



**AKDENİZ ÜNİVERSİTESİ
HASTANESİ
DERİ VE ZÜHREVİ HASTALIKLAR
ANABİLİM DALI**

**KELEBEK HASTALIĞI
(EPİDERMOLİZİS BÜLLOZA)
HASTA BİLGİLENDİRME FORMU
HASTALIKLA İLGİLİ GENEL BİLGİLER**

Dök.Kodu:HB.FR.667	Yayın Tar: 08.10.2020	Rev.Tar: --	Rev.No:00	Sayfa no:1/4
--------------------	--------------------------	----------------	-----------	-----------------

Ayrıntılı bilgi için:
Akdeniz Üniversitesi
Tıp Fakültesi Hastanesi
Deri ve Zührevi Hastalıklar Anabilim Dalı

Tel: 0242 249 67 00 - 0242 249 67 03



Akdeniz Üniversitesi Hastanesi
Dumlupınar Bulvarı
Kampüs/Antalya
Posta kodu: 07059
Tel: +90 242 249 67 00
+90 242 249 67 03

Web: <http://www.hastane.akdeniz.edu.tr>

Amaç

Bu kitapçıkla amaçlanan siz Kelebek hastalığına (epidermolizis bülloza-EB) sahip hastalarımıza, ailelerine ve bakım veren kişilere hastalıkla ilgili yararlı ve yol gösterici bilgiler vermektir. Kelebek hastalığı (EB) baskın veya çekinik genlerle geçebilen bir hastalık olup, derinin kolay hasar görebilmesi ve yaralanmasıyla su dolu kabarcık, açık kanamalı yaralar ve kalıcı yara izleri ile giden çok sayıda bozukluğu içine alan bir grup hastalıktır.

Hastalığın görülme yaşı

Hastaların büyük bir çoğunluğunda bulgular doğumda veya doğumdan kısa bir süre sonra ortaya çıkarken, hastalık bazen çocukluk dönemine veya erken erişkin döneme kadar bulgu vermeyebilir.

Hastalık nasıl oluşur?

Kelebek hastalığı ve alt grupları deride bütünlük sağlayan bazı yapısal proteinlerin genetik sorunlar nedeniyle az yapımı, bozukluğu ve tam eksiklikleri durumunda oluşan hastalıklardır.

Hastalık bulaşıcı mıdır?

Hastalık bulaşıcı değildir.

Hastalığın tipleri

Hastalığın 30'dan çok alt tipi olsa da dört ana alt tip Kelebek hastalığı mevcuttur ve bunlar sırasıyla EB simpleks (EBS), 'Junctional' EB (JEB), distrofik EB (DEB) ve Kindler sendromudur.

Bir EB alt tipi başka bir daha şiddetli türe dönüşmez.

EB Simpleks (EBS):

EBS formu genellikle daha hafif seyirlidir ve sürtünme ve travma sonucu deride kabarcık oluşumu ile karakterizedir.

EBS üç ana alt tipten oluşan en yaygın EB türüdür.

Derinin üst tabakasında su dolu kabarcık (bül) meydana gelir ve erozyon ve kabuklanmalara neden olur. Büller cildin koyulaşmasıyla (hiperpigmentasyonla) iyileşebilir. Bül oluşumu, ısı, nem ve terleme ile daha da kötüleşir. Bül oluşumu ergenlik döneminde sadece ellerde ve ayaklarda görüldüğünde azalma eğilimindedir. Küçük, sert, soluk nodüller (milialar) yaşamın ilk haftalarında ortaya çıkabilir ve Kelebek hastalığı doğum lekeleri veya benleri (nevüsleri) yaygındır. Ayak tabanındaki derinin kalınlaşması (plantar keratoderma) yavaş yavaş gelişir, bu da ağrılı olabilir ve hareketliliği azaltabilir. Tırnaklar kalın olabilir (hasarlı, şekilsiz, renksiz ve kıvrımlı görünür). Saç etkilenmez.

