



DIAGNÓSTICO DE LABORATORIO

Información para personas que viven con
Epidermólisis bullosa (EB), sus familias y cuidadores

Así sienten la vida las personas con Piel de Mariposa.

¿QUÉ ES LA EPIDERMÓLISIS BULLOSA?

La EB es un grupo de trastornos genético raros que se caracterizan por la fragilidad tanto de la piel como de las membranas mucosas y por la formación de ampollas inducidas mecánicamente. La EB comprende cuatro tipos principales: EB simple (EBS), EB juntural (EBJ), EB distrófica (EBD) y EB Kindler (EBK), con más de 30 subtipos. La EB es clínicamente heterogénea e incluye un amplio espectro de gravedad.

FOTO DE PORTADA: Janáina Rodrigues Pereira, que vive con EB distrófica recesiva, 40 años, Brasil
(autoría de la foto: Suelen Szymanski)



Créditos y derechos de autoría de la foto: R. Hammentner

ACERCA DE ESTE FOLLETO07

¿QUÉ ES LA EB?.....09

LA IMPORTANCIA DEL DIAGNÓSTICO DE LABORATORIO.... 10

¿CUÁLES SON LOS PASOS?..... 12

¿CUÁLES SON LOS MÉTODOS?..... 14

¿QUÉ INFORMACIÓN DEBO RECIBIR?..... 17

¿QUÉ ES EL ASESORAMIENTO GENÉTICO?..... 18

¿CÓMO FUNCIONA EN LA PRÁCTICA?.....20

¿QUIÉN DEBE REALIZAR EL DIAGNÓSTICO?.....22

GLOSARIO.....25

INVOLÚCRATE.....26

INFORMACIÓN GENERAL.....28

INFORMACIÓN DE CRÉDITOS.....30

INFORMACIÓN DE CONTACTO.....32

NOTAS.....33

GRUPOS DEBRA NACIONALES.....34



Miguel Kingerski da Silva Calgato, que vive con EB distrofica recesiva, 6 años, Brasil (autoría de la foto: Suelen Szymanski)



¿A quién va dirigido este folleto?

Este folleto es para personas que viven con Epidermólisis bullosa (EB), sus familias y cuidadores. Será informativo si:

- ▶ usted, su hijo/a o un miembro de su familia tienen sospecha clínica de tener EB
- ▶ le gustaría comprender el proceso de diagnóstico de laboratorio de la EB
- ▶ le gustaría saber sobre las consecuencias y consideraciones de vivir con EB
- ▶ le gustaría conocer sus opciones para una planificación familiar futura

¿De qué trata este folleto?

Este folleto proporciona información sobre el diagnóstico de laboratorio de la EB.

Los temas cubiertos en este folleto incluyen:

- ▶ qué es la EB
- ▶ la importancia de obtener un diagnóstico preciso cuando se sospecha que alguien tiene EB
- ▶ los pasos para hacer un diagnóstico preciso de EB
- ▶ los últimos métodos y consideraciones de diagnóstico de laboratorio de la EB
- ▶ la conexión entre los resultados del análisis y la toma de decisiones para la gestión de la atención al paciente con EB
- ▶ patrones de herencia y posibilidades de asesoramiento genético para los pacientes y sus familias
- ▶ cómo funciona el diagnóstico de laboratorio de la EB en la práctica
- ▶ quién debe realizar los diagnósticos de laboratorio de EB y dónde

¿De dónde proviene la información de este folleto?

La información y las recomendaciones de este folleto se derivan directamente de la “Clinical practical guidelines for laboratory diagnosis of epidermolysis bullosa” (Guías de práctica clínica para el diagnóstico de laboratorio de la Epidermólisis bullosa). Las pautas fueron escritas en 2019 por un grupo de profesionales de la salud especialistas en EB, personas que viven con EB y familiares. La información y las recomendaciones de las guías provienen de una variedad de fuentes, incluida la investigación clínica y la opinión de expertos.

Hay tres tipos diferentes de recomendaciones en este folleto:



RECOMENDACIÓN FIRME
basado en evidencia científica
de buena calidad



RECOMENDACIÓN
basado en evidencia
científica



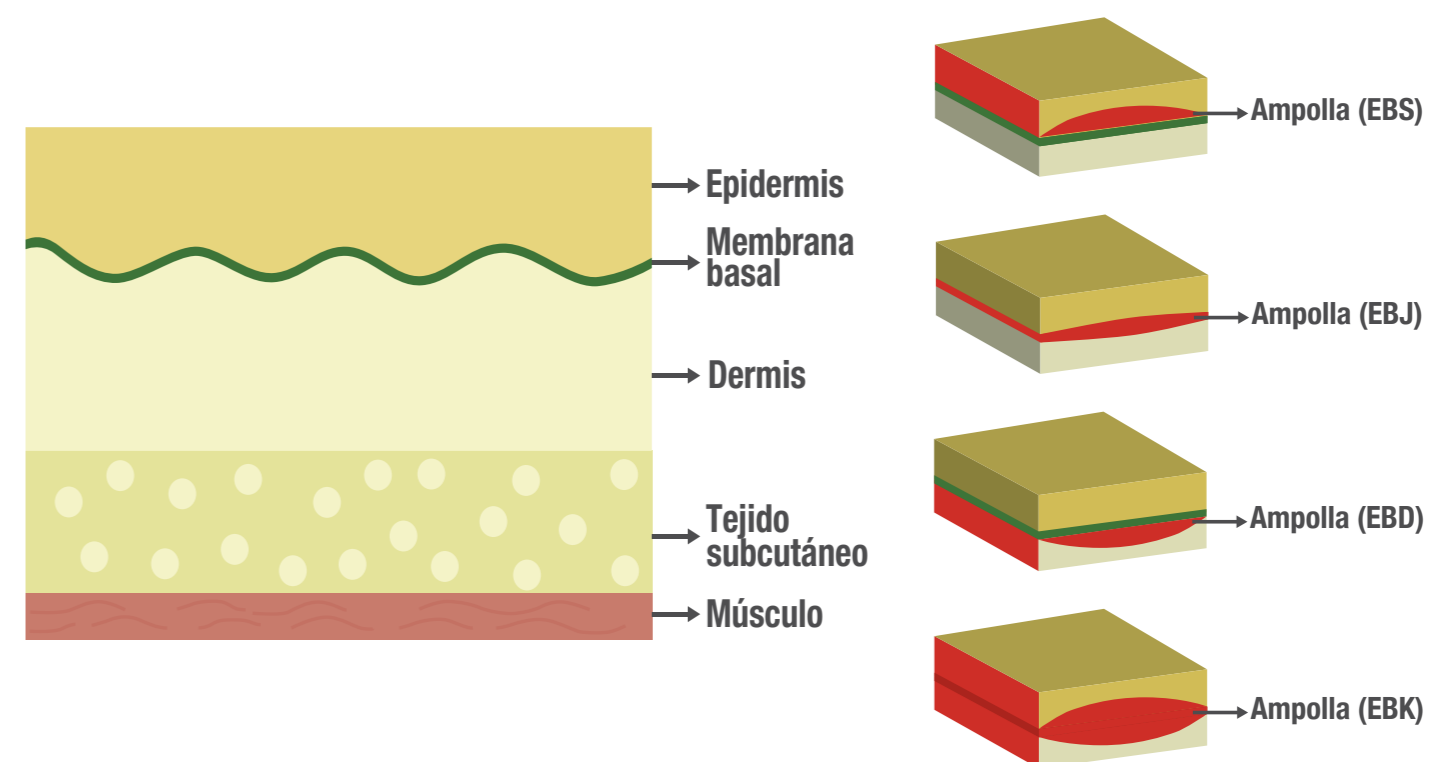
RECOMENDACIÓN
basado en la
experiencia clínica



La EB es un grupo de trastornos genéticos raros que se caracterizan por la fragilidad tanto de la piel como de las membranas mucosas y por la formación de ampollas inducidas mecánicamente. La EB comprende cuatro tipos principales: EB simple (EBS), EB juntural (EBJ), EB distrófica (EBD) y EB Kindler (EBK), con más de 30 subtipos. La EB es clínicamente heterogénea e incluye un amplio espectro de gravedad. En los recién nacidos y en las personas con síntomas leves, la determinación de su (sub)tipo de EB depende del diagnóstico de laboratorio. En familias con un primer caso de EB no se puede determinar el patrón de herencia (un progenitor que pasa un gen a su descendencia) sin pruebas genéticas.

