

## :: Epidermolysis bullosa simplex

Orpha number: ORPHA304

### YHTEENVETO

Ryhmä perinnöllisiä sairauksia, joihin liittyy ihon hauraus, mikä johtaa joko spontaaneihin tai trauman jälkeisiin intraepidermaalisiin rakkuloihin ja ihorikkoihin.

Tauti alkaa yleensä pian syntymän jälkeen, vaikkakin paikallisessa taudissa rakkulat eivät yleensä kehity ennen myöhäistä lapsuusikää tai varhaisaikuisuutta. Paikallisten tai yleistyneiden rakkuloiden ja ihorikkojen, jotka voivat noudattaa tyypillisiä muotoja (herpeksen kaltainen ryhmittely), lisäksi taudin piirteisiin voivat kuulua kynsien irtoaminen ja surkastuminen ja harvemmin milia-muodostus. Arpeutumisen on tyypillisesti vähäistä (ihon rypistyminen ja lievä pigmenttihäiriö) tai sitä ei esiinny lainkaan. Muita löydöksiä ovat synnynnäinen ihon puutos ja paikalliset tai yhteen sulautuneet keratodermat jalkapohjissa ja kämmenissä. Suuontelon rakkulat ovat yleisin muu oire.

Muita oireita esiintyy laaja kirjo, niiden puhkeamisen riski on iästä ja taudin alatyypistä riippuvaista. Tauti jaetaan alatyyppeihin intraepidermaalisten rakkuloiden sijainnin mukaan. Useimmissa alatyypeissä rakkulat ovat epidermisen basaalikerroksessa (autosomissa peittyvästi periytyvä tauti sekä Dowling-Mearan, Köbnerin, lihasdystrofia-, Ognan, mahanportin umpeuma-, paikallinen, vaeltava rengasmainen eryteema- ja laikukas pigmentaatio- tyypit). Kolmeen alatyyppeihin liittyvät suprabasaaliset rakkulat (plakofiliinin puutteesta johtuva, pinnallinen ja letaali akantolyttinen tautimuoto).

Tietyt geenimutaatiot aiheuttavat taudin eri alatyypit, ja tyypistä riippuen periytyminen tapahtuu autosomissa joko peittyvästi tai vallitsevasti.

Diagnoosi perustuu sen epidermiskerroksen määrittämiseen, johon rakkulat ovat kehittyneet. Suositeltuja tekniikoita ihonäytteen tutkimiseen ovat antigeenikartoitus immunofluoresenssilla ja transmissioelektronimikroskopia. Tautityyppi määritetään periytymistavan, tutkimuslöydösten ja kliinisten ilmentymien perusteella. Iholöydökset eivät ole luotettavia diagnostisia merkkejä. Sikiödiagnoosi on mahdollinen istukanäytteen tai lapsiveden solujen DNA:sta, jos perheen



tautia aiheuttava geenimutaatio on tiedossa. Alatyypin tarkka diagnosointi on välttämätöntä perinnöllisyysneuvontaa varten.

Taudin hallinta perustuu rakkuloiden välttämiseen huolellisella ihon suojauksella, vaurioita välttävään elämäntyyliin ja sekundaaristen infektioiden ehkäisyyn huolehtimalla haavojen kunnollisesta hoidosta. Ilmastointi saattaa auttaa estämään taudin pahenemista lämpimässä säässä. Erityisesti potilaat, joilla on joku suurimman riskin alatyypeistä, joihin liittyy ihon ulkoisia komplikaatioita, tarvitsevat tarkkaa huolenpitoa estämään kudosten vaikean vahingoittumisen. Ennuste riippuu suuresti alatyypistä. Suurimmalla osalla potilaista on normaali elinajanodote, mutta joihinkin alatyyppeihin liittyy huomattava sairastavuus ja jopa varhaista kuolleisuutta. Esiintyvyys vaihtelee 1/215 000 (USA) ja 1/35 000 (Skotlanti) välillä.

Asiantuntija:

- Dr. Giovanna ZAMBRUNO

Suomenkielinen lyhennetty käännös:

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

Last update: May 2012

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.

---

