



T.C.
SAĞLIK BAKANLIĞI
Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğü



Sayı : E-60867207-820-287436379
Konu : Eser Yayınlanması (Epidermolizis
Bülloza Klinik Protokolü)

DAĞITIM YERLERİNE

Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğü Araştırma, Geliştirme ve Sağlık Teknolojisi Değerlendirme Daire Başkanlığı koordinasyonunda sürdürülen klinik rehber ve protokol çalışmaları çerçevesinde; “Epidermolizis Bülloza Klinik Protokolü” isimli eser tamamlanmış olup <https://shgmargestddb.saglik.gov.tr/TR-103681/tamamlananlar.html> ve <https://shgm.saglik.gov.tr/> web adreslerinde yayımlanmıştır.

Bilindiği üzere; Bakanlığımız ve bağlı kuruluşları merkez ve taşra teşkilatı tarafından gerçekleştirilen yayın işlemlerinin usul ve esasları 02.06.2014 tarihli ve 6404779/2014.5403.6 sayılı Makam Oluru ile yürürlüğe konulan Sağlık Bakanlığı Yayın Yönergesinde tanımlanmıştır. Mezkûr Yönergenin 18. maddesinin dördüncü fıkrası uyarınca söz konusu eserin bir nüshası ekte sunulmaktadır.

Bilgilerini rica ederim.

Uzm. Dr. Yusuf AKDOĞAN
Bakan a.
Genel Müdür Yardımcısı

Ek: Epidermolizis Bülloza Klinik Protokolü (68 Sayfa)

Dağıtım:
81 İl Valiliğine (İl Sağlık Müdürlüğü)
A Planı
Yüksek Öğretim Kurumu Başkanlığına

Bu belge, güvenli elektronik imza ile imzalanmıştır.

Belge doğrulama kodu: 6DA3830D-7BAE-499F-926F-6033426DB5B7

Belge doğrulama adresi: <https://www.turkiye.gov.tr/saglik-bakanligi-ebys>

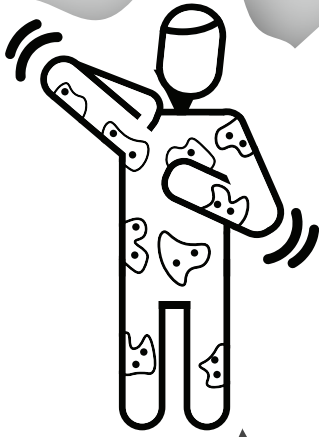
T.C. Sağlık Bakanlığı Üniversiteler Mahallesi Şehit Mehmet Bayraktar Caddesi No:
3 Çankaya/ANKARA 06800
Telefon No: (0 312) 585 15 37 Faks No : (0 312) 585 15 65
e-Posta: shgm.argestd@saglik.gov.tr İnternet Adresi:
<https://shgmargestddb.saglik.gov.tr/>
Kep Adresi: sb@hs01.kep.tr

Bilgi için: Dr. Gülcan TECİRLİ
Ebe
Telefon No: 03124717889





T.C. SAĞLIK BAKANLIĞI
SAĞLIK HİZMETLERİ
GENEL MÜDÜRLÜĞÜ



EPİDERMOLİZİS BÜLLOZA KLİNİK PROTOKOLÜ

Araştırma, Geliştirme ve Sağlık Teknolojisi Değerlendirme Daire Başkanlığı

2025



T.C. Sağlık Bakanlığı
Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğü
Araştırma, Geliştirme ve Sağlık Teknolojisi Değerlendirme Daire Başkanlığı

EPİDERMOLİZİS BÜLLOZA KLİNİK PROTOKOLÜ

T.C. Sağlık Bakanlığı Yayın Numarası	ISBN	Yayın Tarihi	Revizyon Tarihi	Revizyon No	Sayfa Sayısı
		Ağustos-2025	-	-	68

Atıf için: T.C. Sağlık Bakanlığı (2025), Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğü, Araştırma, Geliştirme ve Sağlık Teknolojisi Değerlendirme Daire Başkanlığı, Epidermolizis Büllöza Klinik Protokolü, Ankara, ss. 68.

Telif Hakkı Sahibi: © Türkiye Cumhuriyeti Sağlık Bakanlığı Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğü, 2025

Tüm hakları Türkiye Cumhuriyeti Sağlık Bakanlığı Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğüne aittir.

Kaynak göstermeksizin alıntı yapılamaz.

İLETİŞİM

T.C. Sağlık Bakanlığı, Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğü
Araştırma, Geliştirme ve Sağlık Teknolojisi Değerlendirme Daire Başkanlığı

Adres: Bilkent Yerleşkesi Üniversiteler Mahallesi Şehit Mehmet Bayraktar Cad. No:3 Çankaya/Ankara

Tel: 0312 471 15 37

Web: www.shgm.saglik.gov.tr, https://shgmargestddb.saglik.gov.tr, hta.gov.tr



ÖNSÖZ

Sağlık hizmetlerinin temel hedeflerinden biri, nitelikli ve etkili sağlık hizmetlerini hakkaniyet içinde sunmaktır. Bu kapsamda hazırlanan klinik rehberler/protokoller, sağlık olgularının yönetiminde kanıta dayalı iyi klinik uygulamaları tanımlamayı, hasta bakım ve güvenlik standartlarını belirlemeyi, etkili ve sürdürülebilir stratejilerin seçiminde tüm sağlık profesyonellerine rehberlik etmeyi hedefler.

Bu amaçla, uluslararası kanıtların yerel yapılara uyumu göz önünde bulundurularak, sağlık olgularının koruyucu ve önleyici hizmetleri ile tanı, tedavi, rehabilitasyon ve izlem süreçlerinin yönetimini standart hale getirmek için rehber, protokol ve algoritmalar hazırlanmaktadır.

Dünya genelinde ve Türkiye’de epidermolizis büllözanın (EB) insidans ve prevalansı hakkında büyük farklılıklar mevcuttur. Dünyada genel olarak insidans, her 1 milyon canlı doğumda 1.4-25.0 ve prevalans her 1 milyonda 2.82-54.0 arasında değişmektedir. Türkiye’de EB insidans ve prevalansına ilişkin yapılmış bir çalışma bulunmamaktadır. Söz konusu hastalığın yönetimi ise oldukça zorlu bir süreç olup birçok alanın entegrasyonuna ihtiyaç duymaktadır.

Bu protokol, güncel tanı, tedavi ve izlem yöntemlerini özetlemek ve olası gelişmelere ışık tutması amacıyla hazırlanmıştır. Sağlık hizmetleri sunumunda klinik kalitenin iyileştirilmesi adına beklenen katkıyı sağlamasını ve faydalı olmasını diler, emeği geçen çalışma ekibi üyelerine teşekkür ederim.

Uzm. Dr. Hasan Basri VELİOĞLU

Sağlık Hizmetleri Genel Müdürü



ÇALIŞMA EKİBİ

Çalışma Sahibi

T.C. Sağlık Bakanlığı, Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğü,
Araştırma, Geliştirme ve Sağlık Teknolojisi Değerlendirme Daire Başkanlığı

Çalışma Yöneticileri

Adı, Soyadı	Ünvanı	Kurumu/Görevi
Hasan Basri VELİOĞLU	Uzm. Dr.	Sağlık Hizmetleri Genel Müdürü
Yusuf AKDOĞAN	Uzm. Dr.	Sağlık Hizmetleri Genel Müdür Yardımcısı
Sultan OĞRAŞ	Daire Başkanı	Araştırma, Geliştirme ve Sağlık Teknolojisi Değerlendirme Daire Başkanı

Koordinatör

Gülcan TECİRLİ	Dr., Ebe, Ekonomist	Araştırma, Geliştirme ve Sağlık Teknolojisi Değerlendirme Daire Başkanlığı
----------------	---------------------	--

Yazarlar

Ahmet METİN	Prof. Dr.	Pamukkale Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Deri ve Zührevi Hastalıklar A.B.D.
Sibel ERSOY EVANS	Prof. Dr.	Hacettepe Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Deri ve Zührevi Hastalıklar A.B.D.
Sabri DEMİR	Doç. Dr.	Ankara Bilkent Şehir Hastanesi, Çocuk Hastanesi Başhekimliği, Çocuk Cerrahi Kliniği

Katkıda Bulunanlar

Hikmet Can ÇUBUKÇU	Doç. Dr.	Otizm Zihinsel Özel Gereksinimler ve Nadir Hastalıklar Daire Başkanlığı
Murat GÜLŞEN	Uzm. Dr. Daire Başkanı	Otizm Zihinsel Özel Gereksinimler ve Nadir Hastalıklar Daire Başkanlığı

Grafik Tasarım/Mizanpaj

Selda CAN	Grafiker	Araştırma, Geliştirme ve Sağlık Teknolojisi Değerlendirme Daire Başkanlığı
-----------	----------	--

Merhum Prof. Dr. Ahmet Çınar YASTI "Epidermolizis Bülloza" hastalığının en büyük sorunlarından biri olan "yara bakımı" konusunda kıymetli katkılar sağlamıştır. Kendisini rahmetle yâd ediyoruz.



**T.C. SAĞLIK BAKANLIĞI
SAĞLIK HİZMETLERİ GENEL MÜDÜRLÜĞÜ
YAYIN KOMİSYONU**

Ad Soyad	Birim	Ünvan	Görev
Prof. Dr. Emre KORKUT	Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğü	Genel Müdür Yardımcısı	Komisyon Başkanı
Uzm. Dr. Dilek TARHAN	Sağlıkta Kalite, Akreditasyon ve Çalışan Hakları Daire Başkanlığı	Daire Başkanı	Üye
Dr. Av. Şehmus ERTEKİN	Mevzuat İşleri Daire Başkanlığı	Daire Başkanı	Üye
Dr. İbrahim KARAKUŞ	Tetkik ve Teşhis Hizmetleri Daire Başkanlığı	Daire Başkanı	Üye
Olgun ŞENER	Araştırma, Geliştirme ve Sağlık Teknolojisi Değerlendirme Daire Başkanlığı	Koordinatör	Üye



İÇİNDEKİLER

ÖNSÖZ	iii
ÇALIŞMA EKİBİ	iv
YAYIN KOMİSYONU	v
ŞEKİLLER	viii
TABLOLAR	viii
FOTOĞRAFLAR	viii
KISALTMALAR	ix
1. GENEL BİLGİLER	1
1.1. EB Hastalığı Tanımı	1
1.2. EB Hastalığının Tipleri	1
1.3. Epidemiyoloji	3
1.4. Genel Klinik Bulgular	4
1.4.2. Deri ve Mukoza Bulguları	5
1.4.3. El ve Ayak Bulguları	5
2. TANI VE LABORATUVAR YÖNTEMLERİ	7
2.1. Biyopsi ve Histopatolojik İnceleme	7
2.2. İmmunfloresan Haritalama (IFM)	7
2.3. Elektron Mikroskopisi	8
2.4. Moleküler Genetik Yöntemler	8
3. SİSTEMİK TUTULUMLAR VE ETKİLEŞİMLERİ	9
3.1. Gastrointestinal Sistem Tutulumları	10
3.2. Göz Tutulumları	12
3.3. Genitoüriner Tutulumlar	14
3.4. Kalp Tutulumları	17
3.5. Kas-İskelet Sistemi Tutulumları	18
3.6. Hematolojik Etkiler	20
3.7. Ağız Tutulumları ve Bakımı	22
3.7.1. Ağız Bakımı	23
4. EB KOMPLİKASYONLARI	27
4.1. Ağrı ve Kaşıntı	27
4.1.1. Ağrı ve Kaşıntının Yönetimi	28
4.2. Büyüme ve Gelişme Geriliği	29
4.2.1. Büyüme ve Gelişme Geriliğinin Yönetimi	30
4.3. Skuamöz Hücreli Karsinom	31
5. EB İLE BİRLİKTE GÖRÜLEN SENDROMLAR	32
6. HASTALIK YÖNETİMİ VE HASTA BAKIMI	34
6.1. Hastalık Yönetiminde Multidisipliner Yaklaşım	34



6.2. Beslenme/Kabızlık Yönetimi	34
6.3. El ve Ayak Bakımı	36
6.4. Ayakkabı Kullanımı.....	37
6.5. Hijyenik Bakım ve Banyolar	39
6.6. Psiko-Sosyal Etkiler.....	40
7. YARA BAKIMI.....	42
7.1. Yara Bakım Ürünleri	43
8. YENİDOĞAN BAKIMI	46
9. EB HASTALARINDA ANESTEZİ VE CERRAHİ.....	49
10. EB VE YAŞAM	51
11. HASTA VE YAKINLARININ EĞİTİMİ	53
12. EB HASTALARININ TAKİBİ.....	55
13. EB'DE HASTALIK ŞİDDETİ ÖLÇÜM YÖNTEMLERİ	57
KAYNAKÇA	58



TABLolar

Tablo 1. EB'nin 4 Ana Tipi, Ayrışma Seviyesi, Kalıtım Şekilleri ve Mutasyonel Proteinleri	2
Tablo 2. EB Hastalığı Genel Bulguları.....	4
Tablo 3. EB Hastalığında Deri Bulguları	5
Tablo 4. EB Hastalığında El ve Ayak Bulguları	6
Tablo 5. EB'de Gastrointestinal Sistem Tutulumu.....	10
Tablo 6. EB Alt Tiplerine Göre Oftalmolojik Tutulumların Belirti, Bulgu ve Tedavileri.....	12
Tablo 7. EB Alt Tiplerine Göre Oftalmolojik Tutulumların Belirti, Bulgu ve Tedavileri.....	14
Tablo 8. EB Tiplerine Göre Kardiyovasküler Belirtiler	17
Tablo 9. EB'de Kas-İskelet Sistemi Tutulumu.....	18
Tablo 10. EB'de Hematolojik Tutulumlar.....	20
Tablo 11. EB'de Ağız İçi ve Diş Tutulumları.....	22
Tablo 12. Psiko-Sosyal Bulgular ve Tedaviler	40
Tablo 13. Hastalık Tiplerindeki Yara Türlerine Göre Yara Örtülerinin Özellikleri.....	45

ŞEKİLLER

Şekil 1. EB'nin 4 Ana Tipi Deri Katmanlarındaki Ayrışma Seviyesi	3
Şekil 2. Sistemik Tutulumlar	9

FOTOĞRAFLAR

Fotoğraf 1. El Sırtında Milia	6
Fotoğraf 2. Distrofik EB'de Psödosindaktili	20
Fotoğraf 3. Ağız İçi Büller.....	23
Fotoğraf 4. Bart Sendromu	32
Fotoğraf 5. EB Simpleks, Ellerde ve Tırnaklarda Değişiklikler.....	37



KISALTMALAR

BEBS	Birmingham Epidermolizis Bülloza Şiddet Skalası (Birmingham Epidermolysis Bullosa Severity Scale)
DEB	Distrofik EB
DEBRA	Distrofik Epidermolizis Bülloza Araştırma Derneği (Dystrophic Epidermolysis Bullosa Research Association)
DKMP	Dilate Kardiyomyopati
DLQI	Dermatoloji Yaşam Kalitesi İndeksi
EB	Epidermolizis Bülloza
EBDASI	Epidermolizis Bülloza Hastalık Aktivitesi ve Skar İndeksi (Epidermolysis Bullosa Disease Activity and Scarring Index)
EBS	Epidermolizis Bülloza Simpleks
FLACC	Yüz İfadesi (Face), Bacaklar (Legs), Aktivite (Activity), Ağlama (Cry)
H-JEB	Herlitz JEB
IFM	İmmunfloresan Haritalama
InToDermQoL-EB	EB için Bebek ve Çocuk Dermatoloji Yaşam Kalitesi Ölçeği
JEB	Jonksiyonel EB (Junctional EB)
KS	Kindler Sendromu
MCID	Minimal Klinik Önemli Fark (Minimal Clinically Important Difference)
MLPA	Çoklu Ligaz Bağımlı Prob Amplifikasyonu (Multiplex Ligation-Dependent Probe Amplification)
NGS	Yeni Nesil Dizileme (Next Generation Sequencing)
QoL	Yaşam Kalitesi (Quality of Life)
qPCR	Gerçek Zamanlı Kantitatif PCR (Real-Time Polymerase Chain Reaction)
RDEB	Resesif Distrofik EB (Recessive Dystrophic EB)
RDEB-HS	DEB'nin En Şiddetli Formu Olan Hallopeau-Siemens Tipi (Recessive Dystrophic EB - Hallopeau-Siemens)
RDEB-nHS	DEB'nin Daha Hafif Bir Formu Olan nonHallopeau-Siemens Tipi (Recessive Dystrophic EB - nonHallopeau-Siemens)
RNA-Seq	RNA Dizilimi (RNA Sequencing)
SHK	Skvamöz Hücreli Karsinom (Squamous Cell Carcinoma)
SNP	Tek Nükleotid Polimorfizm (Single Nucleotide Polymorphism)
SS	Sanger Dizileme (Sanger Sequencing)
WES	Tüm Ekzom Dizileme (Whole Exome Sequencing)



1. GENEL BİLGİLER

1. GENEL BİLGİLER

1.1. EB Hastalığı Tanımı

Epidermolizis bülloza (EB), deri ve mukozalarda meydana gelen, mekanik travmaya bağlı deri katmanlarında ayrışma ve içi sıvı dolu bül (oluşumu ile karakterize bir grup genetik bozukluktur. Deri ve mukozada hücre ve katmanlarını bir arada tutan yapısal proteinlerin mutasyonları neticesi eksik ya da bozuk yapılması sonucu oluşur. Bu mutasyonlar, deri ve mukozanın yapısını bozar ve mekanik travmaya karşı direncini azaltarak kolayca yaralanmasına ve iyileşmesinin uzun sürmesine neden olur.

1.2. EB Hastalığının Tipleri

Hastalık, 4 ana tipte görülmektedir; epidermolizis bülloza simpleks (EBS), jonksiyonel EB (JEB), distrofik EB (DEB) ve Kindler sendromudur (KS).

Epidermolizis Bülloza Simpleks (EBS)

Bu tip, hastalığın en hafif formu ve en sık görülen tipidir. Ayrışma epidermal düzeydedir. Derinin üst tabakasındaki keratinositlerdeki mutasyonlar sonucu gelişir. Bu hücreleri bir arada tutan ve alt tabakaya bağlayan Keratin, Plektin, Eksofilin, Cd152, BP230, Kelch-benzeri üye 24 gibi proteinlerin yapımı bozulmuştur. Otozomal dominant veya resesif yolla kalıtılan 13 farklı alt tipi bulunmaktadır. Lezyonlar lokalize tiplerinde, eller, ayaklar, dizler ve dirsekler gibi vücudun yüksek sürtünme alanlarına yerleşirken, jeneralize tiplerinde, vücudun herhangi bir yerinde görülebilir.

Jonksiyonel Epidermolizis Bülloza (JEB)

Derinin üst tabakasındaki keratinositler ile alt tabakasındaki dermal papillalar arasındaki bağlantıyı sağlayan proteinlerin mutasyonlarına bağlı gelişir. Ayrışma dermoepidermal bileşkededir. JEB, EBS'den daha ciddi bir formdur. Bu mutasyonlar neticesi Laminin332, Kollajen tip 7, İntegrin a6b4 ve integrin a3 alt birimi protein yapımı bozulmuştur. Lezyonları, deride özellikle sürtünme alanlarına yerleşir. Bu nedenle, eller, ayaklar, dizler ve dirsekler gibi bölgelerde sık görülürler. Yapımı bozulan proteinler vücudun diğer yapılarında yer aldığı için ayrıca saç, tırnak, ağız, diş, sindirim, solunum üriner sistemde etkilenebilir. Neticede derinin sağlam yapısını bozulur ve mekanik travmaya karşı direnci azaltır. Hepsi de otozomal resesif yolla kalıtılan 9 ayrı tipi bulunmaktadır.

Distrofik Epidermolizis Bülloza (DEB)

Dermo-epidermal bileşkede ve derinin daha alt tabakasında yer alan kollajen 7 proteinlerinin mutasyonlarına gelişir. DEB, en ağır epidermolizis bülloza tipidir. Dominant ve resesif olmak üzere iki ana tipi ve bunlara ait 11 alt tipi vardır. Dominant DEB'in lezyonları, deride daha sınırlı



1. GENEL BİLGİLER

olabilir ve sıklıkla eller, ayaklar, dizler ve dirsekler gibi sürtünme alanlarına yerleşir. Deride küçük, büyük bül oluşumu yanında skar formasyonu da gelişir. Lezyonlar ağız içi ve sindirim sisteminde de görülebilir. Ayrıca tırnak kaybı, diş anomalileri, ağız skuamöz hücreli kanser eşlik edebilir. Vücudun herhangi bir yerinde yerleşebilen resesif DEB'in lezyonları ise daha yaygın ve şiddetli olup ölümcül olabilir.

Kindler Sendromu (KS)

Kindler Sendromu otozomal resesif kalıtımla geçen KIND1 genindeki mutasyonların neden olduğu bir epidermolizis bülloza bir tipidir. Bu sendromda, ayrışma deride herhangi bir seviyede ve karışık tipte gelişir. Lezyonlar, intraepidermal, lamina lusida veya sublamina densada oturur. Özellikle deri, mukoza ve dişlerdeki lezyonlarla karakterizedir. Lezyonlar, özellikle yüz, boyun, üst gövde, el ve ayaklarda yerleşebilir. Yeni doğan ve bebeklerde şiddetli oral büller görülebilir. Hastalar ayrıca genç yaşta başlayan periodontal hastalık gelişimi için de risk altındadırlar. Diğer epidermolizis bülloza tiplerinden farklı olarak hastalarda fotosensitivite vardır. Özellikle yüz, boyun ve üst gövdede, güneş ışığına maruz kalmanın ardından hiperpigmentasyon ve atrofi gibi deri değişiklikleri de görülebilir. EB'nin 4 ana tipi, ayrışma seviyesi, kalıtım şekilleri ve mutasyonel proteinleri Tablo 1 ve Şekil 1'de görülmektedir.

Tablo 1. EB'nin 4 Ana Tipi, Ayrışma Seviyesi, Kalıtım Şekilleri ve Mutasyonel Proteinleri

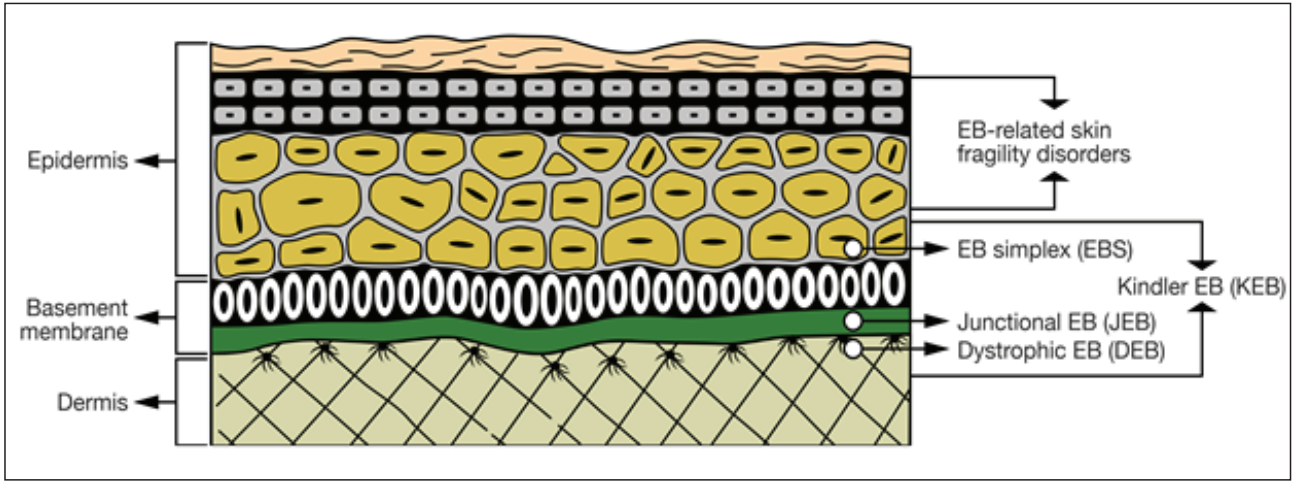
Ayrışma Seviyesi	Hastalık Adı	Kalıtım Şekli	Etkilenen Protein
<i>Intraepidermal</i>	EB Simpleks	Otozomal Dominant	Keratin 5 ve 14, Plectin, Kelch-like member 24
		Otozomal Resesif	Keratin 5 ve 14, BP230, Ekzofilin-5, Plectin, CD151
<i>Jonksiyonel</i>	Jonksiyonel EB	Otozomal Resesif	Laminin 332, Kollajen tip 7, Integrin $\alpha 6\beta 4$, Integrin $\alpha 3$ altbirimi
<i>Dermal</i>	Distrofik EB	Otozomal Dominant	Kollajen tip 7
		Otozomal Resesif	Kollajen tip 7
<i>Her seviye</i>	Kindler EB	Otozomal Resesif	Kindlin-1

Kaynak: Has ve ark. (2020), Consensus reclassification of inherited epidermolysis bullosa and other disorders with skin fragility. *Br J Dermatol.* 2020;183(4):614-27.

