICA CONOCIDA COMO ESCLEROSIS SISTÉMICA

## DEFINICIÓN

Es una enfermedad de causa desconocida, que se caracteriza por desarrollo de FIBROSIS (tejido cicatricial) tanto en la piel como en algunos órganos internos (sistémica), especialmente los vasos sanguíneos, el corazón, los pulmones o los riñones. Cuando el tejido normal de un órgano se reemplaza por tejido fibroso, dicho órgano deja de funcionar adecuadamente.

## ETIOLOGÍA O CAUSA

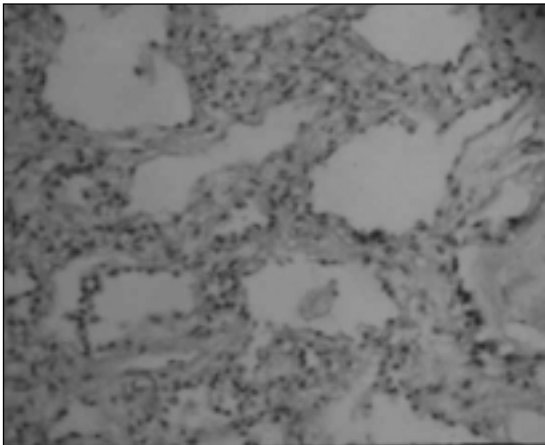
La etiología de la ESCLEROSIS SISTÉMICA es desconocida. Se considera una enfermedad autoinmune (reacción del sistema de defensa del organismo contra las proteínas del propio cuerpo). La características epidemiológicas, sugieren un modelo poligénico (participación de diversos genes) con posibles influencias ambientales.



Existen alteraciones a tres niveles: VASOS SANGUÍNEOS, SISTEMA INMUNE Y TEJIDO CONECTIVO.

Los vasos sanguíneos se contraen de forma extrema tras exposición al frío, lo que se manifiesta como Fenómeno de Raynaud. Secundariamente se produce dilatación y pérdida progresiva de capilares.

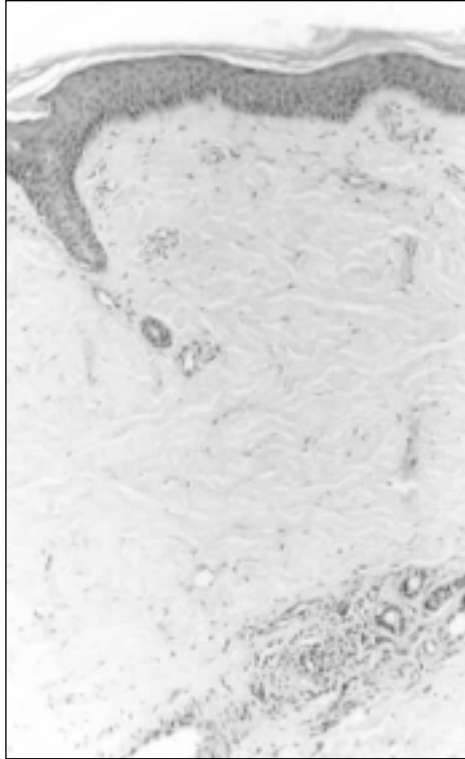
La alteración inmunológica mejor conocida es la presencia en suero de autoanticuerpos (sustancias que reaccionan contra las células o proteínas del propio cuerpo), algunos muy específicos de esta enfermedad como los ANTICENTRÓMERO y los ANTI-TOPOISOMERASA-I (Scl-70). Los anticuerpos podrían no ser causa sino consecuencia de la enfermedad.



La alteración más directamente relacionada con la fibrosis es la observada en los fibroblastos (célula propia de los tejidos conjuntivos fibrosos, cuya principal función es sintetizar y mantener a la matriz extracelular (el elemento de sostén de las células). La alteración mas importante en la piel esclerodérmica respecto a la piel normal es un aumento en el número de fibroblastos hiperproductores de proteínas, especialmente colágeno. Se desconoce



la causa que inicia el proceso de lesión y progresión a la fibrosis. Las evidencias actuales sugieren que el agente causal, directamente o a través de mecanismos inmunes, dañaría las células de las paredes de los vasos sanguíneos y esto pondría en marcha todo el mecanismo.



