

:: Υπολειπόμενη Δυστροφική Γενικευμένη Πομφολυγώδης Επιδερμόλυση

Αριθμός Orphanet: 89842

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η υπολειπόμενη δυστροφική γενικευμένη πομφολυγώδης επιδερμόλυση (RDEB), επίσης γνωστή ως τύπος RDEB μη -Hollorpeau-Siemens, αποτελεί μια υποκατηγορία της DEB (βλ. τον όρο αυτό), που χαρακτηρίζεται από γενικευμένη εμφάνιση φλυκταινών στο δέρμα και τους βλεννογόνους, που δεν συσχετίζονται όμως με σοβαρές παραμορφώσεις. Ο ακριβής επιπολασμός της είναι άγνωστος, αλλά αυτός ο υποτύπος αποτελεί το δεύτερο πιο συχνό τύπο RDEB, ο πρώτος είναι η σοβαρή γενικευμένη RDEB (RDEB- sev gen, δείτε αυτόν τον όρο). Ο επιπολασμός του συνόλου των τύπων RDEB, με εξαίρεση την RDEB- sev gen, έχει υπολογισθεί σε 1/2. 040. 816 στις Ηνωμένες Πολιτείες. Κάτω από τον όρο RDEB- άλλοι τύποι ομαδοποιείται ένα φάσμα φαινοτύπων, που εμφανίζουν ποικίλη σοβαρότητα στην συμμετοχή του δέρματος και των βλεννογόνων. Η ασθένεια εκδηλώνεται κατά τη γέννηση ή κατά τη νεογνική περίοδο με γενικευμένες φλύκταινες. Κατά τη γέννηση μπορεί επίσης να παρατηρηθεί συγγενής απλασία δέρματος (εκ γενετής έλλειψη του δέρματος) . Η επούλωση των φλυκταινών έχει σαν αποτελέσματα την ανάπτυξη κεχρωμάτων, ατροφικών ουλών (λιγότερο σοβαρές από ό, τι στο RDEB- sev -gen), δυστροφικών νυχιών και, περιστασιακά, βλατίδων σαν ουλή με χρώμα ελεφαντόδοντο-λευκό(alborapuloid lesions και ανωμαλίες του τριχωτού της κεφαλής. Σε μερικούς ασθενείς, η ουλοποίηση μπορεί να οδηγήσει σε κάποιου βαθμού ψευδοσυνδακτυλία και στην απώλεια των νυχιών. Η εξωδερματική συμμετοχή είναι παρόμοια, αλλά λιγότερο σοβαρή από ό, τι στη σοβαρή γενικευμένη RDEB, χωρίς παραμορφώσεις χεριών / ποδιών που να συσχετίζονται με την ασθένεια αυτή. Κοινές είναι οι αλλοιώσεις στη στοματική κοιλότητα και η υπερβολική οδοντική τερηδόνα. Οι ασθενείς έχουν χαμηλότερο κίνδυνο για στένωση του οισοφάγου και βλάβη του κερατοειδούς από ότι αυτοί με RDEB-sev- gen. Η καθυστέρηση της ανάπτυξης και η αναιμία είναι ασυνήθιστα, όπως σπάνια είναι και η συμμετοχή του ουροποιογεννητικού συστήματος. Οι ασθενείς έχουν αυξημένο κίνδυνο να αναπτύξουν ακανθοκυτταρικό καρκίνωμα (35,8% από την ηλικία των 50 ετών, σύμφωνα με το εθνικό μητρώο της πομφολυγώδους επιδερμόλυσης των ΗΠΑ (U.S. EB). Η ασθένεια προκαλείται από μεταλλάξεις εντός του γονιδίου του κολλαγόνου τύπου VII (COL7A1) που οδηγούν σε μεταβολή της λειτουργίας ή στη μείωση της ποσότητας του κολλαγόνου VII. Έτσι εμποδίζεται η συγκρότηση του σε μικροϊνίδια που αγκυροβολούν τη βασική μεμβράνη στην υποκείμενη επιδερμίδα, με αποτέλεσμα την μειωμένη αντίσταση του δέρματος σε μικρά τραύματα. Υποπτευόμαστε την διάγνωση με την κλινική εξέταση και επιβεβαιώνεται με την χαρτογράφηση ανοσοφθορίζοντων αντιγόνων ή / και ηλεκτρονικό μικροσκόπιο σε δείγματα από το δέρμα που δείχνει ένα πεδίο αποκοπής που βρίσκεται κάτω από το πυκνό πέταλο της βασικής στιβάδας του δέρματος. Γενετικός έλεγχος επιβεβαιώνει τη διάγνωση. Η διαφορική διάγνωση περιλαμβάνει άλλες μορφές EB. Επίσης πρέπει να εξεταστούν, κατά τη νεογνική περίοδο, η συγγενής απλασία του δέρματος, η λοίμωξη από απλό έρπητα, η συγγενής διαβρωτική και φυσαλιδώδης δερματοπάθεια, η επιδερμολυτική ιχθύαση, η γραμμική IgA πομφολυγώδης δερματίτιδα, το πομφολυγώδες πεμφιγοειδές, η νεογνική πέμφιγα και ΠΚ, το πομφολυγώδες κηρίο και το



