

بیماری پروانه ای چیست؟

بیماری پروانه ای یا اپیدرمولایزیس بولوزا (EB)، شامل گروهی از اختلالات ارثی نادر است که با شکنندگی مکانیکی لایه ی اپی تلیال (لایه ی سطحی پوشاننده ی بدن) همراه با تاول و زخم به دنبال آسیب های بسیار جزئی مشخص می شود.

بیماری ای بی، با جهش های ژنتیکی در حداقل ۱۸ ژن کد کننده ی پروتئین های ساختاری داخل کراتین ایجاد می گردد.

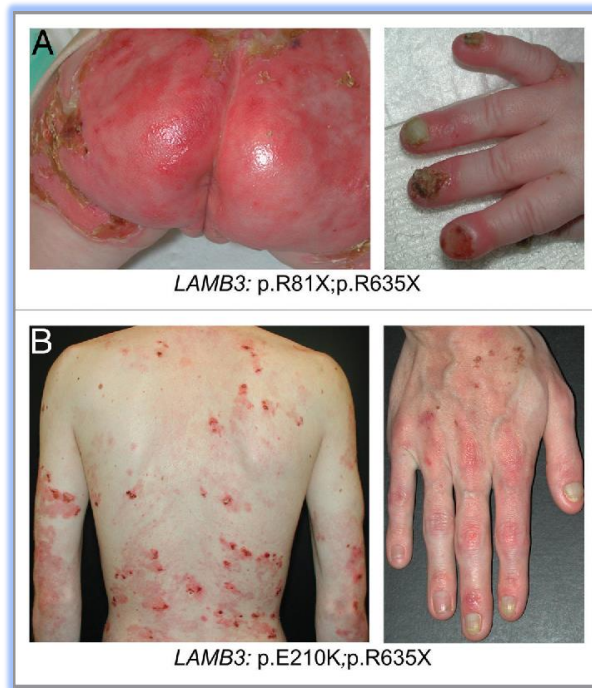
۴ نوع اصلی بیماری ای بی بر اساس سطح درگیری تاول ها، شناخته شده اند:

- ای بی سیمپلکس (اینترا اپیدرمال)
- ای بی جانکشنال (اینترا لامینا لوسیدا)
- ای بی دیستروفیک (ساب لامینا دنسا)
- سندروم کیندلر (اینترا اپیدرمال، اینترا لامینا لوسیدا، ساب لامینا دنسا)

← شایع ترین فرم ای بی، نوع سیمپلکس بوده و مشخصه ی آن تاول های پوستی ناشی از ضربه، به شکل موضعی یا در سرتاسر بدن است که بدون ایجاد اسکار، بهبود می یابند. در بیشتر موارد، این نوع از بیماری توسط جهش های اتوزومال غالب در ژن های کدکننده ی کراتین ایجاد می شود که منجر به ایجاد شکاف و ورقه ورقه شدن بافت پوست و مخاط می گردد.



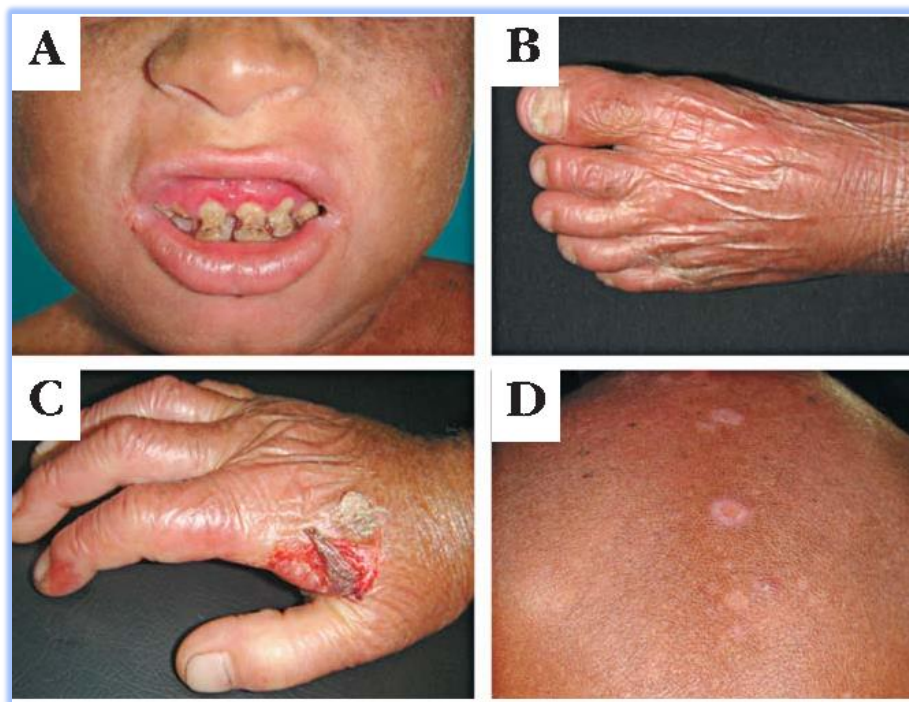
← ای بی نوع جانکشنال، با تاول های پوستی و مخاطی مشخص می گردد که پس از بهبود، اسکار به جا می گذارند. اکثر موارد ای بی جانکشنال کلی، به صورت جهش های اتوزومال مغلوب در لامینین ۳۳۲ ایجاد می شود که منجر به ورقه ورقه شدن پوست و مخاط می شود. این نوع از ای بی، با تاول های پوستی مخاطی زیاد در زمان تولد دیده می شود و با مرگ و میر زودرس همراه است.



