



اپیدرمولایزیس بولوزا (EB: Epidermolysis Bullosa)

بیماری اپیدرمولایزیس بولوزا (EB) یا بیماری پروانه‌ای، یک اختلال ساختاری پوست و غشاهای مخاطی می‌باشد که بر حسب محل وجود آن نقص ساختمانی خاص، به سه نوع اصلی ساده، نوع اتصالی، نوع اضمحلالی تقسیم می‌شود.

وجوه مشخصه مشترک در بین تمامی انواع اصلی و زیر مجموعه‌های این بیماری عبارتند از:

۱. انتقال ژنتیکی

۲. آسیب پذیری و شکنندگی مکانیکال پوست و مخاطات

۳. تشکیل تاول و زخمهای پوستی و مخاطی



علت بیماری:

ساختمان پوست شامل دو لایه اصلی است: لایه خارجی (روپوست یا اپیدرم) و لایه داخلی پوست (درم). در افراد سالم، تعداد زیادی پروتئین‌های ساختمانی و بویژه قلاب‌هایی پروتئینی که از کلاژن ساخته شده‌اند بین دو لایه پوست وجود دارند که باعث اتصال محکم این دو لایه به یکدیگر و ممانعت از حرکت مستقل آنها روی هم می‌گردند. اما در مبتلایان به EB، در اثر اختلال در ساختار این پروتئین‌ها، کوچکترین عملی که باعث ایجاد اصطکاک بین دو لایه شود (مثل مالیدن یا فشار؛ حتی بصورت خفیف و جزئی) می‌تواند در پوست و غشاهای مخاطی ایجاد تاول و زخم‌های دردناک نماید.

اپیدرمولایزیس بولوزا یک بیماری ژنتیکی و ارثی است که در نتیجه جهش‌هایی در ژن‌های کدکننده انواع پروتئین‌های ساختمانی در پوست رخ می‌دهد و بر اساس محل قرارگیری و عملکرد خاص این پروتئین‌ها، علائم بیماری از خفیف تا شدید متفاوت خواهند بود.

انواع اصلی بیماری EB:

۱- نوع ساده (Simplex EB): ای‌بی ساده که شایعترین نوع بیماری بوده و معمولاً با تاول زدن در هنگام تولد و یا کمی بعد از آن شروع می‌شود. در شکل موضعی خفیف، تاول‌ها به ندرت فراتر از دست‌ها و پاها گسترش می‌یابند. نحوه توارث این نوع از بیماری عمدتاً به صورت اتوزوم غالب می‌باشد و به ازای یک در هر ۵۰۰۰۰ تولد رخ می‌دهد.

۲- نوع اتصالی (Junctional EB): این نوع بیماری معمولاً شدید بوده و اکثراً به صورت اتوزوم مغلوب به ارث می‌رسد. در موارد شدید بیماری، تاول‌های بزرگ روی تمامی قسمت‌های بدن ایجاد شده و می‌توانند سبب عفونت‌های ثانویه عارضه دار و از دست دادن شدید آب بدن شوند. همچنین این تاول‌ها می‌توانند در غشاهای مخاطی اعضای داخلی بدن مثل مری، مجرای تنفسی فوقانی، معده، روده‌ها و دستگاه ادراری- تناسلی نیز تشکیل شوند که تهدیدکننده حیات فرد مبتلا می‌باشند.

۳- نوع اضمحلالی (Dystrophic EB): این گروه به دو صورت اتوزومال غالب (بارز) و اتوزومال مغلوب (نهفته) به ارث می‌رسند. در بعضی اشکال بارز و نهفته خفیف، تاول‌ها ممکن است فقط روی دست‌ها، پاها، آرنج‌ها و زانو‌ها ظاهر شوند؛ ناخن‌ها معمولاً به طور متفاوتی شکل می‌گیرند؛ میلیا (کیست پوستی کوچک سفید رنگ) ممکن است روی پوست بدن و اندام‌ها ظاهر شود. شکل نهفته شدیدتر با تاول‌هایی روی بخش‌های بزرگی از بدن، از دست دادن ناخن‌ها یا ناخن‌های زبر یا ضخیم، میلیا، خارش، کم خونی، و کندی رشد مشخص می‌شود. اشکال شدید نهفته EB ممکن است منجر به التهاب چشمی شدید یا فرسایش قرنیه، از دست دادن زودهنگام دندان‌ها، تاول و زخمهای درون دهان و مجرای معده‌ای- روده‌ای شوند. در اکثر افراد مبتلا به این شکل از بیماری، بعضی یا همه انگشتان دست یا پا ممکن است به هم چسبیده باشند (وجود پرده کاذب بین انگشتان که باعث چسبیدن آنها به یکدیگر می‌شوند). همچنین در افراد مبتلا به نوع دیستروفیک نهفته، احتمال ایجاد شکلی از سرطان پوست به نام SCC به صورت ضایعات

متعدد وجود دارد که اساساً روی دست‌ها و پاها رخ می‌دهد. این سرطان ممکن است در سنین نوجوانی شروع شود و تمایل به پیشرفت دارد. در واقع این نوع سرطان در افراد مبتلا به EB نسبت به افراد دیگری که مبتلا نیستند، در سنین پایین‌تری ایجاد می‌شود.

