دانشکده علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی تربت جام
مجله تحقیق و توسعه سلامت
دوره ۳ ،شماره ۳،پاییز ۱۴۰۴

اپیدرمولیز بولوزا در کودکان با رویکرد درمان و مراقبت : یک مرور سیستماتیک

جلال نورمحمدی(PhD Student) [۱]، مجتبی لطفی (MD) [۲]، مهناز قلجه (PhD)[۳]، فرشته قلجائی* (PhD)[۴]، مهرناز نظری راد (MD)[۵]

مقاله مروری

چکیده

سابقه و هدف: اپیدرمولیز بولوزا (**EB**) یک اختلال ژنتیکی نادر و پیچیده از گروه ژنودرماتوزها است که با شکنندگی شدید پوست، بروز تاول و زخم مشخص می‌شود. در کودکان مبتلا به **EB**، پیش‌آگهی حیات معمولاً به دلیل عوارضی مانند اختلالات کلیوی، عفونت‌های مکرر، و عدم تعادل آب و الکترولیت، ضعیف است. همچنین، همراهی این بیماری با برخی ناهنجاری‌های ساختاری، به‌ویژه در دو دهه اخیر، مورد توجه ویژه قرار گرفته است. هدف این مطالعه، مرور نظام‌مند شواهد موجود پیرامون درمان و مراقبت از کودکان مبتلا به **EB** و شناسایی رویکردهای مؤثر مدیریتی است.

مواد و روش‌ها: این مطالعه یک مرور هدفمند با تمرکز بر درمان و مراقبت از کودکان مبتلا به اپیدرمولیز بولوزا است. جستجوی منابع در پایگاه‌هایPubMed ، Scopus، Web of Science، Google Scholar وSID با استفاده از کلیدواژه‌های"Epidermolysis Bullosa" ، "Children"، "Treatment"و "Care" انجام شد. مطالعاتی وارد بررسی شدند که به مدیریت بالینی و مراقبتی EB در کودکان پرداخته بودند. پس از غربالگری و حذف مطالعات نامرتبط، در مجموع ۷ مطالعه واجد شرایط وارد تحلیل شدند.

یافته‌ها: نتایج حاصل از مرور مطالعات نشان داد که اپیدرمولیز بولوزا تأثیرات قابل توجهی بر کیفیت زندگی کودکان مبتلا و خانواده‌های آنان دارد. این بیماری با محدودیت‌هایی در فعالیت‌های روزمره، تحصیل و تعاملات اجتماعی همراه است و نیازمند تصمیم‌گیری‌های پیچیده از سوی والدین و مراقبین می‌باشد. همچنین، هزینه‌های مراقبتی و درمانی بار مالی زیادی را بر خانواده‌ها تحمیل می‌کند. اغلب مطالعات بر اهمیت مداخلات مراقبتی، مدیریت درد، مراقبت از زخم و حمایت تغذیه‌ای تأکید داشته‌اند.

نتیجه گیری: اپیدرمولیز بولوزا یک بیماری ژنتیکی نادر و ناتوان‌کننده است که زندگی کودکان مبتلا را به شدت تحت تأثیر قرار می‌دهد. اگرچه درمان قطعی برای آن وجود ندارد، اما مداخلاتی مانند مراقبت از زخم، کنترل درد و حمایت تغذیه‌ای در بهبود کیفیت زندگی بیماران نقش مؤثری داشته‌اند. پیشرفت‌های تحقیقاتی، به‌ویژه در حوزه ژن‌درمانی، نویدبخش آینده‌ای روشن‌تر برای درمان این بیماری هستند.

واژه های کلیدی: اپیدرمولیز بولوزا، کودکان، درمان، مراقبت

نویسنده مسئول: فرشته قلجائی، استاد پرستاری،گروه پرستاری کودکان، دانشکده پرستاری و مامایی، مرکز تحقیقات پرستاری جامعه،دانشگاه علوم پزشکی زاهدان. E-mail: Ghaljaei_f@yahoo.com

۱. دانشجوی دکتری پرستاری، کمیته تحقیقات دانشجویی، دانشکده پرستاری و مامایی، دانشگاه علوم پزشکی زاهدان، زاهدان، ایران.
۲. استادیار،واحد توسعه تحقیقات بالینی بیمارستان اکبر،دانشکده پزشکی،دانشگاه علوم پزشکی مشهد،مشهد،ایران.
۳. دانشیار،گروه مدیریت پرستاری، دانشکده پرستاری و مامایی، مرکز تحقیقات پرستاری جامعه، دانشگاه علوم پزشکی زاهدان، زاهدان، ایران.
۴. استاد پرستاری،گروه پرستاری کودکان، دانشکده پرستاری و مامایی، مرکز تحقیقات پرستاری جامعه،دانشگاه علوم پزشکی زاهدان.
۵.استادیار، واحد توسعه تحقیقات بالینی بیمارستان اکبر،دانشکده پزشکی،دانشگاه علوم پزشکی مشهد،مشهد،ایران.

