

:: Επιδερμολυτική ιχθύαση

Αριθμός Orphanet: 312

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η επιδερμολυτική ιχθύαση (EI) είναι μια σπάνια κερατινοπαθητική ιχθύαση (KPI, δείτε αυτόν τον όρο), που κατά τη γέννηση ο φαινότυπος χαρακτηρίζεται από την παρουσία φλυκταινών που προοδευτικά εξελίσσεται σε υπερκεράτωση.

Ο επιπολασμός όλων των τύπων των KPI υπολογίζεται σε 1 / 909.000 στη Γαλλία. Ο ακριβής επιπολασμός της EI είναι άγνωστος.

Τα βρέφη εμφανίζουν στη γέννηση ή λίγο μετά, γενικευμένη ερυθροδερμία, έντονη εμφάνιση φλυκταινών, ήπια απολέπιση και επιφανειακές διαβρώσεις του δέρματος στα σημεία μικροτραυματισμών και στις περιοχές πτυχώσεων. Οι υπερκερατωτικές πλάκες κίτρινο-καφέ χροιάς, συχνά σχετίζονται με έναν ήπιο φαινότυπο ερυθροδερμίας που μπορεί να αναπτυχθεί αργότερα, συνήθως κατά τους πρώτους μήνες της ζωής. Με την πάροδο του χρόνου, η υπερκεράτωση επιδεινώνεται και η εμφάνιση φλυκταινών μειώνεται, αλλά μπορεί να συνεχίσουν να εμφανίζονται (μετά από τραυματισμό του δέρματος ή κατά τη διάρκεια του καλοκαιριού). Η υπερκεράτωση είναι πιο συχνά γενικευμένη, αλλά μερικοί ασθενείς έχουν εντοπισμένες βλάβες στο δέρμα, ιδιαίτερα στις πτυχώσεις της πρόσθιας αυχενικής μοίρας, του κοιλιακού τοιχώματος καθώς και στις γλουτιαίες πτυχές. Σε ορισμένους ασθενείς παρατηρείται παλαμοπελματιαία συμμετοχή. Συχνά εμφανίζεται κνησμός και δυσσομία του δέρματος, ενώ μπορεί να εμφανισθούν δερματικές μολύνσεις. Άλλα χαρακτηριστικά περιλαμβάνουν την μειωμένη εφίδρωση, την απολέπιση του τριχωτού της κεφαλής και την δυστροφία των ονύχων. Σε σοβαρές περιπτώσεις μπορεί να παρατηρηθεί ανεπαρκής σωματική ανάπτυξη. Η EI επιμένει στην ενήλικη ζωή, με υπερκεράτωση που ποικίλει ως προς την ένταση και την έκτασή της. Μια κλινική παραλλαγή της EI, η δακτυλιοειδής EI (βλέπε τον όρο αυτό), χαρακτηρίζεται από δακτυλιοειδή κατανομή των πολυκυκλικών ερυθρηματωδών λεπιών που αναπτύσσονται συνήθως στον κορμό και στα άκρα και τείνουν να εξαφανίζονται.

Η νόσος προκαλείται από μεταλλάξεις στα γονίδια που κωδικοποιούν τις επιδερμικές υπερβασικές κερατίνες 1 (*KRT1*: 12q13.13) και 10 (*KRT10*: 17q21-q23) και παρεμποδίζουν τον σχηματισμό ενδιάμεσων νηματίων στα υπερβασικά κερατινοκύτταρα. Υπάρχει συσχέτιση γονότυπου-φαινότυπου, με τη παλαμοπελματιαία συμμετοχή να σχετίζεται γενικά με μεταλλάξεις στο *KRT1*. Η θέση της μετάλλαξης μπορεί να επηρεάσει τη σοβαρότητα του φαινοτύπου.

Η διάγνωση βασίζεται στην κλινική εικόνα και την ιστολογική εξέταση της βιοψίας της βλάβης του δέρματος, που δείχνει υπερκεράτωση με ορθοκεράτωση, υπερκοκκίωση και κυτταρόλυση στο ανώτερο στρώμα και στις κοκκώδεις στοιβάδες (επιδερμική υπερκεράτωση). Στην εξέταση με



ηλεκτρονικό μικροσκόπιο παρατηρούνται υπερβασικά κερατινοκύτταρα με συσσωματώματα ενδιάμεσων ινιδίων κερατίνης με ακανόνιστο σχήμα. Οι γενετικές εξετάσεις επιβεβαιώνουν τη διάγνωση.

Στη γέννηση, η διαφορική διάγνωση περιλαμβάνει την τοξική επιδερμική νεκρόλυση, την κληρονομική πομφολυγώδη επιδερμόλυση, την ακράτεια χρωστικής ή την ερπητική λοίμωξη, ενώ σε μεταγενέστερα στάδια περιλαμβάνει άλλα KPIs, όπως την επιφανειακή EI και την ιχθύαση ύστριξ τύπου Curth Macklin (δείτε αυτούς τους όρους). Υπάρχει δυνατότητα προγεννητικής διάγνωσης.

Οι περισσότερες περιπτώσεις είναι σποραδικές. Οι υπόλοιπες περιπτώσεις κληρονομούνται με αυτοσωματικό κυρίαρχο τρόπο και πιο σπάνια με αυτοσωματικό υπολειπόμενο τρόπο. Γενετική συμβουλευτική πρέπει να προσφέρεται στις πάσχουσες οικογένειες.

Η θεραπεία είναι συμπτωματική. Οι μαλακτικές ουσίες χρησιμοποιούνται συχνά, αλλά η αποτελεσματικότητά τους είναι περιορισμένη. Σε σοβαρές μορφές τα τοπικά κερατολυτικά ή η ασιτρετίνη από το στόμα μπορεί να βελτιώσουν τις υπερκερατωτικές βλάβες, αλλά έχουν παρενέργειες, όπως είναι η ευθραυστότητα του δέρματος και η επιδείνωση των φλυκταινών. Οι πλύσεις με αντισηπτικό μειώνουν τον βακτηριακό αποικισμό και την δυσοσμία. Σε περιπτώσεις βακτηριακής λοίμωξης, η αντιβιοτική θεραπεία είναι απαραίτητη.

Η σοβαρότητα της νόσου ποικίλει. Η EI μπορεί να επηρεάσει την ποιότητα ζωής και να προκαλέσει κοινωνικά προβλήματα λόγω της εμφάνισης του δέρματος, του άλγους, του κνησμού, της δυσοσμίας του σώματος και / ή των υποτροπιαζουσών λοιμώξεων. Η EI μπορεί επίσης να είναι απειλητική για τη ζωή κατά τη νεογνική περίοδο λόγω μολύνσεων και / ή αφυδάτωσης.

Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Dr Nathalie JONCA
- Pr Juliette MAZEREEUW-HAUTIER

Μετάφραση – Επιμέλεια:

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

Τελευταία ενημέρωση: Δεκέμβριος 2012

Μετάφραση: Σεπτέμβριος 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.



Βρείτε περισσότερες πληροφορίες σχετικά με την ασθένεια στο www.orpha.net 2