تشخیص بیماری:

در حال حاضر بعد از تولد با انجام نمونه‌برداری از ضایعه تاولی (برداشتن نمونه کوچکی از پوست) و با کمک روشهای آزمایشگاهی پیشرفته می‌توان نوع نارسایی ساختاری در پوست را تشخیص و انواع اصلی EB را از هم افتراق داد. همچنین روشهای جدید امکان تشخیص ژن‌های معیوب در بیماران مبتلا و اعضای خانواده آنها را فراهم می‌کند.

پیش از تولد، تشخیص می‌تواند توسط آمنیوسنتز (برداشتن و آزمایش کردن یک میزان کوچکی از مایع آمنیون پیرامون جنین در رحم یک زن باردار) یا نمونه برداری از پرزهای کوریون (بخشی از غشاء بیرونی پیرامون جنین) در ابتدای هفته دهم بارداری انجام شود.

درمان بیماری:

ممکن است افراد مبتلا به اشکال خفیف بیماری، درمان وسیعی نیاز نداشته باشند. ولی افراد مبتلا به اشکال بارز (غالب) و نهفته (مغلوب) ممکن است عارضه‌های بسیاری داشته و به حمایت روانی و مراقبت و محافظت از پوست و بافت‌های نرم نیاز داشته باشند.

از آنجا که در حال حاضر هیچگونه درمان قطعی و اختصاصی برای این بیماری ژنتیکی وجود ندارد، لذا مدیریت چنین بیمارانی اصولاً بر مبنای پیشگیری از ایجاد تاول و مراقبت و درمان ضایعات فعلی و تصحیح عوارض بجا مانده از ضایعات قبلی و بازتوانی جسمی و روحی بیمار و انجام معاینات ادواری استوار است. با این وجود با توجه به پیشرفت‌های روزافزون در عرصه علوم پزشکی و ابداع روش‌های نوین درمانی، ممکن است در آینده‌ای نه چندان دور کاربرد ژن درمانی جهت برخی از انواع این بیماری به حقیقت پیوندد.

در ادامه به برخی از اقداماتی که جهت جلوگیری از ایجاد عوارض پوستی توصیه می‌گردند، اشاره می‌نماییم.

جلوگیری از ایجاد تاول:

در بسیاری از اشکال این بیماری، تاول‌ها با اندکی فشار یا سایش شکل خواهند گرفت. لذا باید در حد امکان از اعمال هرگونه ضربه و سایشی بر روی سطوح پوست و مخاطات اجتناب نمود. در این راستا لازم به ذکر است که نوزاد مبتلا هرگز نباید از زیر بازوها بلند شود.

برخی از اقداماتی که می‌توانند جهت محافظت در برابر آسیب پوستی انجام شوند عبارتند از:



- اجتناب از گرمای بیش از حد یا ننگ داشتن دمای اتاق در یک درجه حرارت معتدل و یکنواخت
- استعمال روغن روی پوست برای کاهش سایش و مرطوب نگه داشتن پوست
- استفاده از لباس نرم و کفشهای راحت و جلوگیری از هرگونه ضربه
- استفاده از پارچه نرم روی صندلی‌های ماشین و دیگر سطوح سخت
- استفاده از پانسمان‌های اختصاصی دارای پدهای محافظ روی برجستگیهای استخوانی مثل آرنج و زانو و نواحی در معرض آسیب
- پوشاندن دستکش در زمان خواب برای کمک به پیشگیری از خراشیدن دست‌ها و صورت توسط ناخن‌ها

مراقبت‌ها از پوست تاول زده:

زمانی که تاول‌ها ظاهر می‌شوند، اهداف مراقبت از پوست شامل کاهش درد یا ناراحتی بیمار، جلوگیری از اتلاف بیش از حد آب بدن، تسریع بهبودی و پیشگیری از عفونت است. پانسمان‌های چسبیده به پوست را می‌توان با آغشته کردن آنها در آب گرم برداشت. همچنین بهتر است که از پانسمان‌های تخصصی مرتبط با این بیماری استفاده نمود که به پوست نمی‌چسبند.