دریافت:۱۴۰۴/۰۱/۰۱ اصلاح: ۱۴۰۴/۰۴/۰۱ پذیرش: ۱۴۰۴/۰۴/۲۵

[Downloaded from jhrd.trjums.ac.ir on 2026-11-22]

[DOI: 10.61882/jhrd.3.3.1]

مقدمه

اپیدرمولیز بولوزا اختلال ژنتیکی یک گروه ناهمگن از ژنودرماتوزها است. که در اثر آسیب یا کشش جزئی با شکنندگی پوست و تشکیل تاول، روی پوست مشخص می‌شود. اپیدرمولیز بولوزا شامل بسیاری از فنوتیپ های بالینی متمایز است که در همه آنها بروز تاول های پوستی به عنوان یک ویژگی اصلی به شما می رود (۱). امروزه بیش از ۱۰۰۰ جهش مختلف شامل ۱۶ ژن در پاتوژنز شکل کلاسیک اپیدرمولیز بولوزا نقش دارند. جهش ها عامل سطوح غیر طبیعی،یا کاهش یافته از یک پروتئین خاص است که در چسبندگی اپیدرم به درم مهم است. پروتئین بسته به درجه تغییر آن (غیر طبیعی، کمی کاهش یافته یا وجود ندارد) شدت بیماری را تعیین می کند. فقدان کامل پروتئین باعث بروز عوارض فنوتیپی شدیدتر با درگیری بافت های خارج جلدی می شود (۲). طبقه بندی بین المللی چهار زیرگروه اپیدرمولیز بولوزا را بر اساس سطح جداسازی بافت تعریف می کند: اپیدرمولیز بولوزا سیمپلکس، اپیدرمولیز بولوزا جانکشنال، اپیدرمولیز بولوزا دیستروفیک و اپیدرمولیز بولوزا همی دسموزال حدود۹۲درصدنـوع سیمپلکس، پنج درصددیستروفیک،یک درصدجانکشنال و دو درصد بدون دسته‌بندی مشخص هستند. اطلاعات دقیقی در مورد این بیماری موجود نیست و آمارهای ارائه شده بسیار متغیر است. در اپیدرمولیز بولوزا سیمپلکس معمولا درگیری خارج پوستی بصورت محدود یا بدون درگیری است، درحالی که در انواع همی دسموزومال،جانکشنال و دیستروفیک درگیری قابل توجه ارگان های متعدد ایجاد می شود (۳).اپیدرمولیز بولوزا سیمپلکس شایع ترین و خوش خیم ترین نوع اپیدرمولیز بولوزا است و فقط درگیری پوستی برای کودکان به وجود می آورد. در این نوع اپیدرمولیز بولوزا معمولاً در ماه های اول تولد به دنبال تروما به پوست تاول ایجاد می شود. عارضه مهم آن عفونت پوستی است و کودکان معمولا زندگی طبیعی دارند.اپیدرمولیز بولوزا دیستروفیک به دو شکل مغلوب و غالب است. نوع مغلوب آن طیف بالینی وسیعی دارد، شایعترین نوع مخرب این بیماری است که منتشر و شدید است. برخی دیگر از انواع آن دارای تاول است که با اسکار همراه است و نمای تاول ارزنی داشته که در دست و پا، آرنج و زانو پدیدار می شود. برخی دیگر از انواع منتشر در بدو تولد با ایجاد تاول باعث اختلال در لایه محافظتی پوست و تغذیه نوزاد می شود (۴). محرومیت شدید تغذیه ای در کودکان بزرگتر با توجه به شایع بودن درگیری مخاطی در این نوع ممکن است منجر به تاخیر در رشد آن ها گردد. فرسایش ها موجب آسیب مخاط مری شده که با تنگی آن نمایان شده، از ظرفی باعث اسکار مخاط دهان و حالت انقباض دائمی مفاصل بطور ثانویه موجب چسبندگی انگشتان می شود که کیفیت زندگی کودکان را تحت تاثیر قرار می دهد.کارسینوم سلو ل های سنگ فرشی از عوارض دراز مدت ضایعات پوستی در اپیدرمولیز بولوزا می باشد (۵). در کودکان مبتلا به اپیدرمولیز بولوزا معمولاً به علت مشکلات کلیوی، عفونت، اختلالات آب و الکترولیت پیش آگهی حیات آنها نامساعد است. همراهی اپیدرمولیز بولوزا با برخی آنومالی ها مسئله مهمی است که در دو دهه اخیر مورد توجه قرار گرفته است. این مرور سیستماتیک با هدف بررسی متون موجود در اپیدرمولیز بولوزا در کودکان و مراقبت های پرستاری، با تمرکز بر مزایای بالقوه آن برای ارائه مراقبت های پرستاری استاندارد و افزایش کیفیت زندگی کودکان مبتلا به اپیدرمولیز بولوزا است (۶).