## EPIDEMIOLOGÍA

- Enfermedad heterogénea: No es igual en todos los pacientes, cada paciente tiene unos síntomas dependiendo de los órganos afectados.
- Frecuencia: Es más frecuente en mujeres que en hombres, relación 3/1 a 8/1.
- Prevalencia estimada: 3/10.000 habitantes.

## MANIFESTACIONES GENERALES

- Cansancio y debilidad: sensación de enfermedad.
- Dolores articulares, con o sin inflamación: 30 a 40 %.
- Dolores musculares con o sin pérdida de fuerza.
- Hinchazón de manos: 50 %.



## SÍNTOMAS Y SIGNOS CLÍNICOS

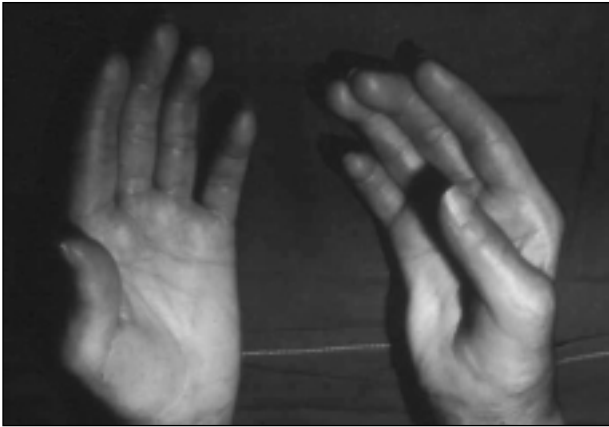
La esclerodermia sistémica no suele evolucionar por brotes. Su sintomatología es muy variable en función del tipo y extensión de la afectación visceral con la que se presente.

La limitación funcional secundaria a la afectación dérmica, el desarrollo de úlceras digitales, y la esofagitis por reflujo son complicaciones que, aunque no disminuyen la supervivencia, tienen gran importancia por la discapacidad y morbilidad que conllevan.



La disminución de la comisura bucal y la pérdida del músculo orbicular de los labios, dificultan la alimentación y la limpieza de la boca.

Los cambios físicos y la limitación funcional pueden producir alteraciones psicológicas importantes, especialmente en pacientes jóvenes.



## AFECCIÓN DE ÓRGANOS

### 1. Sistema gastrointestinal:

Puede afectarse a todos los niveles. La porción que mas se afecta es el esófago. Está disminuida su motilidad y a veces también la del intestino. Los síntomas que pueden aparecer son: dificultad para tragar, ardor, tos, regurgitaciones (la comida vuelve a la boca), esofagitis (inflamación del esófago), distensión después de las comidas, pérdida de peso, diarrea y estreñimiento. Algunos pacientes desarrollan malabsorción (disminución de absorción de los nutrientes necesarios por el intestino) y episodios de infección bacteriana intestinal.

## 2. Corazón:

Episodios de taquicardia (el corazón late más deprisa de lo normal). Pueden aparecer arritmias (el corazón no late acompasadamente) y latidos cardiacos anormales.

La afectación cardiaca debe vigilarse realizando: electrocardiograma con tira de ritmo, ecocardiograma, que permite ver la estructura del corazón, y holter (electrocardiograma ambulatorio realizado durante 24 horas).

## 3. Afectación pulmonar:

Dificultad para respirar normalmente, especialmente al realizar algún esfuerzo. Tos persistente, sin otros síntomas de catarro.

Se detecta realizando radiografía de tórax, pruebas de función respiratoria y TAC (escáner) torácico de alta resolución, que permite ver si existe inflamación en el tejido pulmonar.

## 4. Afectación renal:

Cuando el riñón se afecta la tensión arterial se eleva de forma rápida, produciéndose una inflamación de las piernas por retención de líquidos, que aumenta a lo largo del día.

Es importante vigilar la tensión arterial y la función renal, además de iniciar tratamiento con los "inhibidores de la enzima de conversión de la angiotensina", que son medicamentos de uso muy habitual para el tratamiento de la hipertensión arterial.

## DATOS INMUNOLÓGICOS

Inespecíficos:

- Anticuerpos antinucleares. ANA + a título alto.

- Anti RNP +.
- Factor reumatoide +.

