

BULLOOSEPIDERMOLÜÜSI GENERALISEERUNUD VORM (DEB)

ORPHA: 303 OMIM: 131750; OMIM: 226600

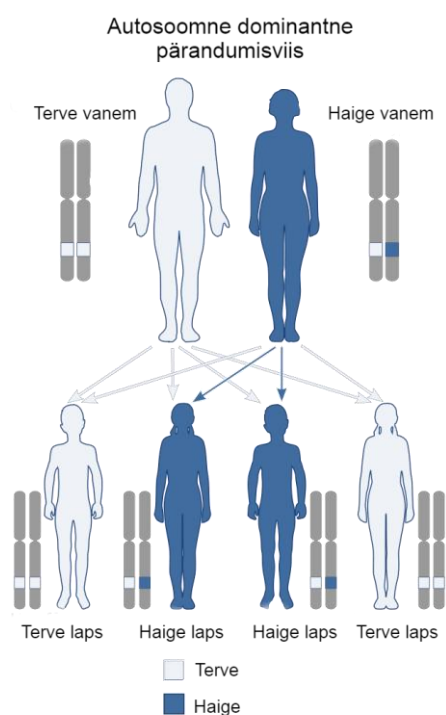
Esinemissagedus: sagedus on teadmata, arvatakse, et 3 / 1 000 000

Ülevaade

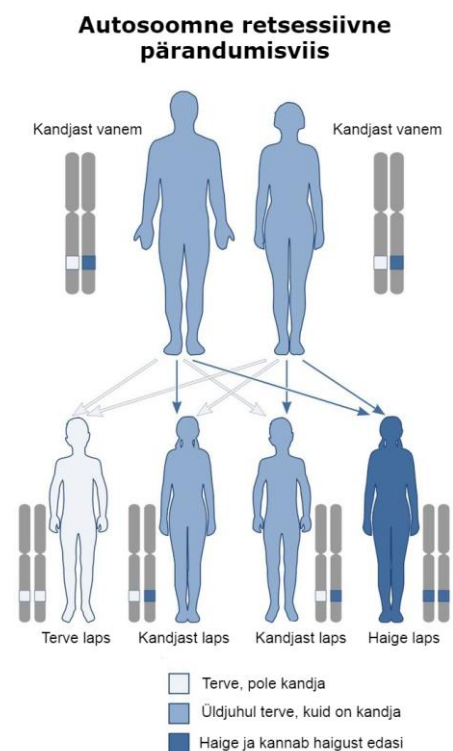
Bulloosepidermolüüsi generaliseerunud vorm (inglise keeles: *Dystrophic Epidermolysis bullosa* - DEB) on haruldane geneetiline nahahaigus, mida iseloomustab vahetult pärast sündi või varajases lapsepõlves tekkinud villid ja haavandid. Kergematel juhtudel tekivad nahakahjustused käelabadele, küünarnukkidele, põlvedele ja jalalabadele, kuid raskematel juhtudel võivad nahakahjustused tekkida üle kogu keha.

Tekkepõhjused ja pärandumine

Tegemist on geneetilise haigusega, mis pärandub kas autosoom-dominantselt (OMIM: 131750) (joonis 1) või autosoom-retsessiivselt (OMIM: 226600) (joonis 2). Dominantse vormi puhul on 50% tõenäosus haigus pärida. Retsessiivse puhul on haiguse avaldumiseks vaja saada mõlemalt vanemalt vigane alleel. Ühe vigase alleeli saamisel on patsient kandja ning võib haigust edasi pärandada. Olenevalt pärandumise viisist võivad sümptomid erineda, mistõttu klassifitseeritakse neid eraldi. Mõlemal juhul on haigusseoselised muutused *COL7A1* (3p21.31) geenis, mis vastutab seitsmenda tüüpi kollageeni sünteesi eest. Seitsmendat tüüpi kollageeni leidub sarvestunud mitmekihilise lameepiteeli basaalmembraanis (naha sügavaimates kihtides) ja see aitab naha alumisi kihte koos hoida. Nahakahjustused tekivadki naha alumistes kihtides, kus asub vigane seitsmendat tüüpi kollageen.



Joonis 1. Autosoomne dominantne pärandumisviis. Modifitseeritud. Wikimedia Commons, 2023



Joonis 2. Autosoomne retsessiivne pärandumisviis. Modifitseeritud. Wikimedia Commons, 2023

Kliiniline pilt

Bullosepidermolüüsi generaliseerunud vormiga patsientidel tekivad nahakahjustused kas vahetult peale sünni või varajases lapsepõlves. Autosoom-dominantselt päranduv DEB on tavaliselt kergemate sümptomitega. Nahakahjustused võivad tekkida käelabadele, küünarnukkidele, põlvedele ja jalalabadele. Nahakahjustusteks võivad olla villid ja valged keratiinsed sõlmekesed, mis tekivad mehaanilise surve või hõõrdumise tagajärjel. Lisaks võivad esineda limaskestade kahjustused ja ebanormaalse ehitusega küüned või sugugi osaline või täielik küünte puudumine. Autosoom-retsessiivselt päranduv DEB on tavaliselt raskemate sümptomitega. Lisaks naha ja limaskestade kahjustustele ning küünte düstroofiale võivad esineda ka toitainete puudus, aneemia, söögitoru ahenemine, kasvupeetus ja pseudosündaktüulia (sõrmede ja/või varvaste pehmete kudede kokku kasvamine).

Diagnoosimine ja ravi

Diagnoosi hüpotees püstitatakse kliinilise pildi alusel. Diagnoos kinnitatakse immunofluoretsestse antigeneense kaardistamisega ja/või elektronmikroskoopiaga. Geenitest kinnitab diagnoosi. Ravi on sümptomaatiline. Ennetatakse naha ja limaskestade kahjustusi. Selleks kasutatakse nahal kaitsvat pehmendavat kihti ja elustiili muutusi. Ei tohi sügada ning vältida tuleb nahakahjustusi. Kahjustuste korral on väga tähtis adekvaatne haavahooldus. Kaariese ennetamiseks on oluline suuhügieen.

Prognoos

Eluiga pole haigusest mõjutatud.

Kasutatud kirjandus

<https://www.orpha.net>

<https://www.omim.org>

<https://medlineplus.gov>

<https://rarediseases.org>