

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

Orpha number: ORPHA158676

### STRESZCZENIE

#### **Definicja choroby:**

Postać dystroficzna paznokciowa pęcherzowego oddzielania się naskórka jest rzadkim podtypem dystroficznego pęcherzowego oddzielania się naskórka (ang. *dystrophic epidermolysis bullosa*, DEB, zob. to hasło), w którym nie występują pęcherze, natomiast brak jest paznokci lub są one dystroficzne.

#### **Epidemiologia:**

Częstość występowania jest nieznana. Do tej pory opisano około 10 rodzin z tym schorzeniem. Jednak częstość występowania tego wariantu może być niedoszacowana ze względu na niewielkie następstwa kliniczne.

#### **Opis kliniczny:**

Choroba zwykle ujawnia się w niemowlęctwie. Oprócz zajęcia paznokci, nie obserwuje się innych zmian skórnych lub pozaskórnych. Zniekształcenia paznokci często ograniczone są do paznokci płaców stóp, które są pogrubiłe i skrócone.

#### **Etiologia:**

Postać paznokciowa DEB spowodowana jest mutacjami w genie *COL7A1*, kodującym białko kolagenowe typu VII.

#### **Poradnictwo genetyczne:**

Zazwyczaj choroba ta dziedziczona jest w sposób autosomalny dominujący. Opisano również jedną rodzinę, w której dziedziczenie miało charakter autosomalny recesywny.

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.

---

