



EPIDERMOLYSIS BULLOSA SIMPLEX

ORPHA: 304

Esinemissagedus 1-9:1 000 000

Ülevaade

Bulloosse epidermolüüsi (EB) *simplex* vorm on haruldane pärilik haigus, mida iseloomustab habras nahk ja hõõrdumiskohtadel tekkivad villid. Tavaliselt on haiguse vorm kerge: villidest haaratud ala piirdub peopesade ja jalataldadega ning põhjustab enim vaevusi kuumade ilmadega. Teiste vormide korral võib villide teke olla laialdasem ja need võivad moodustuda ka suuõõnes. Kõige raskema kuluga (Dowling-Meara) vormil on patsientide keha aastaringselt laialdaselt villidega kaetud.

Bulloosne epidermolüüs ei ole nakkushaigus ja ei ole ka põhjustatud allergilisest reaktsioonist.

Tekkepõhjused

Naha pealmise osa (epidermise) moodustavad kihtidena paiknevad rakud, milles sisalduvad erinevat tüüpi keratiinid annavad neile tugevuse ja kuju. EB *simplex* korral on ühes neist keratiini tüüpidest funktsioonihäire. Valgu funktsioonihäire omakorda põhjustab naharakkude kahjustust: nad on sellest tingitult vastuvõtlikumad villide tekkele – kahjustuse korral rakud eemalduvad üksteisest ja nende vahele koguneb vedelik. Niisugust funktsioonihäiret põhjustavad muutused teatud geenides (*KRT5*, *KRT14* või *PLEC*), millest mõned muutused on levinumad ja teised haruldasemad.

Kliiniline pilt

EB *simplex* vormi peamine tunnus on naha hõõrdumisest põhjustatud villide teke, millega võib kaasneda valu. EB *simplex* vormi korral moodustuvad villid näevad välja samasugused nagu tavalised hõõrdumisest põhjustatud villid haigusest mittehaaratud isikul. Villide suurus võib olla varieeruv, aga tavaliselt on need kuni 2 cm läbimõõduga ja paranevad armi jätmata. Generaliseerunud raske EB *simplex* vormi korral kipuvad villid moodustuma kobaratena, paranemisjärgselt jääb neist pigmenteerunud (tavanahast tumedam) ala. Haigusele võib iseloomulik olla paksenenud nahk peopesadel ja jalataldadel, eriti generaliseerunud raske EB *simplex* vormi korral. Lisaks võivad küüned pakseneda ja deformeeruda.

Patsiendi vanus villide esmakordsel tekkel sõltub EB *simplex* alatüübist. Kõige sagedamini tekivad villid esmakordselt varases lapsepõlves, harvem kohe pärast sündi või täiskasvanueas. Varases lapsepõlves moodustuvad villid peamiselt hõõrdumiskohtades, näiteks mähkmete elastsete osade all või kätel ja põlvedel, kui laps hakkab roomama. Hiljem hakkavad villid tekkima jalataldadel juba lühikeste vahemaade läbimise järgselt. Kirjutamisvahend võib põhjustada villide moodustumist sõrmedele (eriti lastel). Villid võivad tekkida riiete hõõrdumiskiirkondadesse, nt vöö, krae alla. Kuumad toidud ja joogid võivad põhjustada villide moodustumist suus. Palavad ilmad omakorda võimeldavad villide moodustumist, seejuures on sage probleem sekundaarne põletiku teke. Osal patsientidel võib talveperiooditi ville