La clasificación de la EB en cuatro tipos principales se basa en el lugar donde se produce la separación en las diferentes capas de la piel. En EBS, la separación ocurre dentro de la capa superior de la piel, la epidermis (intraepidérmica); en EBJ, la división ocurre dentro de la membrana basal (de unión o juntural), la estructura que mantiene unidas la epidermis y la dermis subyacente; en EBD, la separación ocurre debajo de la membrana basal dentro de la dermis superficial (dérmica); y en EBK, la formación de ampollas puede ocurrir en múltiples y diferentes niveles dentro de la piel.

Se asocian con la EB variantes causantes de enfermedad (patogénicas) en más de 20 genes. Estos genes contienen la información que se traduce en proteínas como colágenos, lamininas e integrinas, que están presentes en la piel y aseguran su integridad y resistencia.



La imagen de arriba a la izquierda muestra la estructura de la piel con la capa superior siendo la epidermis, y luego bajando progresivamente, la membrana basal, la dermis y el tejido subcutáneo (grasa), que se encuentra en la parte superior de los músculos. La imagen de la derecha muestra los principales niveles de división en la piel con EB: intraepidérmica, de unión o juntural y dérmica.



“ Cuando un diagnóstico se basa únicamente en evidencia visual u opiniones clínicas, puede hacer que una persona viva durante años posiblemente con más dolor y más problemas de salud que si tuviera un diagnóstico de laboratorio adecuado. Podrían tener un tratamiento dirigido o personalizado y saber cómo cuidarse de forma más eficaz. Es más fácil prepararse para el futuro cuando sabes con certeza qué tipo de EB o problema de salud tienes, lo que a su vez hace que vivir con EB sea más manejable. ”

Lisa Brains, que vive con EB distrófica recesiva, 47 años, Australia

El diagnóstico de laboratorio es esencial para determinar el (sub)tipo de EB y la causa precisa a nivel genético (ADN) y proteico.

Esto es importante para alguien con EB y su familia inmediata para:

- ▶ asesoramiento genético preciso
- ▶ predicción de la gravedad de la enfermedad
- ▶ toma de decisiones informada
- ▶ atención global adecuada al paciente
- ▶ diagnóstico prenatal
- ▶ beneficio de atención médica especializada y material de cura (apósitos para heridas).
- ▶ medicina personalizada
- ▶ participación en ensayos clínicos
- ▶ tratamiento continuo

“ Como médico que trabaja en EB, a veces siento que estoy atendiendo niños/as con diferentes dolencias, ya que cada tipo puede variar mucho en su presentación y otras afecciones. Obtener un diagnóstico preciso desde el nacimiento permite, al equipo multidisciplinar de EB, trabajar con las familias para planificar el futuro y tomar decisiones relevantes sobre su atención sanitaria. Algunos tipos de EB tienen mal pronóstico, a pesar de presentarse clínicamente estables al nacer, por lo que el diagnóstico es crucial para asegurar un manejo y apoyo adecuados. Determinar la herencia de la afección también es fundamental para las familias que están planificando embarazos futuros, de modo que podamos apoyarlas con los procesos de diagnóstico prenatal. ”

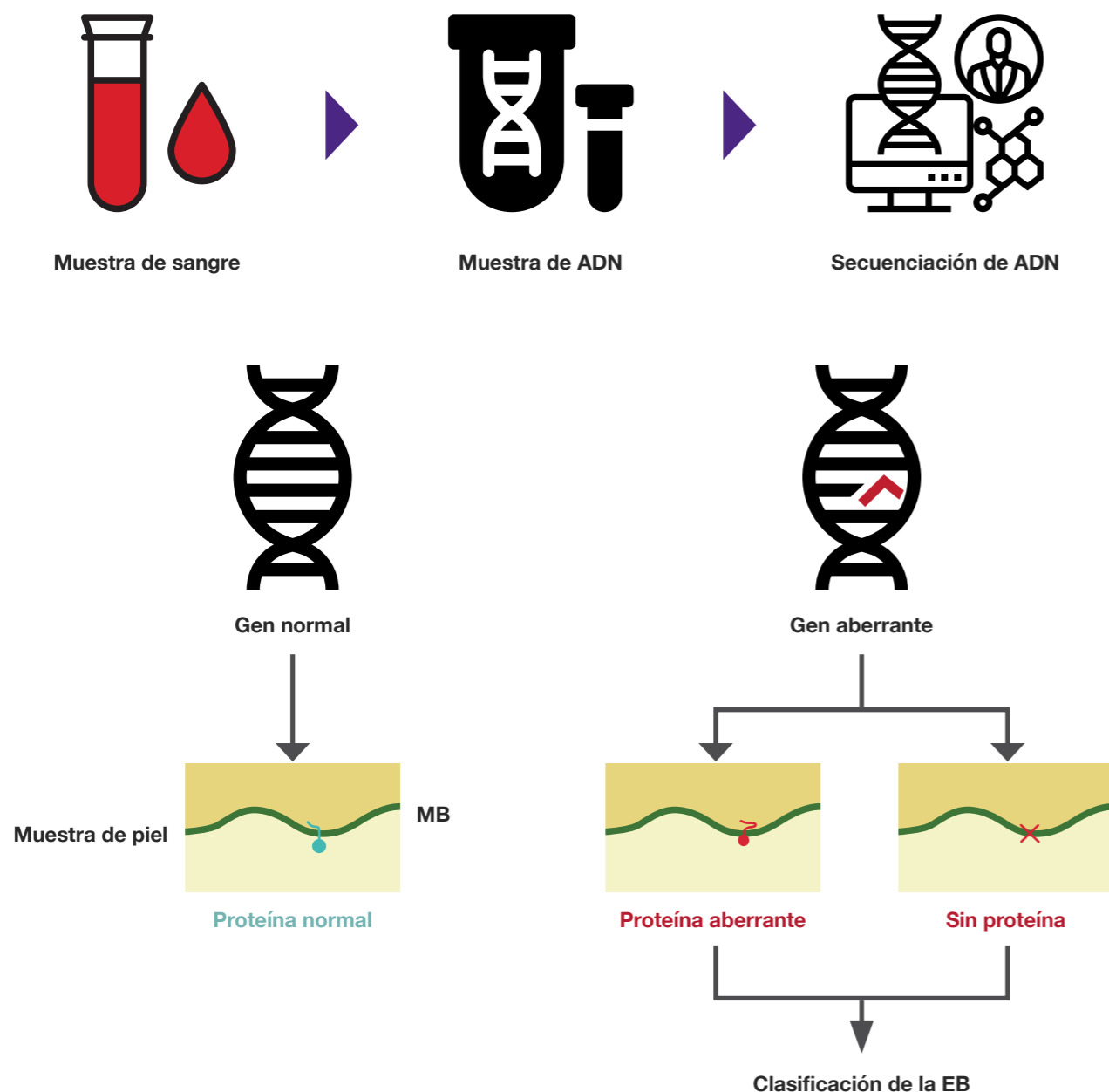
Katie Plevy, enfermera clínica senior especialista en EB en asociación con DEBRA UK, Great Ormond Street Hospital, Reino Unido

Hay dos métodos principales utilizados en el diagnóstico de laboratorio de la EB:

Las **pruebas genéticas** tienen como objetivo identificar las variantes de secuencia específicas causantes de enfermedades en ADN obtenido de una muestra de sangre.

