

Epidermólisis bullosa en Asturias, 1996-2013

L Pruneda González¹, E García Fernández², M Margolles Martins².

1 SpainRDR, Oficina de Investigación Biosanitaria. Asturias.

2 Consejería de Sanidad, Asturias.

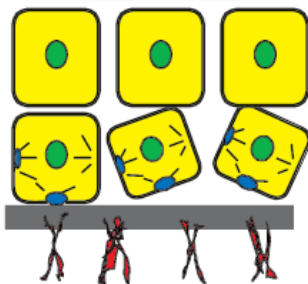
PI FIS, expediente IR11/RDR-XX para 2012-2014.



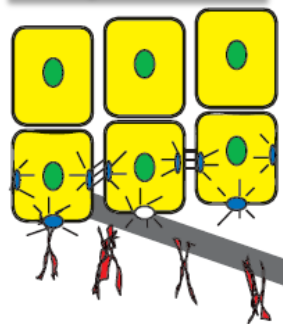
La epidermólisis bullosa (EB) es un **grupo** de enfermedades **ampollosas** cutáneas de origen **genético**.

Presentan fragilidad de algún componente epidérmico, por lo que un pequeño trauma puede causar ampollas.

EB simple



EB juntural



EB dérmica o distrófica

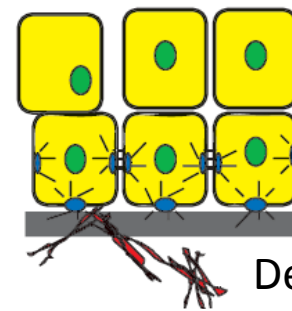


Lámina basal

Dermis

LOCALIZADAS

GENERALIZADAS

Manos y pies: Weber-Cokayne (AD)

Inversa (AR)

Acral (AR)

Aparición tardía (AR)

Inversa (AR)

Acral (AR)

Pretibial (AD)

Centrípeta (AD)

Generalizadas : Koebner (AD)

Herpetiforme: Dowling-Meara (AD)

Con pigmentación moteada (AD)

Con distrofia muscular (AR)

Superficial (AD)

Herlitz (AR)

No Herlitz (AR)

Con atresia pilórica (AR)

Hallopeau-Siemens (AR)

No Hallopeau-Siemens (AR)

Dominantes (AD)

Transitoria del RN (AD)

Objetivos

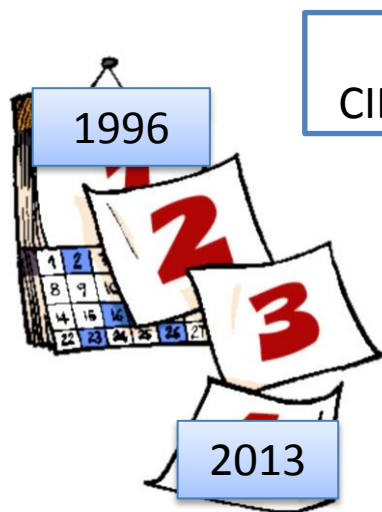
Nuestro objetivo es conocer las características clínico-epidemiológicas de la epidermólisis bullosa en Asturias

Estudio **descriptivo**: edad, sexo y variante de **epidermólisis bullosa**. Cálculo de prevalencia, incidencia.

Fuentes de información:

- registro del **CMBD** (diagnóstico «Otras anomalías de la piel NCOG», CIE9-MC **757.39**) de los hospitales de Asturias
- registro de mortalidad del Principado de Asturias (**RMPA**)
- historias clínicas (**HC**) de los pacientes.