روشکار

استراتژی جستجو و غربالگری مقالات

طراحی مطالعه: مطالعه حاضر یک مرور نظام مند است که به بررسی و تحلیل اپیدرمولیز بولوزا در کودکان با رویکرد درمان و مراقبت می‌پردازد. هدف از این مطالعه شناسایی و ارزیابی شواهد موجود در مورد رویکرد درمان و مراقبت این گروه از بیماران است.

معیارهای ورود

مطالعات واجد شرایط شامل آن دسته از پژوهش‌های تجربی نظیر کارآزمایی‌های تصادفی کنترل‌شده (RCT)، مطالعات کوهورت، کارآزمایی‌های بالینی و مطالعات مقطعی، همچنین مقالات مرور سیستماتیک بودند که به بررسی موضوع اپیدرمولیز بولوزا در کودکان با تمرکز بر جنبه‌های درمانی و مراقبتی پرداخته‌اند.

[Downloaded from jhrd.trjums.ac.ir on 2026-11-22]
[DOI: 10.61882/jhrd.3.3.1]

معیارهای خروج

مطالعاتی که در آنها اپیدرمولیز بولوزا در کودکان با رویکرد درمان و مراقبت سنجیده نشده باشد، یا مطالعاتی که بر بزرگسالان یا سایر بیماری‌ها متمرکز باشند، از این مرور نظام مند حذف شدند.

جستجو و جمع‌آوری داده‌ها

پایگاه‌های داده: جستجو در پایگاه‌های داده معتبر مانند PubMed Scopus, Web of Science , Google Scholar, ,SID

کلمات کلیدی فارسی : " اپیدرمولیز بولوزا "، " کودکان "، " درمان "، " مراقبت"

کلمات کلیدی انگلیسی :"Epidermolysis Bullosa", "Children", "Treatment", "Care"

محدوده زمانی: به دلیل اهمیت تحقیقات اخیر در این حوزه، فقط مطالعات منتشر شده بررسی شدند.