Específicos:

- Anticentrómero + 50-96 % en las limitadas y 10 % en las difusas.
- Antitopoisomerasa I. Scl 70 + 20-60 % en las difusas y 10-15 % en las limitadas.

## DIAGNÓSTICO

El diagnóstico a menudo requiere tiempo y puede ser difícil, quizás debido a que es una enfermedad rara y pocos médicos tienen amplios conocimientos sobre la misma. Los síntomas iniciales suelen ser muy inespecíficos, todavía sin características típicas de la enfermedad. También puede dificultar el diagnóstico que en etapas iniciales la esclerodermia puede semejarse a otras enfermedades del tejido conectivo, tales como el Lupus Eritematoso Sistémico, Polimiositis, Artritis reumatoidea etc.

El diagnóstico de la ESCLEROSIS SISTÉMICA se basa, en primer lugar, en la historia médica y el examen físico del paciente. El hallazgo más importante es la piel dura, que le da el nombre a la enfermedad. Cerca de un 98% de pacientes con esclerodermia tienen endurecida la piel de los dedos y a menudo de las manos, antebrazos y cara. La epidermis (capa mas superficial de la piel) se adelgaza y la piel se vuelve fina y brillante. Se pierde el pelo y desaparece la sudoración. Pueden aparecer úlceras isquémicas (la sangre llega con dificultad a los tejidos, les falta oxígeno y se necrosan o mueren, apareciendo úlceras).

El examen manual de la piel, realizado por un experto, es mas sensible que la biopsia cutánea, y supone el diagnóstico definitivo de esclerosis sistémica en más del 90 % de los casos. El examen del grado y extensión de la lesión cutánea (llamado "total



sos sanguíneos de pequeño calibre) del lecho ungueal (uña) con un microscopio de pocos aumentos). Un profesional experimentado en esta técnica, será capaz de predecir, en muchos casos, la forma clínica (esclerosis sistémica limitada o difusa) antes de que aparezca la fibrosis dérmica (endurecimiento de la piel).



La prueba positiva de anticuerpos antinucleares (ANA) se presenta en el 95 % de pacientes.

Desde el punto de vista práctico, hay dos situaciones que deben valorarse ante un paciente con datos clínicos sugerentes de esclerodermia:

#### **ESCLEROSIS SISTÉMICA con afectación dérmica LIMITADA:**

Ante un fenómeno de Raynaud de larga evolución con afilamiento de pulpejos e isquemia digital....., hay que pensar en esclerodermia sistémica limitada.

La afectación dérmica está limitada a parte distal de extremidades (hasta codos y/o rodillas) y a cara. Incluye el síndrome de CREST (Calcinosis, Raynaud, Esófago, eSclerodactilia, Telangiectasias) y todas sus variantes. También incluye la ESCLEROSIS SISTÉMICA sin afectación de la piel (*sine scleroderma*).

La **Calcinosis** se refiere a los depósitos de calcio en la piel.

El **Fenómeno de Raynaud** es el cambio de color de la piel de las manos y a veces también de los pies tras la exposición al frío. Hinchazón de manos, con dificultad para moverlas y dolor de dedos.

El **Esófago** es el órgano más afectado, con aparición de reflujo y acidez.

La **esclerodactilia** es el endurecimiento y retracción de la piel de los dedos.

Las **telangiectasias** son dilataciones de los vasos sanguíneos, que producen manchas rojas en la piel, localizadas sobre todo en la cara.

En la **esclerosis sistémica con afectación dérmica limitada** el fenómeno de Raynaud que aparece en el 100% de los casos, suele ser de muy larga evolución, y precede a la lesión de la piel a veces durante años.

### ESCLEROSIS SISTÉMICA con afectación dérmica DIFUSA.

Ante un fenómeno de Raynaud de reciente comienzo con hinchazón de manos, malestar general y dolores articulares o roces articulares....., hay que pensar en **esclerodermia sistémica difusa**.

La **esclerosis sistémica con afectación dérmica difusa** es de comienzo agudo con hinchazón de manos, con o sin Raynaud, que aparece en el 75% de los casos, dolores articulares y malestar general.



Los pacientes con esclerosis sistémica difusa en fases iniciales, deben valorarse clínicamente cada 2-3 meses, para evaluar la progresión de la afectación cutánea y la aparición de síntomas clínicos de afectación de órganos internos. En ausencia de clínica los estudios diagnósticos deberían repetirse siempre que la lesión dérmica aumente más de un 10 %, y al menos anualmente durante los primeros años.