Periodo: **1996-2013**



90 casos
CIE-9-MC 757.39

Enfermedad de Darier

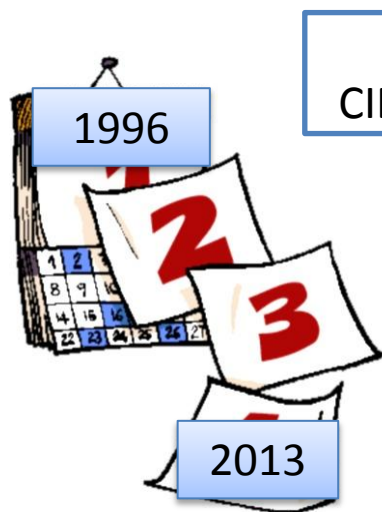
Pseudoxantoma elástico

Disqueratosis congénita

Aplasia cutis

Enfermedad de Haley-Haley (pénfigo benigno crónico familiar)

Bandas amnióticas



90 casos
CIE-9-MC 757.39

Enfermedad de Darier

Pseudoxantoma elástico

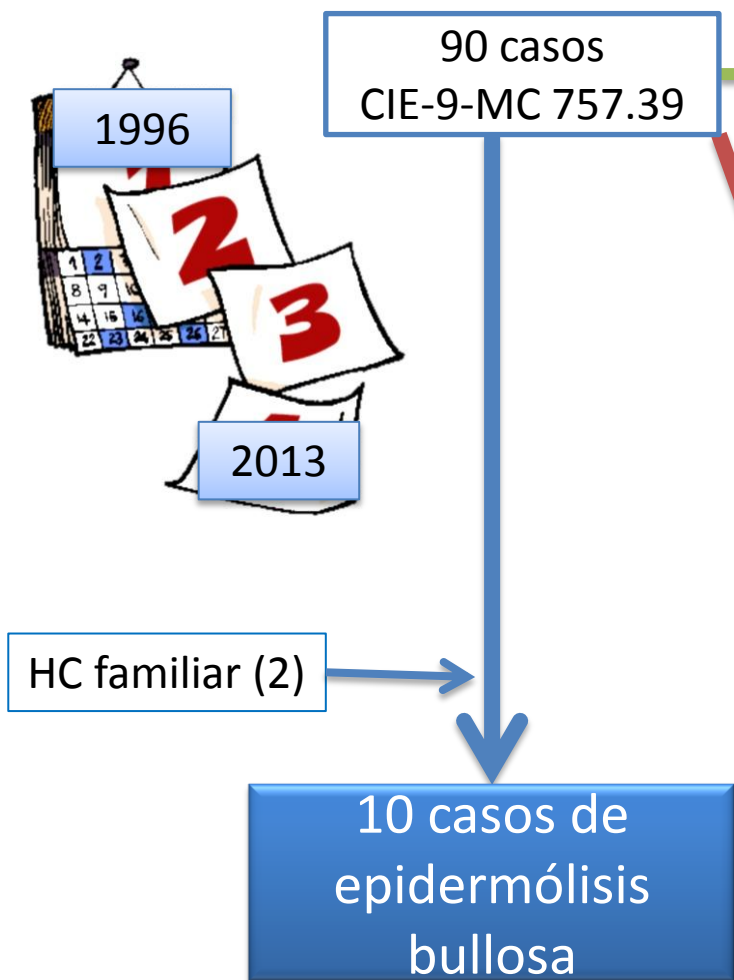
Disqueratosis congénita

Aplasia cutis

Enfermedad de Haley-Haley (pénfigo benigno crónico familiar)

Bandas amnióticas

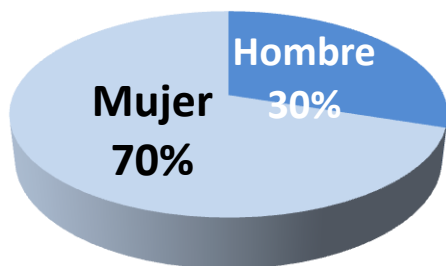
Enfermedad	CIE-9
Síndrome de Goldenhar	757.89
Ictiosis simple	757.1
Quiste branquial	744.42
Epidermólisis debida a fármacos	695.15
Penfigoide	694.4



- Enfermedad de Darier
- Pseudoxantoma elástico
- Disqueratosis congénita
- Aplasia cutis
- Enfermedad de Haley-Haley (pénfigo benigno crónico familiar)
- Bandas amnióticas

