

## Trastornos similares a la EB

En la última clasificación de la EB publicada a principios del 2020, se hizo una distinción clara entre los 4 tipos clásicos de EB (Simple, Juntural, Distrófica y Kindler) y los trastornos similares a la EB. En este último grupo se reclasificaron varios genes antes incluidos como causantes de EB Simple.

El comité experto dividió los trastornos similares a la EB en 4 grupos:

1. Trastornos de descamación cutánea
2. Trastornos erosivos
3. Trastornos hiperqueratinocíticos con fragilidad cutánea
4. Trastorno del tejido conjuntivo con fragilidad cutánea

Trastornos similares a la EB	Genes mutados	Proteína afectada
Trastornos de descamación cutánea	<i>TGM5</i>	Transglutaminasa 5
	<i>CSTA</i>	Cistatina A
	<i>CTSB</i>	Catepsina B
	<i>SERPINB8</i>	Serpina B8
	<i>FLG2</i>	Filagrina 2
	<i>CDSN</i>	Corneodesmosin
	<i>CAST</i>	Calpastatina
	<i>DSG1</i>	Desmogleina 1
	<i>SPINK5</i>	LEKTI
Trastornos erosivo	<i>DSP</i>	Desmoplaquina
	<i>JUP</i>	Placoglobina
	<i>PKP1</i>	Placofilina 1
	<i>DSC3</i>	Desmocolina 3
	<i>DSG3</i>	Desmogleina 3

<b>Trastornos hiperqueratinocíticos con fragilidad cutánea</b>	<i>KRT 1, 10, 2</i>	Queratina 1, 10, 2
	<i>KRT6A, 6B, 6C, 16, 17</i>	Queratina 6A, 6B, 6C, 16, 17
<b>Trastorno del tejido conectivo con fragilidad cutánea</b>	<i>PLOD3</i>	Lisil hidroxilasa 3

Estos trastornos se parecen a la EB con respecto a los defectos de la barrera cutánea y mecanismos que causan la enfermedad. Deben considerarse para el diagnóstico, en particular en el recién nacido, y por esta razón **se recomienda incluir los genes correspondientes a estos trastornos en el panel de diagnóstico genético** de la EB (Secuenciación masiva o NGS). Para información más detallada de las características moleculares y clínicas de estos trastornos consultar el artículo original *Consensus reclassification of inherited epidermolysis bullosa and other disorders with skin fragility* (Has C., et al; 2020), y su revisión.

Aunque este grupo de trastornos no se incluye dentro de la clasificación clásica de la EB, se tiene que destacar que **las características fenotípicas clave son la fragilidad cutánea y de las mucosas**. Esto significa que **conllevan la misma carga clínica y necesidades sanitarias que la EB**. Por este motivo, el **comité experto** responsable de esta nueva clasificación **hace hincapié en que estos trastornos deben ser considerados bajo el paraguas de la EB en cuanto a la provisión de cuidados en términos médicos y socioeconómicos**.