En la mayoría de los pacientes la afectación cutánea tiene una progresión rápida al comienzo, para estabilizarse después de 2-3 años de evolución, por lo que el mayor riesgo de afectación visceral en estos pacientes ocurre de forma precoz. Es de vital importancia vigilar el pulmón el riñón y el corazón.

Una vez diagnosticada la esclerosis sistémica, lo primordial es detectar precozmente la presencia de afectación visceral. Es importante valorar la afectación cutánea, ya que, como ya se ha dicho, existe una relación entre la progresión de ésta y la aparición de nuevas lesiones viscerales.

Teniendo en cuenta la historia natural y el tipo de afectación visceral presente en la esclerosis sistémica, la evaluación inicial de un paciente debería incluir: Total skin score, capilaroscopia, electrocardiograma con tira de ritmo, ecocardiograma con doppler, radiografía de tórax, TAC torácico de alta resolución, pruebas funcionales respiratorias con difusión de CO, esofagograma (radiografía del esófago con contraste), aclaramiento de creatinina, proteinuria de 24 horas y estudio de anticuerpos.

## TRATAMIENTO

Aunque no existe un tratamiento curativo para la esclerosis sistémica, durante los últimos años, numerosas terapias han demos-

trado su eficacia en algunas manifestaciones de la enfermedad. Cada manifestación requiere un seguimiento y tratamiento específico, que en muchos casos debe instaurarse rápidamente para evitar complicaciones.

Dado que hay tanta variación en el tipo y gravedad de los síntomas, es importante que cada afectado reciba cuidado individualizado por parte de un profesional experto en la enfermedad. ¡¡Cuidado con los tratamientos milagros!!, cada paciente puede evolucionar de una manera aunque la enfermedad sea la misma, pues el grado de afectación puede ser distinto.

Es importante cuidar la piel, vigilar y cuidar las heridas aunque sean muy pequeñas. La mejor forma de cuidarlas es no exponerse al frío y en la medida de lo posible mantener siempre una temperatura constante, evitando los pequeños traumatismos y presiones sobre los dedos. Hacer ejercicios moderados, sobre todo estiramientos, y acudir a rehabilitación en periodos determinados.

En cuanto al tratamiento de base de la enfermedad y la afectación de órganos el médico indicará cual es el más adecuado.

## SÍNDROMES ESCLERODERMIFORMES

Son enfermedades con entidad propia, entre cuyas características clínicas se encuentran las lesiones esclerodermiformes (parecidas a las de la esclerodermia).

- Fascitis eosinofílica.
- Síndrome por aceite tóxico.
- Síndrome de eosinofilia-mialgía.
- Enfermedades por tóxicos (silicona, cloruro de polivinilo, silice, bleomicina o solventes orgánicos).

MEDIDAS HIGIÉNICO-  
DIETÉTICAS

4



# MEDIDAS HIGIÉNICO-DIETÉTICAS

- Como medidas generales, los pacientes con esclerosis sistémica deben evitar el frío, las situaciones de estrés y eliminar el tabaco. A veces es difícil evitar el frío y las situaciones de estrés ya que al ser poco conocida la enfermedad la sociedad en general y algunos profesionales no llegan a comprender las consecuencias tan negativas de estos dos factores en un paciente.

## TRATAMIENTO DEL FENÓMENO DE RAYNAUD

Importantísimo el disponer de calefacción en el domicilio, es necesario mantener la misma temperatura en toda la casa. Si conservas el cuerpo caliente hay menos episodios de Reynaud, y por tanto menos posibilidad de que salgan úlceras.

Evitar los cambios bruscos de temperatura, en primavera y otoño y llevar siempre los guantes de diferente grosor por precaución.

Utilizar camisetas de algodón de termolactil (las tienen en los grandes almacenes)

Los abrigo a ser posible de buena lana y de plumas.

Utilizar guantes de thinsulate.

En las tiendas de deporte (por ejemplo Decathlon), existen unos calentadores para manos y pies, que son japoneses, se introducen entre el zapato y el calcetín y entre un guante y otro, dando calor durante unas 6 horas, y son desechables.

