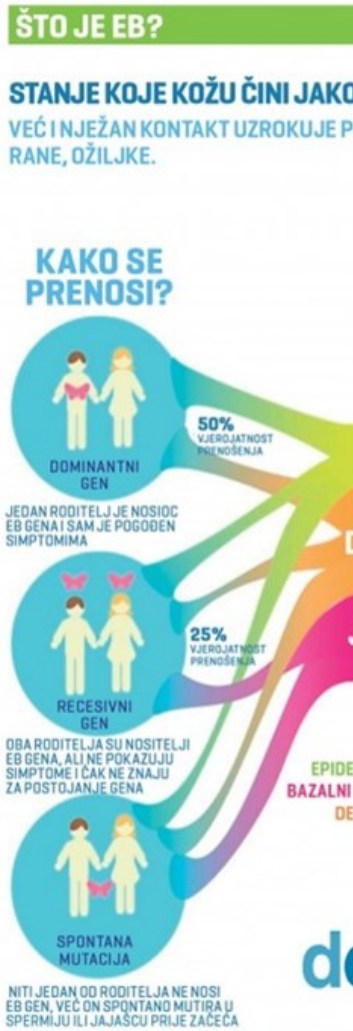
Pozivamo vas na predavanje **"Bulozne epidermolize - simptomi i liječenje"** koje će održati **Mateja Krznar**
(Udruga Debra),dana
**25.02. (pon) u 19h**
, MZ Medveščak/Kazalište Mala scena. Predavanje je bodovano sa 4 (četiri) boda za liječnike od strane Hrvatske liječničke komore (HLK).
*Ulaz za zdravstvene radnike je slobodan.*

**Definicija**

Bulozne epidermiolize su nasljedna skupina bolesti karakteriziranih jakom osjetljivosti 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 sraštavanja 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.



## 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:

• 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 filamenta 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 distrophic 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}