
**CARACTERÍSTICAS MOLECULARES DE PACIENTES CON EPIDERMÓLISIS
BULLOSA Y SUS MANIFESTACIONES ORALES. REVISIÓN NARRATIVA**

**ROBERTO IGNACIO TORRES RETAMAL
ODONTÓLOGO**

RESUMEN

La epidermólisis bullosa (EB), también llamada “piel de cristal” o “piel de mariposa”, engloba a un conjunto de trastornos hereditarios poco frecuentes que se manifiestan en la piel y mucosas, caracterizados por la formación de ampollas y úlceras frente a traumatismos menores. La clasificación actual reconoce 4 tipos principales: EB simple (EBS), EB distrófica (EBD), EB de la unión (EBU), y síndrome de Kindler (SK). Cada una posee una heterogeneidad clínica y molecular particular que nos llevó a preguntarnos si existe una relación entre la mutación genética y el fenotipo oral que desarrollan estos pacientes. Aunque la morbilidad no está determinada por el genotipo totalmente, pudiendo contribuir a esto otros factores de riesgo; encontramos que existen patrones predecibles de afectación oral en función de los genes y proteínas alterados e implicados en cada tipo de EB, lo que producirá escisión en una determinada capa de la piel/mucosa y afectará a procesos específicos. Esto se evidencia principalmente en la EBD y EBU, quienes desarrollan particulares afecciones en sus tejidos blandos y duros orales, con desarrollo de anquiloglosia y/o microstomía para los pacientes con EBD, e hipoplasias (localizadas/generalizadas) para los pacientes con EBU. Aún no se ha logrado dilucidar con precisión la nosología entre los distintos tipos de EB existentes, no obstante, esperamos a través de este estudio presentar las correlaciones relatadas entre los genes y la morbilidad oral, para que las evaluaciones clínicas y los enfoques terapéuticos puedan adaptarse a las necesidades específicas de cada paciente.

ABSTRACT

Epidermolysis bullosa (EB), also called "crystal skin" or "butterfly skin", includes a set of rare hereditary disorders that manifest in the skin and mucosa, characterized by the formation of blisters and ulcers in the event of minor trauma. The current classification recognizes 4 main types: EB simplex (EBS), dystrophic EB (DEB), junctional EB (JEB), and Kindler syndrome (KS); each with a particular clinical and molecular heterogeneity that led us to wonder if there is a relationship between the genetic mutation and the oral phenotype that these patients develop. Although morbidity is not entirely determined by genotype, and other risk factors may also contribute to these conditions; we found there are predictable patterns of oral involvement depending on the genes and proteins altered and involved in each type of EB, which will produce excision in a certain layer of the skin / mucosa and affect specific processes. This is mostly evidenced in patients with DEB or JEB who develop particular affections in their hard and soft oral tissues with development of ankyloglossia and/or microstomy for those with DEB and hypoplasias (generalized/localized) for those with JEB. The nosology between the different types of EB has not yet been elucidated with precision, however, through this study we want to present the correlations reported between genes and oral morbidity, so that clinical evaluations and therapeutic approaches can be adapted to the specific needs of each patient.