

:: Kończynowy zespół złuszczącej się skóry

Orpha number: [ORPHA263534](#)

Definicja choroby:

Kończynowy zespół złuszczącej się skóry (Acral peeling skin syndrome-APSS) to postać PSS (Peeling Skin Syndrome) charakteryzująca się powierzchownym złuszczeniem się skóry, głównie dłoni i stóp.

Epidemiologia:

Kończynowy PSS jest rzadki, dotąd w literaturze opisano około 40 przypadków.

Obraz kliniczny:

Choroba objawia się wkrótce po urodzeniu lub we wczesnym dzieciństwie powierzchownym złuszczeniem się dłoniowych, podszwowych lub grzbietowych powierzchni dłoni i stóp, które pozostawiają bezbolesne zaczerwienienia. Możliwe jest także ręczne odrywanie płatów skóry. Najczęściej obserwuje się wahania sezonowe. Gorąco, wilgoć, woda, tarcie lub drobne urazy mogą indukować złuszczenie. Zmiany nie są bolesne i goją się bez pozostawiania blizn.

Etiologia:

Niektóre przypadki są wynikiem mutacji genu *TGM5* (15q15) kodującego transglutaminazę. *TGM5* ulega szerokiej ekspresji w naskórku i jest zaangażowana w wiązanie krzyżowe białek. Uważa się, że jest niezbędna dla strukturalnej integralności najbardziej zewnętrznych warstw naskórka. Dotychczas nie zidentyfikowano innych genów sprawczych, ale kończynowy PSS może być chorobą heterogenną genetycznie.

Metody diagnostyczne:

Obraz kliniczny jest wysoce sugestywny. W badaniu histologicznym materiałów z biopsji skóry widoczne jest oddzielenie się warstwy ziarnistej od warstwy rogowej. W badaniu molekularnym można zidentyfikować mutację genu *TGM5*.

Rozpoznanie różnicowe:

W rozpoznaniu różnicowym należy uwzględnić pęcherzowe oddzielenie się naskórka, postać prostą powierzchowną, keratolityczny rumień zimowy, rybią łuskę złuszczącą, keratolysis exfoliativa, zakażenie grzybicze (dermatofity), łuszczycę i potnicę.

Diagnostyka prenatalna:

Choroba nie ma tak ciężkiego przebiegu by uzasadnione było przeprowadzanie badań prenatalnych.

Poradnictwo genetyczne:

Choroba dziedziczona jest w sposób autosomalny recesywny. Ryzyko wystąpienia choroby u kolejnego dziecka wynosi 25%.



Postępowanie i leczenie:

Brak efektywnego leczenia. Do zmniejszenia łuszczenia się skóry często używa się emolientów. Pacjenci powinni unikać moczenia w wodzie oraz zaleca się używanie pudrów absorbujących lub antyperspirantów z dodatkiem aluminium.

Rokowanie:

Długość życia jest normalna. Nie odnotowano znacznego obniżenia poziomu życia.

Recenzent-ekspert:

Prof. J. Mazereeuw-Hautier, Dr N. Jonca

Aktualizacja: Wrzesień 2013

Tłumaczenie: Luty 2016

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.
