

# Epidermolysis bullosa simplex

*„Nemoc motýlí křídel“*

Kateřina Pomykalová

F15129

- nemocí trpí asi 30 000 lidí na celém světě
- u nás je to asi 120 pacientů
- způsobená mutací jedenácti genů a projevuje se zejména na kůži pacientů
- puchýře na kůži vznikají spontánně nebo drobným tlakem či třením
- Dělí se na 3 typy
- Má více jak 25 podtypů



- **simplexní** - mutace genů kódujících keratiny 14 a 5 → degeneruje bazální vrstva epidermis (klinický projev puchýře);
- **junkční** - mutace nejméně 6 genů kódujících laminin 5 → puchýře se objevují na histologicky normální kůži ve vrstvě lamina lucida
- **dystrofická** - mutace genů kódujících kolagen 7 → puchýře vznikají v lamině dense

# Cita ze života nemocné

- *„Zvnějšku možná vypadáme podobně, ale ve skutečnosti má každý pacient s EB jiný průběh nemoci. Někdo má ložiska spíše na nohách a nahoře je v pořádku, jiný pacient to má naopak; někdo vypadá na první pohled skvěle, ale nespolkne ani vlastní sliny. Já mám největší problém s nohama, musím na ně dávat velký pozor a moc daleko mě nedonesou. Kůži kdekoli na těle si sedřu několikrát denně i přes nejvyšší opatrnost. Stačí udělat špatný pohyb, nenarovnat si včas shrnutou ponožku nebo sednout si na příliš hranatou židli.“*

# Zdroje

- [https://www.wikiskripta.eu/w/Epidermolysis\\_bullosa\\_congenita](https://www.wikiskripta.eu/w/Epidermolysis_bullosa_congenita)
- <http://vzacni.cz/nemoc-motylich-kridel/>
- [https://zpravy.idnes.cz/nemoc-motylich-kridel-transplantace-kuze-modifikace-dna-chlapec-syrie-1e6-/zahranicni.aspx?c=A171109\\_113421\\_zahrani\\_cni\\_ert](https://zpravy.idnes.cz/nemoc-motylich-kridel-transplantace-kuze-modifikace-dna-chlapec-syrie-1e6-/zahranicni.aspx?c=A171109_113421_zahrani_cni_ert)