External Ocular Manifestation in Autosomal Dominant Dystrophic Epidermolysis Bullosa: A Case Report

Mahdavi M, MD; Javadi MA, MD

**Purpose:** To present a case of autosomal dominant dystrophic epidermolysis bullosa with symblepharon formation due to eye rubbing.

**Case Report:** A 10-year-old girl suffering from blistering and ulcerative lesions of the trunk and palms and dystrophic nails since childhood was referred to our clinic with a symblepharon connecting the medial portion of the right upper lid to the upper nasal quadrant of the cornea. The central cornea in both eyes exhibited a mild subepithelial opacity. She had history of eye rubbing due to foreign body sensation in the right eye, resulting in red eye and blister-like conjunctival lesions 3 years ago. She had undergone surgical symblepharon removal which resulted in recurrence of the symblepharon of more severity.

**Conclusion:** Dominant dystrophic epidermolysis bullosa may be accompanied by external ocular manifestations. Protection of the eye from minor trauma such as rubbing may be useful in the prevention of ophthalmic complications in this entity.

• Bina J Ophthalmol 2007; 13 (1): 122-125.
دکتر مینهه مهدی‌پور- تظاهرات چشمی اپیدرموئلیز تاولی دیستروروفیک

- اتستاد- چشمه‌پزشکی- دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی
- تهران- پاسداران- بوستان، پیامرسان لایه‌نامه- مرکز تحقیقات چشم

معقدمه

ایپیدرموئلیز تاولی، یک بیماری در گردنده یوست و غشاهاي مخاطی است که به‌وسیله ایجاد تاول به دنبال ضریه‌های کوچک در یوست و مخاط می‌باشد. این احتمال خودیامیت به درک از این بیماری در سطحی زیادی از اکتشافات باز می‌کند. نوع آن این بیماری به اشکال زیبای نظر می‌کند: (1) اپیدرموئلیز تاولی سایمونکس (آتوومو غلابی) (2) اپیدرموئلیز تاولی چاکنشال (آتوومو غلابی) و (3) اپیدرموئلیز تاولی دیستروروفیک (آتوومو غلابی یا غلابی). اپیدرموئلیز تاولی دیستروروفیک مخاطی در پاسخ به ضریه‌های خفیف همراه است که در مراحل بعد اسکارک خونرفتار دیستروروفیک ناخن‌ها اتفاق می‌افتد. وجود تاول‌های ریز اپیدرموئلیز تاولی در ناحیه زیر لامینای بالا بر اساس مطالعات می‌باشد و بدون دنکا بسیار است. 

در این مقاله یک مورد از پیاده‌سازی و پردازش اسکارک خونرفتار دیستروروفیک DDEB چشم‌پزشکی در یک بیماریک حاد و با توجه به اینکه DDEB دارای اشکالات مختلفی از جمله خفیف، متوسط و شدید است، این مطالعه در سالگرد یک ساله به دلیل قمری شکست، راست هیمالیا با پس از تولد، تاولی و مغلفت و شادابه‌ترین مشاهده در جانوریک چشم را مشاهده کرده، این راهبرد در ناحیه مختلف ته و گسترش است. که در این مقاله نشان داده می‌شود، با توجه به اینکه پردازش اسکارک خونرفتار DDEB دارای اشکالات مختلفی از جمله خفیف، متوسط و شدید است، این مطالعه در سالگرد یک ساله به دلیل قمری شکست، راست هیمالیا با پس از تولد، تاولی و مغلفت و شادابه‌ترین مشاهده در جانوریک چشم را مشاهده کرده، این راهبرد در ناحیه مختلف ته و گسترش است. 

در این مقاله یک مورد از پیاده‌سازی و پردازش اسکارک خونرفتار DDEB چشم‌پزشکی در یک بیماریک حاد و با توجه به اینکه DDEB دارای اشکالات مختلفی از جمله خفیف، متوسط و شدید است، این مطالعه در سالگرد یک ساله به دلیل قمری شکست، راست هیمالیا با پس از تولد، تاولی و مغلفت و شادابه‌ترین مشاهده در جانوریک چشم را مشاهده کرده، این راهبرد در ناحیه مختلف ته و گسترش است.
پلک فوقانی را به قسمت فوقانی و مجاور قرنیه متصل کرده بود، مشاهده شد و محدودیت حرکت چشم را عارضه و پزشکی در نمایه به پایین و راست وجود داشت (تصویر ۵). در معده به‌اسکاریمی، در قسمت مرکزی چشمی هر دو چشم، یک کدورت خفیف زیرایی تلوبی دیده شد. سایر معاینات دو چشم طبیعی بودند. بیمار جهت پی گیری و انجام اقدام مناسب، مراجعه نکرد.