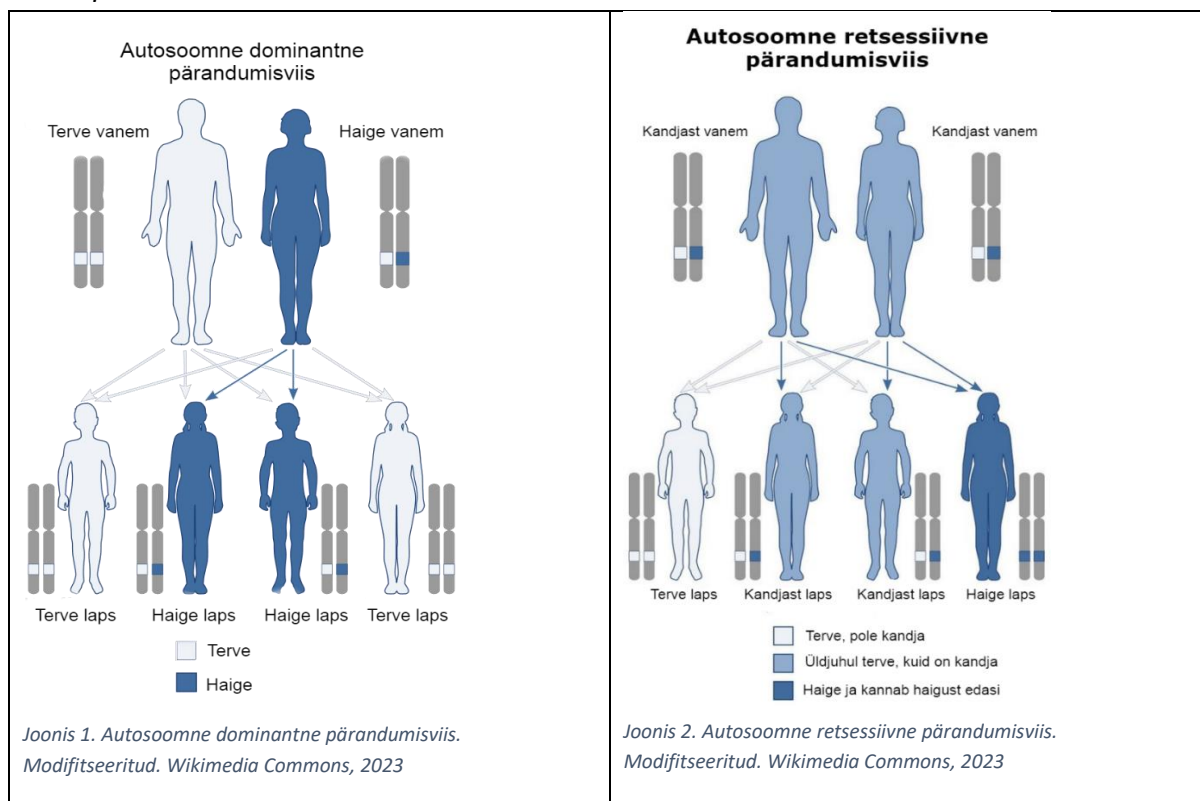
hoopiski mitte tekkida. Kuigi villide teke on üldjuhul eluaegne probleem, võib sümptomaatika vanuse kasvades väheneda.

Generaliseerunud raske EB *simplex* vormi korral moodustuvad villid esmakordselt mõne päeva jooksul peale sünni ja need võivad esineda kõikjal üle keha. Haigusest haaratud imik võib esimestel elukuudel olla väga halvas üldseisundis, kuid tavaliselt seisund hiljem paraneb. Nimetatud EB *simplex* vormi sümptomaatika võib varases lapseas sageli oluliselt väheneda. Osadel patsientidel võib villide moodustumine palavikuga kulgeva haiguse korral ajutiselt peatuda.

Pärandumine

EB *simplex* pärandub edasi autosomaal-dominantselt (vt joonis 1), mis tähendab, et haiguse avaldumiseks piisab muutusest vaid ühes geeni alleelis. Autosoom-dominantne muutus võib olla *de novo* ehk uustekkeline ning sel juhul kumbki vanematest muutust ei kanna. Geenimuutusega isik pärandab sündroomi oma järglasele 50% tõenäosusega. Autosoomne tähendab, et muutus on autosoomses kromosoomis, mis on olemas nii mehel kui naisel ning seetõttu mõjutab haigus mõlemat sugu võrdselt.

