

Epidermolysis bullosa (EB)

Kirjoittaja: Kaisa Tasanen-Määttä, ihotautien erikoislääkäri, dosentti

2.7.2009

Yleisyys

Eri muotojen esiintyvyys vaihtelee. Ulkomaisissa aineistoissa EB:n eri muotojen esiintyvyys vaihtelee välillä 1:10 000-1:50 000, yleisin päämuoto on epidermolysis bullosa simplex.

Mistä Epidermolysis bullosa aiheutuu?

Iho muodostuu kahdesta kerroksesta, pinnalla olevasta epidermiksestä eli orvaskedestä ja syvemmällä olevasta dermiksestä eli verinahkasta. Epidermoksen ja dermoksen välillä on tyvikalvovyöhyke, jonka tehtävä on kiinnittää epidermoksen keratinosyyttisolut dermoksen. EB:ssä erotetaan kolme tyyppiä sen mukaan, syntyykö rakkula tyvikalvon kohdalle vai sen ylä- tai alapuolella. Kaikki EB:n muodot ovat perinnöllisiä, ja kahdentoista eri perintötekijän eli geenin mutaatio voi aiheuttaa jonkin EB-tautimuodon.

EB:n kolme päämuotoa ovat:

1. Epidermolysis bullosa simplex (EBS), jossa rakkulanmuodostus tapahtuu orvaskeden sisällä. Epidermikseen syntyy rakkula, jonne kertyy nestettä. Suurin osa periytyy dominantisti eli vallitsevasti ja aiheutuu virheestä keratiinityypejä 5 tai 14 koodaavassa geenissä.
2. Junktionaalinen epidermolysis bullosa (EBJ) eli tyvikalvovyöhykkeen rakkula, jossa orvaskeden ja verinahan välinen raja-alue rikkoutuu. Nestettä kertyy silloin epidermoksen alle, jonne rakkula muodostuu. Kaikki tyypit periytyvät resessiivisesti eli väistyvästi ja aiheutuvat virheestä tyvikalvovyöhykkeen rakennevalkuaisaineiden geneissään (lamiini-332, kollageeni XVII ja $\alpha 6\beta 4$ integriini).
3. Dystrofinen epidermolysis bullosa (EBD) eli arpeuttava EB, jossa vaurio ja siitä aiheutuva rakkula ovat dermoksen yläosassa. Tunnetaan lievä, vallitsevasti periytyvä muoto ja vaikea, peittyvästi periytyvä muoto. Molemmille muodoille on tyypillistä rakkulajälkien arpeutuminen, joka johtuu ankkurisäikeiden rakennevalkuaisaineen kollageeni VII:n virheiden aiheuttamasta tyvikalvovyöhykkeen ja sidekudoksen vaurioitumisesta.

Kolmen päätyypin lisäksi EB tautiryhmään on liitetty hiljattain harvinaisia oireyhtymiä (esim. Kindlerin syndrooma), joissa esiintyy ihon rakkuloinnin lisäksi myös muita oireita.

Sairauden piirteet

EBS voi esiintyä keholla paikallisesti, jolloin rakkuloita on esimerkiksi vain käsissä ja jaloissa tai sitten yleisesti kaikkialla ihossa. Tavallisesti rakkula-alueet paranevat jälkiä jättämättä, mutta ei välttämättä kaikissa EBS:n muodoissa. EBS:n joissakin muodoissa on lisäksi kynsimuutoksia ja limakalvoilla voi esiintyä rakkuloita. Silmän sidekalvolla voi esiintyä kirvelyä ja kutinaa, harvemmin rakkuloita.

EBJ:tä sairastavilla iho on erittäin herkästi vaurioituva. Rakkuloita esiintyy jo EB-lapsen syntyessä ja niitä muodostuu ilman hankausta kehon kaikkiin osiin. Vaikka junktionaalisen EB:n rakkulat eivät parantuessaan jätä jälkeensä arpia, iho ohenee ja kiristyy. Lievimät muodot eivät aseta suuria rajoituksia täysipainoiselle elämälle. Toisaalta pienillä lapsilla laaja-alainen EBJ voi olla vaarallinen nestehukan vuoksi. Rakkuloita voi muodostua myös ruokatorveen, henkitorveen ja suolistoon. Myös hiustenlähtöä, kynsi- ja hampasmuutoksia voi esiintyä. Junktionaaliset alamuodot voivat olla vaikeimpia EB:n muodoista.