درمان عفونت:

احتمال عفونت پوستی را می‌توان توسط تغذیه خوب، که مکانیسم‌های دفاعی بدن را تقویت می‌سازد و بهبودی را ارتقا می‌بخشد و با مراقبت محتاطانه از پوست با دست‌های پاکیزه و استفاده از مواد استریل کاهش داد.

البته با وجود مراقبت‌های خوب، باز هم امکان ایجاد عفونت وجود دارد. از نشانه‌های دال بر بروز عفونت، قرمزی و گرمی اطراف یک ناحیه باز از پوست، چرک یا ترشح زرد رنگ، جرم گرفتگی شدید روی سطح زخم، تب یا لرز می‌باشد که در این صورت مراجعه به پزشک متخصص جهت درمان موثر عفونت توصیه می‌شود.

درمان مشکلات تغذیه‌ای:

تاوول‌هایی که در دهان و مری در بعضی از افراد مبتلا به EB شکل می‌گیرند، می‌تواند سبب اشکال در جویدن، بلعیدن غذا و یا نوشیدن شوند. اگر غذا (شیر) دادن با سینه یا بطری، تاوول‌هایی را ایجاد می‌کند، می‌توان به کودک با استفاده از یک پستانک نرم با سوراخ‌های بزرگ، پستانک مخصوص نوزادان با شکاف کام، قطره چکان چشم، یا یک سرنگ غذا داد. زمانی که کودک به اندازه کافی بزرگ است، افزودن مایع به غذای پوره شده بلعیدن آن را آسان تر می‌کند. آبگوشت، مایعات و غذاهای آبکی، سبب زمینی‌های نرم شده، انواع فرنی‌ها، و پودینگ‌ها را می‌توان به نوزادان داد. در هر صورت، هرگز نباید غذای خیلی داغ مصرف شود. متخصص تغذیه می‌تواند به اعضای خانواده و بیماران مبتلا به EB برای تهیه غذاهایی که مغذی و خوردن آن آسان است، آموزش دهد. بهداشت خوب دهان بسیار مهم می‌باشد. بهتر است به دندانپزشکی مراجعه شود که تجربه کار کردن با مبتلایان به این بیماری را داشته باشد.

درمان‌های جراحی:

درمان جراحی ممکن است در بعضی از اشکال EB ضرورت داشته باشد. افراد مبتلا به اشکال شدید فرم اضمحلالی یا دیستروفیک نهفته که در آنها مجرای مری در اثر زخم تنگ می‌شود، ممکن است نیازمند گشاد کردن مری به منظور تسهیل حرکت غذا از دهان به معده باشند. همچنین، بیمارانی که انگشتان دست یا پاهایشان به هم چسبیده است ممکن است برای جداسازی آنها به جراحی نیاز داشته باشند.

جلوگیری از تحلیل مفاصل:

کمک گرفتن از یک فیزیوتراپیست می‌تواند به بازتوانی بیمار و فعال نگه داشتن حرکت مفاصل کمک کند.



پیشگیری:

مشاور ژنتیک می‌تواند با ارائه اطلاعات سودمند در رابطه با احتمال انتقال ژن EB، به والدین بیماران جهت برنامه ریزی بارداری‌های آتی کمک نماید. در حین بارداری نیز تست‌هایی برای تشخیص زود هنگام ابتلا جنین وجود دارند که می‌توان در ۸ تا ۱۰ هفته بارداری انجام داد.

تاکید می‌شود که ابتلا به EB در بسیاری موارد ناشی از ازدواج فامیلی والدین می‌باشد. لذا اجتناب از انجام ازدواجهای فامیلی و یا انجام مشاوره دقیق ژنتیکی پیش از آن، نقش مهمی در پیشگیری از بروز این بیماری ایفا می‌کند.

توجه: خانواده‌ها همچنین می‌توانند اطلاعات مفید در این خصوص را از وبسایت‌های آموزشی ذیل به

- www.debra.org
- www.debra-international.org
- www.eb-home.ir ((خانه ای بی ایران))

دست آورند:





آموزش به بیمار

کد ۱۹۲

اپیدرمولایزیس بولوزا (EB)



تهیه و تدوین: دکتر محمد رضا قاسمی (متخصص بیماری های پوست، عضو هیئت

علمی دانشگاه علوم پزشکی ایران)

تنظیم کننده: مهین قاسمی (کارشناس ارشد آموزش بهداشت و ارتقا

سلامت)

سال ۱۴۰۳

آدرس: خیابان سارخان - خیابان نیایش - مجتمع آموزشی درمانی حضرت رسول اکرم (ص) - تلفن: ۶۴۳۵۱

<http://hrmc.iums.ac.ir/>