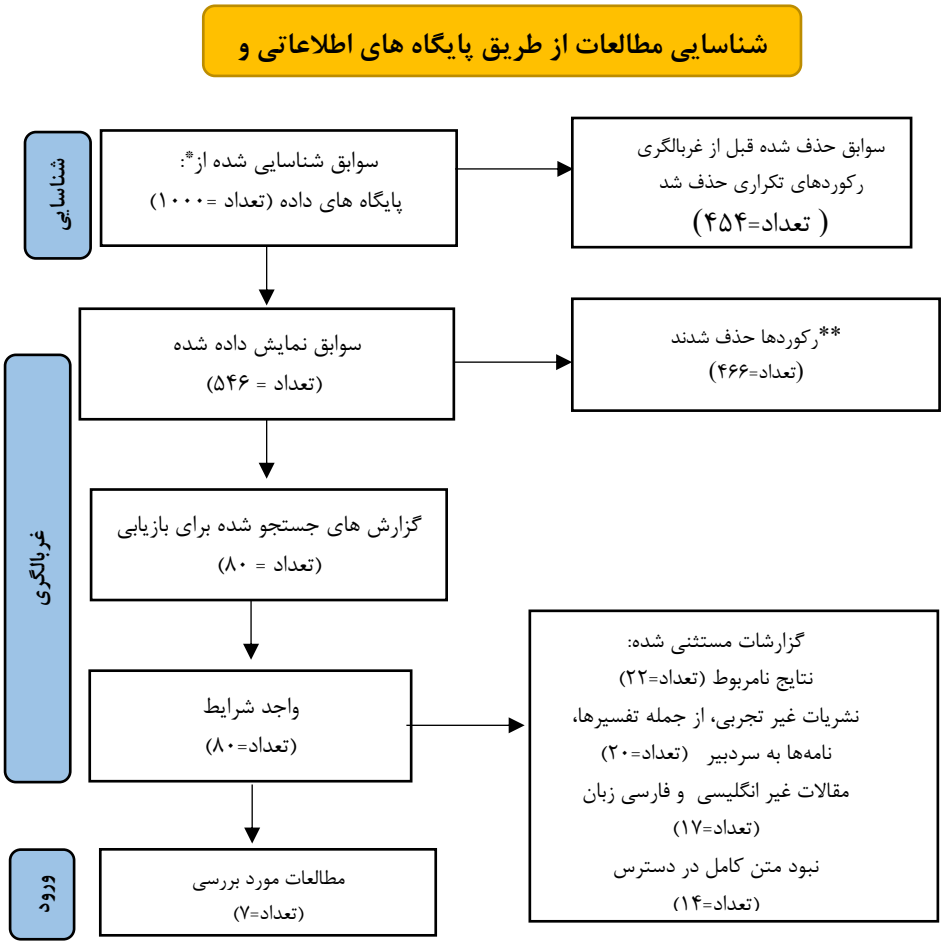
فرآیند انتخاب مطالعه بررسی اولیه: در این مطالعه، ابتدا عناوین و چکیده‌های مقالات شناسایی‌شده به منظور بررسی انطباق اولیه با معیارهای ورود مورد ارزیابی قرار گرفتند. پس از بررسی اولیه، مقالاتی که بیشترین تطابق را با معیارهای انتخاب داشتند، برای مرحله استخراج داده‌ها انتخاب شدند. فرآیند انتخاب مطالعات توسط دو داور مستقل انجام شد و در موارد بروز اختلاف‌نظر، قضاوت نهایی بر عهده داور سوم قرار گرفت. در مرحله بعد، داده‌های مربوط از مقالات منتخب استخراج گردید. این داده‌ها شامل اطلاعات کلی از جمله نام نویسندگان، سال انتشار، کشور محل انجام مطالعه و نوع مطالعه، همچنین ویژگی‌های جمعیت شرکت‌کننده نظیر تعداد نمونه، میانگین یا دامنه سنی، جنسیت و نوع اپیدرمولیز بولوزا مورد بررسی بودند.

یافته ها

در جریان جستجوی دامنه، تعداد ۱۰۰۰ مقاله از پایگاه‌های داده الکترونیکی بازیابی شد و سپس این مقالات به‌صورت دستی نیز مورد بررسی قرار گرفتند. از میان این مقالات، ۵۴۶ عنوان بر اساس معیارهای ورود و از طریق مطالعه عنوان و چکیده، غربالگری شدند. در ادامه، ۸۰ مقاله برای بررسی متن کامل انتخاب و بازیابی شد. از این تعداد، ۷ مقاله واجد شرایط تشخیص داده شد و ۷۳ مقاله به دلایل مختلف حذف شدند. دلایل حذف شامل عدم همخوانی اهداف مطالعات با هدف مرور حاضر، نوع طراحی مطالعه (نظیر مرور روایتی یا غیرسیستماتیک)، و خارج بودن گروه سنی شرکت‌کنندگان (افراد بالای ۱۸ سال) بود. در نهایت، هفت مطالعه منتخب مورد ارزیابی انتقادی قرار گرفتند و همگی به مرحله استخراج و تحلیل داده‌ها راه یافتند (شکل ۱ و جدول ۱). انتخاب مطالعات عمدتاً بر اساس ویژگی جمعیت شرکت‌کنندگان صورت گرفت که شامل گروه سنی ۲ تا ۱۸ سال بود.

[Downloaded from jhrd.trjums.ac.ir on 2026-11-22]

[DOI: 10.61882/jhrd.3.3.1]



شکل ۱: فلوچارت بررسی مطالعات

[Downloaded from jhrd.trjums.ac.ir on 2026-11-22]

[DOI: 10.61882/jhrd.3.3.1]