تصویر ۱- ضایعات تاولی در ناحیه تنه

تصویر ۲- ناول پوستی در کف دست

تصویر ۳- ناولی در پوست دست

تصویر ۴- وجود میلی در پشت دست

تصویر ۵- سیمپتاز در قسمت فوقانی- داخلي قرنیه چشم راست

بخت

ایپیدرمولیز تاولی دیستروفیک، اختلالی است که در آن، لایه‌های سطحی پوست از یکدیگر جدا می‌شوند. این نوع، شدیدترین نوع ایپیدرمولیز تاولی به شمار میرود. گزارش‌های متعددی در زمینه ایجاد این اختلال در بیماران مبتلا به DEB مبوده است. در یک مطالعه بر روی ۲۰۴ بیمار مبتلا به احتمال مختلف ایپیدرمولیز تاولی که توسط Lin و همکاران ۵ انجام شد؛ شدیدترین عوارض چشمی در GDEB گزارش شدند. در این


tعدادی میلیا در پشت دست‌ها همراه با اسکارهای هایپرروفیک

بر روی اندازه‌های فوقانی و تحتانی مشاهده شدند (تصویر ۴). مخاط دهان طبیعی بود و بیمار شکایتی از اشکال در بلع با سایر اختلالات گوارشی نداشت. در معاینه جهش‌های دید چشمه با اصلاح عیب انکساری

۱۰۰°۰۳۲۵۲۳۰ در جد ۲۰۰۵۲ و دید چشم چپ بدون اصلاح

۲۰۱۳۰ بو در چشم راست، یک سیمپتاز در نمایه داخلي
Mete et al. Transplantation of amniotic membrane for the treatment of symblepharon in a patient with recessive dystrophic epidermolysis bullosa. Cornea 2006;25:971-973.

Deleoz J, et al. Eye involvement in inherited epidermolysis bullosa. Br J Ophthalmol 2004;88:37-42.

Fine JD, Johnson LB, Weiner M, Stein A, Cash S, Deleoz J, et al. Eye involvement in inherited epidermolysis bullosa: experience of the National Epidermolysis Bullosa Registry. Am J Ophthalmol 2004;138:254-262.

Sawamura D, Nizeki H, Miyagawa S, Shinkuma S, Shimizu H. Novel indel COL7A1 mutation del17ins GA causes dominant dystrophic epidermolysis bullosa. Br J Dermatol 2006;154:995-997.

Azrak B, Kaevel K, Hofmann L, Gießen C, Willershausen B. Dystrophic epidermolysis bullosa: oral findings and problems. Spec Care Dentist 2006;26:111-115.

Matsumoto Y, Dogru M, Tsubota K. Ocular surface findings in Hallelpaup-Siemens subtype of dystrophic epidermolysis bullosa: report of a case and literature review. Cornea 2005;24:474-479.

Shimizu H. Novel indel COL7A1 mutation 8068 S in a patient with recessive dystrophic epidermolysis bullosa. Br J Dermatol 2004;138:254-262.

Lin AN, Murphy F, Brodie SE, Carter DM. Review of ophthalmic findings in 204 patients with epidermolysis bullosa. Am J Ophthalmol 1994;118:384-390.

Tong L, Hodgkins PR, Denyer J, Brosnahan D, Harper J, Russel-Eggitt I, et al. The eye in epidermolysis bullosa. Br J Ophthalmol 1999;83:323-326.

Lazzaro DR, Kwon IS. Epidermolysis bullosa in a child. CLAO J 2002;28:75-76.

Altan-Xaxioglu R, Akova YA, Oto S. Amniotic membrane transplantation for treatment of symblepharon in a patient with recessive dystrophic epidermolysis bullosa. Cornea 2006;25:971-973.