En el departamento de caza y pesca de los grandes almacenes, encontraréis unos calentadores para llevar en el bolsillo del abrigo, que se calientan en agua hirviendo o bien en el microondas, la duración del calor es de 1.30 h y son reutilizables.

En las farmacias hay unas plantillas (marca Scholl), rojas, que llevan un material especial térmico.

Los zapatos (marca 24 horas), con cámara de aire, son adecuados para que el pie no se encuentre oprimido.

Hay botas y zapatos que tienen un material llamado Goretex que aíslan del frío.

## EVITAR EL ESTRÉS EMOCIONAL

Es recomendable el aprendizaje de técnicas de relajación, para poder adecuar el ritmo de vida a la nueva situación.

## EJERCICIOS DE REHABILITACIÓN PARA PREVENIR DEFORMIDADES

El ejercicio es beneficioso para prevenir las deformidades articulares. Los ejercicios deben ser suaves con estiramiento de articulaciones. Los masajes de las zonas afectadas son útiles. Debe evitarse la inmovilización de las articulaciones.

## MANTENER UNA BUENA HIDRATACIÓN DE LA PIEL

El uso de cremas hidratantes en la piel afectada también es de ayuda. Las cremas de protección solar deben usarse para evitar la hiperpigmentación de las zonas afectadas.

## MEDIDAS ANTIRREFLUJO

Deben evitarse las comidas abundantes, son preferibles comidas de menor cuantía y más frecuentes. También hay que evitar determinados alimentos que puedan favorecer la pirosis (ardor de estómago), como las grasas, las comidas muy condimentadas, el chocolate, las bebidas gaseosas, el café, el té, etc.

Debe masticarse la comida detenida y adecuadamente.

Hay que evitar acostarse hasta 2-3 horas después de las comidas.

Hay que perder peso si éste es excesivo y evitar el sobrepeso.

Debe realizarse ejercicio físico de forma regular.

Hay que reducir el consumo de alcohol, y es muy importante evitar el tabaco.

Es conveniente elevar la cabecera de la cama 15 cm, para evitar el reflujo.

No debe usarse ropa demasiado ajustada.

Hay que evitar la ingesta de fármacos que no sean los estrictamente necesarios e indicados por el médico y seguir correctamente las instrucciones de éste.

Algunos pacientes con pirosis leve pueden beneficiarse además de con las medidas anteriores, de alcalinos o antiácidos que neutralizan el ácido en la propia cavidad del estómago o del esófago, o bien de antiseoretos de acción rápida, durante los episodios de pirosis.

## APÓSITOS Y VENDAS PARA ÚLCERAS

Cuando empiece a aparecer la úlcera mantener la mano caliente y protegida con un guante. No mojarla mucho. Si la zona de alrededor de la úlcera esta inflamada utilizar una pomada de corticoides. Nunca aplicar la pomada directamente en la úlcera. Cubrir con un apósito.

## ALIMENTOS ESPECIALES SUPLEMENTARIOS

El médico lo indicará en caso de adelgazamiento o malabsorción intestinal.

## HIGIENE DE LA BOCA

Los enfermos con esclerodermia presentan una deficiente apertura de la boca con una atrofia (pérdida de función) del músculo orbicular de los labios, lo que les impide masticar bien y permite la acumulación de restos de alimentos que favorecen la aparición de enfermedades. La higiene oral es el mejor método para prevenir las enfermedades de la boca. Se debe realizar siempre después de ingerir alimentos. El cepillo dental debe ser suave y de cabeza pequeña para que pueda limpiar espacios posteriores reducidos. El cepillo se debe sustituir por otro cuando las cerdas se encuentren dobladas hacia los lados, pues es un signo de estar gastado. Se debe utilizar una crema dental especialmente desarrollada para la boca seca o alteraciones de la saliva, que favorezca el equilibrio del flujo salival, tan importante para eliminar las bacterias causantes del mal aliento y de las caries.

Esta crema se puede encontrar en las farmacias y sólo hay una marca comercial. (Xero LACER).



ASPECTO EMOCIONAL  
DE LA ESCLERODERMIA

5



## ASPECTO EMOCIONAL DE LA ESCLERODERMIA

- La reacción más común ante el diagnóstico de esta enfermedad es preguntarse: ¿por qué yo?