جدول ۱. خلاصه مقالات اپیدرمولیز بولوزا در کودکان با رویکرد درمان و مراقبت

سال	نویسنده اول	نوع مطالعه	مداخله	نتایج
۲۰۱۸	Jouni Uitto (۷)	توصیفی-مقطعی	بررسی پایگاه‌های اطلاعاتی معتبر با توجه به کلید واژه	راه‌های امیدوارکننده‌ای را برای درمان و شاید درمان نهایی، با بهبود کیفیت زندگی برای بیماران مبتلا به اپیدرمولیز بولوزا شناسایی کرد
۲۰۱۹	Peter Marinkovich (۸)	مقطعی	بررسی پایگاه‌های اطلاعاتی معتبر با توجه به کلید واژه	ژن‌درمانی هم بی‌خطر و هم مؤثر است، با پتانسیل اصلاح فنوتیپ مولکولی و بالینی بیماران مبتلا به اپیدرمولیز بولوزا
۲۰۲۰	Simona Salera (۹)	توصیفی-مقطعی	بررسی پایگاه‌های اطلاعاتی معتبر با توجه به کلید واژه	اهداف حمایت تغذیه ای شامل بهبود وضعیت تغذیه، کاهش استرس ناشی از تغذیه خوراکی و به حداقل رساندن کمبودهای تغذیه ای
۲۰۲۱	Ken Natsuga (۱۰)	مقطعی	بررسی پایگاه‌های اطلاعاتی معتبر با توجه به کلید واژه	نتایج در زمینه آخرین اطلاعات در مورد ژن درمانی، مطالعه از طریق درمان و سلول درمانی خوش بینی را برای بهبود مدیریت بالینی افراد مبتلا به اپیدرمولیز بولوزا فراهم کرد
۲۰۲۲	G Morgan (۱۱)	مقطعی	بررسی پایگاه‌های اطلاعاتی معتبر با توجه به کلید واژه	ارتباط بین کاهش بار بیماری از نظر شدت گزارش شده توسط خود و درصد سطح بالاتر بدن و کیفیت زندگی مرتبط با سلامت مشاهده شد
۲۰۲۳	E. Mellerio (۱۲)	مرور نظام مند	بررسی پایگاه‌های اطلاعاتی معتبر با توجه به کلید واژه	شواهد منتشر شده برای ارتباط پاتومکانیسم‌های زیربنایی تظاهرات بالینی در اشکال شدید اپیدرمولیز بلوزا استفاده شد. که بهبودی با تأخیر به‌عنوان محرک کلیدی و زیربنای التهاب نامنظم بود
۲۰۲۴	Megan Park (۱۳)	مرور نظام مند	بررسی پایگاه‌های اطلاعاتی معتبر با توجه به کلید واژه	رایج ترین کلاس درمان سیستمیک خط اول بیولوژیک ها بود

بحث

اپیدرمولیز بولوزا شرایط دشواری را برای بیماران، مراقبان و خانواده های آنها بوجود می آورد. محدودیت‌های ناشی از اپیدرمولیز بولوزا به این معناست که هم کودکان و هم والدین باید انتخاب‌های پیچیده ای در مورد شرایط تحصیل و فعالیت های روزمره داشته باشند. فرآیند بیماری بر کیفیت زندگی تأثیر منفی گذاشته و بار مالی زیادی بر بیماران و خانواده‌های آنها تحمیل کرد (۱۴). مطالعه پتروف و همکاران اولین داده‌های اپیدمیولوژیک دقیق را برای اپیدرمولیز بولوزا در انگلستان و ولز ارائه کرد. کاهش مشاهده شده در بروز تولد انواع شدید اپیدرمولیز بولوزا منعکس کننده پذیرش توصیه های مشاوره ژنتیکی بود، در حالی که کاهش در انواع خفیف

[Downloaded from jhrd.trjums.ac.ir on 2026-11-22]

[DOI: 10.61882/jhrd.3.3.1]