El **análisis de muestra de piel**, mediante técnicas que funcionan a nivel de proteína, analiza los cambios en la expresión, la localización y las modificaciones ultraestructurales de las proteínas (cambios en los componentes de la piel que solo se pueden ver con microscopía electrónica).

Métodos para el diagnóstico de laboratorio de la EB



Abreviatura: MB, Membrana basal



Recomendaciones firmes

- ▶ Si se observan características clínicas y los antecedentes familiares sugieren EB, siempre se recomienda el diagnóstico de laboratorio después de que el paciente, los padres o los tutores legales hayan dado su consentimiento informado.
- ▶ Como primer paso, es necesaria una evaluación estándar de rutina para descartar otros trastornos cutáneos heredados o adquiridos.
- ▶ Idealmente, tanto las pruebas genéticas en una muestra de sangre como el análisis de una muestra de piel deben realizarse para permitir una caracterización completa de la EB tanto a nivel genético como proteico. Estos métodos proporcionan información complementaria que permite predecir el curso de la enfermedad.
- ▶ Cuando se planifica el diagnóstico de laboratorio de la EB, se debe considerar el beneficio para las personas con EB y sus familias, la disponibilidad de diferentes métodos, las regulaciones nacionales y los factores económicos. La priorización de estrategias puede acortar el tiempo para diagnosticar y ahorrar recursos, pero requiere la experiencia del personal médico y del personal científico de diagnóstico. A continuación, las principales estrategias de priorización del diagnóstico de laboratorio de la EB que pueden ser consideradas:
 - En los/las recién nacidos/as, el análisis de muestra de piel debe ser el primer paso de diagnóstico porque ofrece resultados rápidos. Al mismo tiempo, siempre se deberían realizar pruebas genéticas.
 - En casos con características clínicas típicas, las pruebas genéticas mediante diferentes técnicas, en particular la secuenciación Sanger (SS) o la secuenciación masiva (next generation sequencing o NGS), pueden proporcionar un diagnóstico final.
 - En los (sub)tipos de EB con un esperado trasfondo genético complejo, o en casos con características clínicas inusuales o una causa poco clara, se recomienda la prueba genética por NGS.
- ▶ Si una variante (o variantes) causante de enfermedad se detecta mediante pruebas genéticas en una persona con EB, sus padres deberían hacerse las pruebas para determinar el patrón de herencia. Otros miembros de la familia pueden realizarse las pruebas para obtener un asesoramiento genético.
- ▶ Si no se detecta ninguna variante (o variantes) causante de la enfermedad en una persona con EB, se deben reevaluar los pasos de diagnóstico.

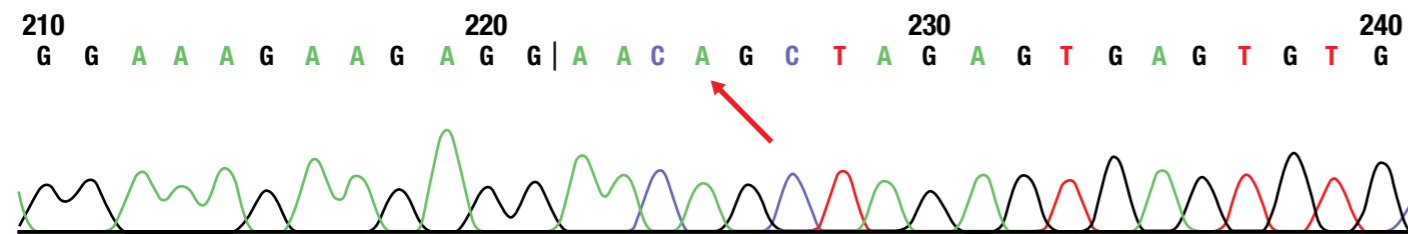
Prueba genética

Para realizar el diagnóstico genético, se toman muestras de sangre de la persona con EB y de sus progenitores. Las muestras se utilizan para la extracción de ADN genómico.

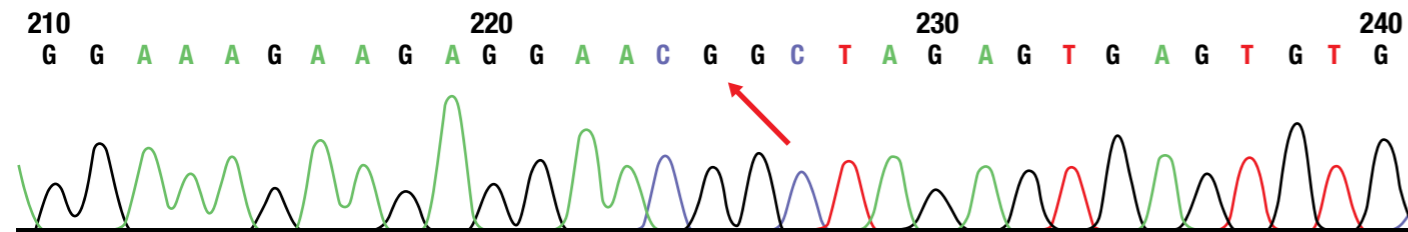
El ADN genómico contiene toda la información sobre nuestra estructura genética individual. Consiste en aproximadamente 24.000 genes, cada uno de los cuales tiene una secuencia única que tiene una función específica como proteína. El código de la secuencia de cada gen está compuesto por cuatro moléculas diferentes llamadas ácidos desoxirribonucleicos (ADN), que están encadenados en una secuencia precisa de "letras" A, T, G y C.

Una variante (o variantes) causante de enfermedad en los genes asociados a EB se puede detectar mediante la secuenciación Sanger (SS) de un gen específico o mediante la secuenciación masiva (NGS), que puede analizar TODOS los genes de la EB a la vez.

Sana



EB



Un ejemplo de los datos generados por SS. El panel superior es la secuencia de ADN sana y el panel inferior es la secuencia de ADN de una persona con EB. Las flechas rojas indican la "A" normal y la "G" aberrante, que es la variante patológica que causa la EB en esta persona.

Recomendación

Las pruebas genéticas siempre están recomendadas para el diagnóstico de EB.



Análisis de muestra de piel

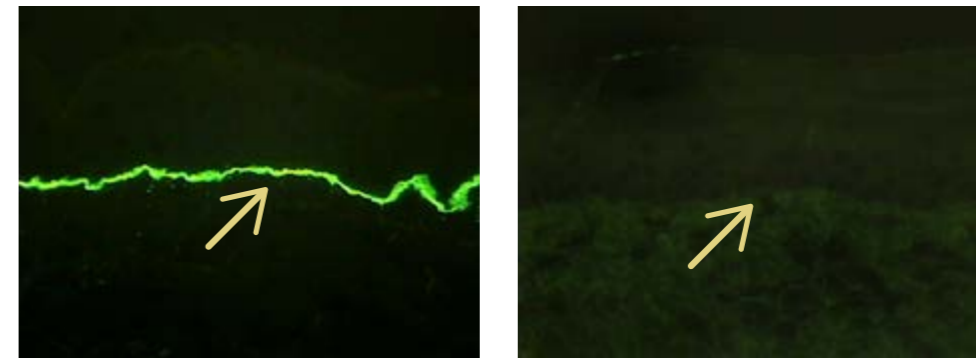
Recomendación

El análisis de la piel puede realizarse mediante mapeo por inmunofluorescencia (MIF) y / o microscopía electrónica de transmisión (MET).