On ka haruldasemaid EB *simplex* alatüüpe, mis päranduvad edasi autosomaal-retsessiivselt (vt joonis 2). Retsessiivne tähendab, et haigus avaldub, kui haigestunud on mõlemas geenialleelis haigust põhjustav muutus. Sellisel juhul kannab patsiendi kumbki vanem ühes alleelis haigusseoselist muutust, kuid teine alleel on muutuseta ja vanematel seega haigus ei avaldu ning neid nimetatakse haiguse kandjateks. Kui mõlemad vanemad on haiguse kandjad, siis iga raseduse korral on 25% tõenäosus, et laps pärib muutuse mõlemalt vanemalt ja tal esineb EB *simplex*.



Jälgimine, ravi ja soovitused

Vanematel lastel ja täiskasvanutel saab EB *simplex* vormi üldjuhtudel diagnoosida haiguse eelloo (eriti kui keegi perekonnast on haigusest haaratud) ja villide leviku alusel. Juhul kui diagnoos pole kindel (sageli imikutel) võidakse võtta nahabiopsia ja/või vereproov muutusega geenide tuvastamiseks. Kuigi viimase paarikümne aasta jooksul on teadlikkus EB *simplex* vormist ja olemusest oluliselt tõusnud, puudub sellele hetkel tervistav ravi. Ülemaailmselt tehakse palju uurimistööd, lootuses leida efektiivset ravi.

Meditšiinitöötaja selgitab patsiendile parimat viisi villidega toimetulemiseks. Tavaliselt soovitatakse tekkinud villid steriilse nõelaga läbi torgata. Imikute puhul on väga oluline ettevaatlik käsitlemine ja mittekleepuva haavalapi kasutamine. Vanematel lastel ja täiskasvanutel ei pruugi haavalapi kasutamine vajalik olla. Juhul kui see on vajalik, on tähtis valida mittekleepuv toode, et haavalapi eemaldamisel nahka mitte kahjustada. Sobivad on näiteks silikoonkihiga plaastrid/haavalapid, mida on lihtne eemaldada, ja hüdrogeel plaastrid/haavalapid, millel on jahutav ning nahka rahustav toime. Kasu võib olla peopesadel ja jalgataldadel higistamist vähendavatest toodetest.

Sõltuvalt haiguse raskusastmest võib olla vajalik mitme spetsialisti, sh dermatoloogi, lastearsti, meditsiiniõdede ja toitumisterapeudi osalemine raviprotsessis. Olulisel kohal on valuravi.

Valige pehmed, mugavalt istuvad nahast jalanõud ja kandke kaasas vahetusjalatseid. Vältige jalgade liigset soojenemist ja piirake kõndimist ning käelist tegevust vastavalt isiklikule haiguskogemusele. Riided võiksid olla vabalt istuvad. Antiseptiliste pesemisvahendite kasutamine võib aidata vähendada sekundaarse infektsiooni riski. Kui Teil on EB *simplex* vormiga laps, teavitage lasteaeda/kooli haiguse olemusest ja veenduge, et Teie lapsega tegelevad haridusspetsialistid mõistavad haigusest tulenevaid eripärasid ja tegevuspiiranguid.

Prognosis

Prognosis sõltub haiguse alatüübist. Enamasti ei ole patsientide eluiga haigusest mõjutatud, kuid mõningate alavormide puhul võib esineda ka surma noores eas.

Kasutatud kirjandus

OrphaNet

<https://www.orpha.net/en/disease/detail/304?name=epidermolysis%20bullosa%20simplex&mode=name>

OMIM

<https://www.omim.org/entry/131760?search=epidermolysis%20bullosa%20simplex&highlight=bullosa%20epidermolysis%20simplex>

Genereviews

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1369/>