

## :: Nadmierne rogowacenie epidermolytyczne

Orpha number: ORPHA 312

### ***\*Definicja choroby:***

Nadmierne rogowacenie epidermolytyczne (epidermolytic ichthyosis, EI) jest rzadką postacią rybiej łuski związanej z zaburzeniem wytwarzania keratyny (keratinopathic ichthyosis, KPI; zob. to hasło), charakteryzujące się występowaniem pęcherzy od urodzenia i, z czasem pojawiającymi się, cechami nadmiernej keratynizacji.

### ***\*Epidemiologia***

Częstość występowania wszystkich typów KPI we Francji oceniana jest na 1/ 909 000. Dokładna częstość EI jest nieznana.

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

U niemowląt już przy urodzeniu lub w krótko po nim stwierdza się uogólnioną erytrodermię, nasilone zmiany pęcherzowe, umiarkowane złuszczenie naskórka i powierzchowne nadżerki w miejscach niewielkich urazów i zgięć. Żółtobrazowe płytki powstające w wyniku nadmiernego rogowacenia, często związane z łagodną erytrodermią, pojawiają się później, zwykle w pierwszych miesiącach życia. Z czasem nasila się nadmierne rogowacenie i powstawanie pęcherzy maleje, ale może jeszcze występować (po urazie skóry lub w okresie letnim). Nadmierne rogowacenie jest najczęściej uogólnione, ale u niektórych chorych zmiany skórne są ograniczone, zwłaszcza do miejsc zgięcia stawów, karku, brzucha i fałdów pośladkowych. U innych natomiast dotyczą dłoni i stóp. Pozostałe możliwe objawy to zmniejszone wydzielanie potu, złuszczenie się skóry głowy i dystrofia płytki paznokciowej. W ciężkich przypadkach może dojść do niedoboru wzrostu. EI utrzymuje się w wieku dorosłym jako nadmierne rogowacenie o różnym nasileniu obejmującym różne obszary. Odmiana kliniczna EI, pierścieniowe nadmierne rogowacenie epidermolytyczne (zob. to hasło), cechuje się pierścieniowym rozmieszczeniem wielopierścieniowych łusek rumieniowych, które zazwyczaj pojawiają się na tułowiu i kończynach i mają skłonność do ustępowania.

### ***\*Etiologia***



Chorobę wywołują mutacje genów odpowiedzialnych za kodowanie keratyny warstwy ponadpodstawowej naskórka, 1 (KRT1; 12q13.13) i 10 (KRT10; 17q21-q23), które uszkadzają tworzenie włókienek pośrednich w keratynocytach warstwy ponadpodstawowej. Odnotowano korelację genotypowo-fenotypową, która wykazuje, że występowanie objawów na skórze dłoni i podeszw związanych jest zwykle z mutacjami KRT1. Miejsce mutacji może mieć wpływ na stopień nasilenia choroby.

### ***Metody diagnostyczne:***

Rozpoznanie oparte jest na obrazie klinicznym i badaniu histologicznym wycinków skóry, które wykazuje nadmierne rogowacenie z ortokeratozą, zwiększoną grubością warstwy ziarnistej naskórka i cytolizą w górnej warstwie kolczystej naskórka i warstwie ziarnistej (epidermolityczna nadmierna keratynizacja). W mikroskopie elektronowym widać keratynocyty warstwy ponadpodstawowej ze zbitkami filamentów pośrednich keratyny o nieregularnych kształtach. Badania genetyczne potwierdzają rozpoznanie.

### ***\*Rozpoznanie różnicowe:***

U noworodków rozpoznanie różnicowe obejmuje toksyczną nekrolizę naskórkową, dziedziczne pęcherzowe oddzielanie się naskórka, nietrzymanie barwnika i zakażenie wirusem opryszczki, w późniejszych etapach obejmuje także inne choroby zaliczane do grupy KPI, jak powierzchowne nadmierne rogowacenie epidermolityczne i rybia łuska jeżasta typu Curtha-Macklina (zob. te hasła).

### ***\*Rozpoznanie prenatalne***

Możliwe jest prenatalne rozpoznanie metodami genetycznymi.

### ***Poradnictwo genetyczne***

Większość przypadków jest sporadycznych. Pozostałe dziedziczone są autosomalnie dominująco, rzadziej autosomalnie recesywnie. Rodzinom dotkniętym tą chorobą powinno się proponować poradnictwo genetyczne.

### ***\*Postępowanie i leczenie:***

Leczenie jest objawowe. Często stosowane są emolienty, ale ich skuteczność jest ograniczona. Miejscowe środki keratolityczne lub doustna acytretyna w ciężkich przypadkach mogą



zmniejszyć nadmierne rogowacenie, ale występują takie działania niepożądane jak kruchość skóry i nasilenie powstawanie pęcherzy. Środki myjące antyseptyczne zmniejszają kolonizację bakteryjną i zapach ciała. Konieczna jest antybiotykoterapia w przypadkach zakażeń bakteryjnych.

## **Rokowanie:**

Stopień nasilenia choroby jest zmienny. EI może wpływać na jakość życia i upośledzać relacje społeczne ze względu na wygląd skóry, ból, swędzenie, zapach ciała i/lub nawracające zakażenia. EI może też stanowić zagrożenie dla życia w okresie noworodkowym ze względu na zakażenia i/lub odwodnienie.

Recenzent-ekspert: dr Jonca i prof. Mazereeuw-Hautier

Data: grudzień 2012

Tłumaczenie: sierpień 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.

---