



Pozivamo vas na predavanje "**Bulozne epidermolize - simptomi i liječenje**" koje će održati **Mateja Krznar**

(Udruga Debra), dana

25.02. (pon) u 19h

, MZ Medveščak/Kazalište Mala scena. Predavanje je bodovano sa 4 (četiri) boda za liječnike od strane Hrvatske liječničke komore (HLK).

Ulaz za zdravstvene radnike je slobodan.

Definicija

Bulozne epidermiolize su nasljedna skupina bolesti karakteriziranih jakom osjetljivošću kože, a u nekih bolesnika i sluznica, sa stvaranjem mjehura i rana. Bolest se može nasljediti tzv. autosomno dominantnim načinom, što znači da je dovoljan samo jedan "bolestan" gen za pojavu bolesti. U kliničkoj slici dolazi do srašćavanja prstiju na rukama i nogama, te slabije pokretljivosti zglobova.

Klinička slika

Ovisno o obliku bolesti rane cijele bez ili sa stvaranjem ožiljaka. U slučajevima stvaranja ožiljaka dolazi do sraštavanja, najčešće prstiju na rukama i nogama, te slabije pokretljivosti pojedinih zglobova. Često prsti na rukama potpuno srastu te šake izgledaju poput rukavica bez prstiju. Hod je jako otežan tako da brojni bolesnici trebaju invalidska kolica.

ŠTO JE EB?

STANJE KOJE KOŽU ČINI JAKO VEĆ I NJEŽAN KONTAKT UZROKUJE P RANE, OŽILJKE.

KAKO SE PRENOSI?



Bulozna epidermioliza

Autor Debra.hr

Petak, 01 Veljača 2019 09:38

Postavljanje dijagnoze

Dijagnoza se postavlja na temelju detaljne anamneze, koja uključuje podatke o dobi pojave bolesti, najčešćim mjestima nastanka mjehura i rana, pojavi ranica na sluznicama, promjenama na noktima, u vlasištu i slično.

Nasljeđivanje

Autonomni dominantni način nasljeđivanja bolesti znači da jedan roditelj pati od iste bolesti, a izgledi da će ju i dijete naslijediti je 1:2 u svakoj trudnoći. Ako roditelji ne pokazuju simptome bolesti, to ne znači da ne nose gene za nju. U tom slučaju nasljeđivanje je autonomno recesivno i šansa za nasljeđivanje je 1:4 u svakoj trudnoći, ako je jedan roditelj nositelj gena. Bolest može nastati i mutacijom gena prilikom stvaranja muških i ženskih spolnih stanica. Takav način nastajanja bolesti ne može se predvidjeti.

Komplikacije

Zbog nedovoljne istraženosti i nepoznatog lijeka za ovu bolest, komplikacije su nažalost neizbježne:

Bulozna epidermioliza

Autor Debra.hr

Petak, 01 Veljača 2019 09:38

- gljivične i bakterijske infekcije
- srastanje prstiju i teža pokretljivost zglobova
- otežano hodanje
- suženje očiju i gubitak vida
- otežano hranjenje i gubitak apetita
- opstipacija
- zloćudni tumori kože koji se brzo šire
- sepsa

Liječenje



Liječenje se za sada provodi ispravnom njegom kože koja se sastoji od temeljite higijene i prematanja rana. Na kožu se nikako ne smiju lijepiti flasteri, već se zavoji moraju učvrstiti elastičnim mrežicama.

Postoje također operativni i preventivni zahvati koji se provode kako bi se spriječilo srastanje prstiju ruku i nogu.

Pravilnom njegom moguće je spriječiti nastajanje težih oštećenja kože, a to uključuje:

- korištenje pamučne odjeće koju je lako odjenuti
- održavanje kože vlažnom korištenjem odgovarajućih lubrikanata
- premotavanje otvorenih rana pamučnim gazama
- prevenciju češanja i trganja kože pomoću rukavica
- prekrivanje hrapavih ili tvrdih površina u domu ručnicima ili pokrivačima
- provođenje aktivnosti koje nisu štetne, poput plivanja i redovnog razgibavanja
- pristup prema bolesniku bez naglih pokreta
- ugradnja katetera u želudac preko kojeg će se bolesnik hraniti preko noći

Istraživanja keratina



Nedavna su istraživanja usredotočena na promjenu smjese keratina proizvedenih u koži. Postoji 54 poznata keratinska gena - od kojih 28 pripadaju genima intermedijernog filameta tipa I i 26 do tipa II - koji djeluju kao heterodimeri.

Mnogi od ovih gena dijele značajnu strukturalnu i funkcionalnu sličnost, ali su specijalizirani za tip stanice i / ili uvjete pod kojima se normalno proizvode.

Prognoza

Studija iz 2014. klasificirala je slučajeve u tri tipa - epidermolize bullosa simplex (EBS), junctional epidermolysis bullosa (JEB) i dystrophic epidermolysis bullosa (DEB) - te je proučila vrijeme smrti. Prve dvije vrste umirale su u ranom djetinjstvu, a posljednje u ranoj odrasloj dobi.

{swf}movie{/swf}

Debra.hr

VEZANI SADRŽAJI

{loadposition related}