

**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 <sup>5</sup>	7	V	EAD	-	Fallecimiento	No mencionados
2 <sup>6</sup>	17	V	EADR	10	Supervivencia	Anemia, <u>sobrecarga de hierro y hemosiderosis secundaria</u>
3 <sup>7,8</sup>	12	V	EADR	14	Fallecimiento	Anemia, <u>déficit nutricional</u> ; hipoalbuminemia
4 <sup>7,8</sup>	6	V	EADR	9	Fallecimiento	Anemia, <u>déficit de carnitina; déficit de selenio</u> ; hipoalbuminemia
5† <sup>8,15</sup>	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 <sup>8</sup>	9	-	EADR	27	Supervivencia	Anemia; <u>disminución de carnitina</u> ; déficit de selenio; hipoalbuminemia
7 <sup>8</sup>	8	-	EADR	27	Supervivencia	Anemia; <u>disminución de carnitina</u> ; déficit de selenio; hipoalbuminemia
8 <sup>8</sup>	8	-	EADR	28	Supervivencia	Anemia, <u>disminución de carnitina</u> ; hipoalbuminemia
9 <sup>9</sup>	28	M	EADR	20	Supervivencia	Anemia; <u>etiolología vírica</u>
10 <sup>18</sup>	0	V	EAS-AL	0	Fallecimiento	<u>Sobrecarga hídrica</u> (interpretación a posteriori; <sup>19</sup> mutación en <i>DSP</i> )
11 <sup>11</sup>	2	M	EADR	33-37	Fallecimiento	Anemia, déficit nutricional (hipoalbuminemia, niveles de selenio en límite inferior de la normalidad)
12 <sup>2</sup>	-	-	EADRHS	-	Fallecimiento	Anemia; insuficiencia renal crónica

Casos publicados de epidermólisis ampollosa y miocardiopatía dilatada (Continuación)						
Paciente	Edad	Sexo	EA	FE	Evolución	Factores asociados
13 <sup>2</sup>	-	-	EADRHS	-	Fallecimiento	Anemia; insuficiencia renal crónica; sobrecarga de hierro
14 <sup>2</sup>	-	-	EADRHS	-	Supervivencia	Anemia; insuficiencia renal crónica
15 <sup>2</sup>	-	-	EADRHS	-	Supervivencia	Anemia; insuficiencia renal crónica
16 <sup>2</sup>	-	-	EADRsHS	-	Supervivencia	Insuficiencia renal crónica
17 <sup>2</sup>	-	-	EAJnH	-	Fallecimiento	No aclarado
18 <sup>2</sup>	-	-	EADRHS	-	No aclarado	Anemia
19 <sup>2</sup>	-	-	EADRsHS	-	Supervivencia	No aclarado
20 <sup>2</sup>	-	-	EAJnH	-	Supervivencia	No otras causas de miocardiopatía
21 <sup>2</sup>	-	-	EADRHS	-	Fallecimiento	Anemia; no otras causas de miocardiopatía
22 <sup>2</sup>	-	-	EADRHS	-	Fallecimiento	Anemia; no otras causas de miocardiopatía
23 <sup>2</sup>	-	-	EADRHS	-	No aclarado	Anemia; no otras causas de miocardiopatía
24 <sup>2</sup>	-	-	EADRHS	-	Supervivencia	Anemia; no otras causas de miocardiopatía
25 <sup>2</sup>	-	-	EADRHS	-	Supervivencia	Anemia; no otras causas de miocardiopatía
26 <sup>2</sup>	-	-	EADRsHS	-	Supervivencia	No otras causas de miocardiopatía
27 <sup>12</sup>	40	V	EAS – DM	-	Supervivencia	<u>Mutaciones del gen PLEC1</u>
28 <sup>19</sup>	0	V	EAS-AL		Fallecimiento	<u>Mutación del gen DSP</u>
29 <sup>13</sup>	16	V	EADR	*	*	<u>Déficit de selenio</u>
40 casos <sup>14</sup> ¥	12,5 27 M	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‡

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.<sup>7</sup>

† Este caso ha sido comunicado posteriormente por Taibjee et al.<sup>15</sup>

° 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.<sup>18, 19</sup>

\* No posibilidad de lectura de artículo completo (escrito en turco).<sup>13</sup>

◊ 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).<sup>14</sup>

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.<sup>2</sup>

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