1. GENEL BİLGİLER

EB'nin alt tipi, cilt yaralanmasının meydana geldiği ultrastrüktürel seviyeye göre sınıflandırılır. Bu seviyeler;

- ▶ EBS; epidermis içi,
- ▶ JEB; lamina lusida içi,
- ▶ DEB; lamina densa altı,
- ▶ KS; epidermis içi, lamina lusida içi ve lamina densa altı, olup Şekil 1'de görülebilmektedir.



Şekil 1. EB'nin 4 Ana Tipi Deri Katmanlarındaki Ayrışma Seviyesi

Kaynak: Has ve ark. (2020), Consensus reclassification of inherited epidermolysis bullosa and other disorders with skin fragility. *Br J Dermatol.* 183(4):614-27.

1.3. Epidemiyoloji

EB'nin epidemiyolojisi, nadirliği ve heterojenliği nedeniyle iyi tanımlanmamıştır. Bu nedenle dünya genelindeki prevalansı hakkında kesin bir veri yoktur. Prevalans ülkeler, bölgeler ve EB tipleri arasında değişiklik göstermektedir. Dünya genelinde prevalansı belirlemek için bazı ülkelerde yapılan çalışmalar kullanılmış olsa da bunlar gerçeği tam olarak yansıtmamaktadır.

Dünya genelinde ve Türkiye'de, farklı zaman aralıklarında, çeşitli ülkelerden bildirilen epidemiyolojik veriler incelendiğinde sıklık ve yaygınlık rakamları bakımından büyük farklılıklar mevcuttur. Bu verilere göre insidans, her 1 milyon canlı doğumda 1.4-25.0 ve prevalans her 1 milyonda 2.82-54.0 arasında değişmektedir (Fine, 2016). Ülkemizde ise yapılmış bir insidans ya da prevalans çalışması henüz bulunmamaktadır.

**1. GENEL BİLGİLER****1.4. Genel Klinik Bulgular**

4 ana tip EB'nin genel bulguları Tablo 2'de özetlenmiştir.

Tablo 2. EB Hastalığı Genel Bulguları

Bulgu	EB Simpleks	Jonksiyonel EB	Distrofik EB	Kindler Sendromu
Büller	Alt tiplerine göre değişmekle birlikte sıklıkla el avuç içi ve sakral bölgelerde görülür, sıcak ve terle artar.	Kemik çıkıntılarında daha sık görülür.	Tüm vücutta yaygın olarak görülebilir.	El ve ayaklar
Erozyonlar	Bilgi bulunmamaktadır.	Derin ayrışma nedeniyle akut veya kronik ülserlere dönüşebilir.	Derin ayrışma nedeniyle akut veya kronik ülserlere dönüşebilir.	Lezyonlar skuamöz hücreli deri kanserine dönüşebilir
Skarlar	Bilgi bulunmamaktadır.	Bilgi bulunmamaktadır.	Sık görülebilir ve milia eşlik edebilir.	Bilgi bulunmamaktadır.
Kaşını	Tüm tiplerde yaygındır.	Tüm tiplerde yaygındır.	Tüm tiplerde yaygındır.	Tüm tiplerde yaygındır.
Ağrı	Sıklıkla hastalık şiddetiyle orantılıdır.	Sıklıkla hastalık şiddetiyle orantılıdır.	Sıklıkla hastalık şiddetiyle orantılıdır.	Sıklıkla hastalık şiddetiyle orantılıdır.
Beslenme Bozuklukları	Bilgi bulunmamaktadır.	Bilgi bulunmamaktadır.	Özefagus tutulumuna bağlı yutma güçlüğü görülebilir.	Bilgi bulunmamaktadır.
Solumun Problemleri	Nadir görülen laringeal tutulumlar görülebilir, özellikle EBS-MD tipinde.	Laringo-trakeal tutulum riski daha yüksektir.	Laringo-trakeal tutulum riski daha yüksektir.	Bilgi bulunmamaktadır.
Hareket Kısıtlılığı	Bilgi bulunmamaktadır.	Bilgi bulunmamaktadır.	El ve ayak parmaklarında füzyonlar görülebilir, bu da hareket kısıtlılığına yol açabilir.	Bilgi bulunmamaktadır.
Beden İmajı ve Benlik Saygısı Sorunları	Hastalığın görünümü nedeniyle negatif beden imajı ve düşük benlik saygısı görülebilir.			
Sosyal İzolasyon	Hastalığın görünümü ve belirtileri nedeniyle sosyal izolasyon görülebilir.			



1. GENEL BİLGİLER

1.4.2. Deri ve Mukoza Bulguları

Hastalığın dört ana tipi her biri farklı klinik belirtiler ve bulgular göstermektedir. Tablo 3'te deri bulguları ve tedavi yaklaşımları özetlenmiştir.

Tablo 3. EB Hastalığında Deri Bulguları

	EB Simpleks	Jonksiyonel EB	Distrofik EB	Kindler Sendromu
Bulgular	<ul style="list-style-type: none">Büller genellikle yüzeyseldir ve skar bırakmadan iyileşir.Nadiren saçlı deride alopesi görülebilir.	<ul style="list-style-type: none">Deri, EB Simpleks'e göre daha hassas ve kırılabilir.Saçlı deride alopesi görülebilir.	<ul style="list-style-type: none">Büller daha derinlerde oluşur ve genellikle skar bırakır.Saçlı deride sikatrisyel alopesi (skarlaşmaya bağlı saç dökülmesi) yaygın olarak görülür.	<ul style="list-style-type: none">Deri ve mukozalarda ayrışmalar sıklıkla görülür.Saçlı deride alopesi görülebilir.
Tedaviler	<ul style="list-style-type: none">Travmadan kaçınmaBül tedavisi (bkz. Genel Tedavi Yaklaşımları)	<ul style="list-style-type: none">Travmadan kaçınmaBül tedavisi (bkz. Genel Tedavi Yaklaşımları)Ağrı ve kaşıntı yönetimi	<ul style="list-style-type: none">Travmadan kaçınmaBül tedavisi (bkz. Genel Tedavi Yaklaşımları)Ağrı ve kaşıntı yönetimiSkar yönetimi	<ul style="list-style-type: none">Travmadan kaçınmaBül tedavisi (bkz. Genel Tedavi Yaklaşımları)Ağrı ve kaşıntı yönetimi

Deride Genel Tedavi Yaklaşımları

- **Yara bakımı:** Yaralar düzenli olarak temizlenmeli ve uygun yara örtüleri ile kapatılmalıdır.
- **Travmadan kaçınma:** Deriye sürtünme ve baskıyı en aza indirmek için yumuşak giysiler giyilmeli, sert aktivitelerden kaçınılmalıdır.
- **Bül tedavisi:** Buller steril bir iğne ile boşaltılmalı, bülün üst derisi yerinde bırakılmalıdır.
- **Enfeksiyonların önlenmesi ve tedavisi:** Deri enfeksiyonlarını önlemek için iyi hijyen uygulamaları önemlidir. Enfeksiyon gelişirse antibiyotikler gerekebilir.
- **Kaşıntı tedavisi:** Kaşıntının giderilmesi için uygun antihistaminik ilaçlar verilmelidir.
- Deri skuamöz hücreli karsinom gelişimi açısından takip edilmelidir.

1.4.3. El ve Ayak Bulguları

Aşağıdaki tabloda EB'nin değişik formlarında görülen el ve ayak bulguları ve tedavi yaklaşımları özetlenmiştir. Tedavi yöntemleri bulgulara göre değişiklik gösterebilir. Tablo 4 genel bir bakış sunmakta olup, her hasta için bireysel bir değerlendirme ve tedavi planı gerekmektedir.

1. GENEL BİLGİLER

Tablo 4. EB Hastalığında El ve Ayak Bulguları

		EB Simpleks	Jonksiyonel EB	Distrofik EB	Kindler Sendromu
Bulgular	Deride kolayca bül oluşumu	+	++	+++	++
	Tırnak bozulmaları/yokluğu	+	++	+++	+++
	Atrofik skarlar	+/-	+	+++	+++
	Ellerde ve ayaklarda kontraktürler	-	+	+++	++
Tedaviler	Travmadan kaçınma	+	+	+	+
	Yara örtüleri	+	++	+++	++
	Kontraktürleri önlemek için egzersiz	-	+	+++	+
	Beslenme desteği	+/-	+	++	+
	Genetik danışmanlık	+	+	+	+

Açıklamalar: +: Görülebilir / ++: Sık görülür / +++: Çok sık ve şiddetli görülür / +/-: Duruma göre değişebilir/-: Genellikle görülmez.

Genel Olarak:

- ▶ Tırnak matriksi, deri bazal membranına benzediği için tırnak tutulumu EB hastalarında sık görülür.
- ▶ Tırnak bulguları arasında; tırnak plağı altında ve etrafında bül ve erozyonlar, onikoliz, tırnak atrofisi ve kaybı sayılabilir.
- ▶ Bu lezyonlar özellikle travmaya en çok maruz kalan ayak başparmak tırnaklarında daha fazla görülür, ancak el ve ayakların tüm tırnaklarını etkileyebilir.
- ▶ Tırnak distrofisi, geç başlangıçlı JEB ve pretibiyal DDEB'de ilk bulgu, lokalize dominant DEB'de ise tek bulgu olabilir.



Fotoğraf 1. El Sirtında Milia

Kaynak: Doç. Dr. Sabri Demir arşivi



2. TANI VE LABORATUVAR YÖNTEMLERİ

EB'nin doğru tanısı ve alt sınıflandırılması, hastalığın şiddetini öngörmek, hasta yönetimi için karar vermek, genetik danışmanlık sağlamak, olası komplikasyonları izlemek ve tedavi etmek, klinik çalışmalara katılmak ve kişiye özel tedavi uygulamak için gereklidir. Bu bölümde EB'nin laboratuvar tanısında kullanılan başlıca yöntemler sıralanmıştır.

2.1. Biyopsi ve Histopatolojik İnceleme

EB'nin tanısı, klinik bulgular, moleküler genetik testler ve biyopsi ile histopatolojik inceleme gibi yöntemlerle konulabilir. Biyopsi ve histopatolojik inceleme, EB'nin tanısı ve alt tipini belirlemek için önemli bir araçtır.

Biyopsi ve histopatolojik inceleme için, lezyonlu veya lezyonsuz ciltten küçük bir doku örneği alınır. Doku örneği, elektron mikroskobu ile incelenmek üzere hazırlanır. Elektron mikroskobu, cilt yaralanmasının hangi seviyede olduğunu gösterir. Bu şekilde, EB'nin alt tipi tanımlanabilir. Biyopsi ve histopatolojik inceleme, EB'nin genetik nedenini belirlemek için yeterli değildir, ancak moleküler genetik testlere rehberlik edebilir.

Biyopsi ve histopatolojik inceleme, EB'nin tanısında önemli bir yer tutmaktadır. Bu yöntem, EB'nin klinik olarak ayırt edilemeyen veya nadir görülen formlarının tanınmasına yardımcı olur. Ayrıca, EB'nin alt tipinin belirlenmesi, hastalığın seyrini, komplikasyon riskini ve prognozu tahmin etmek için de gereklidir. Biyopsi ve histopatolojik inceleme, EB'nin tedavisinde de rol oynayabilir. Örneğin, gen tedavisi gibi yeni tedavi yöntemleri için uygun adayların seçilmesinde kullanılabilir.

2.2. İmmüno Floresan Haritalama (IFM)

İmmüno floresan haritalama yöntemi, cildin bazal membran bölgesindeki proteinlerin varlığını veya yokluğunu belirlemek için kullanılan bir laboratuvar testidir. Bu yöntem, EB'nin alt tipini saptamak için önemli bir araçtır.

Bu yöntemde, cilt biyopsisinden elde edilen kesitler, EB ile ilişkili proteinlere karşı antikorlarla işaretlenir ve floresan mikroskop altında incelenir. Bu şekilde, yarı seviyesi ve protein eksikliği veya anormalliği belirlenebilir. EB'nin alt tipleri arasında klinik bulguların yetersiz kaldığı durumlarda, immüno floresan haritalama yöntemi tanıyı doğrulamak için kullanılabilir. IFM, EB tanısında hızlı, ucuz ve güvenilir bir yöntemdir. Ayrıca genetik testleri önceliklendirme ve sonuçlarını yorumlamak için de yardımcı olur. İmmüno floresan haritalama yöntemi ile elde edilen protein profili, genetik testler için yol gösterici olabilir. EB'nin alt tipleri, hastalığın seyri, prognozu, komplikasyonları ve tedavisi açısından farklılık gösterir. Bu nedenle, immüno floresan haritalama yöntemi ile alt tip belirlenmesi, hastaların uygun şekilde yönetilmesi için gereklidir (Rossi ve ark., 2021).



2. TANI VE LABORATUVAR YÖNTEMLERİ

İmmünofloresan haritalama yöntemi adımları aşağıda sıralanmıştır:

- ▶ Hastadan alınan cilt biyopsisi özel bir solüsyon içinde saklanır.
- ▶ Biyopsi örneği ince kesitlere ayrılır ve cam lam üzerine yerleştirilir.
- ▶ Kesitlere, bazal membran bölgesindeki proteinlere özgü olan floresan etiketli antikolar eklenir.
- ▶ Antikolar, hedef proteinlere bağlanır ve floresan ışığı altında parlar.
- ▶ Kesitler, floresan mikroskopu ile incelenir ve proteinlerin dağılımı haritalanır.
- ▶ Harita sonuçları, EB'nin alt tiplerinin tanımlayıcı özellikleri ile karşılaştırılır ve tanı konulur.

2.3. Elektron Mikroskopisi

Bu yöntemde, cilt biyopsisinden elde edilen kesitler elektron mikroskop altında incelenir ve yarık seviyesi ultrastrüktürel olarak gözlenir. EM, uzun zamandır EB tanısında en iyi yöntem olarak kabul edilmiştir. Ancak bugün EM, daha yaygın olan IFM tarafından büyük ölçüde yerini almıştır. EM'nin avantajları arasında yarık seviyesinin kesin olarak belirlenmesi, bazı nadir EB tiplerinin tanınması ve IFM ile uyumsuz sonuçların aydınlatılması sayılabilir. EM'nin dezavantajları arasında ise pahalı olması, uzmanlık gerektirmesi, zaman alması ve bazen yarık seviyesinin belirsiz kalması sayılabilir.

2.4. Moleküler Genetik Yöntemler

EB'nin klinik çeşitliliği hastalığın genetik ve moleküler heterojenliğinden kaynaklanmaktadır. EB'nin farklı alt tipleri arasında keskin bir sınır olmadığından, klinik bulgulara dayalı tanı güçtür. EB'nin ana tiplerinde mutasyona uğradığı bilinen 16 gen vardır. Bu genlerin bazal membran zonunda ve ekstrakutanöz dokularda ekspresyon seviyeleri, mutasyonların tipleri ve kombinasyonları, fenotipik çeşitliliği oluşturur.

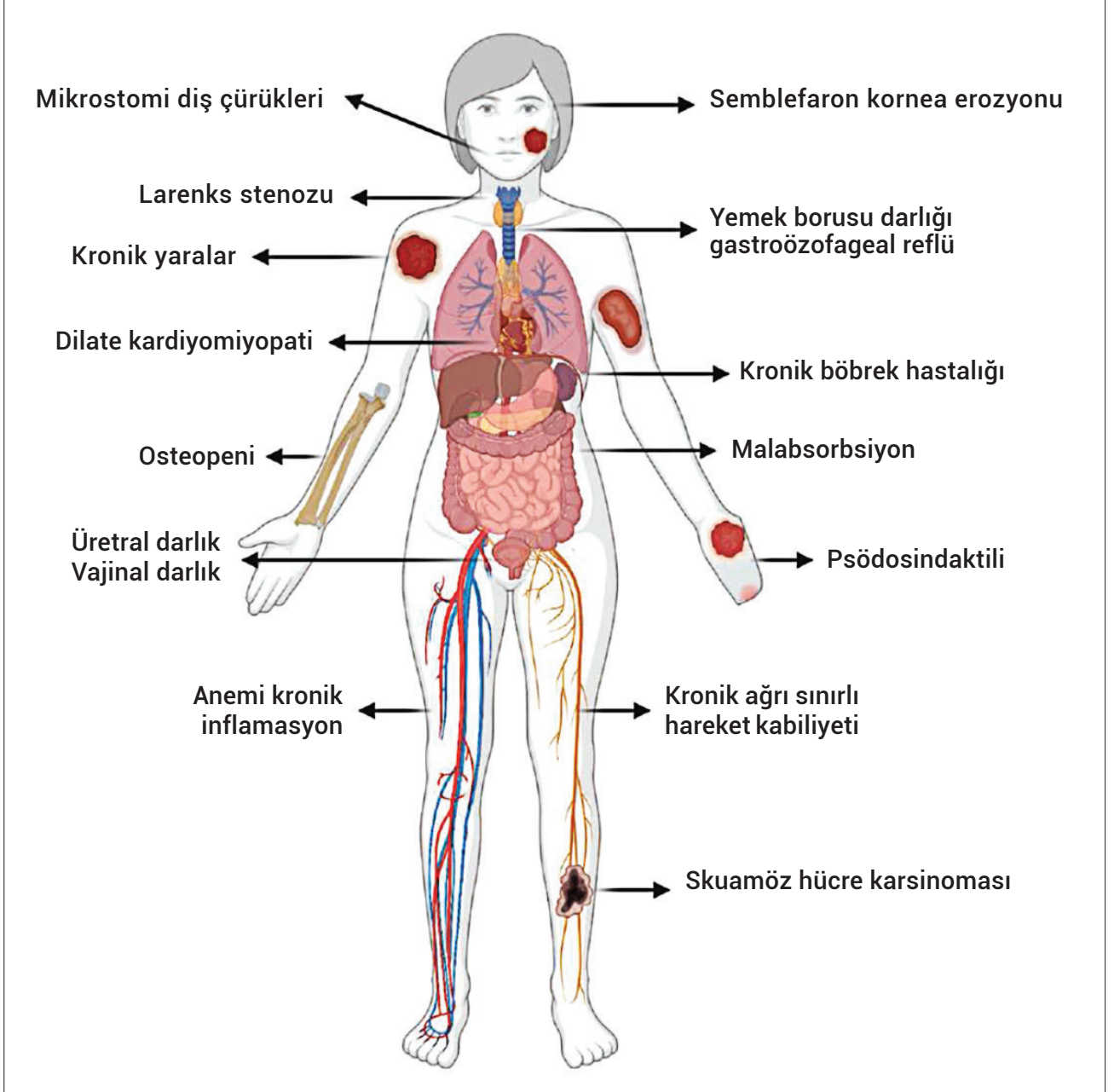
EB'nin tanısı için kullanılan moleküler genetik testler, hastalığa neden olan genetik değişiklikleri tespit etmek için DNA analizi yöntemlerini içerir. Bu yöntemle EB ile ilişkili genlerin DNA dizileri incelenir ve patojenik varyantları aranır.

Genellikle kan veya deri biyopsisi örnekleri kullanılır. Test edilen gen sayısı tek bir gen veya birden fazla gen olabilir. Genetik testlerde kullanılan teknikler arasında hedefli EB gen paneli ile yeni nesil dizileme (NGS), tüm ekzom dizileme (WES) ve Sanger dizileme (SS) bulunur. Bazı durumlarda, ayrıca SNP dizileri, çoklu ligaz bağımlı prob amplifikasyonu (MLPA), qPCR, RNA-Seq gibi teknikler de uygulanabilir. Genetik testler; EB tanısını doğrulamak, alt tipini belirlemek, prognozu tahmin etmek, aile üyelerinin taşıyıcı durumunu saptamak, tekrarlama riskini değerlendirmek, genetik danışmanlık sağlamak, prenatal veya preimplantasyon genetik tanı yapmak için uygulanabilir.

Moleküler genetik testlerin yapılışı, incelenen gen sayısına, kullanılan yöntem ve test edilen biyolojik materyale bağlı olarak değişebilir.

3. SİSTEMİK TUTULUMLAR VE ETKİLEŞİMLERİ

3. SİSTEMİK TUTULUMLAR VE ETKİLEŞİMLERİ



Şekil 2. Sistemik Tutulumlar

Kaynak: Mittal ve ark. (2022). Anesthetic management of adults with epidermolysis bullosa. *Anesthesia and analgesia*, 134(1); 90–101.



3. SİSTEMİK TUTULUMLAR VE ETKİLEŞİMLERİ

3.1. Gastrointestinal Sistem Tutulumları

Gastrointestinal sistem, EB'nin deriden sonra ikinci sıklıkta etkilediği mukoza alanlarından biridir. Tutulum EB'nin tipine, şiddetine ve yaygınlığına bağlı olarak değişkenlik gösterir. Tablo 5'te verilmiştir.

Tablo 5. EB'de Gastrointestinal Sistem Tutulumu

	EB Simpleks	Jonksiyonel EB	Distrofik EB	Kindler Sendromu
Bulgular	<ul style="list-style-type: none">• Oral büller, ülserler ve erozyonlar• Özofageal yapışıklıklar ve stenoz (nadir)	<ul style="list-style-type: none">• Ciddi oral tutulum (büller, erozyonlar, ülserasyonlar)• Pilor atrezisi (JEB-pilorik atrezi sendromu)• Özofagus darlığı• Gastroözofageal reflü• Konstipasyon	<ul style="list-style-type: none">• Ağır oral tutulum (mikrostomi, ankiloglossi, dil atrofisi)• Özofagus darlığı• Gastroözofageal reflü• Konstipasyon• İnflamatuvar barsak hastalıkları (Crohn hastalığı, ülseratif kolit)• Rektal striktürler• Anal erozyonlar ve fissürler	<ul style="list-style-type: none">• Ciddi oral tutulum (büller, erozyonlar, ülserasyonlar) Özofagus darlığı• Diğer GI tutulumlar (yaygın olabilir)
Tedaviler	<ul style="list-style-type: none">• Oral hijyen• Topikal lidokain ve sukralfat• Yumuşak diyet• Beslenme desteği (gerekirse nazogastrik tüp veya gastrostomi)• Özofageal dilatasyon (nadir durumlarda)	<ul style="list-style-type: none">• Yukarıdakilere ek olarak• Pilor atrezisi için cerrahi• Özofageal dilatasyon• Reflü ilaçları• Beslenme desteği (gerekirse gastrostomi)	<ul style="list-style-type: none">• Yukarıdakilere ek olarak• Özofageal dilatasyon• Reflü ilaçları• Konstipasyon tedavisi (yüksek lifli diyet, laksatifler)• İnflamatuvar barsak hastalığı tedavisi• Beslenme desteği (gerekirse gastrostomi)• Ağrı yönetimi	<ul style="list-style-type: none">• Yukarıdakilere benzer tedaviler, ancak daha agresif ve erken müdahale gerekebilir.• Beslenme desteği genellikle gereklidir.• Ağrı yönetimi önemlidir.

