



ISSN 0216-0773

MEDIA DERMATO-VENEREOLOGICA INDONESIANA

Editorial: Refleksi Dermatologi dan Venereologi Memasuki Era Endemi

Hubungan Tingkat Depresi dengan Disfungsi Ereksi pada Komunitas Lelaki Seks Lelaki (LSL)

Kasus *Recessive Dystrophic Epidermolysis Bullosa-Mitis* yang Terdiagnosis pada Saat Lanjut Usia

Satu Kasus Dermatitis Pustular Subkorneal yang Diterapi dengan Kortikosteroid

Tata Laksana Terkini Penyakit Sindrom Stevens-Johnson (SSJ)/ Nekrolisis Epidermal Toksik (NET)

Peran Suplementasi Vitamin D pada Tata Laksana Sarkoidosis Kutis

MDVI	Vol. 50	No. 1	Hal. 1-31	Jakarta Jan 2023	ISSN 0216-0773
------	---------	-------	-----------	---------------------	----------------

DAFTAR ISI

Editorial: Refleksi dermatologi dan venerologi memasuki era endemi	1
<i>Sonia Hanifati</i>	
ARTIKEL ASLI	
Hubungan tingkat depresi dengan disfungsi ereksi pada komunitas lelaki seks lelaki (LSL) <i>Ervina Rosmarwati*, Irene Ardiani Pramudya Wardani, Winda Wijayanti, Ammarilis Murastami</i>	2 - 6
LAPORAN KASUS	
Kasus <i>recessive dystrophic epidermolysis bullosa-mitis</i> yang terdiagnosis pada saat lanjut usia <i>Inadia Putri Chairista*, Shannaz Nadia Yusharyahya, Lili Legiawati, Rahadi Rihatmadja, Rinadewi Astriningrum</i>	7 - 11
Satu kasus dermatosis pustular subkorneal yang diterapi dengan kortikosteroid <i>Hyacintha Puspitasari Budi*, Dwi Martina Trisnowati, Shienty Gaspersz, Grace Kapantow, Meilany Durry</i>	12 - 16
TINJAUAN PUSTAKA	
Tata laksana terkini penyakit sindrom Stevens-Johnson (SSJ)/ nekrolisis epidermal toksik (NET) <i>Dina Kusumawardhani*, Eyleny Meisyah Fitri, Windy Keumala Budianti, Endi Novianto, Evita Halim Effendi</i>	17 - 24
Peran suplementasi vitamin D pada tata laksana sarkoidosis kutis <i>Mutiara Ramadhiani*, Yudo Irawan, Shannaz Nadia Yusharyahya, Lili Legiawati</i>	25 - 31

REFLEKSI DERMATOLOGI DAN VENERELOGI MEMASUKI ERA ENDEMI

Setelah tiga tahun lebih berjuang melawan COVID-19, akhirnya Indonesia resmi memasuki masa transisi menuju endemi. Editorial ini akan digunakan sebagai refleksi singkat mengenai dampak pandemi COVID-19 terhadap bidang dermatologi dan venerologi, serta eksplorasi terhadap tantangan dan peluang yang akan dihadapi oleh para profesional medis memasuki era endemi. Melalui pemahaman mendalam tentang perubahan di lanskap medis dan teknologi, para dokter spesialis dermatologi dan venerologi diharapkan dapat mempersiapkan diri untuk era baru ini dan meningkatkan standard pelayanan yang diberikan.

Pandemi COVID-19 telah mengubah banyak aspek kehidupan, termasuk cara kita memberikan dan menerima pelayanan kesehatan. Transformasi ini cukup signifikan di bidang dermatologi dan venerologi. Telah ada peningkatan dramatis dalam pemanfaatan teknologi kesehatan, seperti telemedicine, sebagai respons terhadap pembatasan fisik selama pandemi. Perubahan paradigma dalam pelaksanaan pelayanan medis ini akan membuka diskusi penting tentang bagaimana kita menjaga kualitas pelayanan, etika, dan komunikasi dokter-pasien dalam paradigma baru ini.

Era endemi juga akan menjadi fase krusial untuk menilai dan merespons dampak jangka panjang COVID-19 terhadap kesehatan kulit dan kelamin, di antaranya efek penggunaan masker dan vaksin terhadap kulit, berbagai penyakit pascainfeksi COVID-19, misalnya alopesia areata dan telogen effluvium, serta perubahan perilaku seksual serta

pengaruhnya terhadap berbagai infeksi menular seksual. Memasuki era ini tentu akan membutuhkan penyesuaian serta pembaruan dalam praktik klinis dan pada masa seperti inilah sangat terbuka berbagai peluang penelitian bagi dokter spesialis dermatologi dan venerologi (SpDV).

Dalam edisi ini, kami menampilkan topik-topik yang diharapkan dapat memperbarui wawasan para dokter SpDV dalam memberikan pelayanan pada masa endemi serta diharapkan dapat memacu ide-ide penelitian baru ke depannya. Edisi ini memuat artikel asli mengenai tingkat depresi dan disfungsi ereksi pada komunitas lelaki yang berhubungan seks dengan lelaki, laporan kasus mengenai recessive dystrophic epidermolysis bullosa mitis, serta satu kasus dermatosis pustular subkorneal. Terdapat dua tinjauan pustaka dalam edisi ini, yaitu mengenai tata laksana terkini Sindrom *Stevens-Johnson/* Nekrolisis Epidermal Toksik dan peran suplementasi vitamin D pada sarkoidosis kutis. Semoga artikel-artikel edisi ini memberikan manfaat bagi para Sejawat.