Mapeo por inmunofluorescencia (MIF)

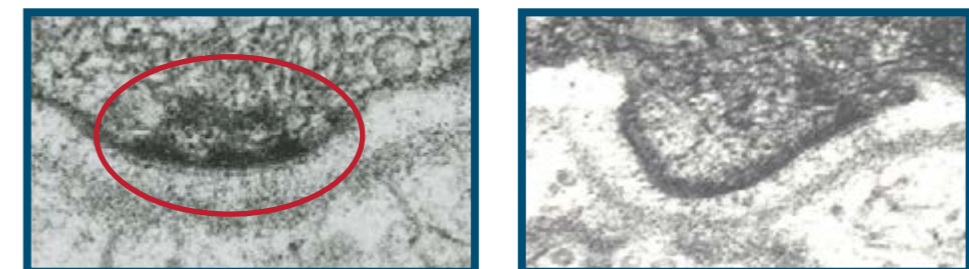
El MIF examina las proteínas de la piel. Las proteínas asociadas a EB pueden reconocerse mediante reactivos específicos (anticuerpos). Cuando se compara con una muestra de piel sana, esta técnica puede mostrar una cantidad de proteína ausente o reducida.



La imagen de la izquierda muestra una muestra de piel sana teñida con un anticuerpo que reconoce el colágeno tipo VII (línea verde). La imagen de la derecha muestra la ausencia total de colágeno tipo VII en la muestra de piel de una persona con EBD.

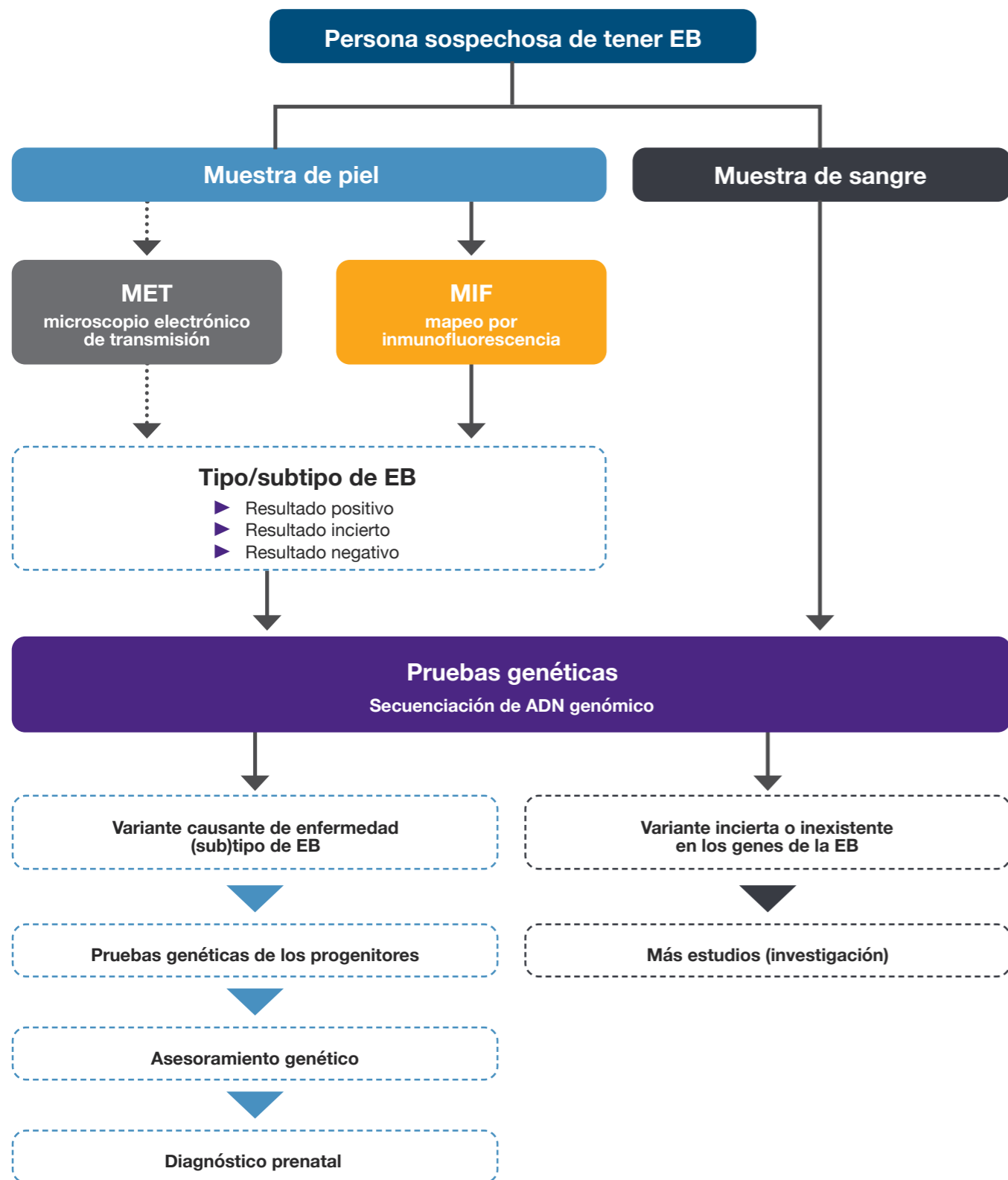
Microscopía electrónica de transmisión (MET)

La MET es una técnica que se utiliza para examinar directamente la piel, los componentes estructurales de la piel, que no se pueden ver con un microscopio convencional (ultraestructura). La MET permite amplificar las muestras hasta 10 millones de veces. Rara vez se utiliza en el diagnóstico estándar de EB, pero puede ser útil para resolver casos difíciles.



La imagen de la izquierda es de una muestra de piel sana y la imagen de la derecha es de una persona con EBD. La estructura oscura que se indica con el círculo rojo no se encuentra en la muestra del paciente.

Pasos para el diagnóstico de laboratorio de la EB



Abreviaturas: MET, microscopía electrónica de transmisión; MIF, mapeo de inmunofluorescencia

¿Qué información debo recibir después de que se haya realizado diagnóstico de laboratorio de la EB?

Después de que se complete cada prueba de laboratorio, se emitirá un informe para resumir los resultados. Siempre que sea posible, estos resultados se vincularán con las características clínicas del paciente. El laboratorio no suele entregar el informe de diagnóstico directamente a la persona con EB ni a la familia. Esto es para evitar interpretaciones erróneas o confusas ya que el informe se presenta en términos científicos. De acuerdo con las regulaciones locales, el personal de asesoramiento genético u otro personal especializado le darán los resultados al paciente o a su familia. Sin embargo, si un informe se entrega directamente a la persona con EB o a un miembro de la familia, siempre se recomienda la consulta de asesoramiento genético.

Hay tres escenarios con respecto al resultado de una prueba genética:

- ▶ **un resultado positivo** significa que se ha identificado una variante (o variantes) que causa la enfermedad y explica la causa de la EB.
- ▶ **un resultado incierto** significa que se ha identificado una variante (o variantes) “nueva” (previamente desconocida) y se desconocen las consecuencias de esta variante.
- ▶ **un resultado negativo** significa que no se ha identificado ninguna variante (o variantes) que causen enfermedades en los genes asociados a EB.

