

عنوان: بیماری EB (پروانه‌ای)؛ مروری جامع بر علل، علائم، مدیریت و روش‌های تشخیص

مقدمه

بیماری اپیدرمولیز بولوزا (Epidermolysis Bullosa - EB) که در زبان عامیانه به آن بیماری "پروانه‌ای" گفته می‌شود، یک اختلال ژنتیکی نادر و بسیار ناتوان‌کننده است. نام این بیماری از شکنندگی بیش از حد پوست بیماران گرفته شده است؛ به طوری که کوچک‌ترین ضربه یا تماس می‌تواند منجر به ایجاد تاول‌ها و زخم‌های دردناک شود، همانند بال‌های ظریف پروانه که به راحتی آسیب می‌بینند. این بیماری تأثیر عمیقی بر کیفیت زندگی بیماران و خانواده‌های آن‌ها دارد، از درد و محدودیت حرکتی گرفته تا فشارهای روانی و اجتماعی. اگرچه درمان قطعی برای EB هنوز وجود ندارد، پیشرفت‌های اخیر در مراقبت حمایتی، ژن‌درمانی، سلول‌های بنیادی و پانسمان‌های پیشرفته امیدهای جدیدی ایجاد کرده‌اند.

اپیدمیولوژی و ژنتیک

EB یک اختلال ژنتیکی نادر است و شیوع آن حدود ۱ در ۵۰ تا ۱۵۰ هزار نفر در سراسر جهان تخمین زده می‌شود. این بیماری به صورت اتوزومال غالب یا اتوزومال مغلوب انتقال می‌یابد، بسته به نوع جهش ژنتیکی. جهش‌ها معمولاً در ژن‌هایی رخ می‌دهند که پروتئین‌های ساختاری پوست را کد می‌کنند، مانند کلاژن VII (COL7A1) در EB دیستروفیک یا ژن‌های کلاژن XVII و لامینین ۵ در انواع دیگر. بر اساس نوع ژن درگیر و محل اختلال ساختاری، EB به انواع مختلف تقسیم می‌شود که شدت بیماری و عوارض سیستمیک را تعیین می‌کند.

انواع EB

۱. EB ساده (Epidermolysis Bullosa Simplex – EBS)

- شایع‌ترین نوع EB است.
- تاول‌ها معمولاً در لایه اپیدرم (سطحی‌ترین لایه پوست) ایجاد می‌شوند.
- آسیب‌ها اغلب محدود به دست‌ها و پاها هستند.
- معمولاً بیماری خفیف‌تر است و زخم‌ها بدون اسکار عمیق بهبود می‌یابند.

۲. EB اتصال‌دهنده (Junctional EB – JEB)

- نادرتر و شدیدتر از EBS
- درگیری در غشای پایه (Basement Membrane) رخ می‌دهد.
- تاول‌ها ممکن است گسترده و حتی تهدیدکننده حیات باشند.
- در موارد شدید، عوارض سیستمیک از جمله اختلال رشد و مشکلات تغذیه‌ای دیده می‌شود.

۳. EB دیستروفیک (DEB)

- ناشی از جهش در ژن COL7A1 که کلاژن نوع VII را کد می‌کند.
- زخم‌ها عمیق و بهبود آن‌ها کند است.
- اسکارهای شدید و چسبندگی انگشتان (Mitten Deformity) شایع است.

- خطر ابتلا به سرطان سلول سنگفرشی پوست در سنین بالاتر افزایش می‌یابد.

۴. EB کیندلر (Kindler Syndrome)

- نادر و چندلایه‌ای، با ترکیبی از ویژگی‌های EBS و JEB
- با گذر زمان شدت بیماری افزایش می‌یابد.
- گاهی مشکلات چشم و مخاط نیز دیده می‌شود.

علائم بالینی و عوارض سیستمیک

۱. علائم پوستی: تاول‌ها و زخم‌های دردناک در اثر تماس‌های جزئی، زخم‌های مزمن و دیر بهبود، تغییر شکل ناخن‌ها و از دست دادن تدریجی آن‌ها و هایپرکراتوز و ضخیم شدن پوست در برخی انواع
۲. عوارض گوارشی: تاول‌های مری و دهان، مشکل در بلع و تغذیه و سوءتغذیه و کاهش وزن
۳. عوارض چشمی و دندان‌ها: شکنندگی مخاط چشم و دهان، کاهش دید در برخی موارد و پوسیدگی دندان و مشکلات لثه
۴. خطر عفونت و سرطان: زخم‌های باز مستعد عفونت‌های باکتریایی و قارچی هستند. در DEB شدید، خطر ابتلا به سرطان سلول سنگفرشی پوست به ویژه در بزرگسالان بالا است.