Hastaların ağızlarının içinde meydana gelen büllere bağlı beslenme sorunu meydana gelebilir. Gastrointestinal sistem tutulumunun bir diğer sık görülen belirtisi disfajidir. Disfaji, özofagusta bül, yara, daralma veya skar dokuları oluşmasına bağlı gelişebilir. Yutma güçlüğü, beslenme sorunlarına, kilo kaybına, büyüme geriliğine ve anemiye yol açabilir. Sindirim sistemi tutulumunun diğer belirti ve bulguları şunlardır:



3. SİSTEMİK TUTULUMLAR VE ETKİLEŞİMLERİ

- ▶ Ağız içinde büller ile birlikte görülen yaralar, diş eti iltihabı veya diş çürümesi
- ▶ Dilde büyüme veya şekil bozukluğu
- ▶ Tükürük bezlerinde iltihaplanma veya tıkanma
- ▶ Mide veya bağırsaklarda büller, yaralar, kanama veya ülser
- ▶ Mide asidi reflüsü veya gastrit
- ▶ Kabızlık, ishal veya karın ağrısı
- ▶ Karaciğer veya pankreas iltihabı
- ▶ Malabsorpsiyon veya gıda intoleransı

Sindirim sistemi tutulumu, EB hastalarının yaşam kalitesini ve sağlık durumunu önemli ölçüde etkiler. İlerleyen yaşlarda uzamış malnütrisyon sonucu hastalarda gelişme geriliği görülür. Bu nedenle, erken tanı, uygun tedavi ve düzenli takip gereklidir. Sindirim sistemi tutulumunun tedavisi, EB'nin tipine ve semptomların şiddetine göre değişmektedir. Tedavi ile genellikle şunlar amaçlanır:

- ▶ Büllerin ve yaraların iyileşmesini hızlandırmak,
- ▶ Enfeksiyonları önlemek veya tedavi etmek,
- ▶ Ağrıyı ve iltihabı azaltmak,
- ▶ Besleme ile ilişkili stresi yatıştırmak,
- ▶ Yutma güçlüğünü gidermek veya azaltmak,
- ▶ Normal tuvalet alışkanlığı kazandırmak,
- ▶ Beslenme durumunu iyileştirmek,
- ▶ Ağrılı dışkılamanın önüne geçmek,
- ▶ Yaşa ve cinsiyete uygun optimal büyümeyi teşvik etmek,
- ▶ Reflüyü kontrol etmek,
- ▶ Daralmaları veya skar dokusunu dilatasyon veya cerrahi yöntemle çözmek veya genişletmek,

Sindirim sistemi tutulumu olan EB hastalarına, ağız bakımı, yumuşak ve kolay yutulabilen gıdalar, sıvı takviyesi, ağrı kesici ilaçlar, antibiyotikler, antiasitler, probiyotikler, besin destekleri veya cerrahi girişimler gibi çeşitli tedavi seçenekleri içermektedir. Tedavi planı, hastanın ihtiyaçlarına göre bireyselleştirilmelidir.

Sindirim sistemi tutulumu olan EB hastalarının düzenli olarak bir gastroenterolog, beslenme ve metabolizma uzmanı ve diyetisyen tarafından değerlendirilmesi ve takip edilmesi gerekmektedir. Ayrıca, hastaların ve bakıcılarının sindirim sistemi tutulumunun belirti ve bulgularını tanımaları ve bunları doktorlarıyla paylaşmaları önemlidir. Sindirim sistemi tutulumu olan EB hastalarına uygun tedavi sağlanarak yaşam kalitesi ve sağlık durumu iyileştirilebilir.



3. SİSTEMİK TUTULUMLAR VE ETKİLEŞİMLERİ

3.2. Göz Tutulumları

EB, konjonktiva ve kornea bülleri ile gözün tutulması, görme azalması ve hatta körlüğe yol açan ilerleyici skarlara neden olabilir. EB'nin genetik alt tiplerinin (distrofik (otozomal resesif ve otozomal dominant), jonksiyonel ve simpleks) bile klinik olarak değişkenlik gösterdiği ve daha fazla alt kategorilere ayrıldığı tanınmıştır.

EB'de göz tutulumu, hafif konjonktival irritasyondan göz kapakları, kornea ve konjonktivanın şiddetli sikatrizasyonuna kadar bir semptom ve bulgu spektrumu olarak ortaya çıkabilir. Göz yüzeyi, deri gibi yüzey ektoderminden embriyonik olarak türetilen konjonktiva ve korneadan oluşur.

Tablo 6. EB Alt Tiplerine Göre Oftalmolojik Tutulumların Belirti, Bulgu ve Tedavileri

	EB Simpleks	Jonksiyonel EB	Distrofik EB	Kindler Sendromu
Komplikasyonlar	<ul style="list-style-type: none"> Konjonktival inflamasyon Korneal erozyon Blefarit Meibomian bez disfonksiyonu Trikiyazis Entropiyon 	<ul style="list-style-type: none"> Korneal erozyon Skarlaşma Neovaskülarizasyon Simblefaron Entropiyon Ektropiyon Trichiasis Gözyaşı kanalı tıkanıklığı 	<ul style="list-style-type: none"> Korneal erozyon Skarlaşma Neovaskülarizasyon Semblefaron Entropiyon Ektropiyon Trichiasis Gözyaşı kanalı tıkanıklığı 	<ul style="list-style-type: none"> Fotosensitivite Pigmentasyon bozuklukları Korneal erozyon Skarlaşma Neovaskülarizasyon Simblefaron Entropiyon Ektropiyon Trikiyazis Gözyaşı kanalı tıkanıklığı
Tedaviler	<ul style="list-style-type: none"> Yapay gözyaşı damlaları Antibiyotikli pomatlar Korneal bandaj lensleri Cerrahi girişimler (tarsorafı veya blefaroplasti) 	<ul style="list-style-type: none"> Yapay gözyaşı damlaları Antibiyotikli pomatlar Korneal bandaj lensleri Cerrahi girişimler (tarsorafı veya blefaroplasti) Rejeneratif tedaviler (amniyon zarı grefti veya limbal kök hücre nakli vb.) 		

EB Simpleks (EBS): EBS hastalarının %12'sinde (n=6) göz problemleri bulunmuştur. En sık görülen bulgular konjonktival inflamasyon, korneal erozyon, blefarit, meibomian bez disfonksiyonu, trikiyazis ve entropiyondur. Tedavi olarak yapay gözyaşı damlaları, antibiyotikli pomatlar, korneal bandaj lensleri, tarsorafı veya blefaroplasti gibi cerrahi girişimler uygulanabilir.



3. SİSTEMİK TUTULUMLAR VE ETKİLEŞİMLERİ

Jonksiyonel EB (JEB): JEB hastalarının %40'ında (n=6) oftalmik komplikasyonlar görülmüştür. JEB'de en sık görülen bulgular korneal erozyon, skarlaşma, neovaskülarizasyon, simblefaron, entropiyon, ektripiyon, trikiyazis ve gözyaşı kanalı tıkanıklığıdır. Tedavi olarak yapay gözyaşı damlaları, antibiyotikli pomatlar, korneal bandaj lensleri, tarsorafi veya blefaroplasti gibi cerrahi girişimler uygulanabilir. Ayrıca amniyon zarı grefti veya limbal kök hücre nakli gibi rejeneratif tedaviler de denenebilir.

Distrofik EB (DEB): DEB hastalarının %51'inde (37/72) oftalmik komplikasyonlar vardır. DEB'nin otozomal resesif formunda daha şiddetli göz tutulumu görülürken, otozomal dominant formunda daha hafif seyirli olabilir. DEB'de en sık görülen bulgular korneal erozyon, skarlaşma, neovaskülarizasyon, semblefaron, entropiyon, ektripiyon, trikiyazis ve gözyaşı kanalı tıkanıklığıdır. Tedavi olarak yapay gözyaşı damlaları, antibiyotikli pomatlar, korneal bandaj lensleri, tarsorafi veya blefaroplasti gibi cerrahi girişimler uygulanabilir. Ayrıca amniyon zarı grefti veya limbal kök hücre nakli gibi rejeneratif tedaviler de denenebilir.

Kindler sendromu (KS): KS, EB'nin nadir bir formudur ve deride fotosensitivite, pigmentasyon bozuklukları, korneal erozyon, skarlaşma, neovaskülarizasyon, simblefaron, entropiyon, ektripiyon, trikiyazis ve gözyaşı kanalı tıkanıklığı gibi oftalmik komplikasyonlara neden olabilir. Tedavi olarak yapay gözyaşı damlaları, antibiyotikli pomatlar, korneal bandaj lensleri, tarsorafi veya blefaroplasti gibi cerrahi girişimler uygulanabilir. Ayrıca amniyon zarı grefti veya limbal kök hücre nakli gibi rejeneratif tedaviler de denenebilir.

EB'de göz tutulumu görme kaybına ve körlüğe yol açabilecek ciddi bir durumdur. Bu nedenle EB hastalarının multidisipliner bir şekilde takip edilmesi ve oftalmologlar tarafından düzenli olarak değerlendirilmesi gerekir. EB hastalarına güneşten korunma, göz hijyeni, nemlendirici damlalar ve antibiyotikli pomatlar gibi koruyucu önlemler önerilmelidir.



3. SİSTEMİK TUTULUMLAR VE ETKİLEŞİMLERİ

3.3. Genitoüriner Tutulumlar

Genitoüriner tutulumlara ilişkin bulgular ve tedavi önerileri Tablo 7'de özetlenmiştir.

Tablo 7. EB Alt Tiplerine Göre Oftalmolojik Tutulumların Belirti, Bulgu ve Tedavileri

	EB Simpleks	Jonksiyonel EB	Distrofik EB	Kindler Sendromu
Bulgular	<ul style="list-style-type: none">• Dış genital bölgede bül oluşumu veya erozyon (özellikle erkeklerde)• Ağrılı idrar yapma veya idrarı geçirmede zorluk• İdrar yolu enfeksiyonları veya böbrek taşları• Azalmış doğurganlık veya cinsel işlev bozukluğu	<ul style="list-style-type: none">• Dış genital bölge, üretra, mesane veya böbreklerde şiddetli bül oluşumu veya erozyon• İdrar yolu tıkanıklığı veya daralması, idrar tutamama, hidronefroz veya böbrek yetmezliği• Hematüri (idrarda kan) veya proteinüri (idrarda protein)• Kronik böbrek hastalığı veya son dönem böbrek hastalığı	<ul style="list-style-type: none">• Dış genital bölge, üretra, mesane veya böbreklerde yaygın bül oluşumu veya erozyon• İdrar yolu tıkanıklığı veya daralması, idrar tutamama, hidronefroz veya böbrek yetmezliği• Hematüri veya proteinüri• Kronik böbrek hastalığı veya son dönem böbrek hastalığı• Genital bölge veya idrar yolu skuamöz hücreli karsinomu	<ul style="list-style-type: none">• Dış genital bölgede bül oluşumu veya erozyon• Ağrılı idrar yapma veya idrarı geçirmede zorluk• İdrar yolu enfeksiyonları veya böbrek taşları• Genital bölge veya idrar yolu skuamöz hücreli karsinomu
Tedaviler	<ul style="list-style-type: none">• Etkilenen bölgelerin nazikçe temizlenmesi ve pansuman yapılması• Ağrı kesici ilaç ve antibiyotiklerin uygulanması• Böbrek taşlarını önlemek için yeterli sıvı alımı ve diyet değişiklikleri• Şiddetli yara izi veya tıkanıklığın cerrahi düzeltilmesi• Cinsel sağlık sorunları için danışmanlık ve destek	<ul style="list-style-type: none">• Etkilenen bölgelerin sık sık temizlenmesi ve pansuman yapılması• Ağrı kesici ilaçlar, antibiyotikler ve anti-inflamatuar ilaçlar• İdrar yolu tıkanıklığını gidermek için kateterizasyon veya stent uygulaması• Böbrek yetmezliği için diyaliz veya böbrek nakli• Aile planlaması için genetik danışmanlık ve prenatal tanı	<ul style="list-style-type: none">• JEB ile benzerdir, ancak ayrıca şunları da içerebilir:<ul style="list-style-type: none">– Skuamöz hücreli karsinom için kemoterapi veya radyoterapi– RDEB için kemik iliği nakli veya gen tedavisi.	<ul style="list-style-type: none">• Etkilenen bölgelerin nazikçe temizlenmesi ve pansuman• Ağrı kesici ilaçlar ve antibiyotikler• Böbrek taşlarını önlemek için yeterli sıvı alımı ve diyet değişiklikleri• Şiddetli yara izi veya tıkanıklığın cerrahi düzeltilmesi• Skuamöz hücreli karsinom için kemoterapi veya radyoterapi.



3. SİSTEMİK TUTULUMLAR VE ETKİLEŞİMLERİ

EB, vücudun farklı bölgelerini etkileyebilir, bunlara genitoüriner sistem de dahildir. Genitoüriner sistem, idrarı üreten ve atık olarak dışarı atan organlar ve yapılar ile üreme organlarını içerir. EB'nin tipine ve şiddetine bağlı olarak, genitoüriner tutulum, hafiften hayatı tehdit ediciye kadar değişebilir. EB'nin dört ana tipine göre genitoüriner tutulumun yaygın belirtileri, semptomları ve tedavileri şu şekilde sıralanabilir:

EB Simpleks (EBS): Bu, çoğunlukla derinin dış tabakasını etkileyen en yaygın ve en hafif EB tipidir. EBS'de genitoüriner tutulum nadirdir ve genellikle hafiftir. Olası bazı belirti ve semptomlar şunlardır:

- Dış genital bölgede bül oluşumu veya erozyon (özellikle erkeklerde),
- Ağrılı idrar yapma veya idrarı geçirmede zorluk,
- İdrar yolu enfeksiyonları veya böbrek taşları,
- Azalmış doğurganlık veya cinsel işlev bozukluğu.

EBS genitoüriner tutulumu için tedavi seçenekleri çoğunlukla destekleyici ve semptomatik olup tedavi seçenekleri şu şekilde sıralanabilir:

- Etkilenen bölgelerin nazikçe temizlenmesi ve pansuman yapılması,
- Ağrı kesici ilaç ve antibiyotiklerin uygulanması,
- Böbrek taşlarını önlemek için yeterli sıvı alımı ve diyet değişiklikleri,
- Şiddetli yara izi veya tıkanıklığın cerrahi düzeltilmesi,
- Cinsel sağlık sorunları için danışmanlık ve destek.

Jonksiyonel EB (JEB): JEB'de genitoüriner tutulum EBS'ye göre daha yaygın ve ciddidir. Olası bazı belirti ve semptomlar şunlardır:

- Dış genital bölge, üretra, mesane veya böbreklerde şiddetli bül oluşumu veya erozyon,
- İdrar yolu tıkanıklığı veya daralması, idrar tutamama, hidronefroz veya böbrek yetmezliği,
- Hematüri (idrarda kan) veya proteinüri (idrarda protein),
- Kronik böbrek hastalığı veya son dönem böbrek hastalığı.

JEB genitoüriner tutulumu için tedavi seçenekleri daha agresif ve karmaşık olup şu şekilde sıralanabilir:

- Etkilenen bölgelerin sık sık temizlenmesi ve pansuman yapılması,
- Ağrı kesici ilaçlar, antibiyotikler ve anti-inflamatuar ilaçlar,
- İdrar yolu tıkanıklığını gidermek için kateterizasyon veya stent uygulaması,
- Böbrek yetmezliği için diyaliz veya böbrek nakli,
- Aile planlaması için genetik danışmanlık ve prenatal tanı.

Distrofik EB (DEB): Bu, derinin iç tabakasını etkileyen başka bir nadir ve şiddetli EB tipidir. DEB'de genitoüriner tutulum da yaygın ve ciddidir, özellikle resesif alt tip (RDEB) için. Olası bazı belirti ve semptomlar şunlardır:

- Dış genital bölge, üretra, mesane veya böbreklerde yaygın bül oluşumu veya erozyon,



3. SİSTEMİK TUTULUMLAR VE ETKİLEŞİMLERİ

- İdrar yolu tıkanıklığı veya daralması, idrar tutamama, hidronefroz veya böbrek yetmezliği,
- Hematüri veya proteinüri,
- Kronik böbrek hastalığı veya son dönem böbrek hastalığı,
- Genital bölge veya idrar yolu skuamöz hücreli karsinomu.

DEB genitoüriner tutulumu için tedavi seçenekleri JEB ile benzerdir, ancak ayrıca şunları da içerebilir:

- Skuamöz hücreli karsinom için kemoterapi veya radyoterapi,
- RDEB için kemik iliği nakli veya gen tedavisi.

Kindler sendromu (KS): KS'de genitoüriner tutulum yaygın değildir ve genellikle hafiftir. Olası bazı belirti ve semptomlar şunlardır:

- Dış genital bölgede bül oluşumu veya erozyon,
- Ağrılı idrar yapma veya idrarı geçirirmede zorluk,
- İdrar yolu enfeksiyonları veya böbrek taşları,
- Genital bölge veya idrar yolu skuamöz hücreli karsinomu.

KS genitoüriner tutulumu için tedavi seçenekleri çoğunlukla destekleyici ve semptomatik olup öneriler şu şekilde sıralanabilir:

- Etkilenen bölgelerin nazikçe temizlenmesi ve pansuman,
- Ağrı kesici ilaçlar ve antibiyotikler,
- Böbrek taşlarını önlemek için yeterli sıvı alımı ve diyet değişiklikleri,
- Şiddetli yara izi veya tıkanıklığın cerrahi düzeltilmesi,
- Skuamöz hücreli karsinom için kemoterapi veya radyoterapi.



3. SİSTEMİK TUTULUMLAR VE ETKİLEŞİMLERİ

3.4. Kalp Tutulumları

Aşağıdaki tabloda, her bir epidermolizis bülloza tipi için belirtilen kardiyovasküler belirtiler özetlenmiştir:

Tablo 8. EB Tiplerine Göre Kardiyovasküler Belirtiler

	EB Simpleks	Jonksiyonel EB	Distrofik EB	Kindler Sendromu
Bulgular	Bazı formlarda kardiyomiyopati riski	Laringo-trakeal tutulum nedeniyle solunum sıkıntısı, dolaylı olarak kardiyovasküler sistemi etkileyebilir	Dilate kardiyomiyopati (DKMP) riski, özellikle RDEB grubunda yaygın	Genetik bozukluklara bağlı kardiyomiyopati gelişimi
	Özellikle PLEC geni mutasyonlarında, EBS ile birlikte musküler distrofi ve kardiyomiyopati görülebilir.	İnterstisyel akciğer hastalığı ve nefrotik sendrom gibi durumlar dolaylı olarak kalp damar sistemini etkileyebilir	Kronik anemi, kardiyak hastalık için risk faktörü olabilir ve DKMP'ye yol açabilir	Kindler sendromlu hastalar genç yaşta başlayan periodontal hastalık ve buna bağlı kardiyovasküler sorunlar için risk altındadır
	KLHL24 geni mutasyonlarında DKMP görülebilir		Aort kökü dilatasyonu görülebilir	

EB olgularında en sık görülen kardiyak tutulum şekli dilate kardiyomiyopatidir. Dilate kardiyomiyopati (DKMP) tanısı konulan EB'li hastaların çoğunluğu, otozomal resesif kalıtımla aktarılan distrofik EB (%91.5) tanı grubundadır. EB olgularında aritmojenik kardiyomiyopati, noncompaction kardiyomiyopati ve aort kökünde dilatasyon belirlenebilir. EB'li hastalarda kalp hastalığı ortalama 10 yaşında başlamakta ve çoğu kez ileri evre ve ağır kalp yetmezliği bulguları ile başvurumaktadırlar. Rutin ekokardiyografik inceleme yapılan EB hastalarında ve RDEB grubunda DKMP gelişim sıklığı %3.5 ve %15.4'tür. KLHL24 mutasyonu taşıyan DEB hastalarında bu oran %40'a çıkmaktadır. Plektin gen mutasyonu olan DEB-Musküler distrofi hastalarının %11.6'sında kardiyak sorunlar saptanır. Ayrıca RDEB olgularının %18.6'sında aort kökünde dilatasyon gözlemlenebilir. EB olgularında dilate kardiyomiyopati gelişiminde beslenme yetersizliği, karnitin, selenyum gibi mikro besin eksiklikleri, ilaçlar, anemi, kronik transfüzyona bağlı demir yüklenmesi ve viral enfeksiyonların rol oynadığı düşünülmektedir. EB' nin bazı alt gruplarında primer genetik bozukluğun kardiyomiyopati gelişiminde rolü olduğuna dair veriler artmaktadır. Özellikle KLHL24, Plektin ve Desmoplakin gen mutasyonlarını taşıyan EB olgularında DKMP birlikteliği dikkat çekmektedir. EB hastalarında dilate kardiyomiyopati gelişimi ile prognoz



3. SİSTEMİK TUTULUMLAR VE ETKİLEŞİMLERİ

olumsuz yönde etkilenir, kardiyak tutulumu olan olgularda hızlı klinik kötüleşme ve ölüm geliştiği bildirilmektedir. EB olgularında kardiyovasküler sistem muayenesi, brain natriüretik peptid ölçümü ve rutin ekokardiyografik tarama yapılmalıdır, böylece eşlik eden kardiyak hastalıkların erken tanı ve tedavisi mümkün olabilir.

3.5. Kas-İskelet Sistemi Tutulumları

EB'nin kas-iskelet sistemi tutulumu, hastalığın şiddetine, süresine ve alt tipine bağlı olarak değişmektedir (Tablo 9).

