

Dziedziczne pęcherzowe oddzielanie się naskórka

ORPHA79361

Definicja choroby:

Dziedziczne pęcherzowe oddzielanie się naskórka (epidermolysis bullosa – EB) obejmuje kilka zaburzeń charakteryzujących się powstawaniem pęcherzy, będących rezultatem strukturalnej wrażliwości w obrębie skóry i innych wybranych tkanek.

Epidemiologia:

Wszystkie typy i podtypy EB są rzadkie, całkowita częstość występowania i rozpowszechnienie w Stanach Zjednoczonych wynosi odpowiednio 1/53 000 żywych urodzeń i 1/125 000, podobne szacunki uzyskano w niektórych krajach Europy. EB w tym samym stopniu dotyka osób ze wszystkich grup etnicznych i nie ma predyspozycji płciowych.

Obraz kliniczny:

Objawy kliniczne są mocno zróżnicowane, od zlokalizowanych pęcherzy dłoni i stóp do uogólnionych pęcherzy na skórze i w jamie ustnej oraz obrażeń wielu narządów wewnętrznych. Opisano cztery główne typy dziedzicznej postaci pęcherzowego oddzielania się naskórka : postać prosta (EBS), postać łącząca (JEB), dystroficzna (DEB), postać z wieloma podtypami oraz zespół Kindlera (sprawdź ten termin). Formy te różnią się nie tylko fenotypowo i genotypowo, ale co ważniejsze miejscem zaburzeń ultrastrukturalnych lub rozpadu.

Etiologia:

Każdy podtyp EB spowodowany jest mutacjami w genach kodujących kilka różnych białek, z których każde jest zaangażowane w utrzymanie strukturalnej stabilności keratynocytów lub adhezji keratynocytów do leżącej pod nimi skóry.

Metody diagnostyczne:

EB jest diagnozowana i klasyfikowana na podstawie danych uzyskanych podczas szczegółowego wywiadu oraz historii rodzinnej w połączeniu z wynikami badań - wykrywania antygeny metodą immunofluorescencji, w elektronowym mikroskopie transmisyjnym, a w niektórych przypadkach analizy DNA.



Rozpoznanie różnicowe:

Rozszerzona diagnostyka różnicowa najczęściej nie jest wymagana.

Diagnostyka prenatalna:

Diagnostyka prenatalna jest możliwa jeśli w rodzinie zidentyfikowano mutację sprawczą.

Poradnictwo genetyczne:

Model dziedziczenia jest zarówno autosomalny dominujący, jak i autosomalny recesywny, w zależności od typu i podtypu EB. Rodzinom należy zaoferować konsultację genetyczną.

Postępowanie i leczenie:

Opieka nad pacjentem wymaga wielodyscyplinarnego podejścia i koncentruje się na ochronie wrażliwych tkanek przed urazem, użyciu wyszukanych opatrunków, intensywnym wsparciu żywieniowym oraz wczesnych interwencjach medycznych lub chirurgicznych przeciwdziałających pozaskórnym komplikacjom.

Rokowanie:

Rokowanie jest zmienne i zależy od podtypu EB oraz kondycji zdrowotnej pacjenta.

Recenzent-ekspert: Prof. Jo-David FINE

Aktualizacja: Czerwiec 2011

Tłumaczenie: Kwiecień 2017

This publication is part of the project / joint action '677024 / RD-ACTION' which has received funding from the European Union's Health Programme (2014-2020).



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.



Find more information on the disease and associated services on www.orpha.net