Junctional EB (JEB):

JEB hayatı tehdit eden şiddetli hastalıktan nispeten daha hafif formları içeren bir yelpazeye sahiptir. JEB tiplerinde en karakteristik özellik diş gelişim kusurudur. Dişlerin bazılarında veya hepsinde yüzeyde sınırlı ya da yaygın yüksük-benzeri çöküklükler vardır.

Büller doğumda veya kısa bir süre sonra başlar ve derinin üst ve alt seviyelerini bir arada tutan bazal membran yapısında oluşur. Kabarcıklar, genişleyebilen erozyonlar bırakarak yırtılma eğilimindedir. Açık yaralara sahip (ülser) deri bölgeleri doğumda, en yaygın olarak bacaklarda veya ayakların ve ayak bileklerinin üstünde olabilir. Büller ve ülserler, çukurlu-çökük (atrofik) yara izi ve değişken açık renkte iz oluşumu (hipopigmentasyon) veya koyu renkte iz

oluşumu (hiperpigmentasyon) ile iyileşebilir. Ağız mukozası (ağzın içini kaplayan mukoza) ve gözler genellikle etkilenir. Gözde kabarcıklanma ve erozyonlar yaygındır; temiz kornea yüzeyinde ince kan damarlarının büyümesi (pannus oluşumu), iç göz kapağının göz küresinin dış yüzeyine yapışması (skarlaşma ve semblefaron) kabarma olaylarını takip edebilir. Yara izi ve iz bırakmayan saç dökülmesi (alopesi) ve saçta incelme de meydana gelebilir.

Distrofik EB (DEB):

DEB 2 ana grupta sınıflandırılabilir. Baskın genlerle geçen (dominant) DEB görece hafif bulgularla seyrederken, çekinik genlerle geçen (resesif) DEB genel olarak en çok iç organ etkilenmesi ve yaygın deri problemleriyle giden en ağır formu oluşturmaktadır.

Kelebek hastalığı doğum lekeleri veya benleri (nevüs) görünebilir. Oral mukoza (ağzın içini kaplayan mukoza zarı) kabarcıklanma, erozyonlar ve yara izlerinden etkilenebilir, ancak değişiklikler en kapsamlı ve şiddetli RDEB'de belirgindir. Anal sınırın (bağırsağın sonundaki açıklıktaki alan) etrafında kabızlık ve tekrarlayan kabarcıklanma ve çatlama (çatlama / yarılma) tüm DEB formlarında, özellikle daha şiddetli tiplerde yaygındır.

Kindler Sendromu:

EB'nin özel bir formudur. Travma ile oluşan deri kabarcıklarının yerinde gelişen ilerleyici deri incilmesi ve deride koyu veya açık lekelenme ve damarsal yapıların izlenmesi ile karakterizedir. Hafif bir güneş maruziyeti sonrasında bile gelişebilen güneşe aşırı duyarlılık bu formun ayırıcı özelliklerinden birisidir.

Deride doğumda başlayan ve kol ve bacakları etkileme eğilimi ile genelleşen deride birden

çok ve farklı düzeylerde büller meydana gelebilir. Bül oluşumu eğilimi yaşla birlikte azalır. Deride incelme (atrofisi) ve deri renginde damarsal ince yapıların da izlendiği açık veya koyu lekelenme alanları (poikiloderma) çocukluk döneminde ellerin üstünden ve boynundan başlar ve deri boyunca yayılır. Yaygın ellerin avuç içlerinde ve ayak tabanlarında ciltte kalınlaşma (palmoplantar keratoderma) ve ellerde parmak izi gibi çıkıntılar ve çizgiler (dermatogliflerin) kaybı vardır. Işığa duyarlılık değişken şiddettedir. Kol ve bacaklarda, dudaklarda veya ağız boşluğunda bir çeşit deri kanseri olan skuamöz hücreli karsinom (SCC), genç yetişkinlikte gelişir, şiddetli seyrederek ve erken ölüme neden olur. Birkaç vakada diş kaybıyla birlikte diş eti iltihabı, diş çevresindeki diş eti dokusunun aşırı büyümesi, yemek borusu darlıkları ve kalın bağırsak iltihabı görülmüştür. Ürogenital darlıklar, göz kapağı dışı doğru dönmesi, gözde kornea erozyonları ve tırnak bozuklukları (kalınlaşmış, hasar görmüş, şekilsiz, renksiz ve kıvrımlı görünen) meydana gelebilir. Saçlı deri etkilenmez.

