

Introducción

La incidencia mundial de EBSJG es de **1/200,000-2,500,000**.

La **edad media de fallecimiento** son los **5 meses** por **fallo de medro, fallo respiratorio, neumonía y sepsis**.

La baja incidencia y mortalidad prematura supone un **reto en el tratamiento de las intercurencias**, escasamente descritas en la bibliografía.

Objetivo

Describir los **principales retos** en el cuidado de un lactante de **10 meses** con EBSJG, que presenta estabilidad clínica inesperada y **cómo se están atendiendo** con el fin de acrecentar el cuerpo de conocimiento de esta patología.

Descripción del caso

Alta precoz domiciliaria y trabajo en red

- Alta a los 47 días de vida e ingreso en hospitalización domiciliaria hasta la fecha.
- Continuidad de la capacitación en domicilio.
- 2 visitas semanales por CPP y CAP y en intercurencias.
- Atención telemática 24/7.
- Adecuación de tratamientos y cuidados ante mal pronóstico

Evolución inesperada por mayor supervivencia: Replanteamiento de intervenciones

- Vacunación:** Pospuesta inicialmente, ante estabilidad clínica se inició a los 8 meses sin incidencias.
- Estimulación precoz:** Derivación a los 8 meses ante estabilidad clínica y detección de dificultad en el establecimiento del vínculo.

Manejo sedoanalgésico

- Dexmedetomidina y midazolam intra nasal hasta los 2 meses de vida.
- Sulfato de morfina y levomepromazina, hasta la actualidad. Escalada de dosis.
- Sintonización de las necesidades del paciente con la vivencia de los padres y los profesionales.

Manejo de manifestaciones cutáneas

- Zonas de difícil abordaje (occipital, perianal, pliegues, aplasia cutis...).
- Infecciones cutáneas.
- Aplicación de terapia de uso compasivo (lisado de plaquetas) en aplasia cutánea.



Manifestaciones extracutáneas

- Alimentación:** Exclusión de dispositivos para la nutrición por riesgo de lesiones, iniciada fórmula hipercalórica.
- A los 9 meses se inicia Beikost.
- Tratamientos tópicos con corticoides por taponamiento nasal.

Conclusiones

Es importante **repensar los objetivos clínicos**, manteniendo una **actitud conservadora**, aún cuando la **situación clínica se estabiliza**. Además, en estas circunstancias **acompañar en la incertidumbre** a los familiares y resto de profesionales implicados en el caso resulta más complejo.

El manejo de pacientes con **enfermedades minoritarias y corta esperanza de vida** supone un reto en la atención al no poder anticiparse ni consultar **qué sintomatología esperar o cómo abordarla**. Es necesario poder realizar más estudios **para aumentar el marco teórico de esta patología** y poder guiar el manejo en futuras ocasiones.