Tablo 9. EB'de Kas-İskelet Sistemi Tutulumu

	EB Simpleks	Jonksiyonel EB	Distrofik EB	Kindler Sendromu
Komplikasyonlar	<ul style="list-style-type: none"> Genellikle hafif veya hiç kas-iskelet sistemi tutulumu yoktur Nadir görülen EBS-MD tipinde ptozis ve oftalmopleji görülebilir 	<ul style="list-style-type: none"> Yaygın büller, erozyonlar ve atrofik skarlar Laringeal tutulum sıklıkla görülür ve solunum sıkıntısı yaratabilir 	<ul style="list-style-type: none"> Tekrarlayan travmalar nedeniyle el ve ayak parmaklarında sineşi ve kontraktür gelişebilir 	<ul style="list-style-type: none"> Doğumda başlayan travmatik büller, progresif atrofi, poikiloderma ve fotosensitivite
Tedaviler	<ul style="list-style-type: none"> Semptomatik tedavi, fizik tedavi ve gerektiğinde ortopedik cihazlar [EBS-MD] 	<ul style="list-style-type: none"> Destekleyici bakım, yara bakımı, enfeksiyon kontrolü ve komplikasyonların yönetimi Laringeal tutulum için solunum yolu açıklığını korumak adına girişimler gerekebilir 	<ul style="list-style-type: none"> El ve ayak fonksiyonlarını korumak için cerrahi ve cerrahi olmayan yöntemler kullanılabilir Erken müdahale ve sürekli bakım önemlidir Hasta ve aile eğitimi önemli bir rol oynar 	<ul style="list-style-type: none"> Destekleyici bakım, yara bakımı, enfeksiyon kontrolü ve komplikasyonların yönetimi Kontraktürleri önlemek ve fonksiyonu korumak için fizik tedavi ve splintleme yapılabilir. Gerekirse cerrahi müdahaleler düşünülebilir
Ek Bilgiler	<ul style="list-style-type: none"> EBS, genellikle hafif seyirli bir EB formudur ve kas-iskelet sistemi tutulumu nadirdir 	<ul style="list-style-type: none"> JEB'nin şiddetli formlarında yaşamın ilk yıllarında ölüm riski yüksektir 	<ul style="list-style-type: none"> DEB, el ve ayaklarda ciddi deformitelere yol açabilen bir EB formudur. 	<ul style="list-style-type: none"> Kindler sendromunda kas-iskelet sistemi tutulumu nadirdir, ancak kontraktürler ve deformiteler gelişebilir

EB Simpleks (EBS): Lokalize EBS'nin kas-iskelet sistemi tutulumu nadirdir ve genellikle hafiftir. Bazı hastalarda, el ve ayak deformiteleri, tırnak distrofisi veya psödosindaktili görülebilir. Lokalize EBS'nin tedavisi semptomatiktir ve büllerin önlenmesi, enfeksiyonların tedavisi ve yara bakımı gibi önlemleri içerir. Daha şiddetli bir EBS alt tipi olan jeneralize EBS'de, gövde, kollar, boyun ve oral



3. SİSTEMİK TUTULUMLAR VE ETKİLEŞİMLERİ

mukozayı da etkileyebilir. Bu hastalarda, kas-iskelet sistemi tutulumu daha belirgindir ve eklem kontraktürleri, skolyoz, osteoporoz veya kas atrofisi gibi komplikasyonlara yol açabilir. Jeneralize EBS'nin tedavisi de semptomatiktir ancak daha kapsamlı bir multidisipliner yaklaşım gerektirir. Fiziksel terapi, ortezler, cerrahi müdahaleler veya ilaç tedavileri gibi seçenekler uygulanabilir.

Jonksiyonel EB (JEB): JEB'nin en şiddetli formu olan Herlitz JEB (H-JEB), doğumda veya erken çocuklukta yaygın büller, erozyonlar ve yaralarla karakterizedir. H-JEB'li hastaların çoğu ilk iki yıl içinde ölür. H-JEB'li hastaların kas-iskelet sistemi tutulumu da çok şiddetlidir ve eklem kontraktürleri, psödosindaktili, skolyoz, osteoporoz veya kas distrofisi gibi sorunlara neden olmaktadır. H-JEB'nin tedavisi destekleyici ve palyatiftir ve ağrıyı azaltmak, enfeksiyonları önlemek veya tedavi etmek, beslenmeyi sağlamak ve yara bakımını yapmak gibi amaçlarla yapılır. JEB'nin daha hafif bir formu olan non-Herlitz JEB (NH-JEB), daha az yaygın büllerle seyrederek ve hastaların yaşam beklentisi daha uzundur. NH-JEB'li hastaların kas-iskelet sistemi tutulumu da daha hafiftir ancak yine de eklem kontraktürleri, psödosindaktili veya skolyoz gibi komplikasyonlar gelişebilir. NH-JEB'nin tedavisi de semptomatiktir ve fiziksel terapi, ortezler, cerrahi müdahaleler veya ilaç tedavileri gibi seçenekler uygulanabilir.

Distrofik EB (DEB): DEB'nin en şiddetli formu olan Hallopeau-Siemens tipi (RDEB-HS), doğumda veya erken çocuklukta yaygın büller, erozyonlar, yaralar ve skarlarla karakterizedir. RDEB-HS'li hastaların yaşam beklentisi düşüktür ve çoğu 30 yaşından önce ölmektedir. RDEB-HS'li hastaların kas-iskelet sistemi tutulumu da çok şiddetlidir ve eklem kontraktürleri, psödosindaktili, skolyoz, osteoporoz, kas distrofisi veya kalsifikasyon gibi sorunlara neden olur. RDEB-HS'nin tedavisi destekleyici ve palyatiftir ve ağrıyı azaltmak, enfeksiyonları önlemek veya tedavi etmek, beslenmeyi sağlamak ve yara bakımını yapmak gibi amaçlarla yapılır. DEB'nin daha hafif bir formu olan non-Hallopeau-Siemens tipi (RDEB-nHS), daha az yaygın büllerle seyrederek ve hastaların yaşam beklentisi daha uzundur. RDEB-nHS'li hastaların kas-iskelet sistemi tutulumu da daha hafiftir ancak yine de eklem kontraktürleri, psödosindaktili veya skolyoz gibi komplikasyonlar gelişebilir. RDEB-nHS'nin tedavisi de semptomatiktir ve fiziksel terapi, ortezler, cerrahi müdahaleler veya ilaç tedavileri gibi seçenekler uygulanabilir.

Kindler sendromu (KS): KS, doğumda veya erken çocuklukta büller, erozyonlar, yaralar ve skarlarla karakterizedir. Ayrıca retiküler hiperpigmentasyon, fotosensitivite, oral mukozit veya periodontal hastalık gibi diğer bulgular da görülebilir. KS'li hastaların kas-iskelet sistemi tutulumu değişkenlik gösterir ve eklem kontraktürleri, psödosindaktili, skolyoz veya osteoporoz gibi sorunlara neden olabilir. KS'nin tedavisi semptomatiktir ve büllerin önlenmesi, enfeksiyonların tedavisi, yara bakımı, güneş koruması ve oral hijyen gibi önlemleri içermektedir.

3. SİSTEMİK TUTULUMLAR VE ETKİLEŞİMLERİ



Fotoğraf 2. Distrofik EB'de Psödosindaktili

Kaynak: Doç. Dr. Sabri Demir arşivi

3.6. Hematolojik Etkiler

EB'nin hematolojik sistem üzerindeki etkileri, EB tipine ve şiddetine bağlı olarak değişmektedir (Tablo 10).

Tablo 10. EB'de Hematolojik Tutulumlar

		EB Simpleks	Jonksiyonel EB	Distrofik EB	Kindler Sendromu
Bulgular	Anemi	Nadir	Yaygın	Yaygın	Yaygın
	Demir eksikliği			Yaygın	
	Kronik hastalık anemisi			Olabilir	
Tedaviler	Demir takviyesi (oral veya IV)			Yaygın	
	Eritrosit süspansiyon transfüzyonu			Gerekirse	
	Eritropoetin uyarıcı faktörlerin kullanımı			Gerekirse	



3. SİSTEMİK TUTULUMLAR VE ETKİLEŞİMLERİ

Açıklamalar:

- ▶ **Anemi**, EB hastalarında, özellikle Distrofik EB ve Jonksiyonel EB tiplerinde yaygın bir bulgudur.
- ▶ **Demir eksikliği**, Distrofik EB'de aneminin başlıca nedenlerinden biridir ve sıklıkla oral demir takviyesi veya ciddi vakalarda intravenöz demir tedavisi gerektirir.
- ▶ **Kronik hastalık anemisi**, Distrofik EB'de de görülebilir ve tedaviye yanıt vermeyebilir.
- ▶ Şiddetli anemi vakalarında **eritrosit süspansiyon transfüzyonu** gerekebilir.
- ▶ **Eritropoetin uyarıcı faktörler**, demir eksikliğine bağlı olmayan ağır anemi vakalarında kullanılabilir.

EB'nin en önemli hematolojik sorunu anemidir. Anemi, multifaktöriyel kökenlidir ve kronik inflamasyon, demir eksikliği, kan kaybı, beslenme yetersizliği, kronik böbrek hastalığı ve eritropoetin üretiminde azalma gibi nedenlerle ortaya çıkabilir. Anemi, EB hastalarında büyüme geriliği, kemik kaybı, yara iyileşmesinde gecikme, kalite yaşamda bozulma ve ölüm riskinde artış gibi ciddi sonuçlara yol açabilir.

Aneminin tanısı ve yönetimi için konsensüs rehberleri mevcuttur. Bu rehberlere göre, orta ila şiddetli formları olan EB hastalarında minimum istenen Hb seviyesi 100 g/L'dir. Tedavi bireyselleştirilmelidir. Diyet önlemleri aneminin yönetiminin bir parçası olarak tüm EB hastalarına sunulmalıdır; oral demir takviyesi hafif anemi için kullanılmalı; intravenöz demir infüzyonu ise Hb seviyeleri 80–100 g/L (8–10 g/dL) arasında ve semptomatik ise orta ila şiddetli anemi için ayrılmalıdır; transfüzyon ise Hb yetişkinlerde 80 g/L (8 g/dL), çocuklarda 60 g/L (6 g/dL)'den düşükse uygulanmalıdır.

EB'de bildirilen diğer hematolojik bozukluklar arasında küçük bir hasta grubunda koagülasyon anormallikleri ve immünolojik değişiklikler bulunmaktadır. Koagülasyon anormallikleri genellikle trombositopeni veya trombosit disfonksiyonu ile ilişkilidir ve kanama eğilimine neden olabilir. İmmünolojik değişiklikler ise hipergamaglobulinemi, otoantikörler, lenfositopeni veya lenfosit aktivasyonu gibi şekillerde görülebilir ve enfeksiyon riskini artırabilir.



3. SİSTEMİK TUTULUMLAR VE ETKİLEŞİMLERİ

3.7. Ağız Tutulumları ve Bakımı

EB hastalarında ağız mukozası, dişler, diş etleri, çene kemiği ve tükürük bezleri gibi oral yapılar da etkilenebilir (Tablo 11).

Tablo 11. EB'de Ağız İçi ve Diş Tutulumları

	EB Simpleks	Jonksiyonel EB	Distrofik EB	Kindler Sendromu
Bulgular	<ul style="list-style-type: none">Küçük veziküllerİz bırakmadan iyileşen veziküllerBeyaz lekeler (ağır vakalarda)Dil papillalarında silinme (ağır vakalarda)Damak rugalarında silinme (ağır vakalarda)	<ul style="list-style-type: none">Oral tutulum hemen her zaman mevcutPerioral granülasyon dokuları (Herlitz tipinde)Dental problemler (Herlitz tipinde)Dudak hareketlerinde bozulma (Herlitz tipinde)Ağız açıklığında daralma (Herlitz tipinde)Mine hipoplazisi	<ul style="list-style-type: none">Hafif veya ağır seyirli oral lezyonlarOral mukozada artmış frajilite (Dominant tipte)Bül oluşumu nadirdir (Dominant tipte)Skarlaşma yok (Dominant tipte)Oral ülserler (Resesif tipte)MikrostomiAnkiloglossiDil atrofisi	<ul style="list-style-type: none">Oral tutulumOral bülOral skarMikrostomiMine defektleriPeriodontal hastalık
Tedaviler	<ul style="list-style-type: none">Yumuşak gıdalarla beslenmeAsitli ve iritan gıdalardan kaçınmaÖzenli oral hijyenYumuşak diş fırçası kullanımı	<ul style="list-style-type: none">Yumuşak gıdalarla beslenmeAsitli ve iritan gıdalardan kaçınmaÖzenli oral hijyenErken dönemde diş hekimi kontrolüYüksek doz flor uygulamasıDiş çürüğü önleyici tedbirlerYumuşak diş fırçası kullanımıDiş temizliği için pamuklu çubuk/bez/gazlı bez kullanımı (ağrı durumunda)	<ul style="list-style-type: none">Yumuşak gıdalarla beslenmeAsitli ve iritan gıdalardan kaçınmaÖzenli oral hijyenÖzel diyet programlarıSık aralıklarla ve yumuşak gıdalarla beslenmeTopikal lidokainSukralfatPolivinilpirolidin-sodyum hyaluronat jel (Gelclair®)Klorheksidin glukonat ve benzamidin hidroklorid içeren gargaralarErken dönemde diş hekimi kontrolü (Resesif tipte)Yüksek doz flor uygulaması (Resesif tipte)Diş çürüğü önleyici tedbirler (Resesif tipte)Yumuşak diş fırçası kullanımıAğız açma-kapama egzersizleri (mikrostomi durumunda)	<ul style="list-style-type: none">Yumuşak gıdalarla beslenmeAsitli ve iritan gıdalardan kaçınmaÖzenli oral hijyenErken dönemde diş hekimi kontrolüYüksek doz flor uygulamasıDiş çürüğü önleyici tedbirlerYumuşak diş fırçası kullanımıDiş temizliği için pamuklu çubuk/bez/gazlı bez kullanımı (ağrı durumunda)Ağız açma-kapama egzersizleri (mikrostomi durumunda)



3. SİSTEMİK TUTULUMLAR VE ETKİLEŞİMLERİ



Fotoğraf 3. Ağız İçi Büller

Kaynak: Doç.Dr. Sabri Demir arşivi

3.7.1. Ağız Bakımı

EB hastalarında ağız mukozası, dişler, diş etleri, çene kemiği ve tükürük bezleri gibi oral yapılar da etkilenebilir. EB hastalarında ağız bakımı, oral komplikasyonları önlemek veya azaltmak, beslenmeyi kolaylaştırmak ve yaşam kalitesini artırmak için önemlidir. EB hastalarında ağız bakımının nasıl yapılacağına dair bazı öneriler şunlardır:

- ▶ Ağız bakımı günde en az iki kez, yumuşak bir diş fırçası veya gazlı bez ile yapılmalıdır. Diş macunu kullanılıyorsa, florürlü ve sodyum lauril sülfat içermeyen bir ürün tercih edilmelidir.
- ▶ Ağız içinde bül veya yara varsa, bunlar patlatılmamalı veya koparılmamalıdır. Bül veya yara tedavisi için doktorun önerdiği antiseptik solüsyonlar veya kremler kullanılmalıdır.
- ▶ Ağız kuruluğu, enfeksiyon, çatlaklar ve diş çürüğüne neden olabileceği için, bol su içilmeli ve tükürük akışını artırmak için şekersiz sakız çiğnenmelidir. Tükürük bezleri yetersiz çalışıyorsa, yapay tükürük ürünleri kullanılabilir.
- ▶ Diş hekimi ile düzenli olarak görüşülmeli ve diş sağlığı kontrolü yaptırılmalıdır. Diş hekimi, EB hastalarına uygun diş tedavisi yöntemlerini uygulayabilir. Diş hekimi ziyaretinden önce, EB hastalığı hakkında bilgi verilmeli ve gerekli önlemler alınmalıdır.



3. SİSTEMİK TUTULUMLAR VE ETKİLEŞİMLERİ

- ▶ Beslenme, oral sağlığı etkileyen önemli bir faktördür. EB hastaları, yumuşak, ılık ve besleyici gıdalar tüketmeli ve sert, keskin, asitli veya baharatlı gıdalardan kaçınılmalıdır. Gıdalar küçük parçalara bölünmeli ve yutulması kolay olmalıdır.
- ▶ EB hastalarında ağız sağlığı önemli bir sorundur, çünkü ağız içindeki yaralar, enfeksiyonlar, diş çürükleri, diş eti hastalıkları, diş kaybı, tükürük azalması, beslenme zorlukları ve konuşma bozuklukları gibi pek çok komplikasyona yol açabilir. Bu nedenle, EB hastalarının ağız bakımı ve diş tedavisi için özel ihtiyaçları vardır. Bu makalede, EB hastalarında ağız sağlığı bakımının nasıl yapılacağına dair güncel klinik uygulama rehberlerine dayalı olarak bir bakış sunulmaktadır.

EB hastalarında ağız sağlığı bakımının temel amaçları şunlardır:

- ▶ Ağız içi yaraların önlenmesi veya iyileştirilmesi
- ▶ Ağrının azaltılması veya giderilmesi
- ▶ Enfeksiyonların önlenmesi veya tedavi edilmesi
- ▶ Diş çürüklerinin ve diş eti hastalıklarının önlenmesi veya tedavi edilmesi
- ▶ Diş kaybının önlenmesi veya tedavi edilmesi
- ▶ Tükürük salgısının korunması veya artırılması
- ▶ Beslenme durumunun iyileştirilmesi
- ▶ Konuşma fonksiyonunun geliştirilmesi.

EB hastalarında ağız sağlığı bakımı için aşağıdaki genel prensipler uygulanmalıdır:

- ▶ EB hastalarında ağız sağlığı bakımı için aşağıdaki genel prensipler uygulanmalıdır:
- ▶ EB hastaları düzenli olarak ağız sağlığı uzmanları tarafından değerlendirilmeli ve takip edilmelidir. Ağız sağlığı uzmanları EB'nin tiplerini, fenotiplerini, komplikasyonlarını ve tedavi seçeneklerini bilmelidir.
- ▶ EB hastaları günlük olarak ağız hijyeni yapmalıdır. Ağız hijyeni için yumuşak veya ultra yumuşak bir diş fırçası, florürlü bir diş macunu, alkol içermeyen bir ağız gargarası ve nemlendirici bir dudak kremi kullanılmalıdır. Ayrıca, diş ipi veya interdental fırça gibi yardımcı araçlar da kullanılabilir. Ağız hijyeni sırasında yaralanmaya karşı dikkatli olunmalıdır.
- ▶ EB hastaları düzenli olarak florür uygulamasından yararlanmalıdır. Florür uygulaması diş çürüğünü önlemeye yardımcı olur. Florür uygulaması için florürlü bir diş macunu, florürlü bir ağız gargarası, florürlü bir jel veya vernik kullanılabilir. Florür uygulamasının sıklığı ve dozu EB tipine ve çürük riskine göre ayarlanmalıdır.
- ▶ EB hastaları beslenmelerine dikkat etmelidir. Beslenme hem genel sağlık hem de ağız sağlığı için önemlidir. EB hastaları yeterli miktarda kalori, protein, vitamin ve mineral almalıdır. Beslenme sırasında yumuşak, ılık ve nemli gıdalar tercih edilmelidir. Sert, sıcak,



3. SİSTEMİK TUTULUMLAR VE ETKİLEŞİMLERİ

kuru, baharatlı, asitli ve şekerli gıdalardan kaçınılmalıdır. Beslenme sonrasında ağız temizliği yapılmalıdır.

- ▶ EB hastaları sigara ve alkol gibi zararlı alışkanlıklardan uzak durmalıdır. Sigara ve alkol hem genel sağlık hem de ağız sağlığı için zararlıdır. Sigara ve alkol ağız içindeki yaraların iyileşmesini geciktirir, enfeksiyon riskini artırır, tükürük salgısını azaltır, diş çürüğü ve diş eti hastalığı riskini yükseltir ve ağız kanseri riskini artırır.

EB hastalarında ağız sağlığı bakımının özel uygulamaları şunlardır:

- ▶ Ağız içi yaraların tedavisi için antiseptik, analjezik, anti-inflamatuar, antibiyotik veya anti-fungal ilaçlar kullanılabilir. Ağız içi yaraların tedavisinde en önemli nokta yaranın nedenine göre uygun ilacın seçilmesidir. Ağız içi yaraların tedavisinde ilaçların yanı sıra lazer terapi, ozon terapi, plazma terapi veya kök hücre terapi gibi yeni yöntemler de denenmektedir.
- ▶ Diş çürüğü ve diş eti hastalığının tedavisi için dolgu, kanal tedavisi, diş taşı temizliği, diş eti cerrahisi veya diş çekimi gibi geleneksel yöntemler kullanılabilir. Diş çürüğü ve diş eti hastalığının tedavisinde en önemli nokta tedavinin EB tipine ve hastanın durumuna göre uygun şekilde planlanmasıdır. Diş çürüğü ve diş eti hastalığının tedavisinde geleneksel yöntemlerin yanı sıra remineralizasyon, biyomimetik restorasyon, biyolojik endodonti veya rejeneratif endodonti gibi yeni yöntemler de denenmektedir.
- ▶ Diş kaybının tedavisi için protez, köprü, implant veya overdenture gibi geleneksel yöntemler kullanılabilir. Diş kaybının tedavisinde en önemli nokta tedavinin EB tipine ve hastanın durumuna göre uygun şekilde planlanmasıdır. Diş kaybının tedavisinde geleneksel yöntemlerin yanı sıra doku mühendisliği, biyolojik implant veya biyolojik köprü gibi yeni yöntemler de denenmektedir.
- ▶ EB hastalarında ağız sağlığı bakımı için sedasyon veya genel anestezi gerekebilir. Sedasyon veya genel anestezi uygulamasında en önemli nokta EB tipine ve hastanın durumuna göre uygun şekilde planlanmasıdır. Sedasyon veya genel anestezi uygulamasında aşağıdaki hususlara dikkat edilmelidir:
- ▶ EB hastaları sedasyon veya genel anestezi öncesi, sırası ve sonrasında multidisipliner bir ekip tarafından değerlendirilmeli ve takip edilmelidir. Multidisipliner ekip anestezi uzmanı, dermatolog, pediatri, diyetisyen, hemşire, psikolog ve ağız sağlığı uzmanlarından oluşmalıdır.
- ▶ EB hastaları sedasyon veya genel anestezi öncesi ayrıntılı bir tıbbi öykü alınmalı ve fizik muayene yapılmalıdır. Tıbbi öyküde EB tipi, fenotipi, komplikasyonları, ilaç kullanımı, alerji durumu, beslenme durumu ve psikolojik durum gibi bilgiler alınmalıdır. Fizik muayenede cilt ve mukozalarda yara varlığı ve derecesi, solunum yolu durumu, kardiyovasküler durum ve laboratuvar testleri gibi parametreler değerlendirilmelidir.



3. SİSTEMİK TUTULUMLAR VE ETKİLEŞİMLERİ

- ▶ EB hastaları sedasyon veya genel anestezi sırasında cilt ve mukozalarda travma oluşmamasına özen gösterilmelidir. Cilt ve mukozalarda travmayı önlemek için yumuşak ve kaygan malzemeler kullanılmalıdır. Ayrıca, kanülizasyon, entübasyon, ekstübasyon ve ventilasyon gibi işlemler çok dikkatli ve nazik bir şekilde yapılmalıdır. Bu işlemler sırasında cilt ve mukozalarda yaralanma riski yüksektir. Bu nedenle, bu işlemler için uygun boyut ve tipte malzemeler seçilmeli ve mümkün olduğunca az sayıda girişim yapılmalıdır.
- ▶ Sedasyon veya genel anestezi sırasında hastanın vücut ısısı, kan basıncı, kalp atım hızı, oksijen saturasyonu, karbondioksit düzeyi ve elektrokardiyogram gibi vital bulguları sürekli olarak izlenmeli ve kaydedilmelidir. Bu bulguların normal aralıkta tutulması için gerekli önlemler alınmalıdır.
- ▶ Sedasyon veya genel anestezi sonrasında hastanın iyileşme süreci yakından takip edilmelidir. Hastanın ağrısı, bulantısı, kusması, baş dönmesi, uyuşukluğu, konfüzyonu gibi olası yan etkileri değerlendirilmeli ve gerekli tedaviler uygulanmalıdır. Ayrıca, hastanın cilt ve mukozalarda oluşabilecek yeni yaraları kontrol edilmeli ve tedavi edilmelidir.

EB hastalarında ağız sağlığı bakımı için sedasyon veya genel anestezi uygulamasının avantajları şunlardır:

- ▶ Sedasyon veya genel anestezi uygulaması hastanın ağrısını, korkusunu, kaygısını ve stresini azaltır veya ortadan kaldırır. Böylece, hastanın tedaviye uyumu artar ve tedavi kalitesi yükselir.
- ▶ Sedasyon veya genel anestezi uygulaması hastanın hareketlerini kontrol altına alır veya durdurur. Böylece, hastanın tedavi sırasında cilt ve mukozalarda travma oluşturmasını önler veya azaltır.
- ▶ Sedasyon veya genel anestezi uygulaması, hastanın tedavisi için gereken yeterli zamanı sağlar.

