

1. APA ITU EPIDERMOLYSIS BULLOSA (EB)?

EB ialah perkataan payung yang merangkumi sekumpulan penyakit kulit yang di warisi disebabkan oleh kejadian kulit yang lemah dan rapuh. Seseorang yang mempunyai penyakit EB, lepuhan air akan terbentuk pada kulit dengan hanya trauma yang kecil, seperti geseran, gosokan, garu atau tape pelekat.



Fig 1.1 – 1.3: Lepuhan air terbentuk pada kulit akibat geseran, gosokan, garu atau tape pelekat

Pada kes yang teruk, lepuhan air boleh terbentuk secara spontan dan di dalam badan seperti saluran esofagus atau usus.

Kanak-kanak yang mempunyai EB dikenali sebagai “kanak-kanak rama-rama”, kerana kulit mereka yang sangat rapuh, sama seperti sayap rama-rama.

2. APAKAH PENYEBAB EB?

Kulit mempunyai 2 lapisan, yaitu lapisan luar (epidermis) dan lapisan dalam (dermis). Lapisan antara epidermis dan dermis dipanggil zon perantara. Kedua –dua lapisan epidermis dan dermis terikat bersama oleh 15 jenis protein kulit (contohnya kolagen 7, kolagen 17, keratin 5, keratin 14, plektin dan sebagainya). EB terjadi apabila salah satu protein kulit ini berkurangan atau tidak langsung. Ketiadaan protein kulit adalah disebabkan kerosakan atau mutasi pada gen yang membentuk protein kulit tersebut.

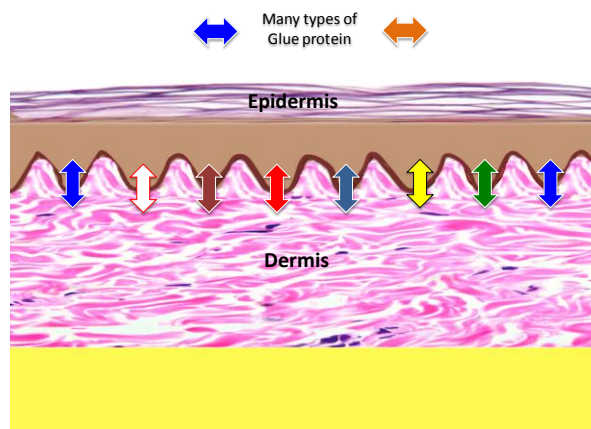


Fig 1: Struktur Kulit

3. ADAKAH EB PENYAKIT YANG DIWARISI?

Ya, EB adalah penyakit yang di warisi.

Ia disebabkan oleh gen yang rosak. Dalam kebanyakan kes, EB diwarisi daripada ibu atau bapa atau kedua-dua sekali. Namun, kadang-kadang kerosakan gen boleh berlaku secara **spontan**. Jenis-jenis warisan sama ada secara “**autosomal dominant**” atau “**autosomal recessive**”.

Untuk jenis “**autosomal recessive**”, kedua-dua ibu bapa tiada EB namun si anak mendapat EB. Ini berlaku apabila kedua-dua ibubapa adalah pembawa gen yang rosak. Apabila kedua ibubapa adalah pembawa gen yang rosak, risiko untuk anak mewarisi gen yang rosak itu adalah **25%**.

Manakala, untuk jenis “**autosomal dominant**”, hanya satu gen yang rosak diperlukan untuk menyebabkan penyakit EB. Ini bermaksud hanya ibu atau bapa yang menjadi pembawa gen rosak . Risiko untuk anak mendapat EB adalah **50%**.

Sekiranya anda atau pasangan anda mempunyai EB, atau pembawa gen yang rosak, ujian ke atas bayi dalam kandungan boleh dilakukan seawal umur kandungan 11 minggu.

4. ADAKAH PENYAKIT EB SERING DITEMUI?

Mengikut statistik antarabangsa, jumlah EB di seluruh dunia adalah 5-10 orang bagi setiap 1 juta penduduk.

Di Malaysia, dengan jumlah penduduk seramai 30 juta, dianggarkan terdapat 150-300 orang menghadapi EB. Sehingga kini, hanya terdapat 60 pesakit EB di seluruh Malaysia berpandukan registri EB kebangsaan (DEBRA Malaysia).

5. APAKAH TANDA-TANDA PENYAKIT EB?

Tanda atau simptom EB bergantung pada tahap keterukan kadar kerapuhan kulit serta penglibatan organ-organ dalaman. Ia boleh berlaku secara sedikit (mild) hingga teruk (severe).