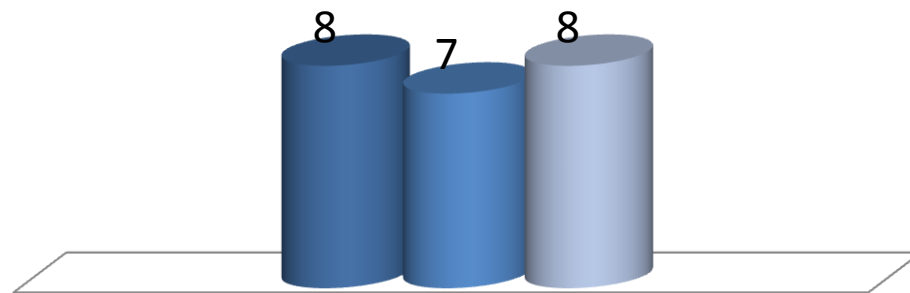
Enfermedad	CIE-9
Síndrome de Goldenhar	757.89
Ictiosis simple	757.1
Quiste branquial	744.42
Epidermolisis debida a fármaco	695.15
Penfigoide	694.4

Sexo de los casos de epidermólisis bullosa. Asturias, 1996-2013

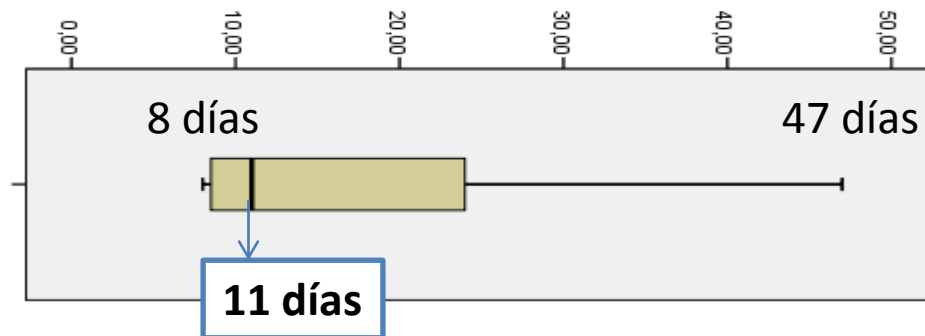


Confirmación diagnóstico clínico

■ Biopsia ■ Genética ■ Historia familiar