EB hastalarında ağız sağlığı bakımı için sedasyon veya genel anestezi uygulamasının dezavantajları şunlardır:

- ▶ Sedasyon veya genel anestezi uygulaması hastanın solunum yolu, kardiyovasküler sistem, merkezi sinir sistemi ve diğer organlar üzerinde olumsuz etkiler yapabilir. Bu etkiler hayati tehlike oluşturabilir.
- ▶ Sedasyon veya genel anestezi uygulaması hastanın tedavi sonrasında geçici veya kalıcı komplikasyonlar geliştirmesine neden olabilir. Bu komplikasyonlar hastanın yaşam kalitesini düşürebilir. Sedasyon veya genel anestezi uygulaması hastanın tedavi maliyetini artırabilir. Bu maliyet hastanın tedaviye erişimini zorlaştırabilir.



4. EB KOMPLİKASYONLARI

4. EB KOMPLİKASYONLARI

4.1. Ağrı ve Kaşıntı

EB'nin ağrı ve kaşıntı komplikasyonları hastalığın oluşumunda ve ilerlemesinde önemli bir rol oynar. Bu komplikasyonların önlenmesi, tedavisi ve yönetimi için akademik düzeyde ve detaylıca anlatılması gereken bazı hususlar şunlardır:

EB'nin ağrı ve kaşıntısının nedenleri: EB hastalarında ağrı ve kaşıntının nedenleri arasında derideki yaralar, büller, enfeksiyonlar, iltihaplanmalar, yara bakımı sırasında veya sonrasında oluşan travmalar, deri kuruluğu, çatlaklar, pullanma, milia (küçük sivilce benzeri kabartılar), tırnak problemleri, ağız içi yaralar, diş çürükleri, yutma güçlüğü, solunum yolu problemleri, mide-bağırsak problemleri, böbrek taşları, kemik kırıkları, eklem iltihaplanmaları, kas spazmları ve kasılmalarıdır. Ayrıca EB hastalarında psikolojik faktörler de ağrı ve kaşıntının şiddetini ve algısını etkileyebilir. Örneğin stres, kaygı, depresyon, korku, yalnızlık, umutsuzluk gibi duygular ağrıyı artırabilirken; sevgi, destek, güven, umut gibi duygular ağrıyı azaltabilir.

EB'nin ağrı ve kaşıntısının değerlendirilmesi: EB hastalarında ağrı ve kaşıntının değerlendirilmesi için uygun ölçekler kullanılmalıdır. Ağrının şiddeti, süresi, tipi (keskin, sızlayan, yanıcı vb.), yerleşimi, tetikleyen veya azaltan faktörler sorgulanmalıdır. Ayrıca ağrının fiziksel ve psikolojik etkileri de değerlendirilmelidir. Ağrının değerlendirilmesinde kullanılacak ölçekler hastanın yaşı, bilişsel düzeyi ve iletişim becerilerine uygun olmalıdır. Örneğin bebeklerde ağrının değerlendirilmesinde FLACC [Yüz ifadesi (Face), Bacaklar (Legs), Aktivite (Activity), Ağlama (Cry), Teselli edilebilirlik (Consolability)] ölçeği; 3-18 yaş arası çocuklarda Wong-Baker Yüzler Ölçeği; 8 yaş üstü çocuk ve yetişkinlerde Sayısal Derecelendirme Ölçeği veya Görsel Analog Ölçeği kullanılabilir. Kaşıntının değerlendirilmesinde ise 5 Noktalı Likert Tipi Kaşıntı Şiddeti Ölçeği veya Görsel Analog Ölçeği kullanılabilir.

EB'de ağrı ve kaşıntısının önlenmesi: EB hastalarında ağrı ve kaşıntının önlenmesi için deri bakımına özen gösterilmelidir. Derinin nemli tutulması için uygun nemlendiriciler kullanılmalı, deri kurutucu sabun, deterjan, parfüm gibi maddelerden kaçınılmalıdır. Ciltteki büller steril bir iğne ile boşaltılmalı, yaralar temizlenmeli ve enfeksiyon riskini azaltacak antibiyotikli merhemler veya pansumanlar uygulanmalıdır. Yara bakımı sırasında ağrıyı azaltmak için lokal anesteziik spreylere, kremlere veya jellere kullanılabilir. Ayrıca yara bakımından önce ağrı kesici ilaçlar verilmelidir. Yara bakımı yapılırken hastanın rahat bir pozisyonda olması, sıcaklık ve ışık gibi çevresel faktörlerin ayarlanması, hastaya işlem hakkında bilgi verilmesi, iş birliği istenmesi, işlem sırasında ve sonrasında destek verilmesi önemlidir. Kaşıntının önlenmesinde ise antihistaminik ilaçlar, mentollü losyonlar veya soğuk kompresler kullanılabilir.

EB'nin ağrı ve kaşıntısının tedavisi: EB hastalarında ağrı ve kaşıntının tedavisinde farmakolojik ve non-farmakolojik yöntemler birlikte kullanılmalıdır. Farmakolojik yöntemler arasında ağrının şiddetine göre parasetamol, ibuprofen, kodein, morfin gibi analjezik ilaçlar; gabapentin, pregabalin gibi nöropatik ağrı ilaçları; trisiklik antidepressanlar veya seçici serotonin geri alım inhibitörleri



4. EB KOMPLİKASYONLARI

gibi adjuvan ilaçlar yer alır. Bu ilaçların dozu, etki süresi, yan etkileri ve etkileşimleri dikkate alınarak uygun şekilde seçilmeli ve uygulanmalıdır. Kaşıntının tedavisinde ise antihistaminik ilaçlar, kortikosteroid kremler veya kalsinörin inhibitörleri gibi topikal ilaçlar kullanılabilir. Non-farmakolojik yöntemler arasında ise gevşeme teknikleri, nefes egzersizleri, masaj, akupunktur, hipnoz, bilişsel davranışçı terapi, sanal gerçeklik, müzik terapi, oyun terapi gibi psikolojik ve fiziksel müdahaleler bulunur. Bu yöntemler hastanın ağrı ve kaşıntısını azaltmakla kalmaz, aynı zamanda stresini de azaltır ve yaşam kalitesini artırır.

EB hastalarında ağrı ve kaşıntının önemi büyüktür. Bu komplikasyonların iyi değerlendirilmesi, önlenmesi ve tedavi edilmesi için detaylıca anlatılan bu noktaların uygulanması gerekmektedir. EB hastalarına multidisipliner bir yaklaşımla bütüncül bir bakım sunulmalıdır. Ayrıca EB hastalarının ve ailelerinin eğitimi de önemlidir. EB hastalarına ve ailelerine hastalık hakkında bilgi verilmeli, ağrı ve kaşıntının yönetimi konusunda rehberlik edilmeli, psikososyal destek sağlanmalıdır.

4.1.1. Ağrı ve Kaşıntının Yönetimi

Ağrı ve kaşıntı, epidermolizis bülloza hastalarının en sık karşılaştığı semptomlardır. Bu semptomlar, hastaların yaşam kalitesini ve psikososyal durumunu olumsuz etkiler. Ayrıca, yara bakımını zorlaştırır ve enfeksiyon riskini artırır.

Ağrı ve kaşıntının yönetimi, multidisipliner bir yaklaşım gerektirir. Hastaların ağrı ve kaşıntı düzeyleri, yaşları, komorbiditeleri ve ilaç toleransları göz önünde bulundurulmalıdır.

Ağrı ve kaşıntının tedavisinde, farmakolojik ve non-farmakolojik yöntemler kullanılabilir. Farmakolojik tedaviler arasında, ağrı kesici ilaçlar (parasetamol, ibuprofen, tramadol, morfin gibi), antihistaminikler (loratadin, hidrokisizin gibi), antikonvülzanlar (gabapentin gibi), antidepresanlar (duloksetin gibi) ve topikal anestezipler (lidokain gibi) yer alır. Bu ilaçların dozu, etki süresi, yan etkileri ve etkileşimleri dikkate alınarak seçilmelidir. Non-farmakolojik yöntemler arasında ise, yara bakımının uygun şekilde yapılması, yara örtülerinin cilt tipine uygun olması, nemlendiricilerin kullanılması, soğuk uygulama, masaj, gevşeme teknikleri, hipnoz, bilişsel davranışçı terapi ve akupunktur gibi alternatif yöntemler sayılabilir. Bu yöntemlerin etkinliği hastadan hastaya değişebilir.

Ayrıca, hastaların ve ailelerin eğitimi, psikolojik desteği ve sosyal hizmetleri de önemlidir. Hastaların ağrı ve kaşıntıyı ifade etmeleri teşvik edilmeli ve onlara uygun başa çıkma stratejileri öğretilmelidir.

Ağrı ve kaşıntının yönetimi için en uygun tedavi seçimi, hastanın bireysel ihtiyaçlarına göre yapılmalıdır. Tedavi etkinliği ve yan etkileri düzenli olarak izlenmeli ve gerektiğinde tedavi planı değiştirilmelidir. Ayrıca, hastaların ağrı ve kaşıntısını değerlendirmek için uygun ölçekler kullanılmalıdır.



4. EB KOMPLİKASYONLARI

4.2. Büyüme ve Gelişme Geriliği

EB'nin şiddetli tipleri olan Resesif Distrofik EB (RDEB) ve Jonksiyonel EB (JEB) hastalarında büyüme ve gelişme geriliği sık görülen bir komplikasyondur.

Büyüme ve gelişme geriliğinin önemi; EB hastalarında büyüme ve gelişme geriliği, çocukların fiziksel, psikolojik ve sosyal sağlığını olumsuz etkileyebilir. Büyüme geriliği, boy kısalığı, skolyoz ve kifoz gibi postür bozuklukları, kas gücünde azalma, yorgunluk, egzersiz toleransında düşüş, solunum fonksiyonlarında bozulma, metabolik komplikasyonlar, osteoporoz ve kırık riskinde artış gibi sonuçlara yol açabilir. Gelişme geriliği ise ergenlik gecikmesi, cinsel olgunlaşmada yetersizlik, üreme fonksiyonlarında bozulma, zihinsel gelişimde gerilik, duygusal problemler, özgüven eksikliği, sosyal izolasyon ve yaşam kalitesinde azalma gibi sorunlara neden olabilir. Bu nedenle, EB hastalarında büyüme ve gelişme geriliğinin erken tanınması ve uygun şekilde yönetilmesi önemlidir.

Büyüme ve gelişme geriliğinin nedenleri; EB hastalarında büyüme ve gelişme geriliğinin nedenleri çok faktörlüdür. Bunlar arasında şunlar sayılabilir:

Genetik faktörler: EB'nin alt tipleri arasında büyüme ve gelişmeyi etkileyen genetik mutasyonlar farklılık gösterebilir. Örneğin, RDEB hastalarında kollajen tip VII genindeki mutasyonlar deride ağır skarlaşma ve kontraktürlere yol açarak büyümeyi engelleyebilir. JEB hastalarında ise laminin-332 genindeki mutasyonlar mukozal erozyonlara ve malabsorpsiyona neden olarak beslenme yetersizliği ve büyüme geriliği riskini artırabilir.

Beslenme yetersizliği: EB hastalarında deri yaraları nedeniyle artmış enerji harcaması, ağızda ağrı ve yara oluşumu nedeniyle azalmış besin alımı, mide-bağırsak sistemine ait komplikasyonlar nedeniyle besin emiliminin bozulması gibi faktörler beslenme yetersizliğine yol açabilir. Beslenme yetersizliği ise büyüme hormonu salınımını azaltarak büyümeyi yavaşlatır. Ayrıca beslenme yetersizliği protein, vitamin, mineral gibi büyümeyi destekleyen besin öğelerinin eksikliğine de neden olabilir.

Hormonal faktörler: EB hastalarında büyüme hormonu eksikliği veya direnci, tiroid hormonu eksikliği veya direnci, kortizol fazlalığı veya direnci gibi hormonal bozukluklar görülebilir. Bu hormonal bozukluklar büyüme ve gelişmeyi olumsuz etkiler. Örneğin, büyüme hormonu eksikliği veya direnci boy kısalığına, tiroid hormonu eksikliği veya direnci zihinsel gelişim geriliğine, kortizol fazlalığı veya direnci ise osteoporoz ve kırık riskine neden olabilir.

İnflamatuvar faktörler: EB hastalarında deride kronik inflamasyon ve enfeksiyon oluşabilir. Bu durum sitokinler, oksidanlar, nitrik oksit gibi inflamatuvar mediyatörlerin salınımını artırarak büyüme hormonu reseptörlerinin işlevini bozabilir. Ayrıca inflamasyon anemi, demir eksikliği, albümin düşüklüğü gibi beslenme yetersizliği belirtilerine de yol açabilir.



4. EB KOMPLİKASYONLARI

Psikososyal faktörler: EB hastalarında psikososyal stres, depresyon, anksiyete, travma gibi duygusal sorunlar yaşanabilir. Bu sorunlar hipotalamus-hipofiz-adrenal aksını etkileyerek kortizol salınımını artırabilir. Kortizol ise büyüme hormonu salınımını inhibe ederek büyümeyi yavaşlatır. Ayrıca psikososyal stres beslenme davranışlarını da olumsuz etkileyerek beslenme yetersizliğine katkıda bulunabilir.

4.2.1. Büyüme ve Gelişme Geriliğinin Yönetimi

EB hastalarında büyüme ve gelişme geriliğinin yönetimi de multidisipliner bir yaklaşım gerektirir. Yönetimin temel hedefleri şunlardır:

Beslenme yetersizliğinin önlenmesi ve tedavisi: EB hastalarında beslenme durumunun düzenli olarak değerlendirilmesi, enerji ve besin ögesi ihtiyaçlarının karşılanması, oral veya enteral beslenmenin desteklenmesi, mide-bağırsak sistemine ait komplikasyonların tedavisi gibi önlemler alınmalıdır. Beslenme yetersizliği olan hastalarda büyüme hormonu tedavisinin etkinliği artar.

Hormonal bozuklukların tanısı ve tedavisi: EB hastalarında büyüme hormonu, tiroid hormonu, kortizol gibi hormonların düzeyleri ve işlevleri düzenli olarak izlenmeli, hormonal bozukluk varsa uygun şekilde tedavi edilmelidir. Hormonal bozukluğu olan hastalarda büyüme hormonu tedavisinin etkinliği artar.

İnflamatuvar faktörlerin kontrolü: EB hastalarında deri yaralarının bakımı, enfeksiyonların önlenmesi ve tedavisi, antioksidan ve anti-inflamatuvar besin öğelerinin alınımının artırılması gibi önlemler alınmalıdır. İnflamasyon kontrol altına alındığında büyüme hormonu tedavisinin etkinliği artar.

Büyüme hormonu tedavisi: EB hastalarında büyüme hormonu eksikliği veya direnci varsa veya diğer yöntemlerle yeterli büyüme sağlanamazsa büyüme hormonu tedavisi uygulanabilir. Büyüme hormonu tedavisi, EB hastalarında büyüme hızını, boy uzunluğunu, vücut kompozisyonunu, kas gücünü, solunum fonksiyonlarını ve yaşam kalitesini iyileştirebilir. Büyüme hormonu tedavisi, hastanın yaşına, cinsiyetine, büyüme potansiyeline, büyüme hormonu düzeyine ve yanıtına göre doz ayarlanarak subkutan yolla günlük olarak uygulanır. Büyüme hormonu tedavisi, hastanın ergenlik gelişimini tamamlamasına kadar veya büyüme plaklarının kapanmasına kadar devam eder. Büyüme hormonu tedavisi sırasında hastanın büyümesi, beslenmesi, hormonal durumu ve olası yan etkileri düzenli olarak takip edilmelidir.

Psikososyal faktörlerin yönetimi: EB hastalarında psikolojik destek sağlanmalı, stresle başa çıkma becerileri geliştirilmeli, sosyal aktivitelere katılım teşvik edilmeli ve yaşam kalitesi iyileştirilmelidir. Psikososyal stres azaldığında büyüme hormonu tedavisinin etkinliği artar.



4. EB KOMPLİKASYONLARI

4.3. Skuamöz Hücreli Karsinom

Epidermolizis bülloza, dermoepidermal bileşkede bozulma ile minimal mekanik travma kaynaklı bül oluşan deri frajilitesine sahip hastalıkların prototipik grubudur. EB'nin deri ile ilişkili en ciddi komplikasyonu deri kanseridir. Bu hastalarda en sık skuamöz hücreli karsinom (SHK) tipinde deri kanseri görülmektedir. Yaklaşık 3300 EB hastasının kanser verilerinin olduğu, Amerika Birleşik Devletleri'nde yürütülen 20 yıllık kohort çalışmasının sonucuna göre, tüm hastalarda en az bir SHK gelişimi %2,6 olarak bulunmuştur. SHK, EB'nin en sık resesif distrofik (RDEB) tipinde, daha düşük oranda ise jonksiyonel EB tipinde gelişmektedir. İlk SHK gelişimi açısından kümülatif risk en yüksek RDEB-S (severe) tipinde, sonra RDEB-intermediate ve RDEB-inversa'dadır. RDEB-S hastalarında SHK, geç çocukluk ve erken yetişkinlik döneminde olmak üzere daha erken yaşlarda ortaya çıkmakta ve prognozu kötü olup daha mortal seyretmektedir.

Klinik olarak EB ilişkili SHK, genel toplumda ortaya çıkan kronik ultraviyole maruziyetiyle gelişen güneş gören deri alanlarında oluşan SHK'lerin aksine, güneş maruziyetinin olmadığı alanlarda ortaya çıkar. En sık yerleşim yeri kronik iyileşmeyen yaralar, ülserler ve skarların üzeridir. Vücut bölgesi açısından en sık alt ekstremitelerde ortaya çıkmakta, bunu üst ekstremiteler ve mukozal yerleşim takip etmektedir. Bir yaranın diğer lezyonlardan farklı klinik görüntüsünün olması, yaranın kenarında sarı-gri renkte, sert, stabil bir doku oluşması, iyileşmeyen, giderek büyüyen, ağrılı hale gelen, kaşıntılı veya görüntüsü değişen ülser ve lezyonların varlığında deri kanseri açısından biyopsi alınması önerilmektedir. Verrüköz ve skuamöz lezyonların da takip edilip, emolyen kremlerin sık uygulanması ve haftada 2 kez banyo ile kabuk ve hiperkeratozun düzenli bir şekilde kaldırılması tavsiye edilir. Buna rağmen sabit duruyor, iyileşmiyorsa biyopsi düşünülmelidir.

EB hastaları ve onlara bakım veren kişilerin deri üzerindeki gözlemleri takipte büyük önem taşımaktadır. EB'nin özellikle riskli tiplerinde düzenli tarama ve takip çok önemlidir. RDEB-S hastaları yüksek risk altında olduklarından 10 yaşından itibaren her 3-6 ayda bir tam deri muayenesi olmalıdır. Diğer EB tiplerinde risk bu kadar fazla olmadığı için 20 yaşından itibaren her 6-12 ayda bir muayene önerilebilir. EB ilişkili SHK'nin standart tedavisi cerrahi eksizyondur. RDEB hastalarının erişkinlik dönemi boyunca en sık ölüm sebebi ise metastatik SHK'dir. Bu risk en yüksek olarak RDEB-S tipindedir. Deri kanseri tanısı sonrası hasta ve aile bireylerine ek psikolojik destek sağlanması yaşam kalitesi bakımından oldukça önemlidir.



5. EB İLE BİRLİKTE GÖRÜLEN SENDROMLAR

5. EB İLE BİRLİKTE GÖRÜLEN SENDROMLAR

EB'nin sendromik formlarının klinik ve moleküler özellikleri aşağıda özetlenmiştir:

Epidermolysis Bullosa-Aplasia Cutis sendromu (Bart Sendromu), Bart sendromu, cildin konjenital lokalize yokluğu (aplasia cutis) ve epidermolizis bülloza birlikteliği ile karakterize oldukça nadir görülen bir genetik hastalıktır. Bart ve arkadaşları tarafından 1966 yılında tanımlanmıştır. Hastalarda deride bül oluşumu, tırnak, diş, göz, mide, böbrek ve işitme sorunları gibi diğer bulgular da görülebilir (Kim ve ark.,2015). Aplasia cutis alt veya üst ekstremiteler, kafada veya vücudun diğer bölgelerinde bulunabilir.



Fotoğraf 4. Bart Sendromu

Kaynak: Prof. Dr. Ahmet Metin ve Doç. Dr. Sabri Demir arşivi

JEB ile ilişkili pilorik atrezi: JEB ile ilişkili pilorik atrezi, ITGA6 veya ITGB4 genlerindeki mutasyonlarla ilişkili nadir bir sendromdur. Bu sendromda, JEB'in tipik bulgularının yanı sıra, doğumda mide çıkışında tıkanıklık nedeniyle kusma görülür. Piloroplasti veya gastrik bypass gibi cerrahi müdahale gerektirir (Nakano ve ark. 2001; Chung ve Uitto, 2010).

DEB ile ilişkili Albopapuloid Pasini sendromu: DEB ile ilişkili Albopapuloid Pasini sendromu, COL7A1 genindeki mutasyonlarla ilişkili nadir bir sendromdur. Pasini tarafından 1928'de, albopapuloid lezyonlar olarak adlandırılan çok sayıda beyaz papülün varlığıyla tanımlanmıştır. Albopapuloid lezyonların histogenezi hala belirsizliğini korumaktadır. Lezyonlar genellikle kemik çukurluklarıyla sınırlı olup yara izi ve milia oluşumuyla iyileşirler. Hafif bir DEB formudur. Distrofik tırnaklar, özellikle karakteristik yara izinden yoksun yetişkinlerde ayırt edici özelliktir (Sarkar ve ark., 2011).



5. EB İLE BİRLİKTE GÖRÜLEN SENDROMLAR

EBS ile ilişkili musinöz neoplazi sendromu: EBS ile ilişkili musinöz neoplazi sendromu, KRT5 veya KRT14 genlerindeki mutasyonlarla ilişkili nadir bir sendromdur. Bu sendromda, EBS'nin tipik bulgularının yanı sıra, mide-bağırsak kanalında veya akciğerlerde musinöz adenokarsinom gelişme riski artmıştır.

Pretibiyal epidermolizis bülloza-nefropati-sensörinal işitme kaybı sendromu, cilt, böbrek ve işitme sistemi ile ilgili nadir görülen bir genetik hastalıktır. Bu hastalığın nedeni, kollajen tip 7'nin yapısını veya miktarını bozan COL7A1 genindeki mutasyonlardır. Hastalarda deride büller, böbrek fonksiyonlarında azalma ve işitme kaybı gibi belirtiler görülür.

Shabbir sendromu (Laryngo-onycho-cutaneous syndrome) (LOCS), otozomal resesif yolla kalıtılan nadir bir hastalıktır. İlk defa 1986'da Pakistanlı dermatolog Dr. Ghulam Shabbir tanımlamıştır (Hemani ve ark., 2024). LOCS, ses kısıklığı, tırnaklarda distrofik değişiklikler, dişlerde deformite, ülserler ve yüzde kabuklu lezyonlar şeklinde ortaya çıkar. Shabbir sendromunun nedeni, laringeal epiteldeki keratinizasyon bozukluğuna yol açan LAMA3 genindeki Laminin-332 proteinini sentezleyen mutasyonlardır. Hastaların çoğu, doğumdan kısa bir süre sonra solunum problemleri yaşarlar. Larenksin daralması veya tıkanması nedeniyle ses kısıklığı, hırıltılı solunum ve nefes darlığı gibi belirtiler gösterirler. Ayrıca, EB'nin diğer bulguları da vardır. Yaşam beklentisi düşük hastaların çoğu 10 yaşından önce ölür.

