



ACADEMY 16. 04. 2014

Nemoc motýlích křídel

Nemoc motýlích křídel je poměrně vzácné, dědičné (vrozené) a nevléčitelné onemocnění pojivové tkáně. V Evropě se odhaduje počet nemocných na asi 30...

Nemoc motýlích křídel je onemocnění známé jako epidermolysis bullosa congenita (latinsky) nebo také bulózní epidermolýza. Jde o vrozené velmi vzácné dědičné onemocnění pojivové tkáně. Nosičem genu pro epidermolýzu může být prakticky kdokoliv. Základním příznakem nemoci motýlích křídel je tvorba puchýřů po celém povrchu těla, postihuje také sliznice, trávicí trakt, dechové ústrojí nebo vylučovací ústrojí. Intelekt nemocného je zcela zachován, často jsou nemocní velmi inteligentní jedinci.

Nemoc motýlích křídel se vyskytuje v několika formách, a to od velmi mírné po smrtelnou. Vyskytuje se přibližně u 1 z 50000 narozených dětí. Asi každý z nás si pod motýlími křídly představí krásu, lehkost, jemnost nebo něžnost. Bohužel tento název představuje spíše chování, jakým se musíme k nemocným chovat. Toto onemocnění často představuje bohužel nekonečnou bolest a utrpení, které často končí smrtí dítěte nebo dospívajícího jedince. Označení nemoc motýlích křídel původně vychází z představy křehkosti a zranitelnosti kůže nemocných. Onemocnění je bohužel nevléčitelné.

Kůže je největším orgánem lidského těla a pokrývá prakticky celý jeho povrch. Odděluje vnitřní prostředí těla od vnějšího prostředí. Plocha kůže dospělého člověka dosahuje až 1,8 m². Tloušťka kůže se pohybuje od 0,4 - 4 mm (na zádech je netlustější, oční víčka nebo předkožka u mužů pak nejtenčí). Kůže se skládá ze tří hlavních vrstev, z **pokožky** (epidermis), **škáry** (corium) a **podkožního vaziva** (subcutis). Kůže má řadu důležitých funkcí. Hlavní funkcí je **ochranná bariéra**. Chrání tělo před vniknutím různých mikroorganismů nebo před škodlivým UV zářením. Další funkcí je smyslová funkce, kdy jsou v kůži přítomná nervová zakončení, která snímají teplo, chlad, tlak nebo bolest. Další velmi důležitou funkcí kůže je **termoregulace**. Kůže pomáhá zajistit stálou teplotu lidského těla, a to díky obsaženým cévám a potním žlázám. V teplém prostředí se cévy roztahují a potní žlázy produkují pot. Tím dochází k ochlazení těla. Naopak v chladném prostředí cévy svým stažením zamezují zbytečným ztrátám tepla. V podkožním vazivu dochází k **ukládání tukových zásob**, tím kůže získává také funkci zásobní, mechanickou a izolační. V tukových zásobách jsou také uloženy vitamíny rozpustné v tucích. Za ledvinami je kůže také důležitým **vylučovacím orgánem**. Díky potním žlázám a mazovým žlázám se z těla dostává řada nepotřebných látek a vody.

Nemoc motýlích křídel - příčiny

Nemoc motýlích křídel je poměrně vzácné, dědičné (vrozené) a nevyléčitelné onemocnění pojivové tkáně. V Evropě se odhaduje počet nemocných na asi 30 tisíc, celosvětově pak na 600 tisíc. V České republice je asi 120 - 200 osob s tímto onemocněním. Onemocnění vzniká na základě mutace genů a projevuje se na kůži a sliznicích. Epidermolysis bullosa se dělí na tři základní formy (podle toho, ve které vrstvě kůže puchýř vzniká) a to simplex (jednoduchá forma), junkční a dystrofickou. Tyto základní formy pak mají více než 25 dalších podtypů. Dědičnost onemocnění je nejčastěji autozomálně recesivní, což znamená, že k projevům onemocnění jsou zapotřebí geny jak od matky, tak od otce. Méně častou dědičností je autozomálně dominantní forma, kdy stačí geny pouze jednoho z rodičů. Každé dítě s tímto onemocněním by pak mělo **50% riziko**, že jeho vlastní děti také onemocní. Naštěstí ale autozomálně recesivní dědičnost převládá.

Nemoc motýlích křídel - projevy a příznaky

Simplex forma nemoci motýlích křídel je nejčastější formou tohoto onemocnění (47%). Puchýře se tvoří v nejsvrchnější vrstvě kůže - v pokožce. Forma se projevuje tvorbou puchýřů především v místech častého kontaktu, jako jsou plošky nohou a dlaně, ohyby kloubů, v místech tření oblečení apod. Forma může probíhat velmi mírně, kdy bývá často diagnostikovaná až v dospělosti nebo naopak velmi vážně s úmrtím. Puchýře se tvoří především při tangenciálním pohybu a tření. V případě tlakového pohybu se puchýře tvoří mnohem méně, ale není vzácností, že se vytvoří spontánně bez jakéhokoliv podráždění. Nemocní dále trpí bolestí a potížemi při polykání po poranění jícnu, mají špatnou kvalitu nehtů a vlasů, trpí vyšší kazivostí zubů, které jsou často nažloutlé barvy. Postiženo může být dechové ústrojí. Další problémy pak dotýčným činí i vylučování. Oblasti s puchýři jsou velmi náchylné ke vzniku infekce a není neobvyklé, že nemocné děti umírají už v novorozeneckém nebo kojeneckém věku.