Del mismo modo, hay tres escenarios con respecto al resultado de MIF de una muestra de piel:

- ▶ **un resultado positivo** significa que una proteína asociada a EB es aberrante o está ausente en comparación con la piel sana y que el nivel de separación de la piel se ha podido definir, por lo que se ha determinado un (sub)tipo de EB.
- ▶ **un resultado incierto** significa que no se ajusta claramente a ningún (sub)tipo de EB.
- ▶ **un resultado negativo** significa que no hay una diferencia significativa entre las muestras de piel sana y con EB. Sin embargo, no se puede excluir un (sub)tipo de EB leve.

Recomendación

Los resultados del diagnóstico de laboratorio de EB deben ser comunicados al paciente y su familia, preferiblemente por genetistas y especialistas en dermatología con experiencia en el campo.

Una vez que se ha identificado la variante (o variantes) causante de la enfermedad, la persona con EB y su familia deberían buscar asesoramiento genético con genetistas u otro especialista. En el asesoramiento genético se explicaría a la familia:

- ▶ qué es la EB
- ▶ los patrones de herencia
- ▶ los resultados específicos de las pruebas de laboratorio
- ▶ la predicción de la gravedad de la enfermedad
- ▶ las opciones para la planificación familiar
- ▶ la opción de realizar un diagnóstico prenatal.

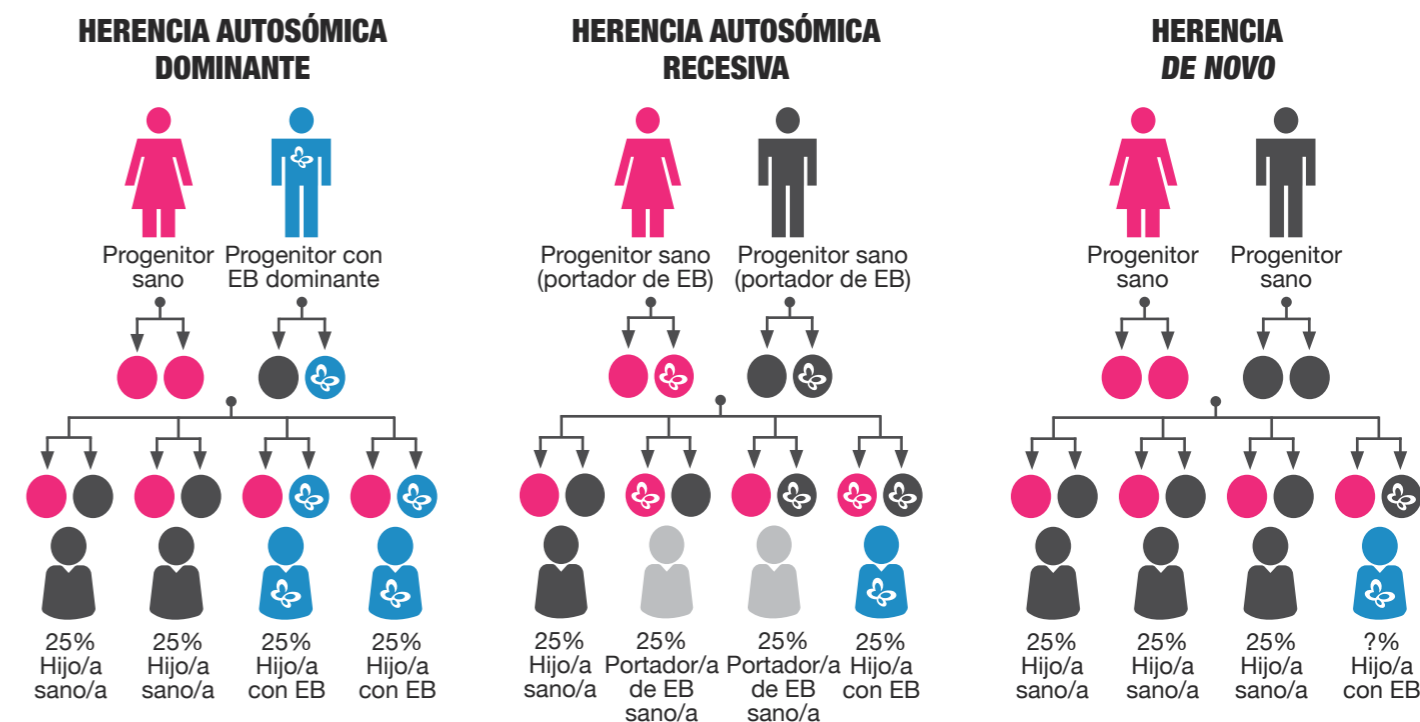
La EB se puede heredar de tres formas diferentes:

- ▶ herencia autosómica dominante
- ▶ herencia autosómica recesiva
- ▶ *de novo*: en algunos casos, una variante (o variantes) causante de la EB ocurre espontáneamente por primera vez en una persona. Esto significa que la variante (o variantes) que causa la enfermedad no está presente en la sangre de sus padres.

“ Desde una perspectiva neonatal, un diagnóstico genético temprano fiable puede marcar una gran diferencia para una familia. Un diagnóstico confirmado puede proporcionar información para que la familia comprenda de manera realista el impacto que tendrá en su vida y los requerimientos de atención de cara al futuro. Puede orientar a los profesionales de la salud hacia el tratamiento, el manejo del dolor y el cuidado de heridas adecuados. En casos graves, también puede ayudar a garantizar que la familia aproveche al máximo el tiempo que pasan con su recién nacido con el apoyo psicológico adecuado. El asesoramiento genético para las familias y el acceso a las pruebas genéticas es esencial en las primeras semanas de vida en un caso con sospecha de EB. ”

Rebecca Saad, enfermera clínica consultora en Epidermólisis bullosa y dermatología, SCHN, Sidney, Australia