EB'nin sendromik formlarının tedavisi yoktur. Tedavi yara bakımı, ağrı kontrolü, enfeksiyonların önlenmesi ve tedavisi, beslenme desteği ve komplikasyonların önlenmesi ve tedavisini içerir. Ayrıca, bazı durumlarda cerrahi müdahale gerekebilir. Örneğin, pilorik atrezi olan hastalarda gastrik bypass operasyonu yapılabilir.



6. HASTALIK YÖNETİMİ VE HASTA BAKIMI

6.1. Hastalık Yönetiminde Multidisipliner Yaklaşım

EB, hem fiziksel hem de psikososyal açıdan ciddi etkiler yaratan nadir bir genetik hastalıktır. Bu hastalığın yönetimi, çok yönlü sağlık ihtiyaçları nedeniyle mutlaka multidisipliner bir yaklaşım gerektirir. EB hastaları ve aileleri genellikle evde bakım sürecinde büyük zorluklar yaşamakta olup, bu sürecin etkin şekilde yürütülmesi için farklı uzmanlık alanlarının iş birliği içinde çalışması elzemdir.

EB'nin yönetiminde dermatoloji, yeni doğan uzmanı, genetik, çocuk cerrahisi, pediatri, gastroenteroloji, hematoloji, ortopedi, plastik cerrahi, diş hekimliği, genel cerrahi, kulak burun boğaz, kardiyoloji, nefroloji, endokrinoloji, onkoloji, radyoloji ve psikiyatri gibi çok sayıda uzmanlık alanı yer almalıdır. Bu branşlar; deri lezyonlarının takibi, genetik tanı ve danışmanlık, büyüme-gelişme izleminde sindirim sistemi sorunlarının yönetimine, ağız ve diş sağlığından cerrahi müdahalelere kadar geniş bir yelpazede hizmet sunar. Ayrıca EB hastalığı konusunda tecrübeli bir hemşire, diyetisyen, psikolog, ergoterapist ve sosyal hizmet uzmanı gibi sağlık profesyonelleri de hem hastaların günlük yaşam kalitesini artırmak hem de komplikasyonları önlemek için sürece aktif olarak katılmalıdır.

Bu kapsamlı hizmet sunumu, "her şey bir günde" yaklaşımı ile hastaların hastaneye geldiklerinde ihtiyaç duyduğu tüm değerlendirme ve işlemlerin aynı gün içinde tamamlanmasını, girişim gerekiyorsa "her şey tek girişimde" ilkesiyle işlemlerin mümkünse tek anestezi altında gerçekleştirilmesini hedefler. Tüm bu sürecin koordinasyonu, belirli hastanelerde görevlendirilecek primer sorumlu doktorlar aracılığıyla sağlanmalıdır. Bu hekim, hastanın diğer branşlarla olan iletişimini ve takiplerini düzenleyerek tedavi sürecinin bütüncül ve etkin bir şekilde ilerlemesini sağlayabilecektir.

Bu alanların yanı sıra EB hastalarının tedavisinde fizyoterapi, sosyal hizmetler gibi diğer disiplinlerden de yararlanılabilir. EB yönetiminde multidisipliner yaklaşım, hastaların yaşam kalitesini artırmak, komplikasyonları önlemek ve tedavi seçeneklerini sunmak için oldukça önemlidir. Evde Sağlık Ekibi de bu multidisipliner ekibin bir parçası olarak düşünülmelidir.

6.2. Beslenme/Kabızlık Yönetimi

EB hastalarında beslenme ve kabızlık yönetimi, hastalığın seyrini ve yaşam kalitesini etkileyen önemli konulardır. EB hastaları, cilt ve mukoza zarlarında oluşan büller nedeniyle ağrı, enfeksiyon, yara iyileşmesi, anemi, büyüme geriliği, malnütrisyon ve dehidratasyon gibi sorunlarla karşılaşabilirler. Bu nedenle EB konusunda uzman bir diyetisyen veya doktordan destek alarak yapılacak bir beslenme ve kabızlık yönetimi, hastalık seyrini ve yaşam kalitesini olumlu yönde etkileyecektir.



6. HASTALIK YÖNETİMİ VE HASTA BAKIMI

EB hastalarında beslenmenin amaçları şunlardır:

- ▶ Cilt lezyonlarının düzgün iyileşmesini sağlamak,
- ▶ Enfeksiyonlara karşı bağışıklık sistemini güçlendirmek,
- ▶ Yeterli büyüme/gelişmeye katkıda bulunmak,
- ▶ Kabızlık gibi yan etkilerin düzelmesine yardımcı olmak.

EB hastalarının beslenme gereksinimleri, hastalığın tipi, şiddeti, komplikasyonları ve bireysel faktörlere göre değişiklik gösterir. EB hastaları genelde normal bireylerden daha fazla enerji, protein, sıvı, vitamin ve mineral almalıdırlar. Bu besin öğelerinin kaynakları şunlardır:

- ▶ **Enerji:** Karbonhidratlar (ekmek, makarna, pirinç, patates, meyve vb.), yağlar (süt ürünleri, yağlı tohumlar, zeytinyağı vb.) ve proteinler (et, yumurta, balık, baklagiller vb.)
- ▶ **Protein:** Et, yumurta, balık, süt ürünleri, baklagiller, soya ürünleri vb.
- ▶ **Sıvı:** Su, meyve suyu, çay, çorba vb.
- ▶ **Vitaminler:** A vitamini (havuç, ıspanak, kayısı vb.), B grubu vitaminleri (tahıl ürünleri, et ürünleri, yeşil yapraklı sebzeler vb.), C vitamini (turunçgiller, kivi, çilek vb.), D vitamini (güneş ışığı, balık yağı vb.), E vitamini (zeytinyağı, fındık, badem vb.), K vitamini (lahana, brokoli, maydanoz vb.)
- ▶ **Mineraller:** Demir (kırmızı et, karaciğer, yumurta sarısı vb.), kalsiyum (süt ürünleri, yeşil yapraklı sebzeler vb.), çinko (et ürünleri, deniz ürünleri, kabak çekirdeği vb.), magnezyum (badem, fındık, ceviz vb.), selenyum (Brezilya cevizi, ton balığı vb.)

EB hastalarında kabızlık yönetimi ise şu şekilde yapılabilir:

- ▶ **Lifli gıdaların tüketimini artırmak:** Tam tahıl ürünleri, kuru meyveler, kuruyemişler, sebzeler ve meyveler lif açısından zengin gıdalardır. Lif bağırsak hareketlerini düzenler ve dışkının yumuşamasını sağlar.
- ▶ **Yeterli sıvı almak:** Sıvı alımı lifli gıdaların etkisini artırır ve kabızlığı önler. Günde en az 8-10 bardak su içmek önerilir.
- ▶ **Fiziksel aktiviteyi artırmak:** Fiziksel aktivite bağırsak kaslarını uyarır ve peristaltizmi artırır. EB hastalarının mümkün olduğunca hareket etmeleri ve doktorun önerdiği egzersizleri yapmaları gerekir.
- ▶ **Laksatif kullanımına dikkat etmek:** Laksatifler kabızlık tedavisinde kullanılabilen ilaçlardır. Ancak uzun süreli veya aşırı kullanımı bağırsak fonksiyonlarını bozabilir ve bağımlılık yapabilir.



6. HASTALIK YÖNETİMİ VE HASTA BAKIMI

6.3. El ve Ayak Bakımı

EB, ciltte büller, yaralar, enfeksiyonlar, tırnak distrofisi, hiperkeratoz, ayak deformiteleri ve parmakların kaynaşması gibi çeşitli podiyatrik sorunlara neden olabilir. EB'li kişilerin el ve ayak bakımı, yaşam kalitesini artırmak ve komplikasyonları önlemek için önemlidir. El ve ayak bakımının temel unsurları şunlardır:

- ▶ **Bül ve yara bakımı.** Büllerin kontrolsüz patlatılması veya açılması enfeksiyon riskini artırabilir, bu nedenle Büllerin steril bir iğne ile delinmesi ve sıvının boşaltılması önerilir. Yaraların temizlenmesi, enfeksiyonu önlemek için günde en az bir kez yapılmalıdır. Yaraların nemli tutulması iyileşmeyi hızlandırabilir. Yara örtüleri, yaranın durumuna ve kişinin tercihine göre seçilmelidir. Yara örtüleri değiştirilirken, yapışkanlı olanların ciltten nazikçe çıkarılması veya ılık su ile ıslatılması gerekir.
- ▶ **Ayakkabı ve çorap seçimi.** EB'li kişiler için ayakkabı ve çorap seçimi, cildi korumak ve rahatlığı sağlamak için önemlidir. Ayakkabılar geniş, yumuşak, esnek ve nefes alabilen olmalıdır. Ayakkabının içinde dikiş veya sert malzeme olmamalıdır. Ayakkabının tabanı kaymaz olmalıdır. Çoraplar pamuklu veya bambu gibi doğal malzemelerden yapılmalıdır. Çorapların dikişsiz veya dikişleri dışa bakan olması tercih edilir.
- ▶ **Tırnak bakımı.** EB'li kişilerde tırnak distrofisi yaygındır. Tırnaklar kuru, kırılabilir, kalınlaşmış veya şekilsiz olabilir. Tırnak bakımı enfeksiyonu önlemek ve tırnak batmasını azaltmak için düzenli olarak yapılmalıdır. Tırnaklar düz kesilmeli ve törpülenmelidir. Tırnak makası veya törpü kullanılırken cilde zarar vermemeye dikkat edilmelidir. Tırnak etleri kesilmemeli veya geri itilmemelidir.
- ▶ **Hiperkeratoz yönetimi.** Hiperkeratoz, ciltte kalınlaşmış veya sertleşmiş bölgelerdir. EB'li kişilerde hiperkeratoz genellikle ayak tabanında görülür. Hiperkeratoz ağrıya, basınca, büllere ve yaralara neden olabilir. Hiperkeratoz yönetimi için podiyatrist tarafından önerilen topikal ürünler kullanılabilir. Hiperkeratozu kesmek veya kazımak enfeksiyona yol açabilir, bu nedenle bunlardan kaçınılmalıdır.
- ▶ **Mobilitye koruma.** EB'li kişilerde el ve ayaklarda görülen sorunlar, hareket kabiliyetini ve günlük aktiviteleri etkileyebilir. Mobilitye korumak için fiziksel veya mesleki terapi, egzersiz, ortez veya splint gibi yöntemler kullanılabilir. Mobilitye artırmak için uygun ayakkabılar, baston, tekerlekli sandalye veya diğer yardımcı cihazlar da gerekebilir.
- ▶ **Parmakların kaynaşmasını önleme.** EB'li kişilerde parmakların kaynaşması (pseudosindaktili) sık görülen bir komplikasyondur. Parmakların kaynaşması el ve ayak fonksiyonunu bozabilir ve deformitelere neden olabilir. Parmakların kaynaşmasını önlemek için el ve ayaklara günlük olarak bandaj uygulanması önerilir. Bandajlar parmakları ayrı tutacak şekilde sarılmalıdır. Parmakların kaynaşması ilerlediyse cerrahi müdahale gerekebilir.



6. HASTALIK YÖNETİMİ VE HASTA BAKIMI

Sonuç olarak, EB'li kişiler için el ve ayak bakımı, cilt sağlığını korumak, ağrıyı azaltmak, enfeksiyonu önlemek ve yaşam kalitesini artırmak için önemlidir. El ve ayak bakımı için web kaynaklarından yararlanılabilir, ancak EB'nin tipine ve şiddetine göre farklılık gösterebileceği unutulmamalıdır. Bu nedenle, EB'li kişilerin el ve ayak bakımı için podiyatrist, dermatolog, fiziksel veya mesleki terapist gibi sağlık profesyonelleri ile işbirliği yapmaları önerilir.



Fotoğraf 5. EB Simpleks, Ellerde ve Tırnaklarda Değişiklikler

Kaynak: Doç. Dr. Sabri Demir arşivi

6.4. Ayakkabı Kullanımı

EB hastalarının günlük yaşam aktivitelerini sürdürebilmeleri için cilt bakımı, ağrı kontrolü, enfeksiyon önleme, beslenme desteği ve komplikasyonların tedavisi gibi çeşitli yöntemlere ihtiyaçları vardır. Bu yöntemlerden biri de ayakkabı kullanımınıdır. EB hastalarının ayaklarında oluşan bülleler, yaralar ve deformiteler nedeniyle ayakkabı seçimi ve giyimi zor olabilir. Bu nedenle, EB hastalarının ayakkabı kullanımında dikkat etmeleri gereken bazı noktalar vardır.

Ayakkabı seçimi: EB hastalarının ayakkabı seçerken aşağıdaki özelliklere sahip olanları tercih etmeleri önerilir:

- Ayakkabının iç kısmı yumuşak, pürüzsüz ve dikişsiz olmalıdır. Böylece ciltte sürtünme ve travma azaltılabilir.



6. HASTALIK YÖNETİMİ VE HASTA BAKIMI

- ▶ Ayakkabının dış kısmı esnek, hafif ve nefes alabilen bir malzemeden yapılmalıdır. Böylece ayakların şişmesi ve ısınması önlenir.
- ▶ Ayakkabının tabanı kaymaz, yastıklamalı ve şok emici olmalıdır. Böylece yürüyüş sırasında basınç dağılımı sağlanır.
- ▶ Ayakkabının ucu geniş ve yuvarlak olmalıdır. Böylece ayak parmaklarında yeterli alan bırakılır.
- ▶ Ayakkabının boyutu ayak ölçülerine uygun olmalıdır. Ne çok dar ne de çok bol olmamalıdır. Ayak ölçüleri düzenli olarak alınmalı ve büyümeye göre ayarlanmalıdır.
- ▶ Ayakkabının bağcıkları, cırt cırtlari veya fermuarları kolayca açılıp kapanabilen türden olmalıdır. Böylece ayakkabının giyilmesi ve çıkartılması kolaylaştırılır.

Ayakkabı giyme: EB hastalarının ayakkabı giymeden önce aşağıdaki adımları izlemeleri önerilir:

- ▶ Ayaklar yıkandıktan sonra iyice kurulanmalı ve nemlendirilmelidir.
- ▶ Ayaklarda varsa büller steril bir iğne veya makasla patlatılmalı ve bül üst kapağı koparılmadan yerinde bırakılmalıdır.
- ▶ Yaralar antiseptik bir merhemle tedavi edilmeli ve yapışmayan bir pansumanla kaplanmalıdır.
- ▶ Pansumanın üzerine kaygan bir çorap veya stok giyilmelidir. Böylece pansumanın yerinde kalması sağlanır.
- ▶ Ayakkabının içine kaygan bir tabanlık yerleştirilmelidir. Böylece basınç azaltılır.
- ▶ Ayakkabının bağcıkları, cırt cırtlari veya fermuarları gevşek bırakılmalı ve ayakkabının ucu açık tutulmalıdır.
- ▶ Ayaklar yavaşça ayakkabının içine sokulmalı ve ayakkabının ucu ayak parmaklarını sıkmayacak şekilde ayarlanmalıdır.
- ▶ Ayakkabının bağcıkları, cırt cırtlari veya fermuarları sıkılmadan kapatılmalıdır.

Ayakkabı çıkarma: EB hastalarının ayakkabı çıkartırken aşağıdaki adımları izlemeleri önerilir:

- ▶ Ayakkabının bağcıkları, cırt cırtlari veya fermuarları tamamen açılmalıdır.
- ▶ Ayaklar yavaşça ayakkabının içinden çekilmelidir.
- ▶ Çorap veya stok yavaşça çıkartılmalı ve pansuman kontrol edilmelidir.
- ▶ Pansuman ıslanmış, kirli veya yapışmışsa değiştirilmelidir.
- ▶ Yaralar antiseptik bir merhemle tedavi edilmeli ve yapışmayan bir pansumanla kaplanmalıdır.

EB hastalarının ayakkabı kullanımı, ciltteki büller, yaralar ve deformateler nedeniyle zor olabilir. Bu nedenle, EB hastalarının ayakkabı seçimi, giyimi ve çıkartması sırasında dikkatli olmaları ve



6. HASTALIK YÖNETİMİ VE HASTA BAKIMI

cilt bakımına özen göstermeleri gerekir. EB hastalarının ayakkabı kullanımında uygun özelliklere sahip olanları tercih etmeleri, ciltteki travma ve enfeksiyon riskini azaltabilir ve yaşam kalitelerini artırabilir.

6.5. Hijyenik Bakım ve Banyolar

Yıkama EB hastaları için çok önemlidir ve tercihen her gün yapılmalıdır. Banyo keyifli bir hale getirmelidir ancak zordur. Bu nedenle iyi aydınlatılan, sakın bir yer bulunmalı ve mümkünse müzik veya çizgi film açarak çocuğun dikkati dağıtılmalıdır. Ağrıyı hafifletmek için çocuğa banyodan önce hekimce önerilen bir ağrı kesici ilaç verilebilir.

Yıkama suyu ılık olmalıdır. Sıcak su cildi tahriş edebilir. Yıkama suyuna antiseptik veya antibakteriyel bir madde eklemek enfeksiyon riskini azaltacaktır.

Banyo süresi 10-15 dakikayı geçmemelidir. Uzun süreli banyo cildi kurutabilir. Cildi nazıkçe yıkanmalı kesinlikle ovalanmamalıdır. Büller patlatılmamalı ve soyulmuş deri kaldırılmamalıdır. Banyodan sonra deri yumuşak bir havlu ile kurulanıp nemlendirici sürülmelidir.

Yara örtüleri banyodan önce veya sonra değiştirilebilir. Değiştirirken, enfeksiyon belirtilerine dikkat edilmeli ve pansuman malzemeleri temiz tutulmalıdır. Pansuman seçimi ve uygulaması hekim tarafından belirlenmelidir.



6. HASTALIK YÖNETİMİ VE HASTA BAKIMI

6.6. Psiko-Sosyal Etkiler

Etkilenen bireylerin fiziksel, duygusal ve psikososyal durumlarını önemli ölçüde etkiler ve yaşam kalitelerini düşürür. EB'nin dört ana tipinin her biri, hastalığın şiddeti, etkilenen bölgeler, komplikasyonlar ve psikososyal sonuçlar açısından farklılıklar gösterir.

Tablo 12. Psiko-Sosyal Bulgular ve Tedaviler

	EB Simpleks	Jonksiyonel EB	Distrofik EB	Kindler Sendromu
Bulgular	<ul style="list-style-type: none">Özellikle şiddetli tiplerde beden imajı sorunları, Sosyal içe kapanma, utançAkran zorbalığına maruz kalmaOkul ve eğitim hayatında zorluklar	<ul style="list-style-type: none">Şiddetli vakalarda erken yaşta ölüm riski nedeniyle yoğun psikolojik baskıAğrı, yara bakımı, beslenme sorunları gibi zorluklar nedeniyle ailelerde stres ve kaygıToplumda hastalık hakkında bilgi eksikliği nedeniyle damgalama ve izolasyon	<ul style="list-style-type: none">Ağrı, kaşıntı, hareket kısıtlılığı, sosyal izolasyon,Eğitim ve iş hayatında zorluklarGörünümdeki farklılıklar ve sosyal damgalama nedeniyle özgüven sorunlarıEbeveynlerde suçluluk duygusu, depresyon, sosyal ve ekonomik kısıtlılıklarHastalığın kronik doğası ve yoğun bakım gerekliliği nedeniyle aile içi ilişkilerde gerginlikler	<ul style="list-style-type: none">Ağrı, kaşıntı, enfeksiyon riski nedeniyle kaygı bozukluğuGörme bozukluğuSosyal geri çekilmeDepresyon
Tedaviler	<ul style="list-style-type: none">Psikolojik destek (Bilişsel davranışçı terapi, gevşeme eğitimleri vb.)Hasta ve ailelere yönelik eğitim programlarıToplumda farkındalık yaratma çalışmaları	<ul style="list-style-type: none">Ailelere psikolojik destek ve hastalık hakkında kapsamlı bilgi verilmesiHasta ve ailelerin bir araya getirilerek deneyim paylaşımı ve destek grupları oluşturulmasıSağlık çalışanlarına yönelik EB ve psikososyal etkileri hakkında eğitimler	<ul style="list-style-type: none">Multidisipliner yaklaşımla hasta ve aile odaklı tedavi planlamasıAğrı yönetimi için ilaç tedavisi, dikkat dağıtma teknikleri, fizik tedavi ve psikolojik destekToplumsal farkındalığı artırarak damgalama ve izolasyonu azaltma	<ul style="list-style-type: none">Multidisipliner yaklaşımla semptomatik tedavi ve psikososyal destekHasta ve aileyi hastalık hakkında bilgilendirme ve destek sağlamaYaşam kalitesini artırıcı önlemler (fizyoterapi, uğraş terapisi vb.)

- ▶ EBS'nin psikososyal etkileri arasında ağrı, kaşıntı, hareket kısıtlılığı, sosyal geri çekilme, görünüm kaygısı ve depresyon sayılabilir.
- ▶ DEB'nin psikososyal etkileri arasında kronik ağrı, yorgunluk, beslenme sorunları, bağımlılık, sosyal izolasyon, özgüven eksikliği ve anksiyete sayılabilir.
- ▶ JEB'nin psikososyal etkileri arasında şiddetli ağrı, büyüme geriliği, beslenme sorunları, solunum problemleri, öğrenme güçlüğü, sosyal geri çekilme ve stres sayılabilir.
- ▶ KS'nin psikososyal etkileri arasında ağrı, kaşıntı, enfeksiyon riski, görme bozukluğu, sosyal geri çekilme ve depresyon sayılabilir.



6. HASTALIK YÖNETİMİ VE HASTA BAKIMI

Özetle, EB'nin dört ana tipi de bireylerin psikososyal durumlarını olumsuz yönde etkileyebilir. Bu nedenle, EB'li bireylere ve ailelerine psikolojik destek sağlanması önemlidir. Ayrıca, EB'nin karmaşıklığına uygun olarak multidisipliner bir yaklaşım benimsenmesi gerekmektedir.



7. YARA BAKIMI

7. YARA BAKIMI

Yara bakımı ve yara yönetimi, yaşam kalitesini artırabildiği, ağrı ve rahatsızlığı azaltabildiği, enfeksiyonları ve diğer komplikasyonları önleyebildiği ve iyileşmeyi destekleyebildiği için EB tedavisinin temel unsurlarıdır.

Yara bakımının ana hedefleri, cildi daha fazla hasardan korumak, iyileşmeyi hızlandırmak, enfeksiyonu önlemek ve ağrı ve kaşıntıyı azaltmaktır. Yara bakımı EB'nin türüne ve ciddiyetine, yaranın yeri ve büyüklüğüne, hastanın tercihi ve konforuna ve kaynakların bulunabilirliğine göre bireyselleştirilmelidir.

Yara bakımı, yaranın ve pansumanın durumuna göre günlük olarak veya ihtiyaç duyuldukça yapılmalıdır. Yara bakımı temiz ve rahat bir ortamda, cildin nazik bir şekilde tutulduğu, sürtünme ve travmanın minimum düzeyde olduğu bir ortamda yapılmalıdır. EB'de yara bakımı ve yara yönetiminin önemli yönlerinden bazıları şunlardır:

Yara değerlendirilmesi: Uygun pansuman ve tedavi planını belirlemek için yaraların türü, boyutu, yeri, derinliği ve durumu düzenli olarak değerlendirilmelidir. Kızarıklık, şişlik, sıcaklık, irin, koku veya ateş gibi enfeksiyon belirtilerinin varlığı derhal sağlık uzmanına bildirilmelidir.