Edad diagnóstico

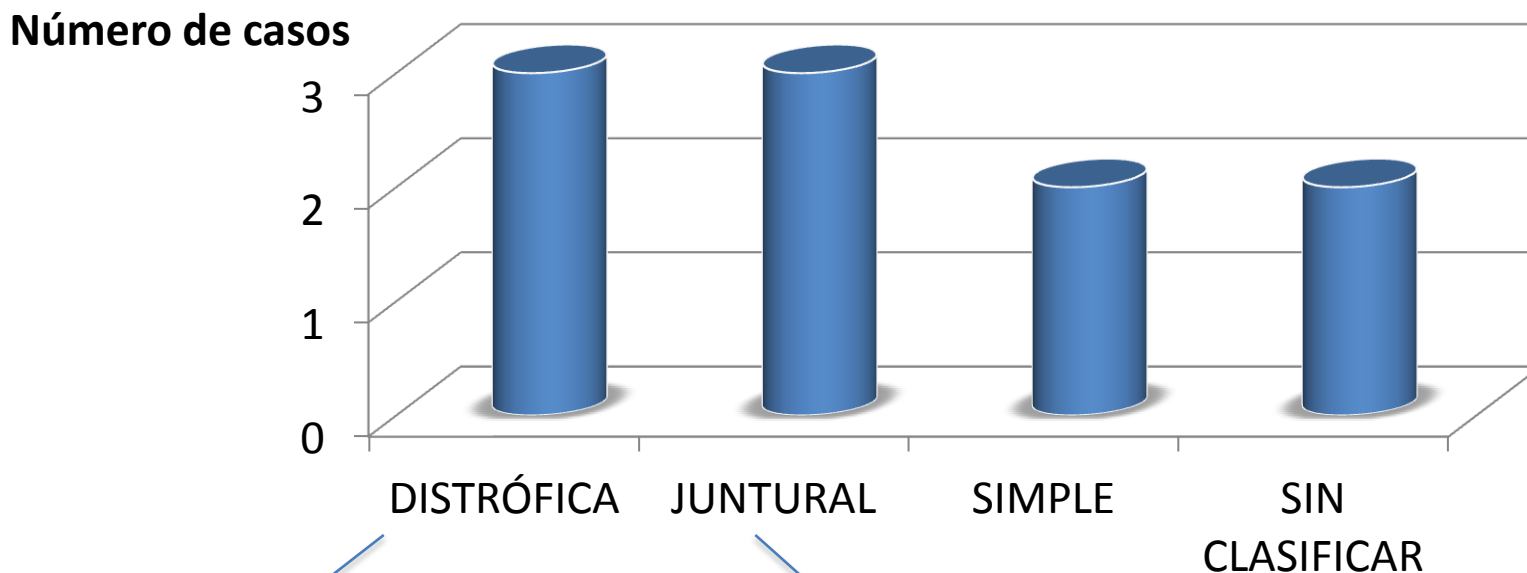


2 casos, edad adulta

Tasa de incidencia de EB

0,52 por 10⁶ habitantes y año
(1 caso de 12991 nacidos vivos)

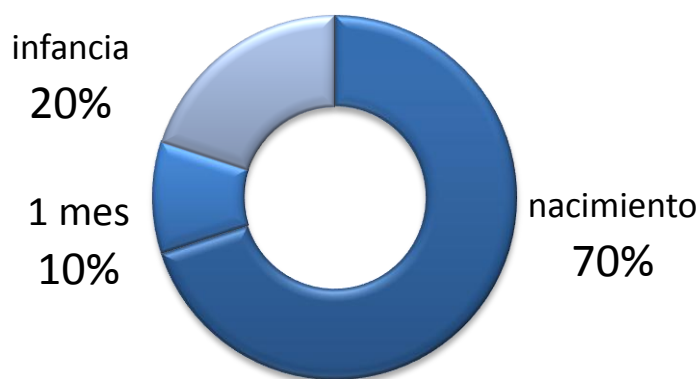
Variante de epidermólisis bullosa Asturias, 1996-2013



subtipo AR
tipo Hallopeau-Siemens

1 tipo Herlitz (letal, AR)
2 atrófica generalizada benigna (no-Herlitz, AR)

