

O nemoci

Nemoc motýlích křídel je velmi vzácné, vrozené a bohužel nevyléčitelné onemocnění pojivové tkáně, jehož příčinou je mutace genu, který se stará o stavbu kůže.

Nemoc motýlích křídel, neboli Epidermolysis bullosa congenita, je puchýřnaté kožní onemocnění postihující v České republice okolo 250 - 300 lidí. Jedná se tedy o velmi vzácné, vrozené a bohužel **nevyléčitelné onemocnění** pojivové tkáně, jehož příčinou je mutace genu, který se stará o stavbu kůže. **Nemoc se projevuje velmi tenkou kůží, která má špatnou soudržnost.**

Onemocnění postihuje především **kůži**, dále pak v některých případech **sliznici dutiny ústní, trávicího, respiračního a urogenitálního ústrojí**. Puchýře se mohou vytvářet při jakémkoliv drobném tlaku či tření. Přijímání tuhé stravy může způsobit puchýře i v ústech a jícnu, což pacientům s tímto onemocněním způsobuje bolesti při polykání. Velmi důležitá je vyvážená strava a dostatečný příjem živin, minerálů a vitamínů, který zajistí, aby byl proces hojení co nejrychlejší a imunitní systém co nejsilnější.

Onemocnění se vyskytuje **v několika formách od velmi mírných po smrtelné**. Rozlišujeme čtyři základní formy: **simplex, junkční, dystrofickou** a velmi vzácný **syndrom Kindlerové**. Tyto formy se dále dělí na více než třicet podtypů.

Simplex

Simplex forma nemoci je nejčastější formou (47% nemocných). Puchýře se tvoří v nejsvrchnější vrstvě kůže především v místech častého kontaktu, jako jsou plochy nohou a dlaně, ohyby kloubů, v místech tření oblečení apod. Nemocní trpí bolestí a potížemi při polykání po poranění jícnu, mají špatnou kvalitu nehtů a vlasů, trpí vyšší kazivostí zubů. Postiženo může být dechové a vylučovací ústrojí.

Junkční

Junkční forma je tou nejzávažnější (9% nemocných). Puchýře se tvoří na celém těle i při lehkých dotecích a poraněních. Těžce postižen bývá jícen, nemocní často trpí podvýživou, ztrátou chrupu a vlasů. Úmrtí v kojeneckém věku není nezvyklé.

Dystrofická

Dystrofická forma je druhou nejčastější formou (44% nemocných). Puchýře se vytvářejí nehlouběji - až ve škáře, velmi špatně se hojí a jsou náchylné k infekcím. Nemocní mohou být invalidní již v brzkém věku, často dochází ke srůstům prstů. U této formy mnohem častěji vzniká karcinom kůže (70x vyšší pravděpodobnost než u zdravého jedince). Běžná je ztráta vlasů, nehtů, oslabená imunita, podvýživa.

V případě malé Rebeky bohužel přesná forma nemoci ještě nebyla určena. Správná diagnóza je důležitá pro stanovení vhodné léčby a prognózy dalšího vývoje nemoci. Rebeka a její rodina na výsledky testů zatím stále čeká.

Ošetřování

Nemoc motýlích křídel je bohužel nevyléčitelná, tudíž péče spočívá především v **ošetřování, mírnění příznaků a v prevenci**. Ošetřování puchýřků musí být provedeno velmi **opatrně a sterilně**, aby se otevřené rány nestaly také otevřenými dveřmi pro infekci. Velmi důležité je proškolení rodičů ve vhodné technice ošetřování, o pomůckách, prevenci a dalších důležitých oblastech. Proškolení probíhá ve specializovaných centrech. V České republice je takovým centrem Klinické EB Centrum FN Brno a [DEBRA ČR](#). Rodinám velmi pomáhá spolupráce nejen s psychologem a sociální pracovnící, ale i s ostatními rodinami s touto nemocí.

Závěrem je nutno dodat: Věřme v pokrok medicíny a v nalezení východiska z poeticky znící, leč ve skutečnosti velmi trýznivé nemoci motýlích křídel.