Yara temizliği: Yaralar, kalıntıları, kabukları ve eski pansumanları gidermek için ılık su veya tuzlu su çözeltisiyle nazikçe temizlenmelidir. Sağlık hizmeti sağlayıcısı tarafından reçete edildiği takdirde hafif antiseptikler veya antibiyotikler kullanılabilir. Sert kimyasallardan veya deterjanlardan kaçınılmalıdır.

Yara debridmanı: İyileşmeyi kolaylaştırmak ve enfeksiyonu önlemek için ölü veya hasarlı dokunun yaralardan çıkarılması gerekli olabilir. Ancak debridman dikkatli bir şekilde ve yalnızca eğitimli profesyoneller tarafından yapılmalıdır çünkü kanamaya veya ciltte daha fazla hasara neden olabilir. Debridmana yardımcı olmak için enzimatik veya biyolojik ajanlar kullanılabilir.

Yara pansumanı: Pansuman seçimi yaranın tipine ve durumuna, ayrıca malzemelerin bulunabilirliğine ve maliyetine bağlıdır. Pansuman, iyileşmeyi hızlandıran, yarayı enfeksiyon ve travmadan koruyan, fazla eksüdayı emen, ağrıyı ve kokuyu azaltan ve cilde zarar vermeden kolayca çıkarılmasını sağlayan nemli bir ortam sağlamalıdır. Yapışkan olmayan pansumanlar yapışkan olanlara tercih edilir.

Yara bandajı: Pansuman, hareketi veya kan dolaşımını kısıtlamadan dolgu ve kompresyon sağlayan yumuşak ve elastik bir bandajla sabitlenmelidir. Pansumanı temiz ve nemli tutmak için bandaj gerektiği sıklıkta değiştirilmelidir. Geniş veya zor alanları kaplamak için boru şeklinde bandajlar veya ağlar kullanılabilir.

Yara takibi: Yaralar iyileşme veya bozulma belirtileri açısından düzenli olarak kontrol edilmelidir.



7. YARA BAKIMI

Yara bakımının sıklığı ve süresi hastanın ihtiyacına ve yaraların durumuna göre ayarlanmalıdır. Hasta ve bakıcıya evde yara bakımının nasıl yapılacağı ve ne zaman tıbbi yardıma başvurulması gerektiği konusunda eğitim verilmelidir.

EB hastalarında yaranın bakımı ve yönetimi oldukça karmaşıktır ve EB'nin tipini ve ciddiyetini, hastanın tercihlerini ve hedeflerini ve mevcut kaynakları dikkate alan bireyselleştirilmiş bazı yaklaşımlar gerektirir.

Gereğinde EB hastalarına yönelik yara bakımının planlanması ve sunulmasına sağlık profesyonellerinden oluşan multidisipliner bir ekip dahil edilmelidir. Bu ekip, dermatolog, hemşire, beslenme uzmanı, fizyoterapist, psikolog ve sosyal hizmet uzmanından oluşan sağlık profesyonellerini içermelidir.

7.1. Yara Bakım Ürünleri

EB'de yara örtüsü kullanımının genel prensipleri şunlardır:

Yapışkanlardan kaçınma: Yapışkan pansumanlar veya bantlar cilde daha fazla zarar verebilir ve çıkarma sırasında ağrıyı artırabilir. Silikon bazlı temas katmanları, hidrojeller, hidrokolloidler veya aljinatlar gibi yapışkan olmayanlar tercih edilir.

Nem dengesini koruma: Granülasyon dokusu oluşumunu ve damarlanmayı teşvik ettiği, enfeksiyon riskini ve ağrıyı azalttığı için nemli ortam EB yaralarının iyileşmesi için faydalıdır. Ancak aşırı nem, maserasyona, kötü kokuya, bakteri ve mantar üremesine neden olabilir. Bu nedenle yara örtüleri yara yatağını nemli tutarken fazla eksüdayı da absorbe edebilmelidir. Emici pansuman örnekleri arasında köpükler, hidrofiberler veya süper emiciler yer alır.

Enfeksiyonun önlenmesi: Cilt bariyeri bozulduğundan ve yaralar sıklıkla bakteriler tarafından kolonize edildiğinden, enfeksiyon EB'de yaygın bir komplikasyondur. Antimikrobiyal özelliklere sahip pansumanlar bakteri yükünün azaltılmasına ve enfeksiyonun önlenmesine yardımcı olabilir. Antimikrobiyal ajanlar arasında gümüş, iyot, bal veya poliheksametilen biguanid yer alır.

İyileşmeyi artırma: Bazı pansumanlar, inflamasyonu, anjiyogenezi veya kollajen sentezini modüle ederek yara iyileşmesini uyarabilen biyoaktif bileşenlere sahiptir. Bunlar arasında büyüme faktörleri, trombosit açısından zengin plazma, kollajen veya kök hücreler bulunur.

Konforu sağlama: Pansuman malzemeleri yumuşak, esnek olmalı ve yaranın şekline ve boyuna uygun olmalıdır. Ayrıca pansuman değişiklikleri sırasında ağrıyı, travmayı ve kanamayı da en aza indirmelidirler. Daha uzun süre yerinde bırakılabilen pansumanlar, pansuman değiştirme sıklığını azalttığı ve yaşam kalitesini arttırdığı için tercih edilmektedir.

Maliyet etkililiği oluşturma: Pansuman malzemelerinin maliyeti ve bulunabilirliği açısından büyük farklılıklar vardır. Pansuman seçimi, klinik sonuçlar, hasta memnuniyeti ve kaynak



7. YARA BAKIMI

kullanımı göz önünde bulundurularak paranın en iyi değerine dayanmalıdır. Daha pahalı olan ancak daha iyi performans sunan pansumanlar, uzun vadede daha ucuz ancak daha az etkili alternatiflere göre daha uygun maliyetli olabilir. Bu bağlamda yara bakımında kullanılan tıbbi malzemeler nemlendiriciler, antibiyotikler, analjezikler, antihistaminikler, kalsinörin inhibitörleri, kortikosteroidler, antidepresanlar, yara örtüsü ve sabitleyicilerden oluşur.

Sonuç olarak, pansuman malzemeleri EB bakımının önemli bir parçasıdır, ancak herkese uyan tek bir çözüm yoktur. Türkiye'de yara örtüleri Devlet Malzeme Ofisi üzerinden temin edilmektedir. Bu ürünlerden hangisi için rapor hazırlanacağı hastanın ihtiyaç ve tercihlerinin yanı sıra klinik kanıtlar ve ekonomik faktörlere göre bireyselleştirilmelidir. ***Hekim, gereğinde, en doğru yara bakım ürününü belirlemek (yara örtüsünün uygunluğu ya da uygunsuzluğu) amacıyla hastayı kliniğe yatırarak farklı ürün uygulamaları yapmalı ve en uygun yara örtüsünü raporlamalıdır.*** Yara örtülerinin tipleri, faydaları ve kullanılabildiği EB tipleri Tablo 13'te özetlenmiştir.

Tablo 13. Hastalık Tiplerindeki Yara Türlerine Göre Yara Örtülerinin Özellikleri



Yara Örtüsünün Tipi	YARA ÖRTÜLERİ														
	Örtü Özelliği				Yara Özelliği							Hastalık Yara Tipi			
	Nemlendirme	Hava Geçirme	Koruyuculuk	Eksüda Emiciliği	Nekrotik	Eksüdalı	Hemorajik	Enfekte	Ağrılı	Kaşıntılı	Kronik	EBS	JEB	DEB	KS
Aljinatlar	-	+	+	+	+	+	+	-	-	-	+	+	-	+	+
Antimikrobiyal	-	±	+	±	±	+	±	+	-	-	+	+	+	+	+
Bal	+	+	±	±	+	+	±	+	±	±	+	+	+	+	+
Biyolojik	+	+	+	±	-	±	-	±	+	±	+	+	+	+	+
Biyosentetik Selüloz	+	+	+	±	-	+	-	±	+	+	+	+	+	+	+
Gazlı bez + sıvı vazelin	-	-	+	-	-	-	-	-	+	+	+	+	+	+	+
Hidrofiber	±	-	+	+	-	+	+	±	-	-	+	+	+	+	+
Hidrojölesi	+	+	-	-	+	-	-	-	+	±	+	+	+	+	+
Köpükler	±	±	+	+	-	+	±	-	±	-	+	+	-	+	+
Lipidokolloid	+	+	+	±	±	+	±	±	+	+	+	+	+	+	+
Polimerik Membran	+	+	+	+	±	+	±	+	+	+	+	+	+	+	+
Silikon	+	+	+	±	-	+	-	-	+	+	+	+	+	+	+
Süper Emici	-	-	+	+	-	+	+	±	-	-	+	+	+	+	+



8. YENİDOĞAN BAKIMI

8. YENİDOĞAN BAKIMI

Yenidoğanda EB bakımının temel unsurları aşağıda şekilde sıralanabilir.

► **EB'nin tanısını doğrulamak için uygun testlerin yapılması:**

- Genetik testler. Bu test, EB'nin alt tipini belirlemek için ciltteki proteinleri kodlayan genlerdeki mutasyonları tespit eder.
- İFH ve TEM: Bu testler, cildin farklı katmanları arasındaki bağlantıları gösteren proteinleri görselleştirir.

► **EB hastası yenidoğanın deri bakımı yapılması:**

- Cildi yumuşak ve nemli tutmak için beyaz yumuşak parafin/sıvı parafin BP 50:50 merhem kullanılır.
- Bülleri steril bir iğne ile delip, sıvıyı nazikçe emerek boşaltılır. Bül zarı mümkün olduğunca yerinde bırakılır.
- Yaraları temizlemek için ılık su veya tuzlu su kullanılır. Sabun veya antiseptikten uzak durulur.
- Yaraları enfeksiyondan korumak için uygun pansuman malzemeleri seçilir. İlk tercih edilen pansuman malzemeleri; hidrokoloid veya lipidokoloid tabakalı örtüler, silikon köpük örtüler, şeffaf hidrojel, örtüler, elastik tüp bandajlar.
- Örtüleri düzenli olarak değiştirilir ve yaraların durumunu izlenir. Yaralarda kızarıklık, şişlik, ısı artışı, ağrı veya kötü koku gibi enfeksiyon belirtileri varsa, doktora danışılır.

► **Yenidoğanın iyi beslenmesinin sağlanması:**

a. Anne sütü ile beslenme:

Beslenmeden kaynaklanan yaralanmayı en aza indirmek için prematüre bebekler için tasarlanmış biberon emzikleri, şırınga veya kauçuk uçlu bir ilaç damlalığı kullanılır. Bu kullanımda şu hususlara dikkat edilir;

- Biberon emziklerinin kaynar suda yumuşatılması.
- Bebeğin yeterli kilo alımını sağlamak için beslenme miktarı ve sıklığının yakın takibi.
- Kilo alımı yetersizse veya yutma güclüğü varsa, pediatrik gastroenteroloji konsültasyonu istenir.
- Bebek hidrasyon için yeterli miktarda sıvı almalıdır. Bebeğe az idrar yapma, kuru ağız veya gözler, huzursuzluk veya uyuşukluk gibi susuz kalma belirtileri varsa acil pediatrik konsültasyon sağlanmalıdır.

► **Yenidoğan ve bebekte ağrı yönetimi. Bu yönetim şunları içerebilir:**

- Bebeği nazikçe tutma ve taşıma,
- Deriyi tahriş edebilecek kıyafetlerden uzak durma,



8. YENİDOĞAN BAKIMI

- Bebeği sakinleştirmek için ninni, müzik veya oyuncak verme,
- Uygun dozda parasetamol veya ibuprofen gibi nonsteroid anti-inflamatuar (NSAID) ağrı kesici ilaç verilir. Yan etki profilinden ötürü, karaciğer fonksiyonları normale ve ihtiyacı karşılıyorsa öncelikle parasetamol grubu tercih edilir (En sık 6 saat arayla 10 mg/kg doz).
- Bebeğin ağrısının şiddeti değerlendirilir ve artarsa pediatrik muayene yapılmalıdır.

► ***Diğerleri: Yenidoğanın diğer komplikasyonlarını önlemek veya tedavi etmek için gerekli önlemler alınmalıdır. Bu önlemler şunları içerebilir:***

- Bebeğin düzenli takip ve muayenesi: EB'nin bazı tipleri, gözler, kulaklar, ağız, dişler, saçlar, tırnaklar, kaslar, kemikler, kan damarları, kalp, böbrekler ve sindirim sistemi gibi diğer organları da etkileyebileceğinden deri dışındaki diğer organlarda anormallik olup olmadığı kontrol edilmelidir.
- Bebek düzenli olarak aşılanmalı ve enfeksiyonlara karşı korunmalıdır. EB'li bebekler enfeksiyonlara karşı daha duyarlıdır ve ciltteki yaralar enfeksiyon kapmasına neden olabilir.
- Bebeğe uygun vitamin ve mineral takviyeleri vermek. EB'li bebekler demir eksikliği anemisi, D vitamini eksikliği veya kalsiyum eksikliği gibi beslenme yetersizlikleri geliştirebilir.

► ***Ailenin EB hastası bebeğin tanısı, prognozu ve bakımı hakkında eğitimi ve desteklenmesi.***

Bu eğitim; EB'nin ne olduğu, nedenleri, belirtileri ve tedavisi hakkında bilgi içermelidir. Aileye EB'nin genetik bir bozukluk olduğunu, cildin farklı katmanları arasındaki bağlantıyı sağlayan proteinlerdeki mutasyonlardan kaynaklandığını, ciltte büllere, yaralara ve yara izlerine neden olduğunu ve bazen diğer organları da etkileyebileceğini açıklanır. Aileye EB'nin farklı tipleri ve alt tipleri olduğunu, bunların tanısının genetik testlerle konulabileceğini ve tedavisinin semptomatik olduğu anlatılır. Aileye EB'nin şu anda kesin bir tedavisi olmadığını, ancak araştırmaların devam ettiği ve gelecekte yeni tedavi seçenekleri olabileceği anlatılmalıdır.

► ***Aileye EB'li bir bebeğin bakımının nasıl yapılacağı konusunda pratik tavsiyeler verilmelidir.***

Aileye bebeğin cilt bakımı, beslenme, ağrı yönetimi ve diğer komplikasyonların önlenmesi veya tedavisi için gerekli malzemeleri, teknikleri ve ilaçları gösterilmelidir. Aileye bebeğin cildini nazıkçe temizlemek, bülleri boşaltmak, yaraları pansumanlamak, bebeği yumuşak kumaşlarla sararak taşımak, emzirmek veya uygun biberonlarla beslemek, bebeğe ağrı kesici vermek ve bebeğin kilo alımını ve hidrasyonu izlemek gibi konularda rehberlik edilir. Aileye bebeğin düzenli olarak doktor tarafından muayene edilmesi gerektiğini ve enfeksiyon veya diğer komplikasyonlar için belirtilere dikkat etmeleri gerektiği vurgulanır.

► ***Aileye EB'li bir bebekte prognozun nasıl olacağı hakkında gerçekçi bir şekilde bilgi verilir.***

Aileye EB'nin ciddiyetinin tipine ve alt tipine bağlı olarak değiştiği, bazı formların daha hafif bazılarının ise daha şiddetli olabileceği veya yaşamı tehdit edebileceği söylenir. Aileye EB'nin



8. YENİDOĞAN BAKIMI

kronik bir durum olduğu, ancak bazı durumlarda semptomların zamanla azalabileceği veya iyileşebileceği söylenir. Aileye EB'nin bazı uzun vadeli, cilt kanseri, büyüme geriliği, kemik deformiteleri veya sindirim sorunları vb. komplikasyonları olabileceği, bunların nasıl önlenebileceği veya tedavi edilebileceği hakkında bilgi verilir.

► ***Aileye, EB'li bir bebeğe sahip olmanın duygusal zorlukları anlatılır ve aileye psikolojik destek sağlanır.***

Aileye, EB'li bir bebeğe sahip olmanın stresli, üzücü ve yorucu olabileceği, ancak bunun normal olduğu söylenir. Aileye, duygularını ifade etmelerini, kendilerine iyi bakmalarını ve dinlenmelerini tavsiye edilir. Aileye profesyonel yardım alabilecekleri veya diğer EB'li ailelerle iletişime geçebilecekleri kaynaklar sunulur. Aileye, EB'li bir bebeği sevmek ve ona iyi bakmak için yeterli oldukları ve onların yanında olduğumuz söylenir.



9. EB HASTALARINDA ANESTEZİ VE CERRAHİ

Epidermolizis bülloza hastalığı hastalarının ameliyat öncesi, sırası ve sonrasında karşılaştıkları birtakım özel zorluklar içerir. EB hastaları, deri ve mukozalarda aşırı hassasiyet, yara oluşumu, skarlaşma, enfeksiyon riski, beslenme bozukluğu, anemi, elektrolit dengesizliği, ağrı ve kaşıntı gibi çeşitli sorunlar yaşarlar. Bu nedenle, EB hastalarının cerrahi tedavisi diğer tüm sorunlarında olduğu gibi multidisipliner bir yaklaşım gerektirir ve anestezi uzmanları bu süreçte önemli bir rol oynarlar.

EB hastalarında anestezi uygulaması sırasında dikkat edilmesi gereken bazı noktalar şunlardır:

- ▶ EB hastalarının cilt bütünlüğü bozulduğu için vücut ısısını korumak zor olabilir. Bu nedenle, ısı kaybını önlemek için ısıtılmış battaniye, sıcak hava cihazı veya sıcak serum kullanılmalıdır.
- ▶ Hastalarının damar yolu açılması zor olabilir. Bu nedenle, damar yolu açmak için en ince ve en kısa kanül kullanılmalı ve cilt altına girmemeye dikkat edilmelidir. Damar yolu açarken flaster veya bant kullanılmamalı, kanül sabitlemek için yumuşak gazlı bez veya tübüler bandaj kullanılmalıdır.
- ▶ Oral ve solunum yolundaki fragilite ya da yaralar sebebiyle hastalarının entübasyonu zor olabilir. Bu nedenle, entübasyon için en küçük boyutta endotrakeal tüp kullanılmalı ve laringoskop ucu ile mukozaya temas etmemeye dikkat edilmelidir. Entübasyon sonrasında tüpün sabitlenmesi için flaster veya bant kullanılmamalı, tüpün ağızdan çıkmasını önlemek için yumuşak gazlı bez veya tübüler bandaj kullanılmalıdır.
- ▶ Bir EB hastasında deri ve mukozalardaki mekanik travmalara hassasiyet nedeniyle ekstübasyonu da zor olabilir. Bu nedenle, ekstübasyon öncesi tüpün etrafındaki kan veya sekresyon temizlenmeli ve tüpün çekilmesi sırasında mukozaya zarar vermemeye dikkat edilmelidir.
- ▶ EB hastalarının ağrısı şiddetli olabilir. Bu nedenle, ağrının etkin bir şekilde tedavi edilmesi için uygun analjezik ilaçlar kullanılmalıdır. Ağrının tedavisinde multimodal analjezi yöntemi tercih edilmelidir. Bu yöntemde, farklı mekanizmalarla etki eden ilaçlar birlikte kullanılır.
- ▶ Hastalarda ameliyat öncesi ve sonrasında şiddetli kaşıntı görülebilir. Kaşıntının giderilmesi için uygun antihistaminik ilaçlar verilmelidir. Kaşıntı tedavisinde opioid dozunun azaltılması veya nalokson gibi opioid antagonistlerinin kullanımı da faydalı olabilir.

EB hastalarındaki cerrahi tedavi yani ameliyatların yönetimi ise şu şekilde özetlenebilir:

- ▶ Hastalarının cerrahi tedavisi öncesinde mutlaka bir multidisipliner bir değerlendirme yapılmalıdır. Cerrah, anestezi uzmanı, dermatolog, diyetisyen, psikolog ve sosyal hizmet uzmanından oluşan bir ekip tarafından hasta ve ailesi ile görüşülerek cerrahi planlanmalıdır.



9. EB HASTALARINDA ANESTEZİ VE CERRAHİ

- ▶ EB hastalarının cerrahi tedavisi sırasında cilt ve mukozalara zarar vermemek için özel önlemler alınmalıdır.
- ▶ Varsa derideki yaraların enfeksiyon riskini azaltmak için antibiyotik profilaksisi gerekebilir.
- ▶ Deri yaralarının iyileşmesini hızlandırmak için uygun pansuman malzemeleri, yaraların ağrısını azaltmak için uygun analjezik ilaçlar kullanılmalıdır.
- ▶ EB hastalarının cerrahi tedavisi sonrasında yara bakımı, enfeksiyon kontrolü, beslenme desteği, ağrı tedavisi ve psikososyal destek sağlanmalıdır. Yara bakımı için steril teknikler kullanılmalı ve yaraların iyileşmesini engelleyebilecek faktörlerden kaçınılmalıdır.
- ▶ Enfeksiyon kontrolü için yaraların düzenli olarak gözlenmesi ve gerekli durumlarda kültür alınması ve antibiyotik tedavisi uygulanmalıdır. Beslenme desteği için hastanın enerji, protein, vitamin ve mineral ihtiyacının karşılanması ve gerekli durumlarda enteral veya parenteral beslenme yapılmalıdır.
- ▶ Ameliyatlar sonrası ortaya çıkan ağrıda hastanın ağrı düzeyinin sürekli olarak takip edilmeli ve uygun analjezikler verilmelidir.

EB hastalarında anestezi ve cerrahi tedavi yönetimi, bu hastalığa özgü zorlukları içeren karmaşık bir süreçtir. Bu süreçte, hastanın güvenliği, konforu ve yaşam kalitesinin artırılması için multidisipliner bir yaklaşımın benimsenmesi ve hasta merkezli bir bakım sunulması önemlidir.



10. EB VE YAŞAM

10. EB VE YAŞAM

EB hastaları yaşamları boyunca sürekli bakım ve desteğe ihtiyaç duyarlar. Ayrıca, hastalar ve aileleri sosyal, psikolojik ve ekonomik zorluklarla da karşı karşıyadır. Bu zorlukların üstesinden gelmek için, EB'nin tüm yönlerini ele alan kapsamlı bir yaklaşım gereklidir. Bu bölümde bu yaklaşımlar incelenecektir.

EB, nadir görülen bir hastalıktır ve toplumda genellikle yeterli bilinirliği yoktur. Bu hastaların ve ailelerinin sosyal izolasyon, damgalanma ve anlayış eksikliği gibi sorunlarla karşılaşmasına neden olabilir. Bu sorunları önlemek için, sağlık çalışanları ve toplum içinde hastalık hakkında farkındalık yaratmak çok önemlidir. Bu, eğitim ve öğretim programları, medya kampanyaları ve topluluk sosyal yardım girişimleri yoluyla başarılabilir.

EB, özel bakım ve destek gerektiren bir dizi klinik belirtiyeye yol açar. Bu belirtiler arasında deri enfeksiyonları, beslenme bozuklukları, ağrı, kaşıntı, kanama, yara izi oluşumu ve hareket kısıtlılığı sayılabilir. Bu belirtilerin tedavi ve yönetimi için, hastaların uzmanlaşmış sağlık hizmetlerine erişimi olmalıdır. Ayrıca, EB evleri ve hasta dernekleri gibi uzmanlaşmış bakım ve destek hizmetleri de hastaların ve ailelerinin hastalıkla başa çıkmalarına yardımcı olabilir. Bir örnek vermek gerekirse "DEBRA International", dünyanın dört bir yanındaki EB'li insanlara destek sağlayan bir küresel ağıdır.

