

Epidermolysis bullosa – pęcherzowe oddzielanie się naskórka. Etiopatogeneza, dziedziczenie, diagnostyka, leczenie

Katarzyna Wertheim-Tysarowska, Cezary Kowalewski, Katarzyna Woźniak, Jerzy Bal
Wydawnictwo Continuo, Wrocław 2014

Przeł Dermatol 2014, 101, 507

Przed kilkoma miesiącami ukazała się bardzo potrzebna, szczególnie dermatologom, monografia poświęcona rzadkiej, tzw. sierocej chorobie, jaką jest *epidermolysis bullosa* (EB). Autorami książki są genetycy – Katarzyna Wertheim-Tysarowska i Jerzy Bal – oraz dermatolodzy – Cezary Kowalewski i Katarzyna Woźniak, a współautorstwo to nie jest przypadkowe, ponieważ EB to choroba uwarunkowana genetycznie, a pierwszymi lekarzami, do których zgłaszają się chorzy, są właśnie dermatolodzy.

W pierwszych rozdziałach opracowania przedstawiono za pomocą schematów podstawowe wiadomości na temat morfologii granicy skórno-naskórkowej – struktury, w której toczą się procesy patologiczne, patomorfologię EB, a także jej podział na podtypy kliniczne. Wiedza ta jest niezwykle istotna dla klinicysty, ponieważ może ukierunkować postępowanie diagnostyczne oraz ułatwić przeprowadzanie rozmów z pacjentami i ich opiekunami na temat odmiennego przebiegu i rokowania w różnych podtypach choroby.

W rozdziałach 6. i 7. omówiono różne sposoby dziedziczenia EB, które mają swoje implikacje praktyczne, oraz patologię molekularną ze szczególnym uwzględnieniem genów, w których spotyka się najczęściej mutacje u pacjentów z EB.

W rozdziale 8., dotyczącym diagnostyki, autorzy zwracają uwagę na badania mikroskopowe (mapowanie immunofluorescencyjne, immunofluorescencyjne badanie ekspresji białek), których wyniki ukierunkowują wysoce specjalistyczne, wykonywane tylko w nielicznych laboratoriach badania genetyczne (molekularna analiza genu podejrzanego o mutację). Na końcu tego rozdziału przedstawiono zasady poradnictwa genetycznego, które ma podstawowe znaczenie dla chorych na EB i ich rodzin.

W następnym rozdziale, dotyczącym leczenia, przedstawiono zarówno jedyne obecnie dostępne leczenie objawowe, jak i metody molekularne będące w fazie eksperymentów. Niezwykle cenne dla lekarzy praktyków są wskazówki dotyczące pielęgnacji chorych, stosowania różnych opatrunków oraz profilaktyki przeciwnowotworowej.

Książka została wydana bardzo starannie, jest napisana zrozumiałym językiem, zawiera proste schematy i tabele, które ułatwiają czytelnikowi przyswojenie zawartych w niej wiadomości.

Gratulujemy Autorom i Wydawnictwu tak udanej pozycji, która na pewno spotka się z uznaniem czytelników.

Maria Błaszczyk