Lievemässä EBD:n muodossa rakkulointi voi rajoittua esim. raajojen alueelle. Vaikeammassa muodossa laaja-alaisen rakkuloinnin seurauksena syntyy ajan mittaan kurovia ja mutiloivia arpimuodostumia. EBD:lle on tyypillistä kynsien vaurioituminen tai niiden häviäminen kokonaan. Silmämuutokset liittyvät tähänkin muotoon. Vaikeassa EBD:ssä rakkuloita ja arpia esiintyy myös limakalvoilla ja niitä voi syntyä ruokatorveen. Arpeutumisesta on usein seurauksena ruokatorven ahtautuminen ja se voi vaikeuttaa kiinteiden ruokien syömistä. Huonosti sujuva ruokailu ja limakalvovauriot voivat aiheuttaa anemiaa, painonnousu voi hidastua ja lapsilla kehitys saattaa häiriintyä. Ravitsemuksen suunnittelu on vaikeaa dystrofista EB:tä sairastavalle tärkeää.

Kyseessä on elinikäinen sairaus. Peittyvästi periytyvään EBD:hen liittyy kohonnut okasolusyöpien riski.

Diagnostiikka

Taudin määrittäminen perustuu iho-oireisiin, taudinkulkuun ja sukuselvitykseen. Diagnostiikassa on keskeistä ihon koepalasta tehtävä immunofluoresenssi-tutkimus. Usein tehdään myös geenitutkimuksia. Diagnostiikka on keskitetty yliopistollisten sairaaloiden ihotautipoliklinikoille ja perinnöllisyysklinikoille.

Hoito ja kuntoutus

Hoidon ja kuntoutuksen tarve on yksilöllistä ja vaihtelee suuresti EB:n vaikeusasteesta riippuen. Hoidon pääperiaatteita ovat ihon suojaaminen, vammojen ennaltaehkäisy ja tulehdusten välttäminen. Sairauden oireita voidaan helpottaa paikallishoidoilla, mutta parantavaa hoitoa ei toistaiseksi ole. Ihon oireiden lisäksi huomiota tulee kiinnittää suu- ja hammasoireiden hoitoon ja ravitsemukseen.

Epidermolysis bullosa Suomessa

Suomessa arvioidaan olevan noin 200 EB:tä sairastavaa potilasta. Seuranta ja hoito on keskitetty yliopistosairaaloiden tai keskussairaaloiden ihotautiosastoille tai -poliklinikoille.

Järjestöt ja vertaistuki

Kirjoittaja: Risto Heikkinen, kuntoutussuunnittelija, Iholiitto ry

Iholiitto ry on valtakunnallinen potilas- ja edunvalvontajärjestö, jonka yksi jäsenjärjestö on Suomen EB-yhdistys. Yhdistyksen kautta voi saada yhteyden muihin EB:tä sairastaviin ja päästä jakamaan kokemuksia heidän kanssaan. Yhdistys on valtakunnallinen (www.iholiitto.fi/eb-yhdistys).

Iholiitossa toimiva Harvinaisten ihotautien keskus palvelee harvinaisia ihotauteja sairastavia, heidän läheisiään ja alan ammattilaisia. Sen työntekijänä on kuntoutussuunnittelija, joka toimii läheisessä yhteistyössä muiden Iholiiton työntekijöiden kanssa. Keskukseen kootaan tietoa ja käytännön kokemusta harvinaisista ihotaudeista sekä vaikeista palovammoista. Keskus on osa valtakunnallista harvinaisten sairaus- ja vammaryhmien Harvinaiset-verkostoa (www.harvinaiset.fi).

Iholiitto järjestää sopeutumisvalmennusta, muita kursseja ja tapaamisia EB:tä sairastaville ja heidän läheisilleen. Kuntoutussuunnittelija myös neuvoo ihotautia sairastavaa yhteiskunnan tarjoamista

palveluista ja tukimuodoista. Lisäksi Iholiiton neuvontapaikoissa Ihopisteissä annetaan neuvontaa ja ihonhoidon ohjausta.

Suomen EB-yhdistys ja Iholiiton Harvinaisten ihotautien keskus ovat mukana kansainvälisessä toiminnassa. Debra International (www.debra-international.org) on maailmanlaajuinen EB-yhdistysten verkosto, joka toimii aktiivisesti EB:tä sairastavien ja heidän läheistensä hyväksi.



Suomen EB-yhdistys ry, c/o Iholiitto ry

Karjalankatu 2 B, 3. krs

00520 Helsinki

(09) 7562 010

www.iholiitto.fi



Harvinaiset
-verkosto