

:: Dystrofinen epidermolysis bullosa

Orpha number: ORPHA303

YHTEENVETO

Yksi epidermolysis bullosan perinnöllisistä muodoista, johon liittyy ihon ja limakalvojen hauraus. Tästä johtuen rakkuloita ja pinnallisia haavaumia kehittyy helposti ihon tyvikalvon lamina densan alapuolelle. Parantuessaan ne jättävät näkyvän arven ja milia-muodostuksen.

Tauti jaetaan 10 alatyyppiin, joista 3 yleisintä ovat yleistynyt vallitseva tyyppi, vaikea yleistynyt peittyvä tyyppi ja muu yleistynyt tyyppi. Sairaus on toiseksi yleisin epidermolysis bullosa-tyypeistä.

Kliininen kuva vaihtelee lievästä vaikeaan. Tauti puhkeaa yleensä jo syntyessä, mutta se voi ilmaantua myös myöhemmin varhaislapsuudessa, lapsuudessa tai nuoruudessa. Ihomuutokset muodostuvat spontaanisti tai trauman seurauksena ja voivat esiintyä paikallisesti tai laajemmin. Erityisesti niitä esiintyy käsissä, jaloissa tai säärien etupuolella. Rakkuloiden paranemisen myötä voi ilmaantua atrofisia, tai harvemmin hypertrofisia, arpia, valkoisia toisiinsa liittyviä näppyjä (albobapuloidit ihomuutokset), milia-muodostusta ja kynnet voivat vaurioitua tai hävitä kokonaan. Liiallinen arpimuodostuminen voi johtaa käsien tai jalkojen invalidisoiviin epämuodostumiin. Limakalvomuutokset ovat myös yleisiä, useimmiten esiintyy suuontelon vaurioita ja ruokatorven kuroumia. Tauti voi vaikuttaa myös silmiin sekä virtsa- ja sukupuolielimiin. Ihon ja limakalvojen vauriot voivat johtaa anemiaan, raudanpuutteeseen ja kasvun viivästymiseen. Potilailla on myös suurempi riski saada okasolusyöpä.

Tauti periytyy autosomissa vallitsevasti tai peittyvästi. Taudin aiheuttavat mutaatiot *COL7A1* (3p21.31)- geenissä, joka koodaa tyypin VII kollageenia. Mutaatiot muuttavat kollageenin toimintaa tai vähentävät tai lopettavat sen tuoton. Tämä heikentää kollageenin sitoutumista ankkuroiviin säikeisiin (anchoring fibrils), jotka taas sitovat tyvikalvoa alla olevaan dermikseen. Diagnoosiselvittely lähtee kliinisessä tutkimuksessa syntyvästä epäilystä ja voidaan varmistaa ihobiopsiasta immunofluoresenssi-antigeenikartoituksella ja/tai transmissioelektroni-mikroskopiolla, joissa rakkulat näkyvät ihon tyvikalvon lamina densan alapuolella, sekä mutaatioseulonalla. Sikiödiagnostiikka on mahdollista riskiraskauksissa joko suoraan tutkimalla perheen tautia aiheuttava mutaatio, jos se on tiedossa, tai epäsuorasti kytkentäanalyysillä.

Hoito on ennaltaehkäisevää: ihon suojaaminen ja huolellinen haavojen hoito voi vähentää rakkuloiden muodostumista, arpimuodostusta ja ehkäistä sekundaari-infektioita. Käsien



epämuodostumat voidaan hoitaa kirurgisesti, mutta ne uusiutuvat helposti.

Ravitsemusterapeutin tulisi neuvoa oikeanlaisesta ruokavaliosta ja ravitsemusletku voi olla tarpeen. Ruokatorven kuroumat voidaan hoitaa pallolaajenuksella. Verensiirroilla, rautalisin ja erytropoietiiniipitoisuuksista huolehtimalla hoidetaan taudin mahdollisesti aiheuttamaa anemia ja raudanpuutos. Säännöllinen seuranta on välttämätöntä. Seurantakäynneillä tarkastetaan koko iho ja otetaan ihokoepaloja mahdollisen okasolusyövän kehittymisen seuraamiseksi. Okasolusyöpä hoidetaan kirurgisesti.

Ennuste riippuu taudin alatyypistä. Potilailla, joilla on yleistynyt vallitseva tyyppi, on yleensä normaali elinajanodote. Potilaat, joilla on vaikea yleistynyt peittyvä tyyppi, ovat suuressa ennenaikaisen kuoleman vaarassa pääasiassa okasolukarsinooman metastaasien vuoksi. Lisäksi näiden potilaiden kuolleisuutta lisää krooninen munuaisten vajaatoiminta ja dilatoiva kardiomyopatia. Esiintyvyydeksi on arvioitu 1/49 000 - 420 168.

Asiantuntija:

- Dr. Giovanna ZAMBRUNO

Suomenkielinen lyhennetty käännös:

- Lääkäritoimittaja Sari Atula, Kustannus Oy Duodecim, Lääkäriin tietokannat
- tarkastanut Dos. Riitta Salonen, Orphanet Suomi

Last update: March 2013

Translated: May 2015

This summary has been translated thanks to the financial support of Duodecim Medical Publications Ltd



Yhteenveto on tarkoitettu vain tiedon jakamiseen eikä se korvaa terveydenhuollon ammattilaisen hoitoa. Tekstiä ei pidä käyttää diagnoosin tai hoidon perusteena.