تر ممکن است به دلیل تاخیر در ارائه بوده است. یک گرایش کوچک بالقوه به سمت بقای طولانی‌تر نوزادان مبتلا به اپیدرمولیز بولوزا جانکشنال نشان‌دهنده بهبود مراقبت‌های چند رشته‌ای بود (۱۵). درمان های مبتنی بر سلول (فیبروبلاست ها، پیوند مغز استخوان، سلول های استرومایی مزانشیمی، سلول های بنیادی چند پتانسیل القایی)، درمان های پروتئین نوترکیب و روش های درمانی جدید برای مراقبت از بیماران مبتلا به اپیدرمولیز بولوزا جهت کاهش عوارض بیماری بسیار کمک کننده بود. نتایج مطالعه پیشرفت‌هایی در تحقیقات ترجمه‌ای را بررسی کرد که بر کیفیت زندگی افراد مبتلا به اشکال مختلف بیماری تأثیر گذارد بود و امیدی را برای بهبود مدیریت بالینی ارائه داد (۱۶). نتایج مطالعه مارچیلی و همکاران نشان داد شایع ترین عوارض در زیرگروه های شدید اپیدرمولیز بولوزا با تمرکز بر جنبه های تغذیه ای و گوارشی برجسته است. مراقبت های چند رشته ای بر پایه همکاری متخصص کودکان و متخصص پوست، پرستاران، خانواده ها و بیماران استوار است و ابزاری برای رویارویی با بیماری و بهبود کیفیت زندگی اپیدرمولیز بولوزا فراهم کرد (۱۷). مدیریت مراقبت و درمان بهینه عوارض اپیدرمولیز بولوزا باید چند رشته ای باشد و شامل مراقبت از زخم، کنترل درد، کنترل عفونت ها، حمایت تغذیه ای و پیشگیری و درمان عوارض باشد. معمولاً درمان حمایتی است.کودکانی که به شدت مبتلا به این بیماری هستند و خانواده هایشان زندگی با کیفیت پایین و مختل را تجربه کردند. کارکنان مراقبت های بهداشتی باید از رنج این خانواده ها آگاه باشند و فعالانه از آنها حمایت کنند (۱۸). نتایج مطالعه پرودینگر و همکاران نشان داد استراتژی ها شامل درمان های مبتنی بر ژن، پروتئین و سلول است. این بررسی رویه‌های مولکولی را مورد بررسی قرار داد. ارزیابی ایمونوتراپی با استفاده از آنتی بادی مونوکلونال به عنوان یک گزینه درمانی تسکین دهنده برای کارسینوم سلول سنگفرشی موضعی پیشرفته یا متاستاتیک پوست بود که به درمان سیستمیک قبلی پاسخ نمی داد. علاوه بر این، ارزیابی کلسی پوتریول موضعی و دی سرئین موضعی به عنوان عوامل بالقوه برای بهبود بهبود زخم های پوستی در بیماران اپیدرمولیز بولوزا بود. در نهایت، این بررسی پیشرفت های اخیر توسعه ژن درمانی برای این بیماری را برجسته کرد (۱۹). نتایج مطالعه تودرمن و همکاران نشان داد به طور سنتی، درمان های اپیدرمولیز بولوزا علامتی بوده است، اما افزایش درک علت بیماری زایی بیماری، توسعه رویکردهای درمانی مبتنی بر شواهد جدید را تسهیل می کند. اولین درمان های مبتنی بر ژن و سلول در سطح پیش بالینی و در آزمایشات بالینی آزمایش می شوند. دانش جدید در مورد مکانیسم های بیماری ثانویه منجر به توسعه و آزمایش بالینی درمان های تسکین علائم فوری مورد نیاز با استفاده از مولکول های کوچک و مواد بیولوژیکی شده است (۲۰). تعداد نسبتاً زیادی از کارآزمایی‌های بالینی در حال انجام است و کارآیی بالینی درمان‌های ژنی، پروتئینی یا سلولی یا داروهای مورد استفاده مجدد، عمدتاً در اپیدرمولیز بولوزا را تأیید کردند. انتظار می رود که برخی از داروهای جدید در آینده نزدیک ظاهر شوند و ترکیبی از رویکردهای مختلف که منجر به بهبود نتایج درمانی برای افراد مبتلا به اپیدرمولیز بولوزا شود (۲۱). هدف از درمان به دست آوردن کنترل بیماری و به دنبال آن بهبودی است که به معنای عدم وجود ضایعات فعال (اریتم، کهیر، ضایعات بولوز و فرسایش) است. بهبود کامل بدون درمان در اپیدرمولیز بولوزا غیرممکن است زیرا به درمان نگهدارنده نیاز است. علاوه بر این، بیماران باید با این واقعیت آشنا باشند که ضایعات غیر قابل برگشت هستند. دانش جدید در مورد پاتوژنز اپیدرمولیز بولوزا و شناخت عوامل حیاتی تشکیل تاول با واسطه خود ایمنی منجر به رویکردهای درمانی نوآورانه می شود که نتایج امیدوارکننده ای را نشان داد (۲۲).

نتیجه گیری

اپیدرمولیز بولوزا یک گروه پیچیده و ناتوان‌کننده از اختلالات ژنتیکی نادر است که تأثیر عمیقی بر کیفیت زندگی بیماران دارد. ویژگی اصلی این بیماری، شکنندگی شدید پوست و بروز تاول و زخم در اثر کمترین اصطکاک یا ضربه است. اگرچه تاکنون درمان قطعی برای این بیماری یافت نشده است، اما پیشرفت‌های قابل‌توجهی در زمینه مراقبت از زخم، مدیریت درد و حمایت تغذیه‌ای، امکان کنترل مؤثرتر علائم را برای بسیاری از بیماران فراهم کرده است.

