

תמס בועתי נרכש של העור (Epidermolysis bullosa acquisita)

אסמכתא ב'אורפה': ORPHAcode46487

הגדרת המחלה

מחלה בועתית, אוטואימונית תת-אפיתליאלית, ללא מרפא, כרונית ונדירה, המאופיינת על ידי הימצאות רקמה המחוברת לנוגדנים עצמיים נגד קולגן מסוג VII בתוך אזור קרום הבסיס בצומת הדרמיס-אפידרמיס של תאי אפיתל קשקשיים מרובדים. הסרום של המטופל עלול להכיל גם נוגדנים עצמיים נגד קולגן מסוג VII. המצג הקליני מגוון, ועלול לכלול את העור, ריריות הפה והשליש העליון של הוושט. המצג הקלאסי מזכיר תמס בועתי של העור (EB) תורשתי דיסטרופי, עם שבירות של העור, שלפוחיות ואזורי שחיקה והצטלקות של העור. מצגים קליניים אחרים שאינם קלאסיים כוללים התפרצות שלפוחיות דמויית-פמפיגואיד, התפרצות קרום רירי דמויית-פמפיגואיד ומחלת נוגדן IgA עם שלפוחיות דמויות-דרמטוזיס.

אפידמיולוגיה

השכיחות אינה ידועה, אך ההיארעות מוערכת ב-1/96,200 מקרים חדשים בכל שנה.

תיאור קליני

תמס בועתי נרכש של העור (EBA) היא מחלה נרכשת כאשר ההתפרצות לרוב מתרחשת אצל מבוגרים בגיל העמידה, אך לעיתים נדירות יכולה להתרחש בילדות. מחלה זו מתבטאת במספר דרכים אפשריות. המצג הקלאסי מזכיר EB תורשתי דיסטרופי, עם שבירות של העור, שלפוחיות ואזורי שחיקה על אזורי המועדים לחבלה של העור שגורמים להצטלקות של העור. צורה זו היא יחסית אינה דלקתית. נגעי קרום רירי ודיסטרופיה של הציפורניים הינם שכיחים. מצג קליני שני אפשרי הוא התפרצות של שלפוחיות דלקתיות המזכירה את מחלת השלפוחיות האוטואימונית, פמפיגואיד בולוס (bullous pemphigoid). שלפוחיות אלו מצויות על רבדים דלקתיים ועלולים לנבוע מכיפוף יותר מאשר על אזורי המועדים לחבלה. מצג קליני שלישי אפשרי הוא שלפוחיות עם רירית במרכז, שחיקה והצטלקות של רירית הפה ולחמית העין, אך עלול גם לערב את הלוע ואת השופכה. מצג רביעי אפשרי הוא מחלה המתווכת על ידי נוגדן IgA נגד קולגן מסוג VII המזכירה דרמטוזיס עם שלפוחיות הקשור ב-IgA ודרמטיטיס הרפטיפורמיס (dermatitis herpetiformis). מחלות הקשורות לעתים קרובות ל-EBA כוללות מחלות מעי דלקתיות (מחלת קרוהן ודלקת כיבית של המעי הגס) וזאבת אדמנתית מערכתית.

אטיולוגיה

EBA נגרמת על ידי נוגדנים עצמיים של IgG הנוצרים נגד קולגן מסוג VII בעור הנמצא בצומת הדרמיס-אפידרמיס. קולגן מסוג VII הוא הרכיב העיקרי של מבני פיבריל מעגנים הנמצאים בצומת הדרמיס-אפידרמיס ממש מתחת לשכבת למינה דנזה (lamina densa). מבנים אלו מחזיקים את שכבות האפידרמיס והדרמיס של העור יחד. הנוגדנים העצמיים נגד קולגן מסוג VII מפריעים לתפקוד של הפיברילים המעגנים וההידבקות בין שתי שכבות עיקריות אלה של העור מסוכנת ומועדת להיווצרות שלפוחיות.

הרשת למחלות נדירות ותרופות יתומות

תרגום הפורטל אורפנט לשפה העברית מבוצע ביוזמת צוות המכון למחלות נדירות

המרכז הרפואי שיבא תל השומר

טכניקות אבחון

האבחון נעשה באמצעות היסטולוגיה ואימונופלווארסנציה ישירה (DIF) של ביופסיות של העור, DIF של פיצול עור במלח, אימונופלווארסנציה עקיפה (IIF) של הסרום של המטופל, IIF של פיצול עור במלח, תספיג אימונולוגי (immunoblotting) של הסרום של המטופל נגד קולגן מסוג VII, איתור נוגדנים עצמיים נגד קולגן מסוג VII באמצעות ELISA ו/או מיקרוסקופיה אלקטרונית אימונולוגית של ביופסיית עור.

אבחנה מבדלת

האבחנה המבדלת צריכה לכלול מחלות אחרות המערבות שלפוחיות אוטואימוניות תת-אפידרמליות.

ניהול וטיפול

אצל מטופלי EBA ללא מחלת מעי דלקתית, קולכיצין (colchicine) במתן פומי הוא טיפול הקו הראשון. דפסון (Dapsone) עשויה להועיל אצל חלק מהמטופלים. ציקלוספורין A (cyclosporine A) במתן פומי מביאה לשליטה על המחלה, אך תופעות הלוואי שלה שקשורות לרעילות לכליות מגבילות את השימוש בה. בצורה הקלאסית של EBA, סוגים אחרים של טיפול המדכא את מערכת החיסון (כגון סטרואידים מערכתיים, אזאתיופריין [azathioprine], מיקופנולט מופטיל [mycophenylate mofetil]) לרוב אינם יעילים, אך עשויים להועיל במגוון הדלקתי של EBA. על אף שנדרשים ניסויים נוספים, התקבלו תוצאות מעודדות עם גישות אחרות, כגון טיפול עם אימונוגלובולינים במתן תוך-וריד, כימותרפיה באור חוץ-גופי ולאחרונה, טיפול עם ריטוקסימאב (rituximab).

פרוגנוזה

EBA היא מחלה כרונית חשוכת מרפא, המובילה להצטלקות דיסטרופית וחטטיות קטנות. במהלך המחלה, הצורות הדלקתיות עלולות להתפתח לדבר הדומה לצורה הקלאסית שלה ולהיפך. על אף שהיא אינה קטלנית, ההצטלקות המתקדמת והמעורבות של ריריות הפה והעיניים יכולות להיות מגבילות מבחינה תפקודית.

מבקר מומחה:

פרופ' דייוויד וודלי

עדכון אחרון: [תאריך 01-06-2019]

תאריך תרגום: 3-11-2020

תקציר זה תורגם ומוגש כשירות לציבור בתמיכת:



מסמך זה מפורסם לצורך מידע בלבד. החומר המפורט בו לא נועד בשום אופן להוות תחליף לטיפול רפואי מקצועי על ידי מומחה מוסמך ואין להשתמש בו כבסיס לאבחון או טיפול.



”למתן חסות אין כל השפעה על תוכן התרגום/מאגר הנתונים והוא אינו בלעדי”