پیامدهای روانی و اجتماعی

درد مزمن و محدودیت حرکتی می‌تواند منجر به اضطراب و افسردگی شود. بیماران و خانواده‌ها با فشارهای مالی ناشی از مراقبت‌های مداوم مواجه‌اند. محدودیت در فعالیت‌های اجتماعی و مدرسه یا کار باعث انزوای اجتماعی می‌شود. گروه‌های حمایتی و مشاوره روانشناختی نقش مهمی در بهبود کیفیت زندگی بیماران دارند.

مدیریت و درمان حمایتی

۱. مراقبت از زخم‌ها: استفاده از پانسمان‌های غیرچسبنده و استریل و پیشگیری از عفونت و کاهش درد
۲. کنترل درد و التهاب: داروهای مسکن و ضدالتهاب و مدیریت مناسب درد مزمن در کودکان و بزرگسالان
۳. تغذیه و مراقبت‌های گوارشی: رژیم غذایی غنی از پروتئین و کالری برای کمک به ترمیم زخم‌ها و مراقبت از مشکلات بلع و سوءتغذیه
۴. فیزیوتراپی و توانبخشی: پیشگیری از محدودیت حرکتی و چسبندگی مفاصل و تمرینات سبک برای حفظ انعطاف‌پذیری و عملکرد اندام‌ها
۵. حمایت روانی و اجتماعی: مشاوره روانشناختی، گروه‌های حمایت خانوادگی و بیمار و آموزش خانواده برای مراقبت مناسب از بیمار

درمان‌های نوین و تحقیقات آینده

- ✓ ژن درمانی: جایگزینی ژن معیوب، مانند COL7A1 در DEB
- ✓ پیوند سلول‌های بنیادی: برای بازسازی بافت پوست
- ✓ درمان‌های پروتئینی: کاربرد پروتئین‌های ساختاری مانند کلاژن
- ✓ پانسمان‌های زیستی و مهندسی بافت: بهبود روند ترمیم زخم‌ها

روش‌های تشخیص

تشخیص EB چندمرحله‌ای و دقیق انجام می‌شود:

۱. معاینه بالینی: بررسی توزیع و نوع تاول‌ها، سن شروع علائم و سابقه خانوادگی و وراثتی
۲. بیوپسی پوست: نمونه‌گیری از پوست و بررسی با میکروسکوپ و تعیین محل لایه آسیب‌دیده (اپیدرم، غشای پایه، درم)
۳. ایمونوفلورسانس: استفاده از آنتی‌بادی‌های فلورسنت برای شناسایی پروتئین‌های پوست و کمک به تشخیص نوع EB و تعیین شدت بیماری
۴. آزمایش ژنتیک مولکولی: تعیین جهش‌های خاص در ژن‌های مربوط به EB و کمک به پیش‌بینی نوع بیماری، مشاوره ژنتیک و برنامه‌ریزی درمان

نتیجه‌گیری

بیماری EB یا پروانه‌ای یک اختلال ژنتیکی نادر و پیچیده است که نه تنها پوست بلکه کیفیت زندگی فرد و خانواده او را تحت تأثیر قرار می‌دهد. با وجود اینکه درمان قطعی برای این بیماری هنوز وجود ندارد، مراقبت‌های حمایتی شامل مدیریت زخم‌ها، کنترل درد، تغذیه مناسب، فیزیوتراپی و حمایت روانی، نقش مهمی در بهبود کیفیت زندگی بیماران ایفا می‌کنند. روش‌های تشخیصی دقیق، شامل معاینه بالینی، بیوپسی پوست، ایمونوفلورسانس و آزمایش ژنتیک، برای تعیین نوع و شدت بیماری و برنامه‌ریزی درمانی ضروری هستند. پیشرفت‌های تحقیقاتی در زمینه ژن‌درمانی، سلول‌های بنیادی و پانسمان‌های پیشرفته، امیدهای تازه‌ای برای درمان و کاهش عوارض این بیماری ایجاد کرده‌اند. همچنین آگاهی عمومی و حمایت اجتماعی می‌تواند به کاهش فشارهای روانی و بهبود شرایط زندگی بیماران EB کمک کند.

منابع

Epidemiology of inherited epidermolysis bullosa

Advances in therapy of epidermolysis bullosa

Toward treatment and cure of epidermolysis bullosa

Update on inherited epidermolysis bullosa

Multidisciplinary care of epidermolysis bullosa

Inherited epidermolysis bullosa: recent basic and clinical advances

Infection and sepsis in epidermolysis bullosa