Junkční forma nemoci motýlích křídel se vyskytuje asi jen v 9%, puchýře se tvoří mnohem častěji než u předešlé formy, objevují se po celém těle po prakticky minimálních dotecích a třeních. Jde o nejzávažnější formu onemocnění s různými projevy. Riziko poranění jícnu je velké a nemocní často jen velmi těžce přijímají potravu. Jedinci jsou tak často podvyživení. Postiženi jsou i hlasivky, nemocní mají zastřený hlas a malé děti zní jako starci. Úmrtí v novorozeneckém a kojeneckém věku je velmi pravděpodobné. Nemocní ztrácí nehty a trpí vypadáváním vlasů, stejně tak trpí kazivostí a ztrátou chrupu. Komplikací v pozdějších stádiích bývají nádorové změny postižených oblastí kůže.

Dystrofická forma nemoci motýlích křídel se vyskytuje jen o něco méně často než simplex forma

(44%). Puchýře se tvoří nejhluběji až ve škáře. Opět se tvoří puchýře po celém těle, poraněné oblasti se velmi špatně hojí a hrozí vysoké riziko tvorby zhoubného spinocelulárního karcinomu kůže. Riziko vzniku nádorů je až 70x vyšší než u zdravého člověka. Jícen je velmi zranitelný pro nemocné, často je nutná kašovitá dobře stravitelná strava. Jedinci jsou invalidní ve velmi brzkém věku, zraněné prsty na ruku i nohu mají tendenci srůst. Ruce a nohy vypadají jako pahýly, není možné vykonávat jakoukoliv manuální činnost. Nemocný přichází o nehty a ztrácí vlasy. Opět se objevuje vysoká kazivost zubů a jejich vypadávání. Ve velmi nízkém věku se objevuje osteoporóza a hormonální vývoj je opožděn. Vylučování je pro nemocné obtížné, objevuje se podvýživa a chudokrevnost. Otevřené rány na kůži jsou často infikované a v kombinaci s poruchami imunitního systému se často objevují různé infekce. Nutné jsou časté hospitalizace a ošetřování postižených oblastí. Nemocní často trpí depresemi a komplexy méně cennosti, připadají si ohavní. Onemocnění je také velkým sociálním problémem, kdy mají nemocní problém najít zaměstnání, lidé se jim vyhýbají a špatně je přijímají do kolektivu, ačkoliv bývají nemocní často vysoce inteligentní.



Diagnostika nemoci motýlích křídel

Zjištění, zda je onemocnění epidermolysis bullosa, je často možné pouhým okem nebo vědomím, že některý ze členů rodiny tímto onemocněním trpí a jedinec má úplně stejné příznaky. V některých případech se ale puchýře tvoří až v pozdním věku, proto je diagnóza složitější. Vhodné je vždy zjistit, o který typ onemocnění se jedná a to je možné vyšetřením vzorku kůže. Odběr kůže se nazývá biopsie. Vzorek se pak zpracovává a sleduje pod mikroskopem. Pátrá se, ve které vrstvě kůže dochází ke tvorbě puchýřů. Další metodou zjištění onemocnění je genetické vyšetření a mutace genů. Pro genetické vyšetření DNA je pak nutný odběr periferní krve (ze žíly). V České republice existuje specializované centrum pro diagnostiku a **léčbu nemoci motýlích křídel** při Dětské nemocnici v Brně.

Nemoc motýlích křídel - léčba

Onemocnění **epidermolysis bullosa** je bohužel nevléčitelné. V dnešní době je jediná možná pouze symptomatická léčba příznaků onemocnění a prevence totální invalidity nemocného. Pracuje se na tzv. genové terapii, kdy by se vpravila genetická informace do buněk, ale zatím se jedná pouze o experimentální léčbu bez významnějších úspěchů a je to tedy hudba budoucnosti. Nutná je vhodná péče o postižená místa na kůži i vnitřních orgánech. Otevřené rány jsou snadným cílem mikroorganismů a tím vzniku infekce. Důležité je opatrně krýt postižené léze. Kromě nezbytné prevence poranění je dále nutno myslet na správnou výživu a prevenci osteoporózy, srůstů a kontraktur, které by bránily v pohybu nemocného. Vhodné je cvičení, rehabilitace. Boj s onemocněním bývá často velmi svízelný a bohužel někdy končí smrtí nemocného. Tato myšlenka bohužel často velmi inteligentním nemocným nepomáhá v pozitivním myšlení a ti často trpí psychickými poruchami nebo depresemi. Těm je také nutno včas zabránit psychoterapií nebo léky.

Prevence vzniku nemoci motýlích křídel

Jak už bylo řečeno několikrát, onemocnění epidermolysis bullosa je dědičné a nelze mu tedy účinně předcházet. Jedinou možností prevence jako takové je v případě výskytu onemocnění v rodině genetické vyšetření partnerů plánujících rodinu a procentuální odhad výskytu onemocnění u jejich potomků. Jelikož ale existuje velké množství podtypů, není toto vyšetření jednoduché a rozhodně zatím ne stoprocentně spolehlivé. Pokud už se ale onemocnění objeví, je nutné co nejdříve předcházet komplikacím, tak aby nedocházelo k invaliditě nemocného.

Nutná je péče o poškozené místa na kůži, krytí případných otevřených ran, aby nedocházelo k infekci. Důležitá je správná výživa, dostatek živin, minerálů a vitamínů. Nutný je pohyb a rehabilitace, tak aby nedocházelo ke srůstům, kontrakturám a případným omezením pohybu. Pohyb také podporuje svaly a tím dochází ke správné stimulaci kostí, ve kterých se pak méně tvoří ložiska osteoporózy. V případě poranění jícnu je nutné myslet na výživu nemocného. Nutná je pravidelné sledování kůže a včasné zasáhnutí při vzniku nádorového ložiska. Bohužel i tak je prevence velmi komplikovaná především u horších typů nemoci.