← ای بی نوع دیستروفیک، با تاول های پوستی مخاطی که پس از بهبود، اسکار و میلیا به جا می گذارند مشخص می شود و به دلیل جهش های اتوزومال غالب یا مغلوب در ژن کد کننده ی زنجیره ی آلفا ۱ کلاژن نوع ۷ ایجاد می شود که منجر به ورقه ورقه شدن پوست از لایه های عمیق تر می گردد. در فرم های مغلوب و شدید ای بی دیستروفیک، تاول زدن در هنگام تولد آغاز می شود. چسبیدن کاذب انگشتان، تغییر شکل دستکش مانند، تنگی مری، درگیری های دهانی و چشمی و سرطان سلول های سنگفرشی از عوارض زودرس و شایع این نوع ای بی هستند.



← **سندروم کیندلر**، نوعی از ای بی اتوزومال مغلوب است که با تاول زدن، حساسیت به نور، پویکیلودرما (ترکیبی از کاهش و افزایش رنگدانه های پوستی، فرورفتن پوست و گشاد شدن مویرگ های پوستی) و فرورفتگی شدید پوستی مشخص می شود. سندروم کیندلر با ایجاد جهش در ژن های کد کننده ی یک پروتئین چسبناک به نام کیندلین-۱ ایجاد می شود و پوست را در لایه ها و عمق های مختلف ورقه ورقه می کند. سندروم کیندلر در زمان تولد یا اوایل شیرخوارگی با تاول های ناشی از آسیب بروز پیدا می کند که بیشتر نواحی دست و پا را درگیر می کنند و بهبود آنها با ایجاد فرورفتگی پوستی همراه است.



تظاهرات غیرپوستی ای بی در تمام انواع آن شامل: ناهنجاری های مو و ناخن، تاول های داخل دهانی و اسکارهای فراوان، ناهنجاری های دندانی، تنگی مری، ناهنجاری های ادراری- تناسلی می باشد. عفونت های پوستی، سپسیس (انتشار عفونت در تمام بدن)، سوء تغذیه، کم خونی، و سرطان سلول های سنگفرشی، عوارض شایع این بیماری هستند که با بدتر کردن شرایط بیمار و گاهی مرگ و میر همراهند.

میزان شیوع این بیماری ۱۱ در هر ۱ میلیون نفر و بروز آن ۲۰ در هر ۱ میلیون تولد زنده است.

تشخیص ای بی:

در هر فردی با سابقه ی تاول های مکرر و یا زخم به دنبال آسیب های جزئی و در نوزادانی که با تاول ها و زخم های بدون توجیه مراجعه می کنند؛ مخصوصا اگر در خانواده سابقه ی مشابهی وجود داشته باشد، باید ای بی را مدنظر قرار داد.

اولین قدم تشخیصی، نمونه برداری پوستی برای نقشه برداری ایمونوفلورسانس (IFM) از یک تاول تازه است.

می توان آنالیز جهش ژنتیکی نیز انجام داد، اما به دلیل هزینه ی بالا، دراکثر موارد کاربردی ندارد. از این تست جهت تایید تشخیص ای بی در شرایط زیر استفاده می شود:

در شرایط بحرانی موارد مشکوک به سندروم کیندلر؛ زمانی که الگوی وراثتی مشخص نیست و کودک به شدت بیمار است و یا اینکه تشخیص های ژنتیکی پیش از تولد و یا پیش از لقاح مورد نیاز است.