σταφυλοκοκκικό αποφολιδωτικό σύνδρομο του δέρματος (δείτε αυτούς τους όρους) Η προγεννητική διάγνωση είναι δυνατή σε κυήσεις υψηλού κινδύνου μέσω ανάλυσης DNA. Μεταβιβάζεται με τον αυτοσωματικό υπολειπόμενο τρόπο.

Η διαχείριση είναι προληπτική: προστατευτικά υλικά του δέρματος μειώνουν τις φλύκταινες και η προσεκτική φροντίδα του τραύματος προλαμβάνει την δευτερογενή μόλυνση και μειώνει τις ουλές. Η στοματική υγιεινή είναι σημαντική για τη διαχείριση της τερηδόνας. Οι διατροφικές ανάγκες θα πρέπει να αξιολογηθούν από έναν διαιτολόγο. Η στένωση του οισοφάγου αντιμετωπίζεται με διάταση με μπαλόνι κάτω από ακτινοσκοπική καθοδήγηση. Η τακτική παρακολούθηση είναι απαραίτητη για την παρακολούθηση του SCC. Η θεραπεία του SCC είναι χειρουργική και περιλαμβάνει εκτομή πλήρους πάχους με ευρέα περιθώρια. Στις περισσότερες περιπτώσεις, το προσδόκιμο επιβίωσης είναι φυσιολογικό. Ωστόσο, υπάρχει αυξημένος κίνδυνος ανάπτυξης μεταστάσεων από το ακανθοκυτταρικό καρκίνωμα με συνολικό κίνδυνο θνησιμότητας 21,5% από την ηλικία των 55, σύμφωνα με το εθνικό μητρώο της πομφολυγώδους επιδερμόλυσης των ΗΠΑ.

Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Dr Giovanna ZAMBRUNO

Μετάφραση – Επιμέλεια:

- Κοσμά Κωνσταντίνα, MD. Κλινική Γενετίστρια
- Ελένη Μιχελακάκη, PhD. Εθνική Συντονίστρια του Ελληνικού Orphanet

Τελευταία ενημέρωση: Μάρτιος 2013

Μετάφραση: Αύγουστος 2014



Το έγγραφο αυτό αποσκοπεί στην παροχή πληροφοριών. Σε καμία περίπτωση δεν μπορεί να υποκαταστήσει την Ιατρική φροντίδα που παρέχεται από ειδικούς επιστήμονες και δεν θα πρέπει να χρησιμοποιείται σαν βάση για τη διάγνωση ή θεραπεία.