Patrones de herencia en la EB



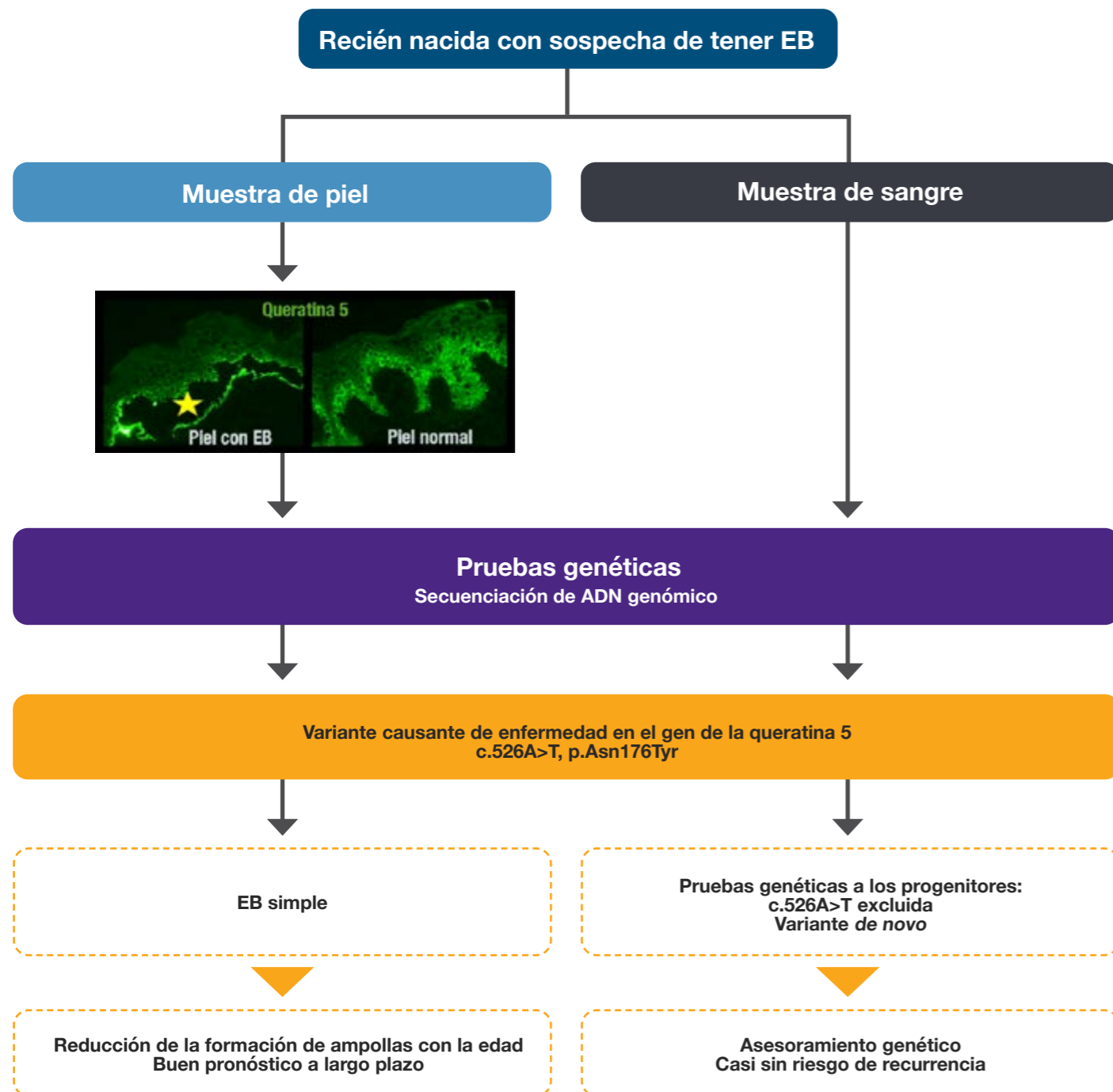
Uno de los progenitores es afectado y transmite el gen alterado a su hijo/a. Existe un 50% de probabilidad de que alguno de sus hijos/as nazca con EB.

Ambos progenitores no están afectados pero son portadores de la enfermedad. Para que la descendencia nazca con EB, el hijo/a tendría que heredar tanto la variante causante de la enfermedad del padre como de la madre. Hay un 25% de posibilidades de que esto ocurra.

En esta situación, tener un segundo hijo/a o más con EB de los mismos progenitores es muy raro. Por otro lado, la persona portadora de una variante *de novo* tiene un 50% de posibilidades de transmitir esa variante (y con ella la EB) a su descendencia.



Pasos en el diagnóstico de laboratorio de EB en un recién nacido con ampollas en la piel



Un recién nacido que muestre ausencia localizada de piel, ampollas o fragilidad cutánea debe ser derivado para su diagnóstico, lo antes posible, a un centro de diagnóstico de EB. Además de una muestra de sangre para la extracción de ADN genómico, también se debe tomar una muestra de piel. El MIF puede proporcionar el diagnóstico en cuestión de horas, lo que garantiza una gestión adecuada del cuidado del recién nacido. Las pruebas genéticas se realizan al mismo tiempo. En este bebé, se diagnosticó EBS permitiendo un buen pronóstico. La variante que causa la enfermedad no se identificó en los padres sanos, lo que sugiere que su aparición es *de novo*. Por lo tanto, existe un riesgo muy bajo de que los futuros hijos de esta pareja nazcan con EB.

Los siguientes son ejemplos de resultados presentados en un informe genético:

- ▶ **Resultado positivo:** “p.Gly2043Arg en el gen COL7A1 es la variante recurrente más común de los casos subyacentes de EBD dominante y, por lo tanto, su hallazgo en presencia heterocigota en este paciente proporciona apoyo molecular para este diagnóstico.” **CLARO DIAGNÓSTICO DE EBD DOMINANTE**
- ▶ **Resultado incierto:** “p.Val848Phe parece ser una nueva variante; por lo tanto, la relevancia de este cambio como causante de enfermedad es incierta. Es probable que el análisis de otros miembros de la familia sea útil para validar este hallazgo atípico en el gen COL7A1 como causante de la enfermedad.” **POSIBLE EBD**
- ▶ **Resultado negativo:** “No hay evidencia de ninguna variante causante de la enfermedad en el gen COL7A1 que indique un diagnóstico de EBD.” **DEB IMPROBABLE OR EXCLUIDA**

Los siguientes son ejemplos de informes de análisis de MIF en muestras de piel:

- ▶ **Resultado positivo:** “La ausencia de laminina-332 en la muestra de piel del paciente apoya el diagnóstico de EBJ generalizada grave.” **CLARO DIAGNÓSTICO DE EBJ SEVERA**
- ▶ **Resultado incierto:** “Estos hallazgos de MIF muestran diferencias atípicas de varias proteínas asociadas a EB. Estos cambios no son indicativos de ningún (sub) tipo de EB en particular. Por lo tanto, no se puede establecer una causa clara de la formación de ampollas en la piel. La MET y NGS serían útiles para buscar pistas de diagnóstico.” **POSIBLE EB**
- ▶ **Resultado negativo:** “No hay una indicación clara que sugiera un diagnóstico de Epidermólisis bullosa en esta muestra.” **EB IMPROBABLE**



“ Me casé con mi dulce chico maltés moreno y generoso, que ahora es un hombre profundamente cariñoso y compasivo. Empezamos a hablar de tener una familia. Hablé con el Dr. Eisenberg y me sometí a un amplio asesoramiento genético. Me dijo que había un 50% de posibilidades de que le transmitiera la enfermedad a mi hijo/a. Estaba desgarrada. Quería ser mamá DESESPERADAMENTE. Aposté por el futuro de mi familia y decidí con Jeff intentarlo de todos modos.

El 24 de marzo de 2005, aunque había un riesgo considerable, di a luz a un niño. nuestro pediatra lo examinó, anunció que estaba libre de EB y me entregó nuestro pequeño milagro.

Esa tarde llamé al Dr. Eisenberg para decirle que habíamos dado a luz a un niño sano. “¿Cual es su nombre?” preguntó. ”

Nina Azzopardi, tiene EB simple, 48 años, Australia

Recomendación firme

Se recomienda encarecidamente que el diagnóstico de laboratorio de EB se realice en un laboratorio con conocimiento específico y experiencia documentados en el campo y que esté acreditado.

Por lo tanto, se recomienda a cualquier laboratorio que realice el diagnóstico de EB que considere los criterios de prueba formulados y acordados por las “Clinical practical guidelines for laboratory diagnosis of epidermolysis bullosa” (Br J Dermatol. 15 de mayo de 2019 doi: 10.1111 / bjd.18128.)

Sin embargo, existen grandes variaciones y diferencias entre los centros clínicos y de diagnóstico de EB en todo el mundo con respecto a los equipos y métodos de diagnóstico disponibles, y también entre las regulaciones del sistema nacional de salud que rigen la atención de enfermedades raras y las pruebas genéticas, y el reembolso de estos servicios. Por este motivo, puede resultar difícil que se cumplan todos los criterios establecidos en la publicación anterior. Tales situaciones pueden requerir que los equipos médicos especialistas en EB y personal científico responsable del diagnóstico realicen ajustes razonables, siempre que dicho ajuste no se desvíe significativamente de la guía.