No hay que sentirse culpable o responsable por ello. El paciente se encuentra desconcertado, sin saber a quien o dónde acudir. Los sentimientos pueden ser múltiples: un shock inicial, temor, ira, angustia, culpabilidad, tristeza o depresión. Los miembros de la familia suelen sentir algo similar. Estos sentimientos no son buenos ni malos....., simplemente se tienen. Compartirlos con la familia, amigos, o con otros que hayan pasado por la misma experiencia puede ser de gran ayuda.

Unirse a un grupo de apoyo, como miembro de la **Asociación de Esclerodermia**, da la posibilidad de encontrar e intercambiar información con otros que tienen problemas similares, así como aprender algo más sobre la enfermedad. Todo lo que se pueda hacer tiene únicamente el límite de la imaginación de aquellos que ayuden a crear más apoyo y salud.



ASPECTO SOCIAL  
DE LA ESCLERODERMIA

6



## ASPECTO SOCIAL DE LA ESCLERODERMIA

El diagnóstico de la esclerodermia (enfermedad crónica), produce una distorsión en la vida de una persona que afecta al ámbito personal, familiar y social.

**En el entorno social los problemas que surgen son, entre otros:**

- Cambio o pérdida del estatus social por la pérdida o cambio de trabajo.
- Paso a la situación de pensionista por invalidez total. Además, en muchas ocasiones es muy difícil obtener una invalidez absoluta por la falta de información sobre el alcance de la enfermedad.
- Cambio en el nivel socioeconómico
- Aislamiento social.
- Cambio en la utilización del tiempo libre.
- Incremento del gasto por las necesidades propias de la enfermedad.

Frente a estas modificaciones aparecen unas necesidades específicas que influyen directamente en la calidad de vida de los afectados y que son las siguientes:

1. Camas articulables
2. Sillas de ruedas
3. Bastones
4. Férulas
5. Reforma de la casa para mejor acceso, calefacción.
6. Guantes, calcetines y calzados especiales, para el fenómeno de Raynaud, que en la esclerodermia se manifiesta con mayor virulencia.

7. Apósitos y vendas para heridas.
8. Ayuda a domicilio.
9. Rehabilitación, al ser enfermedad crónica y discapacitante
10. Hidratación continua de la piel (cremas y aceites)
11. Suplementos alimentarios

Todos estos cambios hay que resolverlos de la manera mas adecuada para que generen el mínimo estrés posible, y para ello se hace necesaria la implicación de las Administraciones para hacer frente a esta realidad, incrementado los recursos desde un modelo de atención sociosanitario que abarque todas las áreas de necesidad de los afectados.

Desde las ASOCIACIONES DE ESCLERODERMIA Y FEDER (Federación Española de Enfermedades Raras), trabajamos para que se conozca esta enfermedad y sus necesidades por parte de los profesionales de los servicios sociales y de los centros de valoración de discapacidades, y se pueda hacer una valoración correcta de las demandas que presentan los afectados.



7



## AVANCES EN ESCLERODERMIA

## GRUPO EUROPEO DE ESCLERODERMIA

**EUSTAR** (Eular Scleroderma trials and Research Group), enmarcado en la Sociedad Europea de Reumatología EULAR, cuyos objetivos son promover el conocimiento y la investigación sobre esclerodermia en Europa, fomentando la cooperación entre diferentes países, estimulando la investigación científica, y organizando cursos sobre la enfermedad.

- **Organización:**

100 centros afiliados (hasta enero/04). En España, el Hospital 12 de Octubre. Próximamente se afiliarán nuevos grupos españoles interesados en la esclerodermia

- Grupos de trabajo clínicos y de investigación.
- La reunión anual oficial del grupo tiene lugar durante el congreso EULAR, que este año 2004 se celebrará en Junio en Berlín.

- **Actividades:**

- Creación de un registro europeo de esclerodermia, que incluye la recogida de un grupo de datos mínimos de cada paciente, de forma prospectiva y anual. En enero de 2004 ya había datos disponibles de 500 pacientes en toda Europa .
- Creación de una base de datos más amplia de recogida de información clínica de pacientes, disponible "on - line", que

pueda servir para el seguimiento clínico de los pacientes con esclerodermia

- Cursos de esclerodermia, dirigidos a reumatólogos y otros especialistas interesados en la enfermedad. El primer curso se realizará en Budapest, en diciembre de 2004.
- Realización de estudios clínicos cooperativos. Actualmente ya está en marcha un estudio prospectivo a 3-5 años, para validar los criterios de actividad de la esclerosis sistémica descritos recientemente por un grupo europeo.
- Diseño de estudios epidemiológicos y genéticos.

