



# DARIER' TÕBI

OMIM: 124200

## Ülevaade

Darier' tõbi on haruldane pärilik nahahaigus, mida tuntakse ka nimedega Darier'-White'i tõbi ja follikulaarne keratoos. Haiguse levimus on hinnanguliselt 1–4 : 100 000. Haigus esineb võrdselt nii meestel kui naistel.

Haigust on esmakordselt meditsiinilises kirjanduses kirjeldatud 1889. aastal.

## Põhjused

Keha koosneb miljonitest rakkudest, millest sisaldab terviklikku geenikomplekti. Geene on meil tuhandeid. Geenide ülesanne on anda kehale juhiseid funktsioneerimiseks. Meil kõigil on kaks geenikoopiat – ühe oleme pärinud emalt ja teise isalt – see on põhjus, miks lapsed oma vanematega sarnanevad.

Normaalselt on inimese igas keharakus 23 paari kromosoome, kokku seega 46 kromosoomi. Ühe paarilisest saab inimene emalt ja teise isalt. 22 paari on mehel ja naisel sarnased, neid nimetatakse autosoomseteks kromosoomideks. Üks paar on sugukromosoome – naine saab mõlemalt vanemalt X kromosoomi ja mehel on emalt saadud üks X kromosoom ja isalt päritud Y kromosoom.

Geenides võib esineda muutuseid ehk mutatsioone, mis kahjustavad nende tööd ja seeläbi põhjustada haigust.

Darier' tõve korral on muutus *ATP2A2* geenis. Haigus pärandub autosoom-dominantsel teel, mis tähendab, et haigus avaldub, kui vähemalt üks kahest geenist kannab muutust. Haigusega vanema igal lapsel on 50% võimalus oma vanemalt geenimuutuse pärimiseks.

Haiguse raskusaste ja ulatus võib peres märkimisväärselt erineda. Kui üks isik põeb haigust väga raskelt, ei tähenda see, et teistel pereliikmetel peaks haiguskulg samuti raske olema.

## Sümptomid

Haigus avaldub esmalt nahavoltides ja higinäärmete rikastes piirkondades ülakehal või kaelal. Darier' tõbi algab tavaliselt lapseas.

Kahjustuse piirkonda tekivad hüperkeratootilised paapulid ja laigud, võivad tekkida papillomatoossed vohandid ja villid ning võivad manifesteeruda valulike lõhedena. Väga sage on sekundaarse infektsiooni ehk põletiku teke.

Haiguse vallandavaiks või ägestavaks tegureiks võivad olla kuumus, päikesevalgus, hõõrdumine ja liigne higistamine.

Sageli on patsientidel lisaks ka küüned haigusest haaratud, need on haprad, esineda võivad pikisuunalised jooned.

50% Darier' tõvega patsientidest on kahjustused ka suu limaskestal. Neil patsientidel on suus tihedad koorikutega kaetud paapulid, mis kalduvad haavanduma.

Darier' tõvega patsientidel on lisaks kirjeldatud epilepsiat, depressiooni, meeleoluhäireid ja intellektuaalse võimekuse langust.

## Haiguse diagnoosimine

Sageli piisab diagnoosimiseks nahalööbe vaatlusest ja infost, et peres on sama haigusega isikuid. Diagnoosi kinnitamiseks võib nahaarst võtta väikese tüki nahka (biopsia).

**Ravi**

Haigusele ei ole põhjuslikku ravi.

Esmajoones on oluline nahakahjustust vältivate ja ägestavate tegurite vältimine. Seega tuleb hoiduda otsesest päikesevalgusest, kasutada päikesekaitsefaktoreid; riideid valides eelistada avaraid, pehmest puuvillasest materjalist riideid.

Darier' tõbi on eluaegne haigus, millele on iseloomulik kulg ägenemiste ja remissioonidega. Haigust vältivate ja ägestavate tegurite vältimine ja sobivate nahahoolduse vahendite kasutamine võimaldab haigust vähemalt osaliselt kontrollida.

Kuna Darier' tõbi on pärilik haigus, soovitatakse geneetiku konsultatsiooni ka patsiendi 1. astme sugulastele.

**Lisainfo**

<https://rarediseases.org/rare-diseases/keratosis-follicularis/>