Créditos y derechos de autoría de la foto: R. Hamentner

Trastornos cutáneos adquiridos	No heredados ni presentes al nacer (congénito), pero se desarrollan después del nacimiento.
Anticuerpos	Proteína de la sangre producida en respuesta a y para contrarrestar a un antígeno específico. Los anticuerpos se combinan químicamente con sustancias que el cuerpo reconoce como extrañas, como bacterias, virus y sustancias desconocidas en la sangre.
Características clínicas	Estos son signos de un problema de salud que puede ser observado por otra persona. Un síntoma es un efecto observado y experimentado solo por la persona que padece la afección. La diferencia clave entre características (signos) y síntomas es quién observa el efecto.
Clínicamente heterogéneo	Definido como las diferencias en las características de los participantes, de los tratamientos o de los resultados, así como los ajustes de la investigación.
Microscopio electrónico	Un microscopio con gran aumento y resolución, que emplea haces de electrones en lugar de luz y utiliza lentes de electrones.
Ampollas inducidas mecánicamente	Un grupo de trastornos hereditarios caracterizados por ampollas inducidas mecánicamente que ocurren dentro de la misma epidermis como resultado de la lisis de los queratinocitos basales.
Membranas mucosas	La mucosa es una membrana que recubre varias cavidades del cuerpo y cubre la superficie de los órganos internos. Consiste en una o más capas de células epiteliales que recubren una capa de tejido conectivo.

Dinos qué piensas

Expresa tu opinión en las futuras versiones para pacientes de las guías de práctica clínica (GPC) para la Epidermólisis bullosa (EB)

Los propósitos de esta encuesta son:

- ▶ evaluar la calidad de la información, presentación y entrega de las versiones para pacientes
- ▶ ayudarnos a desarrollar un estándar para todas las versiones para pacientes ahora y en el futuro.

Los datos recopilados nos ayudarán a mejorar la información proporcionada y la experiencia del usuario en todas las futuras versiones de pacientes de las GPC. Los datos pueden usarse para informar los pasos de desarrollo tomados para mejorar su calidad; esto se puede hacer a través de presentaciones en conferencias, carteles, resúmenes o estudios.

Queremos asegurarnos de que toda la información proporcionada sobre el paciente satisfaga las necesidades de todas las personas que viven con EB.

Ayúdanos a crear nuevas GPC y versiones para pacientes

Todas las respuestas a la encuesta anterior son confidenciales a menos que decidas unirse a la red GPC de DEBRA International. Considera unirse a la red si estás interesado en participar en el desarrollo de GPC y versiones para pacientes en el futuro. Para unirse a la red, completa la pregunta 1 en la página 7. Si no completas esta pregunta, no recibiremos ninguno de tus datos personales y permanecerás en el anonimato. Unirse a la red de GPC es completamente voluntario y puedes optar por dejar de participar en cualquier momento poniéndote en contacto con DEBRA International.

Si tienes alguna pregunta al completar esta encuesta o acerca de unirse a la red de GPC, ponte en contacto con la Coordinadora internacional de CPG de DEBRA, Katty Mayre-Chilton por correo electrónico a: katty.mayre-chilton@debra-international.org

¡DINOS QUÉ PIENSAS!

Responde la encuesta para ayudarnos a mejorar las versiones para pacientes de las GPC:
www.surveymhero.com/c/PatientVersionsSurvey



Luan Almeida Rocha, vive con EB distrófica dominante, 19 años, Brasil
(autoría de la foto: Douglas Rocha de Almeida)

Exención de responsabilidad

La información contenida en este folleto no indica un curso de acción exclusivo ni sirve como un estándar de atención médica. Pueden ser apropiadas variaciones, teniendo en cuenta las circunstancias individuales. Los autores de este folleto han realizado un esfuerzo considerable para garantizar que la información contenida en él refleje con precisión el contenido de las pautas en las que se basa. Los autores, DEBRA Austria y DEBRA International no aceptan ninguna responsabilidad por cualquier inexactitud, información percibida como engañosa o el éxito de las recomendaciones, consejos o sugerencias que se detallan en este folleto. La información proporcionada en las siguientes páginas está sujeta a cambios sin previo aviso. Para obtener la información más actualizada sobre las guías de práctica clínica, los folletos y la información de contacto disponibles, visita: www.debra-international.org

Derechos de autor

© Copyright DEBRA International 2019. Todos los derechos reservados. Esta obra está autorizada bajo los términos de la [Licencia de Reconocimiento-No Comercial-Sin Derivados de Creative Commons](#), que permite el uso y distribución en cualquier medio, siempre que la obra original se cite correctamente, el uso no sea comercial y no se realicen modificaciones o adaptaciones.

Fuente de desarrollo

Clinical Practice Guidelines for Epidermolysis Bullosa Laboratory Diagnosis.

Esta GPC fue aprobada por DEBRA International y financiada por DEBRA Austria.

Para acceder a las siguientes GPC y folletos de versiones para pacientes, visite: www.debra-international.org



Otros temas de GPC

- ▶ Consenso internacional guía de buena práctica clínica cuidado de la piel y de las heridas en la epidermolisis bullosa
- ▶ Foot care in Epidermolysis bullosa: Evidence-based Guideline
- ▶ Management of Cutaneous Squamous Cell Carcinoma in Patients with Epidermolysis Bullosa: Best Clinical Practice Guidelines
- ▶ Occupational therapy for epidermolysis bullosa: clinical practice guidelines
- ▶ Oral Health Care for Patients with Epidermolysis Bullosa - Best Clinical Practice Guidelines
- ▶ Pain care for patients with epidermolysis bullosa: Best care practice guidelines
- ▶ Psychosocial recommendations for the care of children and adults with epidermolysis bullosa and their family: evidence based guidelines

Otros idiomas

Nos complace considerar las solicitudes para que este folleto se proporcione en otros idiomas y formatos. Envía todas tus consultas a: office@debra-international.org

Gracias a DEBRA España por la traducción al castellano de este folleto.

¿Cómo se elaboró la guía de diagnóstico de laboratorio?

- ▶ El grupo de desarrollo de la GPC estaba formado por personas expertas en EB de los siguientes campos: dermatología, dermatología pediátrica, genética, biología, enfermería y representantes de pacientes.
- ▶ Todos los miembros del panel completaron declaraciones escritas de conflicto de intereses y código de conducta.
- ▶ Durante el desarrollo de la guía, el grupo se reunió dos veces en reuniones cara a cara para discutir las preguntas clínicas y la metodología; revisar la evidencia (publicaciones en el campo de la investigación sobre el diagnóstico de la EB); formular recomendaciones; y acordar la estructura y la redacción de la directriz.
- ▶ Las GPC se basan en una revisión crítica, extensa y exhaustiva de las publicaciones más relevantes en el campo del diagnóstico de laboratorio de EB junto con las experiencias personales de los miembros del panel.
- ▶ Para identificar las publicaciones, se realizó una búsqueda de NCBI “Todas las bases de datos” y PubMed utilizando los términos “EB heredada y diagnóstico de laboratorio”, “EB y mutación” y “EB y diagnóstico prenatal” con el período de búsqueda que finaliza en diciembre de 2018. Además, “Epidermólisis bullosa” se utilizó para buscar artículos en GeneReviews.
- ▶ Se identificaron un total de 1.485 artículos. Finalmente, se evaluaron 64 artículos, cada uno por dos miembros del panel, de acuerdo con la calificación de calidad de Critical Appraisal Skills Programme (CASP) (el Programa de Habilidades de Evaluación Crítica) y Scottish Intercollegiate Guidelines Network (SIGN) (la Red Escocesa de Directrices Intercolegiales).

