

Spis treści

Wstęp	5
1. Rys historyczny	7
2. Morfologia granicy skórno-naskórkowej	8
2.1. Keratynowe filamenty pośrednie	9
2.2. Połączenia międzykomórkowe	11
2.3. Błona podstawna	12
3. Patomorfologia	14
4. Klasyfikacja	16
5. Epidemiologia	21
6. Dziedziczenie	23
7. Patologia molekularna	25
7.1. Gen <i>COL7A1</i>	26
7.2. Geny <i>LAMB3</i> , <i>LAMC2</i> i <i>LAMA3</i>	31
7.3. Gen <i>COL17A1</i>	35
7.4. Geny <i>KRT5</i> i <i>KRT14</i>	38
7.5. Gen <i>TGM5</i>	43
8. Diagnostyka	45
8.1. Badania mikroskopowe	45
8.1.1. Metoda mapowania immunofluorescencyjnego	45
8.1.2. Metoda immunofluorescencyjnego badania ekspresji białek	47
8.1.3. Mikroskopia elektronowa	48
8.2. Badanie histologiczne	48
8.3. Badania genetyczne	48
8.3.1. Schemat diagnostyki molekularnej	48
8.3.2. Poradnictwo genetyczne	51
9. Leczenie	52
9.1. Leczenie objawowe	52
9.1.1. Stosowanie opatrunków w miejscowym leczeniu zmian chorobowych	53
9.1.2. Leczenie ran w okresie noworodkowym	54
9.1.3. Leczenie świądu	55
9.1.4. Uśmierzanie bólu	55
9.1.5. Profilaktyka przeciwnowotworowa	55
9.1.6. Leczenie substytucyjne	56
9.1.7. Leczenie ogólne objawowe	56

9.2. Współpraca wielospecjalistyczna – ośrodki (centra EB)	57
9.3. Leczenie molekularne	58
9.3.1. Terapia genowa	58
9.3.2. Terapia komórkowa	59
9.3.3. Terapia białkowa	61
10. Stowarzyszenia Pacjentów	62
11. Uzupełnienie	63
11.1. Pobranie wycinka skóry	63
11.2. Izolacja DNA	63
11.3. Informacje praktyczne	64
11.4. Wybrane publikacje autorów	65
11.5. Wybrane projekty naukowe zrealizowane przez autorów	67
12. Piśmiennictwo	69
Nota o Autorach	80