

# Epidermolysis bullosa congenita

Epidermolysis bullosa congenita (EBC), známá také jako Nemoc motýlích křídel, je vzácné vrozené onemocnění, při kterém puchýře na kůži vznikají spontánně nebo drobným tlakem či třením. Touto nemocí trpí asi 30 000 lidí v Evropě a cca půl milionu na celém světě, u nás je to více než 360 pacientů. EB je způsobená mutací jedenácti genů a projevuje se zejména na kůži pacientů. EB se základně dělí na tři formy – simplex, junkční a dystrofická – a na více než 30 podtypů<sup>[1]</sup>.

## Typy

- **simplexní** – degeneruje bazální vrstva epidermis (klinický projev puchýře);
- **junkční** – puchýře se objevují na histologicky normální kůži ve vrstvě lamina lucida;
- **dystrofická** – puchýře vznikají v lamině dense<sup>[2]</sup>.

## Dědičnost

Autozomálně dominantní nebo autozomálně recesivní.

## Patogeneze

Změněná dermoepidermální junkce má za následek rozvolnění této junkce a výsledkem je tvorba puchýřků.

1. Simplexní forma – mutace genů kódujících keratiny 14 a 5.
2. Junkční forma – mutace nejméně 6 genů kódujících laminin 5.
3. Dystrofická forma – mutace genů kódujících kolagen 7<sup>[2]</sup>.

## Klinický popis

- pestrá škála projevů;
- postižení kůže, sliznice dutiny ústní, GITu, respirační, urogenitální trakt;
- následné jizvení a vznik kontraktur;
- pacienti se vyhýbají určitým potravinám, což vede k sekundární malnutrici, anémii, růstové retardaci a pozvolnému hojení ran<sup>[1]</sup>.

## Terapie

Péče je zaměřená preventivně, aby se předcházelo závažné invaliditě pacientů. Nezbytná je mezioborová spolupráce dermatologa, histopatologa, pediatra, hematologa, fyzioterapeuta, genetika, stomatologa, plastického chirurga, dietní sestry, psychologa, ortopeda, očního lékaře.<sup>[1]</sup>

## Specifika stomatologického ošetření pacientů s EBC

- vyšší kazivost (snížená hygiena DÚ, nevhodná volba skladby stravy),
- zákaz používání náplastí,
- zákaz nošení zubní náhrady,
- lubrikace nástrojů,
- zákaz asymetrické extrakce zubů (asymetrický tlak na sliznici).

**A to vše spolu s častou přítomností microstomatu vede k velmi obtížnému ambulantnímu ošetření.**

## Kazuistika

Pacientka M. S. roč. 2005 přichází na kliniku v červnu 2008. Kvůli její základní diagnóze bylo doporučeno rodičům praktickou stomatoložkou ošetření na specializované klinice. V ambulanci při vyšetření byla zjištěna kariezní destrukce zubů 53, 54, 62, 64, 63, 74, 84. Ošetření nebylo provedeno a vzhledem k základní diagnóze byla indikována k sanaci v celkové anestezii. V červenci 2008 bylo extrahováno 16 dočasných zubů. Po výkonu byly v dutině ústní četné slizniční eroze a kožní defekty. V červnu 2010 byla pacientka opět doporučena svojí praktickou zubní lékařkou k sanaci v CA. Při vyšetření nalezeny destruované zuby 55, 65, 75, 85. Opět byla indikována k sanaci v celkové anestezii. Kariezní zuby byly extrahovány.

Pacientka je nyní dispenzarizována na klinice.



# Odkazy

## Externí odkazy

- FINE, Jo-David. *Inherited epidermolysis bullosa* [online]. Orphanet Journal of Rare Diseases, ©2010. [cit. 2013-12-06]. <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2892432/pdf/1750-1172-5-12.pdf>>.

## Reference

1. BUČKOVÁ, Hana a Jan BUČEK. Epidermolysis bullosa congenita – co nového. *Postgraduální medicína*. 2004, roč. 3, s. 294, ISSN 1214-7664.
2. KUMAR, Vinay, Abul ABBAS a Nelson FAUSTO. *Robbins and Cotran pathologic basis of disease*. 7. vydání. Elsevier Saunders, 2005. s. 1263. ISBN 0-8089-2302-1.