Panel

- ▶ C Has - GPC Líder, VP Líder (Alemania)
Universidad de Freiburg
- ▶ L Liu - Co-líder de GPC, Co-líder de VP (Reino Unido)
Viapath - St Thomas' Hospital, Londres
- ▶ A V Charlesworth - GPC Miembro, VP Co-líder (Francia)
Centre de Reference des Maladies, Niza
- ▶ M C Bolling - GPC Miembro (Holanda)
Universidad de Groningen
- ▶ M El Hachem - GPC Miembro (Italia)
Bambino Gesu Children's Hospital, Roma
- ▶ M J Escamez - GPC Miembro (España)
Universidad Carlos III de Madrid
- ▶ I Fuentes - GPC Miembro (Chile)
Fundación DEBRA Chile, Santiago
- ▶ S Buchel - GPC Miembro (Alemania)
Universidad de Freiburg
- ▶ R Hiremagalore - GPC Miembro (India)
Manipal Hospital, Bengaluru

- ▶ G Pohla-Gubo - GPC Miembro (Austria)
Hospital Universitario de la Universidad Médica de Paracelso, Salzburg
- ▶ P C van den Akker - GPC Miembro (Holanda)
Universidad de Groningen
- ▶ K Wertheim-Tysarowska - GPC Miembro (Polonia)
Institute of Mother and Child, Varsovia
- ▶ G Zambruno - GPC Miembro (Italia)
Bambino Gesu Children's Hospital, Roma

Grupo revisor externo

- ▶ L Brains (Australia)
Persona viviendo con EB
- ▶ S Cassidy (Nueva Zelanda)
Enfermera clínica especialista en EB - Isla Sur - DEBRA Nueva Zelanda
- ▶ N Azzopardi (Australia)
Persona viviendo con EB
- ▶ R Saad (Australia)
Enfermera consultora de EB, SCH, Sidney

Equipo del proyecto de DEBRA International

- ▶ K Mayre-Chilton - Líder del proyecto de versiones de pacientes (Reino Unido)
Coordinadora de GPC - DEBRA International
- ▶ O Mullins - Líder de editorial y formato (Reino Unido)
Gerente - DEBRA International
- ▶ L A Taguchi - Líder de branding y diseño (Brasil)
Madre de una persona nacida con EB; Directora de Marketing – DEBRA Brasil
- ▶ M Cardoza - diseñador gráfico (Reino Unido)

-  ▶ **Argentina**
www.debraargentina.org
info@debraargentina.org
+54 (011) 3965 4298
-  ▶ **Australia**
www.debra.org.au
admin@debra.org.au
+61 (0) 427 937 003
-  ▶ **Austria**
www.debra-austria.org
office@debra-austria.org
+43 1 876 40 30
-  ▶ **Belgium**
www.debra-belgium.org
info@debra-belgium.org
+32 (0) 4 267 54 86
-  ▶ **Bosnia & Herzegovina**
www.debra.ba
djeca.leptiri@hotmail.com
+387 33 328 284
-  ▶ **Brazil**
www.debrabrasil.com.br
web@debrabrasil.com.br
+55 (047) 3237 6243
-  ▶ **Bulgaria**
www.debrabg.net
contact@debrabg.net
+359 (0) 882 919 167
-  ▶ **Canada**
www.debracanada.org
debra@debracanada.org
+1 800 313 3012
-  ▶ **Chile**
www.debrachile.cl
info@debrachile.cl
+56 2 22 28 67 25
-  ▶ **China**
www.debra.org.cn
debra_china@163.com
+86 139 1850 3042
-  ▶ **Colombia**
www.debracolombia.org
info@debracolombia.org
+57 1 62 365 09
-  ▶ **Costa Rica**
www.debracr.org
info@debracr.org
+506 2244 3318
-  ▶ **Croatia**
www.debra.hr
info@debra-croatia.com
+385 1 4555 200
-  ▶ **Cuba**
debra_cuba@yahoo.com
-  ▶ **Czech Republic**
www.debra-cz.org
info@debra-cz.org
+420 532 234 318
-  ▶ **Finland**
www.allergia.fi/suomen-eb-yhdistys-ry
suomenebyhdistys.debrafinland@gmail.com
+358 9 473351
-  ▶ **France**
www.debra.fr
contact@debra.fr
+33 (0)7 78 95 83 44
-  ▶ **Germany**
www.ieb-debra.de
ieb@ieb-debra.de
+49 (0) 6461 9260887
-  ▶ **Hungary**
www.debra.hu
posta@debra.hu
+36 1 266 0465
-  ▶ **Ireland**
www.debraireland.org
info@debraireland.org
+353 1 412 6924
-  ▶ **Italy**
www.debraitalia.com
info@debraitalia.com
+39 02 3984 3633
-  ▶ **Italy (Südtirol - Alto Adige)**
www.debra.it
info@debra.it
+39 335 10 30 23 5

-  ▶ **Japan**
www.debra-japan.com
info@debra.sakura.ne.jp
+81 (0) 11 726 5170
-  ▶ **Malaysia**
www.debramalaysia.blogspot.com
debramalaysia@gmail.com
+60 12 391 3328
-  ▶ **Mexico**
www.debra.org.mx
debramexico@gmail.com
+81 8008 0352
-  ▶ **Netherlands**
www.debra.nl
voorzitter@debra.nl
+31 030 6569635
-  ▶ **New Zealand**
www.debra.org.nz
debra@debra.org.nz
+64 04 389 7316
-  ▶ **Norway**
www.debra.no
-  ▶ **Poland**
www.debra-kd.pl
sekretariat@debra-kd.pl
+48 501 239 031
-  ▶ **Romania**
www.minidebra.ro
contact@minidebra.ro
+40 0763 141 326
-  ▶ **Russia**
www.deti-bela.ru
info@deti-bela.ru
+7 (495) 410 48 88
-  ▶ **Serbia**
www.debra.org.rs
office@debra.org.rs
+381 (0)64 308 6620
-  ▶ **Singapore**
www.debrasingapore.com
debrasingapore@gmail.com
+65 9237 5823
-  ▶ **Slovakia**
www.debra-slovakia.org
debra.slovakia@gmail.com
+421 940 566 667
-  ▶ **Slovenia**
www.debra-slovenia.si
info@debra-slovenia.si
+386 31 348 303
-  ▶ **Spain**
www.debra.es
info@debra.es
+34 952 816 434
-  ▶ **Sweden**
www.ebforeningen.se
malin.ch.net@gmail.com
+46 (0)703 146 048
-  ▶ **Switzerland**
www.schmetterlingskinder.ch
debra@schmetterlingskinder.ch
+41 62 534 16 90
-  ▶ **Taiwan**
www.eb.org.tw
taiwaneb2010@gmail.com
+886 03 5734493
+886 0966 521836
-  ▶ **Ukraine**
www.debra-ukraine.org
info@debra-ukraine.org
svitdebra@gmail.com
+380 50 331 94 97
-  ▶ **United Kingdom (UK)**
www.debra.org.uk
debra@debra.org.uk
+44 (0)1344 771 961
-  ▶ **United States of America (USA)**
www.debra.org
staff@debra.org
+1 (212) 868 1573
+1 (855) CURE-4-EB

Involúcrate con DEBRA International

LA RED DE APOYO Y DEFENSA DE LAS PERSONAS CON EB LÍDER EN EL MUNDO

DEBRA INTERNATIONAL ESTÁ REGISTRADA COMO ONG EN AUSTRIA (ZVR 932762489)



www.debra-international.org



office@debra-international.org



[@DEBRAInternational](https://www.facebook.com/DEBRAInternational)



[@InterDEBRA](https://www.twitter.com/InterDEBRA)

