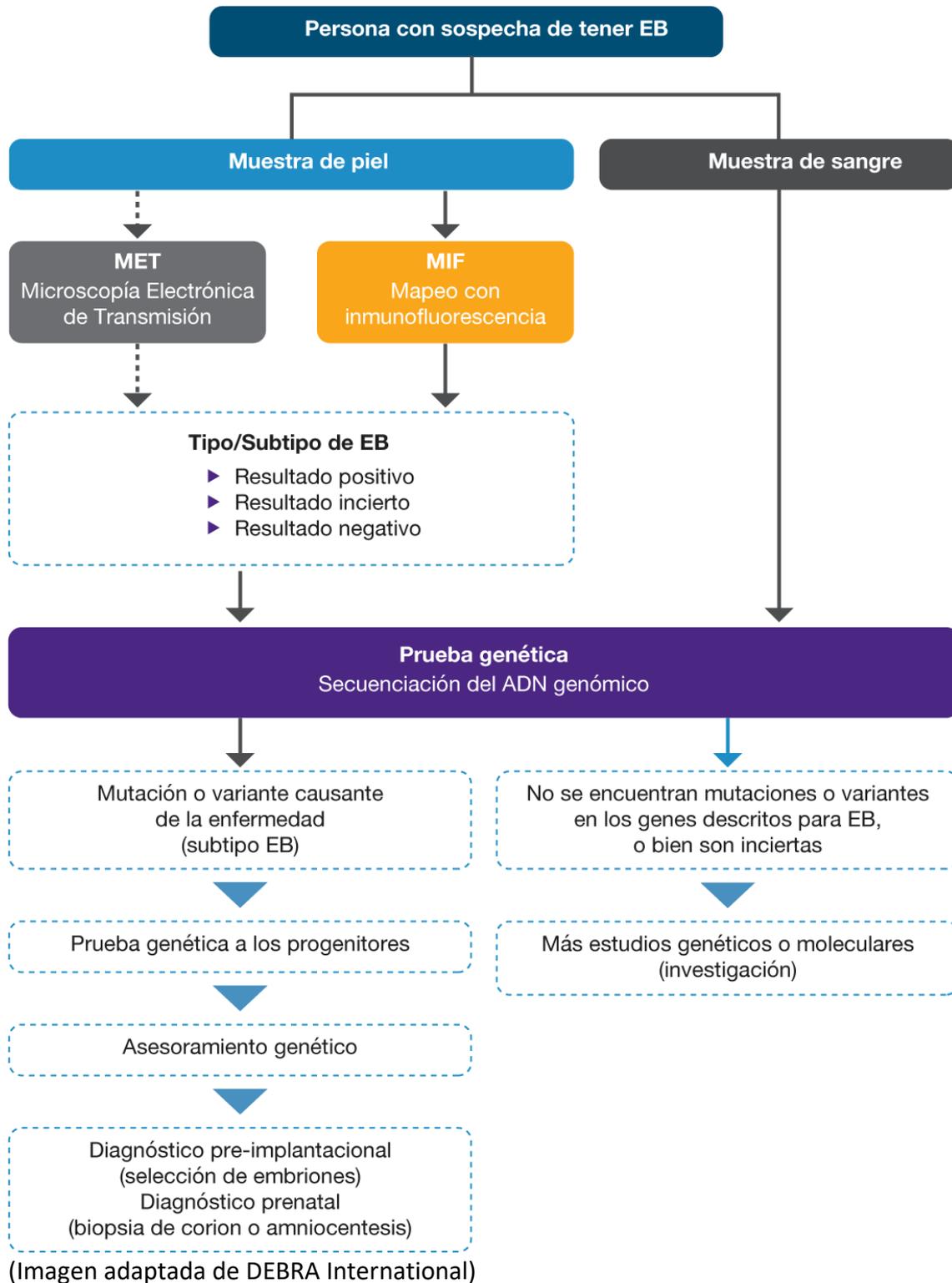


DIAGNÓSTICO DE LA EB

El diagnóstico de una enfermedad es algo imprescindible. En el caso de la Epidermólisis bullosa donde el debut de la enfermedad acostumbra a ser en el nacimiento, se suele tener un diagnóstico clínico previo a hacer pruebas diagnósticas en un laboratorio. **El diagnóstico clínico es aquel que hará el personal médico basándose en los síntomas que presente la persona afectada y el conocimiento que el personal sanitario tengan de esa enfermedad.** Seguidamente se harán **pruebas diagnósticas en el laboratorio** como pueden ser una biopsia o un diagnóstico genético para **confirmar el diagnóstico clínico.**

Las **pruebas diagnósticas son esenciales para determinar el tipo y subtipo de EB** y así conocer la causa precisa a nivel genético (ADN) y a nivel de proteína. Para una persona con EB y sus familiares **tener esta información es importante** por los siguientes puntos:

- Asesoramiento genético acurado
- Predicción del desarrollo y de la severidad de la enfermedad
- Poder tomar decisiones informadas
- Poder obtener un cuidado global adecuado
- Poder acceder a diagnósticos prenatales y preimplantacionales
- Poder beneficiarse de atención médica especializada y enfermería a domicilio
- Tener acceso a material de cura de manera gratuita (según acuerdo interterritorial en España)
- Poder participar en ensayos clínicos.



Las principales pruebas que se emplean para el diagnóstico son:

1. **Análisis de una biopsia de piel:** se usan técnicas para detectar cambios en la localización, estructura o cantidad de proteína afectada debido a la mutación genética.
2. **Análisis genético:** para identificar las variantes o mutaciones específicas causantes de la enfermedad. Se necesita una muestra de sangre de la persona afectada, de dónde se obtendrá el ADN a estudiar.