[Downloaded from jhrd.trjums.ac.ir on 2026-11-22]
[DOI: 10.61882/jhrd.3.3.1]

تحقیقات در زمینه ژن‌درمانی و سایر رویکردهای درمانی نوین، چشم‌انداز امیدوارکننده‌ای را برای آینده ترسیم کرده‌اند. زندگی با اپیدرمولیز بولوزا نیازمند مراقبت چندبخشی، حمایت روانی-اجتماعی و حضور فعال خانواده، تیم درمان و نهادهای حمایتی است. ارتباط بیماران و خانواده‌ها با انجمن‌های حمایت از بیماران می‌تواند نقش مهمی در ارتقاء آگاهی، بهره‌مندی از خدمات و حمایت عاطفی ایفا کند.

سپاسگزاری

سهم تمامی نویسندگان در این مقاله برابر است.

تضاد منافع: نویسندگان این مقاله هیچ تضاد منافعی ندارند.

حمایت مالی: این تحقیق هیچ بودجه خاصی از هیچ نهاد عمومی، تجاری یا غیرانتفاعی دریافت نکرده است

References

1. Delgado KZ, Navarrete RR. Epidermolysis Bullosa: Innovative Treatment with Stem Cells, a Systematic Review. 2024.doi: 10.56294/saludcyt20241193
2. Has C, Liu L, Bolling M, Charlesworth A, El Hachem M, Escámez M, et al. Clinical practice guidelines for laboratory diagnosis of epidermolysis bullosa. The British journal of dermatology. 2019;182(3):574.
3. Bischof J, Hierl M, Koller U. Emerging gene therapeutics for epidermolysis bullosa under development. International journal of molecular sciences. 2024;25(4):2243.
4. Lucky AW, Whalen J, Rowe S, Marathe KS, Gorell E. Diagnosis and care of the newborn with epidermolysis bullosa. Neoreviews. 2021;22(7):e438-e51
5. So JY, Teng J. Epidermolysis bullosa simplex. 2022. PMID: 20301543
6. Kueckelhaus M, Rothoeft T, De Rosa L, Yeni B, Ohmann T, Maier C, et al. Transgenic epidermal cultures for junctional epidermolysis bullosa—5-year outcomes. New England Journal of Medicine. 2021;385(24):2264-70.
7. Uitto J, Bruckner-Tuderman L, McGrath JA, Riedl R, Robinson C. EB2017—Progress in Epidermolysis Bullosa Research toward Treatment and Cure. Journal of Investigative Dermatology. 2018;138(5):1010-6.
8. Marinkovich MP, Tang JY. Gene Therapy for Epidermolysis Bullosa. Journal of Investigative Dermatology. 2019;139(6):1221-6.
9. Salera S, Tadini G, Rossetti D, Grassi FS, Marchisio P, Agostoni C, et al. A nutrition-based approach to epidermolysis bullosa: Causes, assessments, requirements and management. Clinical Nutrition. 2020;39(2):343-52.
10. Natsuga K, Shinkuma S, Hsu C-K, Fujita Y, Ishiko A, Tamai K, et al. Current topics in Epidermolysis bullosa: Pathophysiology and therapeutic challenges. Journal of Dermatological Science. 2021;104(3):164-76.
11. Morgan G, Back E, Rosa D, Irwin J, Ferguson S, Carr E. PCR240 A Cross-Sectional Study of Disease Severity and Health Related Quality of Life in Epidermolysis Bullosa. Value in Health. 2022;25(12, Supplement):S436.
12. Mellerio JE, Kiritsi D, Marinkovich MP, Haro NR, Badger K, Arora M, et al. Mapping the burden of severe forms of epidermolysis bullosa – Implications for patient management. JAAD International. 2023;11:224-32.
13. Park M, Sachdeva M, Mistry J, Abou Ali Waked J, Abduelmula A, Maliyar K, et al. Clinical manifestations and treatment outcomes in epidermolysis bullosa pruriginosa: A systematic review. JAAD Reviews. 2024;1:1-3.
14. Bruckner AL, Losow M, Wisk J, Patel N, Reha A, Lagast H, et al. The challenges of living with and managing epidermolysis bullosa: insights from patients and caregivers. Orphanet journal of rare diseases. 2020;15:1-14.
15. Petrof G, Papanikolaou M, Martinez AE, Mellerio JE, McGrath JA, Bardhan A, et al. The epidemiology of epidermolysis bullosa in England and Wales: data from the national epidermolysis bullosa database. British Journal of Dermatology. 2022;186(5):843-8.
16. Hou P-C, Wang H-T, Abhee S, Tu W-T, McGrath JA, Hsu C-K. Investigational treatments

[Downloaded from jhrd.trjums.ac.ir on 2026-11-22]

