

# Arvelig epidermolysis bullosa (EB)

## Baggrund:

Arvelig epidermolysis bullosa (EB) er kendetegnet ved en mekanisk svaghed af epitel eller endotel, hvilket kan medføre, at mindre mekaniske belastninger kan give blærer eller erosioner.

Incidens: 20/1 mio. levendefødte.

EB kan inddeles i følgende 4 typer afhængigt af hvor i basalmembranen, der opstår en spaltning af huden:

- Epidermolysis bullosa simplex (EBS) (lokaliseret/generaliseret) #Keratins 5 and 14; plectin; exophilin 5 (Slac2-b); bullous pemphigoid antigen 1
- Junctional epidermolysis bullosa (JEB) (lokaliseret/generaliseret) #Laminin-332, collagen XVII;  $\alpha 6\beta 4$  integrin;  $\alpha 3$  integrin subunit
- Dystrofisk epidermolysis bullosa (DEB) (dominant/recessiv) #kollagen 7
- Kindler syndrom #Fermitin family homolog 1 (kindlin-1)

På baggrund af fænotype, arvegang, ultrastruktur, immunhistokemi og molekulærgenetiske fund kan EB yderligere underinddeles i mere end 30 forskellige subtyper. Den seneste klassifikation inddeler dog undertyperne efter mutationer i specifikke gener (se ovenstående #)

## Kendetegn:

De forskellige mutationer, der forårsager udvikling af EB, påvirker proteiner, der er centrale for basalmembranens adhærence med keratinocytterne.

Den kliniske præsentation varierer fra lokaliseret hudaffektion på hænder og/eller fødder til generaliseret blæredannelse på større hudområder, slimhinder og eventuelt involvering af indre organer.

Den mekaniske svaghed af huden er ofte mindre udtalt hos patienter med EBS end ved JEB og DEB. Den kliniske præsentation og sværhedsgraden kan variere indenfor samme subtype.

Hos de fleste patienter med EB observeres blærer på huden, men ved de mere superficielle typer kan der primært ses huderosioner.

## Andre fund:

Ofte familie-anamnese med EB.

Der kan forekomme milier, negledystrofi, keratodermi af hænder og fødder samt hypertrofisk granulationsvæv.

Ved lokaliseret EBS kan stigning i temperaturen ændre tendensen til blæredannelse, hvilket kan bruges klinisk idet symptomerne kan være mest udtalt i sommermånederne.

## Diagnose:

Klinisk diagnose. Andre årsager til blæredannelse såsom autoimmune, infektiøse, hæmatologiske, metaboliske, traumebetingede og medicinudløste – skal udelukkes.

## Undersøgelser:

Biopsi til histologi og immunfluorescensundersøgelse tages fra et område med frisk blæredannelse eventuelt fremprovokeret ved at gnide på overfladen.

Antigen-*mapping* og/eller mutationsanalyse foretages efter aftale med Klinisk Genetisk Afd og/eller internationale samarbejdspartnere.

I familier med EB er det muligt at lave prænatal diagnostik. Dette kræver dog ofte et par måneders planlægning og parret bør i god tid planlægge prænatal diagnostik med Klinisk Genetisk Afd.

## Genetisk diagnostik:

EB nedarves autosomt dominant eller recessivt. En mutationsanalyse vil give den mest præcise klassifikation og er nødvendig for at kunne give genetisk rådgivning.

## Henvisning:

Ved mistanke om EB henvises til dermatologisk afdeling med henblik på videre udredning, rådgivning og behandling.

## Behandling:

Symptomatisk. Det er ofte nødvendigt med et multidisciplinært samarbejde til sårbehandling, forebyggelse af infektioner i de ofte utallige sår og erosioner i huden, vejledning i ernæring, håndtering af psykosociale aspekter og tidlig medicinsk eller kirurgisk intervention af kutane eller ekstrakutane komplikationer. Der foregår forskning med både genterapi og stamcelle-behandling, der på eksperimentelt plan har vist lovende resultater.

## Opfølgning:

Følges på dermatologiske afdelinger med varierende tidsinterval afhængigt af sværhedsgrad af EB.

## Patientforening:

I 2016 blev der stiftet en dansk patientforening, der har en facebookgruppe. Desuden kan information hentes hos den engelske EB-forening ([www.debra.org.uk](http://www.debra.org.uk)).

## Referencer:

Firing C, Bygum A. Epidermolysis bullosa. Ugeskr Laeger 2017;179:V07170568.

Hirsch T, Rothoef T, Teig N. Regeneration of the entire human epidermis using transgenic stem cells. Nature 2017;551:327-332.

Fine JD, Bruckner-Tuderman L, Eady RA et al. Inherited epidermolysis bullosa: updated recommendations on diagnosis and classification. J Am Acad Dermatol. 2014;70:1103-26.

Redigeret dato: januar 2020. Planlagt revision: Juli 2023  
Morten Schjørring Opstrup og Mette Mogensen / DDS Genodermatose udvalg.