

Tabla suplementaria 1. Casos publicados en la literatura con asociación de epidermólisis ampollosa y miocardiopatía dilatada. De entre los posibles factores asociados, se subraya la causa más determinante en cada caso, si ésta se especifica.

Casos publicados de epidermólisis ampollosa y miocardiopatía dilatada						
Paciente	Edad	Sexo	EA	FE	Evolución	Factores asociados
1 ^o	7	V	EAD	-	Fallecimiento	No mencionados
2 ^o	17	V	EADR	10	Supervivencia	Anemia, <u>sobrecarga de hierro y hemosiderosis secundaria</u>
3 [†] 7,8	12	V	EADR	14	Fallecimiento	Anemia, <u>déficit nutricional</u> ; hipoalbuminemia
4 [†] 7,8	6	V	EADR	9	Fallecimiento	Anemia, <u>déficit de carnitina; déficit de selenio</u> ; hipoalbuminemia
5 [†] 8,15	5	M	EADR	16	Fallecimiento	Anemia; <u>déficit de carnitina</u> ; déficit de selenio; déficit de zinc; <u>fármacos cardiotóxicos</u> (amitriptilina, cisaprida); hipoalbuminemia
6 ^o	9	-	EADR	27	Supervivencia	Anemia; <u>disminución de carnitina</u> ; déficit de selenio; hipoalbuminemia
7 ^o	8	-	EADR	27	Supervivencia	Anemia; <u>disminución de carnitina</u> ; déficit de selenio; hipoalbuminemia
8 ^o	8	-	EADR	28	Supervivencia	Anemia, <u>disminución de carnitina</u> ; hipoalbuminemia
9 ^o	28	M	EADR	20	Supervivencia	Anemia; <u>etiología vírica</u>
10 ¹⁸	0	V	EAS-AL	0	Fallecimiento	<u>Sobrecarga hídrica</u> (interpretación a posteriori: ¹⁹ mutación en <i>DSP</i> ^o)
11 ¹¹	2	M	EADR	33-37	Fallecimiento	Anemia, déficit nutricional (hipoalbuminemia, niveles de selenio en límite inferior de la normalidad)
12 ²	-	-	EADRHS	-	Fallecimiento	Anemia; insuficiencia renal crónica

Casos publicados de epidermólisis ampollosa y miocardiopatía dilatada (Continuación)						
Paciente	Edad	Sexo	EA	FE	Evolución	Factores asociados
13 ²	-	-	EADRHS	-	Fallecimiento	Anemia; insuficiencia renal crónica; sobrecarga de hierro
14 ²	-	-	EADRHS	-	Supervivencia	Anemia; insuficiencia renal crónica
15 ²	-	-	EADRHS	-	Supervivencia	Anemia; insuficiencia renal crónica
16 ²	-	-	EADRnHS	-	Supervivencia	Insuficiencia renal crónica
17 ²	-	-	EAJnH	-	Fallecimiento	No aclarado
18 ²	-	-	EADRHS	-	No aclarado	Anemia
19 ²	-	-	EADRnHS	-	Supervivencia	No aclarado
20 ²	-	-	EAJnH	-	Supervivencia	No otras causas de miocardiopatía
21 ²	-	-	EADRHS	-	Fallecimiento	Anemia; no otras causas de miocardiopatía
22 ²	-	-	EADRHS	-	Fallecimiento	Anemia; no otras causas de miocardiopatía
23 ²	-	-	EADRHS	-	No aclarado	Anemia; no otras causas de miocardiopatía
24 ²	-	-	EADRHS	-	Supervivencia	Anemia; no otras causas de miocardiopatía
25 ²	-	-	EADRHS	-	Supervivencia	Anemia; no otras causas de miocardiopatía
26 ²	-	-	EADRnHS	-	Supervivencia	No otras causas de miocardiopatía
27 ¹²	40	V	EAS – DM	-	Supervivencia	<u>Mutaciones del gen PLEC1</u>
28 ¹⁹	0	V	EAS-AL		Fallecimiento	<u>Mutación del gen DSP</u>
29 ¹³	16	V	EADR	*	*	<u>Déficit de selenio</u>
40 casos ¹⁴ ¥	12,5	18 V 27 M	EADR	<55% en 5 casos	En 2 de los 11/45 fallecimientos, existió alteración de la función del VI	Niveles de carnitina disminuidos en pacientes con función sistólica normal y alterada Niveles de hemoglobina reducidos en algunos pacientes (ningún caso Hb<8mg/dL)
70	8	M	EADR	45	Supervivencia	Anemia, déficit de carnitina, hipoalbuminemia, hipoaminoacidemia
71	21	V	EADR	30	Fallecimiento	Anemia, déficit de selenio, déficit de zinc, hipoalbuminemia, hipoaminoacidemia, insuficiencia renal crónica ^ϕ

EA: epidermólisis ampollosa; EAS: epidermólisis ampollosa simple; EAS-AL: epidermólisis ampollosa simple acantolítica letal; EAJ-H: epidermólisis ampollosa juntural tipo Herlitz; EAJ-nH: epidermólisis ampollosa juntural tipo no Herlitz; EAD: epidermólisis ampollosa distrófica; EADR: epidermólisis ampollosa distrófica recesiva; FE: fracción de eyección (expresada en %); Hb: hemoglobina; M: mujer; V: varón; VI: ventrículo izquierdo.

‡Ambos casos habían sido previamente comunicados por Melville et al.⁷

† Este caso ha sido comunicado posteriormente por Taibjee et al.¹⁵

°La dilatación cardíaca observada en la autopsia de este paciente fue atribuida a la sobrecarga hídrica, sin embargo, la mutación del gen *DSP* podría haber sido la causa fundamental.^{18, 19}

* No posibilidad de lectura de artículo completo (escrito en turco).¹³

ϕ Insuficiencia renal secundaria a amiloidosis, con instauración cuatro años después del inicio de la miocardiopatía dilatada.

¥ En este trabajo no evalúan específicamente la presencia de miocardiopatía dilatada, si no que el objetivo consistió en determinar alteraciones ecocardiográficas subclínicas. No se especifican datos individuales: la edad corresponde a la edad media (en años) de los 45 pacientes incluidos en el estudio (40 con alteraciones ecocardiográficas).¹⁴

En los pacientes 12 al 26 se ha documentado la existencia de ICC. Los autores que recogen esta serie de casos indican que posiblemente la mayoría presentaban miocardiopatía dilatada.²

Los casos 70 y 71 corresponden a los dos pacientes presentados en este artículo.