## ENSAYOS CLINICOS ACTUALMENTE EN MARCHA SOBRE NUEVOS TRATAMIENTOS EN ESCLERODERMIA

- **ASTIS TRIAL:** estudio multicéntrico, prospectivo, randomizado y controlado en fase 3, para comparar la eficacia y la seguridad del trasplante autólogo de médula ósea y de la ciclofosfamida intravenosa mensual (considerado como tratamiento estándar), en pacientes con esclerosis sistémica difusa, con afectación cardíaca, pulmonar o renal. En marcha desde hace 1,5-2 años, se han incluido unos 90 pacientes (hasta diciembre/03). Por el momento, no ha habido ningún caso de fallecimiento relacionado con la técnica de trasplante autólogo de médula ósea. Se están realizando otros ensayos similares, además de éste, sobre trasplante de médula ósea en esclerodermia.
- **Anti-TGF beta:** estudio en fase 2, para valorar su eficacia y seguridad en pacientes con esclerosis sistémica difusa

- **Anti-TNF alfa:** estudio piloto abierto para valorar la eficacia y seguridad de Infliximab en esclerosis sistémica difusa de corta evolución
- **Estudio BUILD 2:** estudio multicéntrico, doble ciego, randomizado, controlado con placebo, para valorar la eficacia, seguridad y tolerancia de bosentan (anticuerpo antiendotelina), en pacientes con enfermedad intersticial pulmonar secundaria a esclerodermia
- **Scleroderma lung study:** estudio multicéntrico, randomizado, doble ciego, controlado con placebo, para valorar la eficacia y seguridad de la ciclofosfamida oral *versus* placebo, en el tratamiento de la afectación pulmonar de la esclerodermia
- **Colágeno tipo I:** estudio multicéntrico, randomizado, doble ciego, controlado con placebo, para valorar la eficacia y seguridad del colágeno tipo I por vía oral *versus* placebo en la esclerosis sistémica difusa



SÍNDROME DE  
PARRY-ROMBERG

8





## SÍNDROME DE PARRY-ROMBERG

Algunos investigadores sugieren que el Síndrome de Parry-Romberg puede representar una forma localizada de esclerodermia.

El Síndrome de Parry-Romberg es un extraño desorden caracterizado por un desgaste lento y progresivo (atrofia) de los tejidos blandos de media cara (hemiatrofia facial), y cambios importantes en tronco y extremidades; alteraciones neurológicas (epilepsia) y episodios de dolor agudo por afectación de nervios, quinto nervio craneal, afectando la boca, pómulos, nariz y otros tejidos faciales. Los síntomas aparecen en la primera década o principios de la segunda década de la vida. Los cambios faciales iniciales afectan a los tejidos que cubren el maxilar superior o entre la nariz y el borde superior del labio (pliegue nasolabial) y progresa afectando al ángulo de la boca, las áreas alrededor del ojo, ceja, oreja, y/o cuello. En muchos casos, el deterioro progresivo de los tejidos se limita a la mitad de la cara. Las áreas afectadas pueden presentar una atrofia de los tejidos debajo de la piel (tejido subcutáneo), la capa de grasa debajo de la piel y los cartílagos, músculos y huesos.

Además la piel que recubre las áreas afectadas puede oscurecerse (hiperpigmentación), con áreas de manchas blancas (despigmentación). Muchos afectados también experimentan una atrofia de la mitad del labio superior y lengua, así como un desgaste de la raíz de algunos dientes de la parte afectada.

Diagnostico: electroencefalograma, TAC craneal y de cara y RMN (Resonancia magnética Nuclear).

Tratamiento: Abordaje combinado de un equipo de especialistas: pediatras, internistas, cirujanos, odontólogos, oftalmólogos, neurólogos, dermatólogos, reumatólogos, psicólogos etc.