EB'nin karmaşıklığı nedeniyle, hastaların ve ailelerinin bilgi ihtiyaçları vardır. Hastalık, teşhisi ve tedavi seçenekleri hakkında doğru ve erişilebilir bilgiler sağlamak, belirsizliği azaltmaya ve kaygıyı gidermeye yardımcı olabilir. Bu bilgiler hasta eğitim materyalleri, çevrimiçi kaynaklar ve destek grupları gibi çeşitli kanallar aracılığıyla sunulabilir. Örneğin, EB-CLINET, EB ile ilgili güncel bilimsel bilgileri paylaşan bir çevrimiçi platformdur.

EB'nin tedavisine yönelik kesin bir çözüm henüz bulunamamıştır. Ancak tıbbi araştırma ve teknolojideki gelişmeler umut vericidir. Hastalığın daha iyi yönetimi için araştırma ve yenilik ihtiyacı vardır. Bu konudaki araştırma önceliklerini belirlemek ve yenilikçi çözümler geliştirmek için araştırmacılar, sağlık uzmanları ve hasta kuruluşları arasında sıkı bir iş birliği gerekmektedir. Örneğin, EB-Research Network, EB araştırmasını desteklemek ve teşvik etmek için uluslararası bir araştırma ağıdır.

EB'nin zorluklarının hafifletilmesinde hükümet ve sivil toplumun rolü de önemlidir. Hükümetler, araştırma için finansman, hasta bakımı ve hizmetleri için destek ve hastaların ve ailelerinin haklarını ve esenliğini destekleyen politikalar üretebilir. Hasta dernekleri gibi sivil toplum kuruluşları da hastaların ve ailelerinin ihtiyaçları konusunda farkındalık yaratma, destek sağlama ve savunmada kritik bir rol oynar. Örneğin, DebRA International altında kurulan EB Without Borders, düşük ve orta gelirli ülkelerdeki EB'li insanlara yardım eden gönüllü organizasyondur.



10. EB VE YAŞAM

Sonuç olarak EB, tıbbi, sosyal, psikolojik ve ekonomik zorlukları ele almak için kapsamlı bir yaklaşım gerektiren karmaşık bir hastalıktır. Bu yaklaşım, farkındalık yaratma, bakım ve destek, bilgi sağlama, araştırma ve yenilik ile hükümet ve sivil toplum alanlarını içermelidir. Bu hedeflere ulaşmak için, sağlık profesyonelleri, araştırmacılar, hasta dernekleri ve hükümet ve sivil toplum aktörleri arasında iş birliği yapılması gereklidir. Ayrıca, hastaların ve ailelerinin ihtiyaçlarına öncelik verilmeli ve farklı bağlamlarda karşılaştıkları benzersiz zorluklar dikkate alınmalıdır.



11. HASTA VE YAKINLARININ EĞİTİMİ

11. HASTA VE YAKINLARININ EĞİTİMİ

EB eğitimi, EB hastalarının ve bakıcılarının hastalıkla ilgili bilgi ve beceri edinmelerini sağlayan bir süreçtir. EB eğitimi, hastaların ve bakıcılarının yaşam kalitesini artırmak, enfeksiyon riskini azaltmak, yara iyileşmesini hızlandırmak, ağrıyı kontrol etmek ve psikolojik destek sağlamak gibi pek çok yarar sağlar. EB eğitimi, hastalığın tipine, şiddetine, yaşa ve bireysel ihtiyaçlara göre değişebilir. Genel olarak, EB eğitimi şunları içerebilir:

EB'nin tanımı, nedenleri, belirtileri ve tedavisi hakkında bilgi vermek: Bu kısım, hastaların ve bakıcıların hastalığı anlamalarına ve kabullenmelerine yardımcı olur. Ayrıca, hastalığın seyri, prognozu, komplikasyonları ve tedavi seçenekleri hakkında farkındalık yaratır. Hastaların ve bakıcıların hastalıkla ilgili sorularını yanıtlamak için yeterli zaman ayrılmalıdır.

Yara bakımı, pansuman değişimi, enfeksiyon önleme ve tedavi yöntemleri hakkında pratik beceriler kazandırmak: Bu kısım, hastaların ve bakıcıların yaralarını nasıl temizleyeceklerini, hangi pansuman malzemelerini kullanacaklarını, nasıl uygulayacaklarını ve ne sıklıkta değiştireceklerini öğrenmelerine olanak tanır. Ayrıca, enfeksiyon belirtilerini tanımak, enfeksiyonu önlemek veya tedavi etmek için neler yapılması gerektiği konusunda bilgi verir. Hastaların ve bakıcıların yara bakımını uygulamalı olarak göstermeleri ve geri bildirim almaları sağlanmalıdır.

Ağrı yönetimi, ilaç kullanımı, alternatif yöntemler ve ağrıyı azaltmak için ipuçları vermek: Bu kısım, hastaların ve bakıcıların ağrının nedenlerini, türlerini, şiddetini ve süresini anlamalarına yardımcı olur. Ayrıca, ağrının ölçülmesi, kaydedilmesi ve raporlanması konusunda bilgilendirir.

Ağrının tedavisinde kullanılacak ilaçların dozu, yan etkileri, etkileşimleri ve saklama koşulları hakkında bilgi verir. İlaç dışı yöntemler (masaj, buz uygulaması, gevşeme teknikleri vb.) hakkında tavsiyelerde bulunur. Ağrıyı azaltmak için günlük yaşamda alınabilecek önlemler (uyku düzeni, giyim tarzı, stres yönetimi vb.) hakkında ipuçları verir.

Beslenme, sıvı alımı, takviyeler ve beslenme sorunları ile başa çıkma yolları hakkında tavsiyelerde bulunmak: Bu kısım, hastaların ve bakıcıların EB'nin beslenme üzerindeki etkilerini anlamalarına yardımcı olur. Ayrıca, hastaların enerji ihtiyacını karşılamak için yeterli kalori almasını sağlamak için beslenme planları hazırlar. Sıvı kaybını önlemek için yeterli miktarda su içmeleri gerektiği konusunda uyarır. Gerekli durumlarda takviye kullanımını önerir. Beslenme sorunları (ağız yaraları, yutma güçlüğü vb.) ile başa çıkma yöntemleri sunar.

Fiziksel aktivite, egzersiz, hareketlilik ve deri koruma önlemleri hakkında bilgilendirmek: Bu kısım, hastaların ve bakıcıların EB'nin fiziksel aktivite üzerindeki etkilerini anlamalarına yardımcı olur. Ayrıca, hastaların kas gücünü, esnekliğini, dayanıklılığını ve dengesini artırmak için uygun



11. HASTA VE YAKINLARININ EĞİTİMİ

fiziksel aktivite ve egzersiz programları önerir. Hareketlilik sorunları (kontraktürler, yürüme güçlüğü vb.) ile başa çıkma yöntemleri sunar. Deri koruma önlemleri (güneşten korunma, yara oluşumunu önleme vb.) hakkında bilgi verir.

Psikolojik danışmanlık, sosyal destek, stres yönetimi ve duygusal iyilik hali hakkında rehberlik etmek: Bu kısım, hastaların ve bakıcıların EB'nin psikolojik ve sosyal üzerindeki etkilerini anlamalarına yardımcı olur. Ayrıca, hastaların ve bakıcıların duygularını ifade etmelerine, olumsuz düşünceleri değiştirmelerine, stresle baş etmelerine ve kendilerine güvenmelerine yardımcı olur. Psikolojik danışmanlık hizmetlerinden yararlanmalarını teşvik eder. Sosyal destek kaynakları (aile, arkadaşlar, EB dernekleri vb.) hakkında bilgi verir. Duygusal iyilik hali için önerilerde bulunur.

EB eğitimi, profesyonel sağlık çalışanları (doktorlar, hemşireler, diyetisyenler, fizyoterapistler vb.), EB dernekleri (DEBRA gibi) veya deneyimli EB hastaları veya bakıcıları tarafından verilebilir. EB eğitimi sürekli olarak güncellenmeli ve hastaların ve bakıcılarının ihtiyaçlarına göre uyarlanmalıdır.



12. EB HASTALARININ TAKİBİ

12. EB HASTALARININ TAKİBİ

EB hastalarının takibi, multidisipliner bir yaklaşım gerektirir ve hastalığın tipine, belirti ve bulgularına göre ayarlanmalıdır. Aşağıda, EB hastalarının doğumdan ileri yaşlara kadar takip sıklığı ve yöntemleri hakkında genel bir rehber sunulmuştur.

Doğum öncesi tanı: EB'nin tanısı, genetik testler veya fetal deri biyopsisi ile prenatal dönemde konulabilir. EB riski taşıyan aileler, genetik danışmanlık almalı ve gebeliğin 10-12. haftalarında koryon villus örnekleme veya 15-18. haftalarında amniyosentez yapılmalıdır (Fine ve ark., 2014).

Doğum sonrası tanı: EB'li bebekler, doğumda veya kısa süre sonra deride bül, erozyon veya yara izleri ile kendini gösterir. Tanı için immünofloresan haritalama, elektron mikroskopi ve genetik testler gibi ileri tetkikler gerekebilir (Fine ve ark., 2014). Tanı konulduktan sonra, hastalığın tipi, alt tipi ve mutasyon tipi belirlenmeli ve aileye bilgi verilmelidir.

Yenidoğan dönemi: EB'li bebeklerin deri bakımı, enfeksiyon kontrolü, beslenme desteği ve ağrı yönetimi gibi destekleyici tedavilere ihtiyacı vardır. Deri bakımı için steril gazlı bez, yumuşak bandajlar veya hidrokolloid yara örtüleri kullanılabilir. Enfeksiyon önlemek için antiseptik solüsyonlar veya antibiyotikli kremler uygulanabilir. Beslenme için anne sütü veya formül mama tercih edilmelidir. Ağrı için parasetamol veya ibuprofen gibi non-steroid anti-inflamatuar ilaçlar verilebilir. Yenidoğan döneminde EB'li bebeklerin ayda bir kez dermatolog, pediatrist, diyetisyen ve sosyal hizmet uzmanı tarafından değerlendirilmesi önerilir.

Çocukluk dönemi: EB'li çocukların deri bakımı, enfeksiyon kontrolü, beslenme desteği ve ağrı yönetimi devam etmelidir. Deri bakımında hidrofiber yara örtüleri, silikonlu bandajlar veya poliüretan filmler kullanılabilir. Enfeksiyon tedavisinde oral veya intravenöz antibiyotikler gerekebilir. Beslenme desteği için gerekirse enteral veya parenteral beslenme sağlanabilir. Ağrı tedavisinde opioid analjezikler kullanılabilir. Çocukluk döneminde EB'li çocukların üç ayda bir kez dermatolog, pediatrist, diyetisyen, sosyal hizmet uzmanı, oftalmolog, gastroenterolog, nefrolog, hematolog, endokrinolog, kardiyolog, ağrı uzmanı, psikiyatrist ve genetik uzman tarafından değerlendirilmesi önerilir.

Ergenlik dönemi: EB'li ergenlerin deri bakımı, enfeksiyon kontrolü, beslenme desteği ve ağrı yönetimi devam etmelidir. Deri bakımında biyolojik yara örtüleri, hücre bazlı tedaviler veya protein replasman tedavileri denenebilir. Enfeksiyon tedavisinde lokal veya sistemik antifungal ilaçlar kullanılabilir. Beslenme desteği için gerekirse cerrahi müdahaleler uygulanabilir. Ağrı tedavisinde adjuvan ilaçlar veya invaziv yöntemler kullanılabilir. Ergenlik döneminde EB'li ergenlerin altı ayda bir kez dermatolog, pediatrist, diyetisyen, sosyal hizmet uzmanı, oftalmolog, gastroenterolog, nefrolog, hematolog, endokrinolog, kardiyolog, ağrı uzmanı, psikiyatrist ve genetik uzman tarafından değerlendirilmesi önerilir.



12. EB HASTALARININ TAKİBİ

Yetişkinlik dönemi: EB'li yetişkinlerin deri bakımı, enfeksiyon kontrolü, beslenme desteği ve ağrı yönetimi devam etmelidir. Deri bakımında gen tedavisi veya kornea nakli gibi deneysel tedaviler denenebilir. Enfeksiyon tedavisinde kronik yaralarda biyofilm oluşumunu önlemek için gümüş içeren yara örtüleri kullanılabilir. Beslenme desteği için gerekirse gastrik tüp veya jejunostomi uygulanabilir. Ağrı tedavisinde nöromodülasyon veya nörostimülasyon gibi ileri teknikler kullanılabilir. Yetişkinlik döneminde EB'li yetişkinlerin yılda bir kez dermatolog, pediatrist, diyetisyen, sosyal hizmet uzmanı, oftalmolog, gastroenterolog, nefrolog, hematolog, endokrinolog, kardiyolog, ağrı uzmanı, psikiyatrist ve genetik uzman tarafından değerlendirilmesi önerilir.

EB hastalarının takibi için bu rehber bir başlangıç noktası olabilir, ancak her hastanın bireysel ihtiyaçlarına göre değişiklik gösterebilir. EB hastalarının takibinde en önemli nokta, hastalığın tipine ve şiddetine uygun bir multidisipliner yaklaşım uygulamaktır. Bu sayede EB hastalarının yaşam kalitesi ve sağ kalım süresi arttırılabilir.



13. EB'DE HASTALIK ŞİDDETİ ÖLÇÜM YÖNTEMLERİ

13. EB'DE HASTALIK ŞİDDETİ ÖLÇÜM YÖNTEMLERİ

EB hastalığının şiddetini ölçmek için çeşitli yöntemler geliştirilmiştir. Bu yöntemlerin amacı, hastalığın klinik seyrini, tedavi etkinliğini ve yaşam kalitesini değerlendirmek, hastalıkla ilgili risk faktörlerini belirlemek ve hastalara uygun bakım ve destek sağlamaktır. Bu yöntemlerin bazıları şunlardır:

Birmingham Epidermolizis Bülloza Şiddet Skalası (BEBS): Bu skala, EB hastalarının cilt ve mukozalarda oluşan bülleler, erozyonlar, yaralar, skarlar ve kontraktürler gibi lezyonların yaygınlığı, derinliği ve lokalizasyonunu puanlamak için kullanılır. Skala 0 ile 100 arasında değişen bir puan verir. Puan ne kadar yüksekse hastalık şiddeti o kadar fazladır. Bu skala hem çocuklar hem de yetişkinler için uygulanabilir (Moss ve ark., 2009).

Epidermolizis Bülloza Hastalık Aktivitesi ve Skar İndeksi (EBDASI): Bu indeks, EB hastalarının cilt ve mukozalarda oluşan akut (yeni) ve kronik (eski) lezyonların yaygınlığı, derinliği ve lokalizasyonunu puanlamak için kullanılır. İndeks 0 ile 300 arasında değişen bir puan verir. Puan ne kadar yüksekse hastalık aktivitesi ve skar oluşumu o kadar fazladır. Bu indeks hem çocuklar hem de yetişkinler için uygulanabilir (Jain ve ark.2017).

Epidermolizis Bülloza Yaşam Kalitesi Anketi (QOLEB): Bu anket, EB hastalarının fiziksel, psikolojik, sosyal ve çevresel açılardan yaşam kalitesini ölçmek için kullanılır. Anket 17 sorudan oluşur ve her soru 0 ile 3 arasında değişen bir puan alır. Puan ne kadar düşükse yaşam kalitesi o kadar iyidir. QOLEB puanlarını "çok hafif", "hafif", "orta", "ağır" ve "çok ağır" olarak sınıflandırmak için bantlama teknikleri uygulanmıştır. Buna göre QOLEB bantları şöyle hesaplanmıştır: 0-4 puan "çok hafif", 5-9 puan "hafif", 10-19 puan "orta", 20-34 puan "ağır" ve 35-51 puan "çok ağır" QoL etkisi olarak tanımlanmıştır. Bu anket sadece yetişkinler için uygulanabilmektedir (Frew ve Murrell, 2010).

"Infants and Toddlers Dermatology Quality of Life" (InToDermQoL) anketi, bebekler ve küçük çocuklarda dermatolojik hastalıkların yaşam kalitesi üzerindeki etkilerini değerlendirmek amacıyla geliştirilmiş bir ölçüm aracıdır. Bu anket, özellikle 0-4 yaş arası çocuklarda cilt hastalıklarının fiziksel, duygusal ve sosyal etkilerini, ebeveyn veya birincil bakıcıların gözlemleri doğrultusunda değerlendirmeyi hedefler. Bu ankette epidermolizis bülloza hastaları için özel bir modül geliştirilmiş ve bu nadir ve ciddi dermatolojik durumun yaşam kalitesi üzerindeki etkilerini değerlendirme imkanı sunmuştur (InToDermQoL-EB) (Chernyshov ve ark., 2019).

Bu yöntemlerin güvenilirliği, geçerliliği ve duyarlılığı farklı çalışmalarda test edilmiştir. Bu anketlerin hastaların kendileri veya aileleri tarafından uygulanması zor olabilir ve bir sağlık profesyoneli tarafından uygulanması daha doğru sonuçlara ulaşmayı sağlayabilir. Bu yöntemler sayesinde EB hastalarının durumunu izlemek, tedaviye yanıtı değerlendirmek ve yaşam kalitesini artırmak mümkündür.



KAYNAKÇA

- Ahmed A, Zehra T, Moin A, Rehman Usmani SU. Battling a rarity: A case of kindler syndrome from a developing country. *SAGE Open Med Case Rep.* 2024 Feb 16;12:2050313X241231518. doi: 10.1177/2050313X241231518.
- Bart BJ, Gorlin RJ, Anderson & Lynch FW. Congenital localized absence of skin and associated abnormalities resembling epidermolysis bullosa. A new syndrome. *Arch Dermatol.* 1966;93(3):296-304.
- Chernyshov PV, Suru A, Gedeon I, Derevyanko LA, Tiplica GS, & Salavastru CM. Epidermolysis bullosa-specific module of the Infants and Toddlers Dermatology Quality of Life (InToDermQoL) questionnaire. *Journal of the European Academy of Dermatology and Venereology: JEADV*, 2019;33(3):612–617. <https://doi.org/10.1111/jdv.15337>
- Chung HJ & Uitto J. Epidermolysis bullosa with pyloric atresia. *Dermatol Clin.* 2010;28(1):43-54.
- Denyer J, Pillay E. Best practice guidelines for skin and wound care in epidermolysis bullosa. *International Consensus. DEBRA*, 2012.
- Fine JD, Bruckner-Tuderman L, Eady RA, et al. Inherited epidermolysis bullosa: updated recommendations on diagnosis and classification. *J Am Acad Dermatol.* 2014;70(6):1103-1126. doi:10.1016/j.jaad.2014.01.903
- Fine JD. Epidemiology of Inherited Epidermolysis Bullosa Based on Incidence and Prevalence Estimates From the National Epidermolysis Bullosa Registry. *JAMA Dermatology.* 2016;152(11):1231-8. doi: 10.1001/jamadermatol.2016.2473
- Fine JD. Epidermolysis bullosa: a genetic disease of altered cell adhesion and wound healing, and the possible clinical utility of topically applied thymosin beta4. *Ann N Y Acad Sci.* 2007;1112:396-406. doi:10.1196/annals.1415.017
- Frew, JW, & Murrell DF. Quality of life measurements in epidermolysis bullosa: tools for clinical research and patient care. *Dermatologic clinics*, 2010;28(1):185–190. <https://doi.org/10.1016/j.det.2009.10.019>
- Has, C., Bauer, J. W., Bodemer, C., Bolling, M. C., Bruckner-Tuderman, L., Diem, A., Fine, J. D., Heagerty, A., Hovnanian, A., Marinkovich, M. P., Martinez, A. E., McGrath, J. A., Moss, C., Murrell, D. F., Palisson, F., Schwieger-Briel, A., Sprecher, E., Tamaï, K., Uitto, J., Woodley, D. T., ... Mellerio, J. E. (2020). Consensus reclassification of inherited epidermolysis bullosa and other disorders with skin fragility. *The British journal of dermatology*, 183(4), 614–627. <https://doi.org/10.1111/bjd.18921>
- Hemani F, Khurram U, Naveed A. Laryngo-Onycho-Cutaneous Syndrome (LOCS). *Pak J Med Sci.* 2024;40(2ICON Suppl):S100-s2.
- Hill SF, Murrell DF. Differential diagnosis of vesiculobullous lesions. In: *Harper's Textbook of Pediatric Dermatology*, 4th ed, Hoeger P, Kinsler V, Yan A, et al (Eds), Wiley, 2019.
- Jain SV, Harris AG, Su JC, Orchard D, Warren LJ, McManus H & Murrell DF. The Epidermolysis Bullosa Disease Activity and Scarring Index (EBDASI): grading disease severity and assessing responsiveness to clinical change in epidermolysis bullosa. *Journal of the European Academy of Dermatology and Venereology : JEADV*, 2017; 31(4): 692–698. <https://doi.org/10.1111/jdv.13953>
- Kim DY, Lim HS, Lim SY. Bart syndrome. *Arch Plast Surg.* 2015;42(2):243-5.
- Martin K, Geuens S, Asche JK, et al. Psychosocial recommendations for the care of children and adults with epidermolysis bullosa and their family: evidence based guidelines. *Orphanet J Rare Dis.* 2019;14(1):133. Published 2019 Jun 11. doi:10.1186/s13023-019-1086-5.
- Mello BZ, Neto NL, Kobayashi TY, Mello MB, Ambrosio EC, Yaedú RY, Machado MA & Oliveira TM. General anesthesia for dental care management of a patient with epidermolysis bullosa: 24-month follow-up. *Special care in dentistry : official publication of the American Association of Hospital Dentists, the Academy of Dentistry for the Handicapped, and the*



American Society for Geriatric Dentistry, 2016;36(4): 237–240. <https://doi.org/10.1111/scd.12170>

Metin A, Gündüz CNS, Özcan H, Alp S, Kutlu Ö, An İ, Taş B. *Multidisipliner Bakışla Epidermolizis Bülloza*. İstanbul Tıp Kitabevleri, İstanbul, 2023.

Mittal, B. M., Goodnough, C. L., Bushell, E., Turkmani-Bazzi, S., & Sheppard, K. Anesthetic management of adults with epidermolysis bullosa. *Anesthesia and analgesia*, 2020;134(1):90–101. <https://doi.org/10.1213/ANE.0000000000005706>

Moss C, Wong A, Davies P. The Birmingham Epidermolysis Bullosa Severity score: development and validation. *Br J Dermatol*. 2009 May;160(5):1057-65. doi: 10.1111/j.1365-2133.2009.09041.x

Murrell DF, Overview of the management of epidermolysis bullosa, Sec. Editor:Jennifer L Hand, Deputy Editor:Rosamaria Corona, Updated: Nov 13, 2024. <https://www.uptodate.com/contents/overview-of-the-management-of-epidermolysis-bullosa>

Nakano A, Pulkkinen L, Murrell D, Rico J, Lucky AW, Garzon M, et al. Epidermolysis bullosa with congenital pyloric atresia: novel mutations in the beta 4 integrin gene (ITGB4) and genotype/phenotype correlations. *Pediatr Res*. 2001;49(5):618-26.

Pope E, Lara-Corrales I, Mellerio J, et al. A consensus approach to wound care in epidermolysis bullosa. *J Am Acad Dermatol*. 2012;67(5):904-917. doi:10.1016/j.jaad.2012.01.016

Rossi S, Castiglia D, Pisaneschi E, et al. Immunofluorescence mapping, electron microscopy and genetics in the diagnosis and sub-classification of inherited epidermolysis bullosa: a single-centre retrospective comparative study of 87 cases with long-term follow-up. *J Eur Acad Dermatol Venereol*. 2021;35(4):1007-1016. doi:10.1111/jdv.17060

Sarkar R, Bansal S, Garg VK. Epidermolysis bullosa: where do we stand?. *Indian J Dermatol Venereol Leprol*. 2011;77(4):431-438. doi:10.4103/0378-6323.82393