[DOI: 10.61882/jhrd.3.3.1]

for epidermolysis bullosa. American Journal of Clinical Dermatology. 2021;22:801-17.
17. Marchili MR, Spina G, Roversi M, Mascolo C, Pentimalli E, Corbeddu M, et al. Epidermolysis Bullosa in children: the central role of the pediatrician. Orphanet journal of rare diseases. 2022;17(1):147.
18. Hon KL, Chu S, Leung AK. Epidermolysis bullosa: pediatric perspectives. Current pediatric reviews. 2022;18(3):182-90.
19. Prodinger C, Reichelt J, Bauer JW, Laimer M. Epidermolysis bullosa: Advances in research and treatment. Experimental dermatology. 2019;28(10):1176-89.
20. Bruckner-Tuderman L. Newer treatment modalities in epidermolysis bullosa. Indian Dermatology Online Journal. 2019;10(3):244-50.
21. Has C, South A, Uitto J. Molecular therapeutics in development for epidermolysis bullosa: update 2020. Molecular Diagnosis & Therapy. 2020;24(3):299-309.
22. Tešanović Perković D, Bukvić Mokos Z, Marinović B. Epidermolysis bullosa Acquisita—current and emerging treatments. Journal of clinical medicine. 2023;12(3):1139.

[Downloaded from jhrd.trjums.ac.ir on 2026-11-22]

[DOI: 10.61882/jhrd.3.3.1]

Torbat Jam University of Medical Sciences
Health Research and Development Journal
Vol. 3, No. 3, October 2025

Epidermolysis Bullosa in Children with a Focus on Treatment and Care: A Systematic Review

Jalal Nourmohammadi(PhD Student)[1], Mojtaba Lotfi(MD)[2], Mahnaz Ghaljeh(PhD)[3], Fereshteh Ghaljaei *(PhD)[4], Mehrnaz Nazari Rad(MD)[5],

Review Article

Abstract

Background and Objective: Epidermolysis bullosa (EB) is a group of rare genetic disorders classified under genodermatoses. In children with EB, the prognosis is often poor due to complications such as renal failure, infections, and fluid and electrolyte imbalances. The association of EB with congenital anomalies has become an increasingly important concern in recent decades. The aim of this study was to systematically review existing evidence on the treatment and care strategies for children living with EB.

Materials and Methods: This study was conducted as a targeted systematic review focusing on the management and care of children with EB. A comprehensive literature search was carried out using the databases PubMed, Scopus, Web of Science, Google Scholar, and SID, employing the keywords "Epidermolysis Bullosa," "Children," "Treatment," and "Care." Studies were included if they addressed clinical management and care approaches in pediatric EB patients. After screening and removing irrelevant or duplicate articles, a total of seven studies met the eligibility criteria and were included in the final analysis.

Results: Epidermolysis bullosa imposes significant physical, emotional, and financial burdens on patients and their families. The limitations associated with this condition require both children and their caregivers to make complex decisions regarding education and daily activities. The reviewed studies consistently highlighted the negative impact of EB on quality of life, along with the considerable financial strain of ongoing care. Interventions related to wound care, pain management, and nutritional support were among the most commonly reported strategies to improve patient outcomes.

Conclusion : Epidermolysis bullosa is a rare and debilitating genetic disorder that significantly affects the lives of affected children. Although there is currently no definitive cure, interventions such as wound care, pain management, and nutritional support have played an important role in improving patients' quality of life. Ongoing research, particularly in the field of gene therapy, offers hope for more effective treatments in the future.

Keywords: Epidermolysis Bullosa, Children, Treatment, Care

Corresponding: Fereshteh Ghaljaei E-mail address: Ghaljaei_f@yahoo.com.

1. - Ph.D Student of Nursing,Student Research Committee,Faculty of Nursing and Midwifery,Zahedan University of Medical Sciences,Zahedan,Iran.
2. Clinical Research Development Unit, Akbar Hospital, Faculty of Medicine, Mashhad University of Medical Sciences, Mashhad, Iran.
3. Department of Nursing Management,School of Nursing and midwifery,Community Nursing Research Center,Zahedan University of Medical Science, Zahedan,Iran.
4. Professor of Nursing,Department of Pediatric Nursing,School of Nursing and Midwifery,Community Nursing Research Center,Zahedan University of Medical Sciences,Zahedan,Iran
5. Clinical Research Development Unit, Akbar Hospital, Faculty of Medicine, Mashhad University of Medical Sciences, Mashhad, Iran.

Received: 2025/03/21 **Revised:**2025/06/22 **Accepted:** 2025/07/16

[Downloaded from jhrd.trjums.ac.ir on 2026-11-22]

[DOI: 10.61882/jhrd.3.3.1]