El tratamiento quirúrgico no se suele aplicar hasta que los cambios han cesado y se conoce el resultado de las malformaciones faciales. Una vez el proceso de la enfermedad ha quedado inactivo, se puede llevar a cabo el proceso quirúrgico de reconstrucción de las áreas afectadas. En algunos casos, se puede realizar la implantación de silicona bajo la piel, de las áreas afectadas por la atrofia hemifacial.

Para el control de las crisis epilépticas se utilizan medicamentos anticonvulsivantes.

9



## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Carreira P E, Pablos J L. Esclerodermia. *Medicine* 1997; 7(54):2413-2424
- Número monográfico sobre esclerodermia. *Revista española de reumatología* 1999; nº 26:195-244
- Carreira P E. Tratamiento de fondo de la esclerosis sistémica: pasado, presente y futuro. *Seminarios Fundación española de reumatología* 2002; 3:20-9



PÁGINAS WEB SOBRE  
ESCLERODERMIA

63

10





## PÁGINAS WEB SOBRE ESCLERODERMIA

- <http://www.scleroderma.org>
- <http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/ency/article/000429.htm>
- <http://www.esclerodermia-adec.org>
- <http://www.ser.es/pacientes>
- <http://www.guiasgastro.net>
- <http://www.infomed.es/seoeme/historia.html> - Sociedad Española de odontología para el minusválido y pacientes especiales (SEOEME)
- <http://www.iier.isciii.es/er> - Instituto de Investigación de Enfermedades Raras. Instituto de Salud Carlos III. MSC.



11



# ASOCIACIONES

## Asociación Española de Esclerodermia. (AEE)

Domicilio: C/ Rosa Chacel 1, (Concejalía de Salud)

Localidad: 28230 Las Rozas

Provincia: Madrid

Teléfono: 91 710 32 10

Fax: 91 637 67 80

Correo-e : a.e.esclerodermia@wanadoo.es

## Asociación de Esclerodermia de Castellón. (ADEC)

Domicilio: Antiguo Cuartel de Tetuán. Cuadra Tercera s/n.

Aptdo de correos, n.º 197

Localidad: 12080 Castellón

Provincia: Castellón de la Plana

Teléfonos: 96 425 00 48 / 630 579 866

Correo-e: adec@esclerodermia-adec.org

Web: <http://www.esclerodermia-adec.org>

## Asociación Cántabra de Afectados de Esclerodermia

Domicilio: C/ Juan XXIII 1, A, 3º D

Localidad: 39600 Muriedas (Camargo)

Provincia: Santander

Teléfono: 942 25 12 44

## Liga Reumatológica Española. (LIRE)

Domicilio: C/ Cid 4

Localidad: 28001 Madrid

Provincia: Madrid

Teléfonos: 91 435 53 82 / 902 113 188

Fax: 91 435 95 73

correo-e: [lire@lire.es](mailto:lire@lire.es)

Web: <http://www.lire.es>

### **Federación Española de Asociaciones de Enfermedades Raras (FEDER)**

Domicilio : C/ Enrique Marco Dorta, 6 local

Localidad: 41018 Sevilla

Teléfono : 954 98 98 92

Fax: 954 98 98 93

Correo-e: [f.e.d.e.r@teletel.es](mailto:f.e.d.e.r@teletel.es)

Información y contacto: 902 18 17 25 / [info@enfermedades-raras.org](mailto:info@enfermedades-raras.org)

Web: <http://www.enfermedades-raras.org/es/default.htm>

### **European Organization for Rare Disorders (EURORDIS)**

Domicilio: Plateforme Maladies Rares 102, Rue Didot

Localidad: 75014 Paris

Teléfono: 00 33 1 56 53 53 40

Fax: 00 33 1 56 53 52 15

Correo-e : [eurordis@eurordis.org](mailto:eurordis@eurordis.org)

Web: <http://www.eurordis.org>

## TÍTULOS DE LA SERIE

1. Manual práctico para personas colostomizadas.
2. Manual práctico para personas ileostomizadas.
3. Manual práctico para personas urostomizadas.
4. Daño cerebral - Guía de familias.
5. Síndrome de Wagr - Guía de familias.
6. Ataxias hereditarias - Guía de familias.
7. Mucopolisacaridosis - Guía de familias.
8. Las Neurofibromatosis - Guía de familias.
9. Esclerodermia - Guía de familias.



OBSERVATORIO DE LA DISCAPACIDAD