Edad de inicio de los síntomas



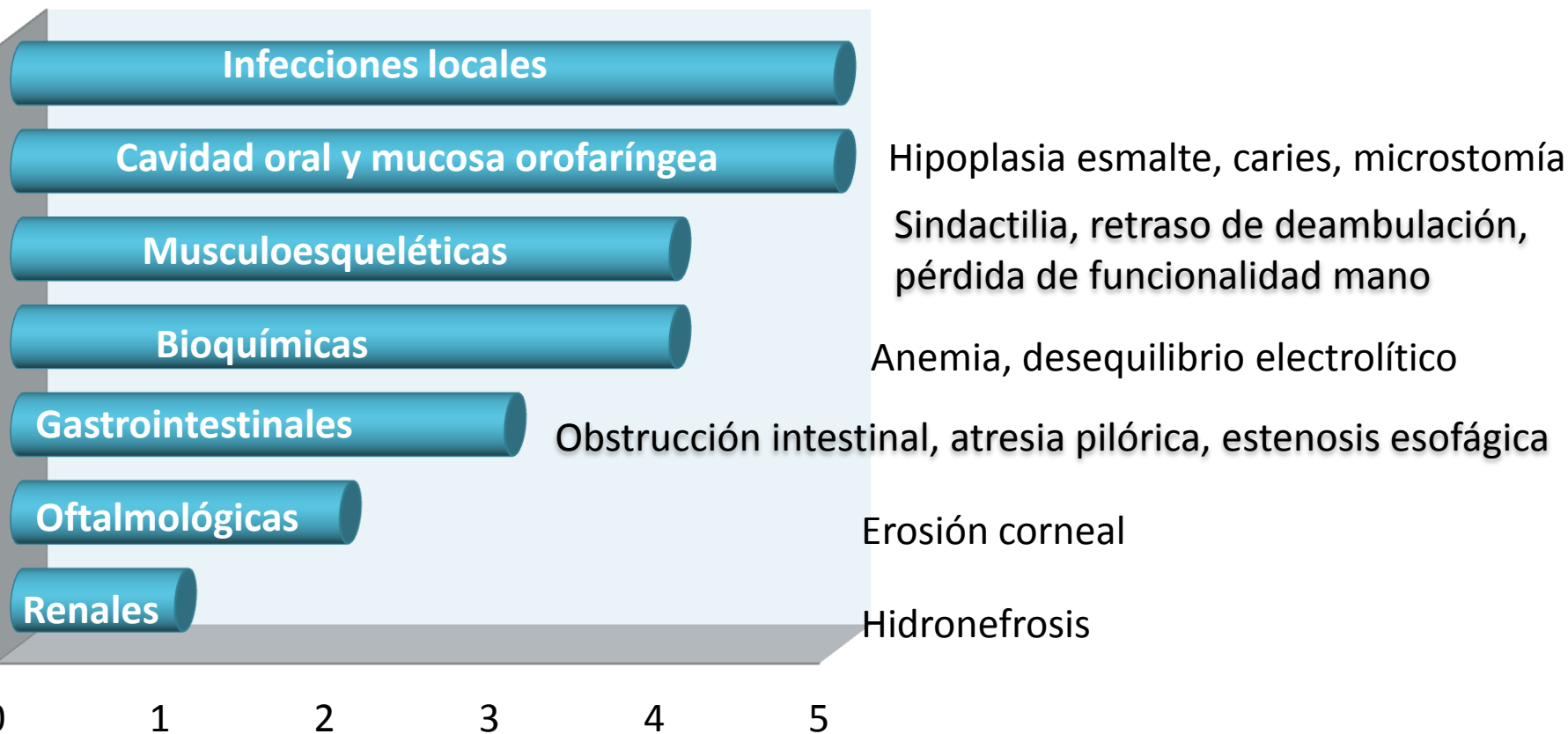
Síntoma de inicio: lesiones ampollosas cutáneas