Tanda utama penyakit EB adalah lepuhan air yang menyakitkan. Lepuhan ini kadangkala mengganggu rutin harian serta aktiviti di rumah atau di sekolah. Kebiasaannya, simptom ini bermula sejak dilahirkan. EB boleh terjadi pada sesiapa sahaja tidak mengira jantina, bangsa atau kaum etnik.

Untuk EB jenis yang sedikit (mild), lepuhan air tidak akan terjadi sehingga bayi itu mula merangkak, berjalan atau melakukan aktiviti yang lasak seperti geseran pada kaki. Untuk jenis EB yang teruk (severe), lepuhan air terjadi pada seluruh badan, secara spontan atau hanya dengan trauma yang sangat minima.

Selain kulit, lepuhan air boleh terjadi pada organ dalaman seperti esofagus, perut dan saluran pernafasan. EB yang teruk boleh menyebabkan kecacatan dan kematian sebelum umur 30 tahun. Malah, ada jenis EB yang teruk menyebabkan kematian pada peringkat bayi.



Fig 5.1: Lepuhan air terjadi pada mulut



Fig 5.2 & 5.3: Lepuhan air terjadi pada tangan and kaki akibat garut



Fig 5.4: Lepuhan air terjadi pada kaki akibat geseran

6. BAGAIMANA PENYAKIT EB BOLEH DISAHKAN?

Biasanya bersandarkan pada tanda dan simptom, serta terdapat lepuhan air pada kulit. Pengesahan penyakit EB juga boleh disokong dengan adanya sejarah penyakit EB di dalam keluarga.

Untuk menentukan jenis-jenis EB, contoh atau sampel kulit diambil untuk pemeriksaan. Pengambilan sampel darah juga adalah perlu untuk menentukan jenis kerosakan atau mutasi pada gen.

Jika terdapat apa-apa keraguan, sila menghubungi pakar dermatologi di klinik yang terdekat (<http://www.dermatology.org.my/dermatologist.htm>)

7. BAGAIMANA EB DIRAWATI?

Buat masa ini, tiada ubatan atau rawatan spesifik untuk EB.

Rawatan penyakit ini bertumpu kepada pencegahan kulit daripada kecederaan serta pembentukan lepuhan, kawalan kesakitan, penyembuhan luka, pencegahan jangkitan, pemakanan yang seimbang serta sokongan psikososial pada pesakit dan keluarga.

Sekumpulan doktor-doktor dari pelbagai disiplin (perubatan, dietetik, bedah, gigi, psikologi, sakit dan sokongan social - DEBRA) akan membantu untuk mendapat rawatan terbaik untuk anak anda serta khidmat nasihat untuk melalui kehidupan dengan EB. Kebanyakan rawatan boleh dibuat dirumah melalui kaunseling dan latih tubi, seperti memecahkan lepuhan air dengan jarum yang steril, penggunaan kain pencuci khas dan mengelakkan perkara-perkara yang membuat keadaan kulit menjadi lebih teruk, seperti mengurangkan geseran disebabkan oleh kain lampin serta semasa merangkak.

Ubat-ubatan boleh di gunakan untuk merawat jangkitan kuman atau mengurangkan kesakitan. Pembedahan boleh dilakukan sekiranya penyakit EB menyebabkan saluran esofagus menjadi sempit atau masalah dengan tangan.

8. APA ITU DEBRA MALAYSIA?

Persatuan Kebajikan Epidermolysis Bullosa Malaysia or Dystrophic Epidermoysis Bullosa Reasearch Association Malaysia (DEBRA Malaysia) adalah badan kebajikan yang ditubuhkan pada 2014 (Reg.No.PPM-001-14-10062014).

Dengan kerjasama antara pakar-pakar dermatologi, pesakit-pesakit EB dan ahli keluarga pesakit EB dari seluruh Malaysia, DEBRA Malaysia bertujuan bertindak sebagai badan untuk berkongsi maklumat tentang pengurusan EB serta memberi sokongan psikososial kepada pesakit EB.

Untuk derma atau maklumat selanjutnya, sila hubungi kami

Persatuan Kebajikan Epidermolysis Bullosa Malaysia (DEBRA Malaysia)

D-5-1, 7th floor, Block D, Menara Uncang Emas,

Jalan Loke Yew,

55200, Kuala Lumpur, Malaysia

Tel: +60123913328

Email: debramalaysia@gmail.com

Disediakan oleh,

Dr Wan Noor Hasbee Wan Abdullah

Pakar Dermatologi & Ketua

Jabatan Dermatologi, Hospital Raja Perempuan Zainab II

Ahli Exco DEBRA Malaysia

Ahli Persatuan Dermatologi Malaysia



***Maklumat kesihatan di atas diterbitkan ihsan Persatuan Dermatologi Malaysia
(<http://www.dermatology.org.my/>)***