مدیریت و درمان ای بی:

اساس مراقبت از بیمار ای بی، عمدتاً نگهدارنده است و یک تیم چندرشته ای مشتمل بر یک متخصص پوست، پرستار مخصوص ای بی، ارائه دهنده ی مراقبت های اولیه، درمانگر شغلی، متخصص تغذیه و یک خدمتکار اجتماعی می طلبد. هم چنین مشاوره با متخصص های مختلف در زمان لزوم، واجب است. (متخصص چشم پزشکی، نفرولوژی، خون شناسی، غدد، قلب، مدیریت درد، جراحی پلاستیک، دندانپزشک مخصوص)

مراقبت های اولیه از نوزادان مبتلا به ای بی، باید در بخش نوزادان یا کودکان، توسط نیروهای خبره و آموزش دیده ی ویژه ی مراقبت از زخم های وسیع و عوارض مربوط به آن صورت بگیرد. از آنجا که حرارت، می تواند ایجاد تاول نماید، تصمیم گیری برای اینکه نوزاد در انکوباتور قرار داده شود یا خیر، برای هر نوزاد مستقلاً صورت می گیرد. حمام کردن نوزاد باید تا زمان بهبود کامل ضایعات زمان تولد، به تاخیر افتد.

زخم های ای بی باید توسط پوشش های سیلیکونی غیرچسبناک، پوشش های فومی که اگزودا را جذب می کنند و نوارهای پایه سیلیکونی غیرچسبناک، پانسمان شوند. استفاده از حمام های حاوی وایتکس رقیق شده، ضد عفونی کننده های موضعی و آنتی بیوتیک های موضعی جهت کاهش بار باکتری های زخم و جلوگیری از کلونیزاسیون باکتری، مورد استفاده قرار می گیرند. زخم هایی که ظاهر عفونی پیدا می کنند، نیازمند استفاده از آنتی بیوتیک سیستمیک هستند.

کنترل درد، بخش مهمی از مراقبت بیمار ای بی است. برای درد خفیف تا متوسط، استفاده از ضددردها (مثل استامینوفن) به تنهایی و یا همراه با سایر ضدالتهاب های غیراستروئیدی، مؤثر است. برای درد شدید، مخدرها و یا داروهای ضد اضطراب ممکن است مورد نیاز باشند.

تمام بیماران با فرم های شدید ای بی، نیاز به اصلاح و حمایت تغذیه ای دارند. بیماران آنمیک (دچار کم خونی) نیازمند مکمل آهن با یا بدون اریتروپویتین هستند. در بیمارانی که شواهدی از کاهش تراکم استخوان ها و یا پوکی استخوان دیده می شود، مصرف مکمل های کلسیم و ویتامین دی واجب است.

ضایعات چشمی (مثل تحریک ملتحمه، زخم قرنیه، بلفاریت مزمن) عموماً با استفاده از لوبریکانت ها و پمادهای چشمی درمان می شوند. در موارد شدید ممکن است نیاز به پیوند اتولوگ بافت اپیتلیوم لیمبوس (اطراف قرنیه) و یا پیوند آلوژنیک قرنیه باشد.

برای بهداشت دهان، بیمار باید آموزش داده شود که به آرامی مسواک بزند و از قرقره ی آب نمک استفاده کند. درمان های دندانپزشکی نیز نیازمند رویکردی تعدیل شده جهت کاهش آسیب های موضعی و بافتی است.

عوارض شدید و ناتوان کننده ی نوع دیستروفیک ای بی، مثل تنگی مری، چسبندگی کاذب انگشتان، و سرطان سلول های سنگفرشی نیازمند مداخلات جراحی است.

برای تنگی مری: اتساع بادکنکی هیدروستاتیک تحت راهنمایی فلوروسکوپی صورت می گیرد. عود شایع است و ممکن است نیاز به تکرار درمان باشد.

چسبندگی کاذب انگشتان همراه با از دست رفتن عملکرد دست را می توان با آزادسازی جراحی اولین فضای بین انگشتی و انقباضات خم شونده ی دستان، درمان کرد.

سرطان سلول های سنگفرشی با برداشتن وسیع ضایعه و یا جراحی ظریف (Moh's) درمان می گردد. ضایعاتی که تهاجم موضعی دارند، باید کامل قطع شوند.

مترجم:

دکتر زهرا عندلیب

Reference address:

<https://www.uptodate.com>

آخرین به روزرسانی: ۲۱ ژوئن ۲۰۱۷