

Recomendaciones para un diagnóstico de EB

Si se observan características clínicas y/o los antecedentes familiares sugieren EB, siempre se recomienda hacer pruebas diagnósticas después de que el paciente, progenitores o tutores legales hayan dado su consentimiento informado.

- Como **primer paso**, es necesaria una evaluación médica para **descartar otros trastornos cutáneos hereditarios o adquiridos**.
- Idealmente, **tanto la biopsia de piel como el análisis genético deben realizarse** para permitir la completa caracterización de la EB tanto a nivel genético como proteico. Estos métodos **proporcionan información complementaria que permite predecir el curso de la enfermedad**.
- Cuando se planifican las pruebas diagnóstica, el beneficio para las personas con EB y sus familias, la disponibilidad de diferentes métodos, regulaciones nacionales y económicas, son factores que deben ser considerados. La priorización de estrategias puede acortar el tiempo para diagnosticar y ahorrar recursos, pero requiere la experiencia de personal científico y médico. **Deberían considerarse las siguientes estrategias de priorización para el diagnóstico de la EB:**
 - En los/as bebés, el **análisis de una biopsia de piel por mapeo por inmunofluorescencia debe ser el primer paso** diagnóstico porque **ofrece resultados rápidos**. Al mismo tiempo, las pruebas genéticas deberían realizarse siempre y empezarse lo antes posible.
 - El **diagnóstico genético** puede ser **clave para un diagnóstico final**, en los casos con características clínicas típicas.
 - Los casos complejos o con características clínicas peculiares, se recomienda usar la técnica de secuenciación masiva o NGS para poder abarcar más genes y llegar antes a un diagnóstico.
- **Si se detectan mutaciones (o variantes) causantes de la enfermedad** mediante pruebas genéticas en una persona con EB, sus **progenitores deben ser evaluados para determinar el patrón de herencia**. También se recomienda testar a otros miembros de la familia para permitir el asesoramiento genético.
- **Si no se identifican las variantes causantes de la EB**, los pasos para obtener el diagnóstico deben ser reevaluados, e **incluir otras pruebas diagnósticas** en el laboratorio.