Deri Dışındaki Organ Tutulumları

EB'nin fiziksel etkileri çoğunlukla deriyi ilgilendiriyor gibi görünse de ağız içi, boğaz ve anüs gibi mukozal bölgeler de hastalıkta etkilenebilmektedir.

Deri tutulumu dışında EB hastalarında farklı derecelerde görülebilen anormallikler;

- Beslenme yetersizliği
- Anemi (kansızlık)
- Enfeksiyon (sık iltihap gelişimi)
- Büyüme geriliği ve ergenlikte gecikme
- Osteopeni/Osteoporoz (kemik erimesi)
- Oral mukoza (ağız içi) komplikasyonları (ağız açıklığının küçük kalması, dil hareketlerinde sınırlılık, dişlerde bozukluklar)

- Göz hastalıkları
- Tırnaklarda yapısal bozukluk veya tırnak kayıpları
- Sindirim sistemi sorunları
- Üriner sistem (böbrek, idrar yolları problemleri) sorunları
- Üst solunum yolları komplikasyonları
- Kas ve iskelet sistemi problemleri
- Kalp sorunları
- Deri kanserleri

Tanı

Klinik bulgular tanıya yönlendirmede doktora yardımcıdır. Ancak hastalığın tüm bulguları aynı anda görülmediği için mutlaka tanı yöntemlerine başvurulması gereklidir. Işık mikroskopi, immünlöresan antijenik haritalama (IAH), transmisyon elektron mikroskopisi (TEM) gibi bazı mikroskopik metodlar ve genetik analizler (mutasyon analizi) başlıca tanı yöntemleridir.

Tedavi

EB'nin herhangi bir türü için tam iyileşme sağlayan hiçbir etkili tedavi yoktur; ancak, şu anda dünya çapında pek çok araştırma ve klinik araştırma yapılmaktadır. Tedavi, mümkün olan en iyi yaşam kalitesini sağlamak için hastaların gün içinde rahatsız eden bulgularını ve sıkıntılarını hafifletmekle sınırlıdır. Bu genellikle günlük yara bakımı ve ağrı yönetimini içerir. Daha şiddetli EB türleri için, demir infüzyonları ve yapışık parmakları serbest bırakmak ve yemek borusunu açmak için ameliyat gibi başka prosedürler gereklidir. Kelebek hastalığı ile ilgili özel bakım rehberlerimizi de incelemeyi ihmal etmeyin:

- 1.Yara bakım broşürü
2. Yenidoğan bakımı broşürü
- 3.Beslenme desteği broşürü
- 4.Ağız ve Diş bakımı broşürü
- 5.Göz bakımı broşürü
- 6.Ayak bakımı broşürü
- 7.Laboratuar tetkikleri broşürü

- 8.Ağrı kontrolü broşürü
- 9.Oyun alanı broşürü
- 10.Spor aktiviteleri broşürü
- 11.Operasyon broşürü
- 12.Deri kanseri broşürü

Bu bilgilendirme broşürünün oluşturulmasında EB ile ilgili aşağıdaki kaynaklardan yararlanılmıştır:

1. <https://www.eb-haus.org/en/eb-handbook/>
2. <https://www.debra-international.org/eb-healthcare-resources>
3. <https://www.eb-clinet.org/clinical-guidelines/>
4. <https://www.debra.org.au/health-professionals/>
5. <https://blisters.org.au/resources/>