

## :: Pęcherzowe oddzielanie się naskórka, postać dystroficzna kończynowa

Orpha number: ORPHA158673

### STRESZCZENIE

#### **Definicja choroby:**

Postać dystroficzna kończynowa pęcherzowego oddzielania się naskórka ze świądem jest rzadkim podtypem dystroficznego pęcherzowego oddzielania się naskórka (ang. *dystrophic epidermolysis bullosa*, DEB, zob. to hasło), charakteryzującym się występowaniem pęcherzy, ograniczonym głównie do rąk i stóp.

#### **Epidemiologia:**

Do tej pory opisano mniej niż 20 rodzin i sporadyczne przypadki.

#### **\*Opis kliniczny:**

Choroba zwykle ujawnia się w niemowlęctwie. Pęcherze tworzą się pod wpływem urazu i ograniczone są do kończyn. Gojenie zachodzi przez tworzenie się prosaków, zanikowe bliznowacenie i dystrofię paznokci. Nie obserwuje się zmian pozaskórnych.

#### **Etiologia:**

Postać kończynowa DEB spowodowana jest mutacjami w genie *COL7A1*, kodującym białko kolagenowe typu VII. Mutacje w tym genie prowadzą do zmiany funkcji kolagenu VII. Zaburza to tworzenie się włókien kotwiczących, umocowujących błonę podstawną do skóry właściwej.

#### **Poradnictwo genetyczne:**

Choroba ta dziedziczona jest w sposób autosomalny dominujący (DDEB, postać kończynowa) lub autosomalnie recesywnie (RDEB, postać kończynowa).

Recenzent - ekspert:

- Dr G. Zambruno



Aktualizacja: Marzec 2013

Tłumaczenie: Wrzesień 2013

*Streszczenie to zostało przetłumaczone dzięki wsparciu finansowemu UE „Development of the European portal of rare diseases and orphan drugs – Orphanet Europe”*



Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.

---