40% localizadas

50% generalizadas

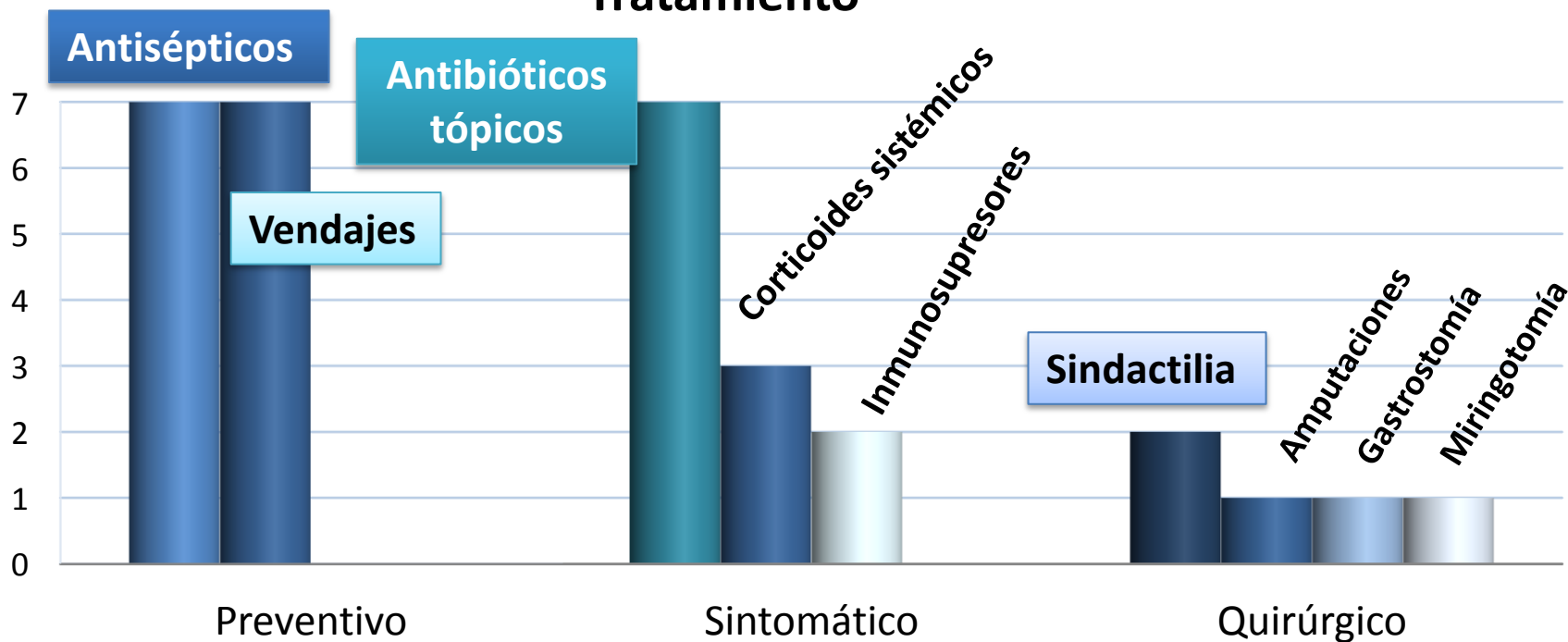


Complicaciones de la epidermólisis bullosa. Asturias, 1996-2013



El 50% requirió intervención quirúrgica: sindactilia, gastrostomía, miringotomía

Tratamiento

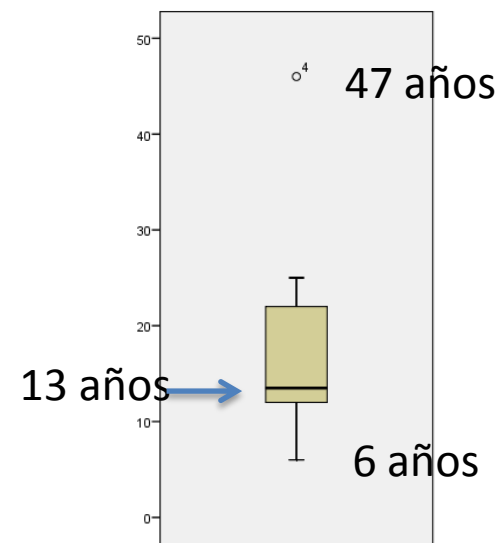


Otros: fisioterapia, ortesis, terapia ocupacional, asociacionismo, cuidados paliativos

Registro de Mortalidad del Principado de Asturias : 2 fallecidos

—Epidermólisis bullosa fatal (CIE10 Q81.1) con 29 días de vida

—Otra causa, a los 80 años.



Prevalencia estimada de EB en Asturias

0,8 casos por 100 000 hab

Edad a 31-12-2013

Con este estudio se contribuye a mejorar el conocimiento de las epidermólisis bullosas en Asturias.

Es necesario un código específico para mejorar la calidad del registro de ER en general y de la EB en particular.

Es importante filiar el tipo de EB para realizar un consejo genético adecuado.

Muchas gracias

Epidermolisis bullosa en Asturias, 1996-2013

L Pruneda González¹, E García Fernández², M Margolles Martins².

1 SpainRDR, Oficina de Investigación Biosanitaria. Asturias.

2 Consejería de Sanidad, Asturias.

PI FIS, expediente IR11/RDR-XX para 2012-2014.