*Sonia Hanifati
Tim Editor MDVI*

KASUS *RECESSIVE DYSTROPHIC EPIDERMOLYSIS BULLOSA-MITIS* YANG TERDIAGNOSIS PADA SAAT LANJUT USIA

*Inadia Putri Chairista**, Shannaz Nadia Yusharyahya, Lili Legiawati,
Rahadi Rihatmadja, Rinadewi Astriningrum

Departemen Dermatologi dan Venereologi
FK Universitas Indonesia/RSUPN dr. Cipto Mangunkusumo, Jakarta, Indonesia

ABSTRAK

Recessive dystrophic epidermolysis bullosa (RDEB) merupakan penyakit bulosa langka yang disebabkan oleh mutasi gen COL7A1 yang menyandi kolagen penyusun anchoring fibril untuk mempertahankan integritas kulit. Laki-laki, 67 tahun, menderita lepuh dan luka pada beberapa bagian tubuh, memberat dalam setahun terakhir. Sejak kanak-kanak, diketahui lepuh mudah muncul mengikuti trauma. Vesikel-bula, erosi-ekskoriasi, milia, dan skar atrofik ditemukan pada kedua sisi ketiak, inguinal, dan tungkai, demikian pula hiperkeratosis dan anonikia tangan dan kaki. Pemeriksaan histopatologi menunjukkan celah subepidermal, milia serta fibrosis, tanpa endapan imunoglobulin pada pemeriksaan imunofluoresens. Berbeda dengan anggapan umum tentang RDEB, lepuh pada varian mitis tidak selalu menimbulkan kerusakan berarti. Menonjolnya gejala saat lanjut usia membuat kerancuan dengan epidermolysis bullosa acquisita (EBA). Kunci diagnostik RDEB-mitis adalah tidak ditemukan endapan imunoglobulin, yang berarti pembentukan lepuh bukanlah proses autoimun. Pada penyakit mekanobulosa, lepuh terbentuk karena trauma pada kulit yang abnormal akibat mutasi, dan rete ridge mendatar pada lanjut usia. Tiadanya terapi definitif menyebabkan tata laksana bersifat simptomatik. RDEB-mitis dapat luput dipertimbangkan sebagai diagnosis banding erupsi bulosa pada lanjut usia. Diagnosis yang tepat berimplikasi pada terapi karena RDEB-mitis tidak memerlukan imunosupresan, melainkan yang terpenting, pencegahan lepuh yang menghindarkan pasien dari komplikasi.

Kata kunci : lanjut usia, mitis, recessive dystrophic epidermolysis bullosa

CASE OF *RECESSIVE DYSTROPHIC EPIDERMOLYSIS BULLOSA-MITIS* DIAGNOSED IN GERIATRIC

ABSTRACT

Recessive dystrophic epidermolysis bullosa (RDEB) is a rare bullous disease caused by mutations in the COL7A1 gene, which encodes anchoring fibril collagen that maintains skin integrity. A male, 67-year-old, presented with blisters and wounds on various parts of the body, worsening in recent years. They had been known to appear easily after trauma since childhood. Vesicles-bullae, erosions-excoriations, milia, and atrophic scars were found on the axillae, groins, and limbs, as well as hyperkeratosis and anonychia of both hands and feet. A histopathological examination showed subepidermal clefts, milia, and fibrosis without immunoglobulin deposits on immunofluorescence. Contrary to the classical RDEB, blisters in the mitis variant do not always cause impairment. The pronounced symptoms of advanced age might be mistaken for epidermolysis bullosa acquisita. Negative immunoglobulin deposition is the diagnostic key to confirming that blisters do not result from an autoimmune process but rather from trauma to the abnormal skin, more so by the flattening of rete ridges in the elderly. In the absence of definitive therapy, the treatment is symptomatic. The diagnosis of RDEB-mitis might be missed in geriatrics. Correct diagnosis has implications for management because not only does RDEB-mitis require no immunosuppressant, but measures to minimize blister formation are more important to save the patient from complications.

Key word: geriatric, mitis, recessive dystrophic epidermolysis bullosa

Korespondensi:

Jl. Diponegoro 71, Jakarta Pusat
Telp: 021-31935383/087788199016
E-mail: inadiaputri@gmail.com

PENDAHULUAN

Epidermolysis bullosa (EB) adalah kelompok penyakit kulit bawaan yang ditandai dengan lepuh spontan atau akibat trauma. Berdasarkan lokasi ultrastruktur celah yang terbentuk pada kulit, EB dibagi menjadi empat tipe utama, yaitu EB *simplex* (EBS), *junctional* EB (JEB), *dystrophic* EB (DEB), dan sindrom Kindler. Letak celah dapat ditemukan di dalam epidermis (EBS), lamina lusida (JEB), atau sublamina densa (DEB), sedangkan pada sindrom Kindler, celah terdapat pada beberapa lokasi (tipe campuran).^{1,2}

Dystrophic EB dibagi menjadi *recessive dystrophic epidermolysis bullosa* (RDEB) dan *dominant dystrophic epidermolysis bullosa* (DDEB) berdasarkan pola pewarisan genetiknya. Pada kedua tipe tersebut terjadi mutasi gen COL7A1 yang berfungsi menyandi kolagen tipe VII (C7). Mutasi tersebut menyebabkan gangguan sintesis kolagen tipe VII atau pembentukan *anchoring fibrils*, sehingga menghasilkan ikatan epidermis-dermis yang lemah. RDEB dan DDEB memiliki sub tipe lebih lanjut berdasarkan perbedaan mutasi COL7A1 dan memiliki spektrum keparahan klinis yang luas. Umumnya DDEB memiliki fenotipe lebih ringan dibandingkan dengan RDEB.^{1,2}

Sampai saat ini, laporan kasus DEB khususnya tipe resesif masih sangat jarang ditemukan di dunia. Kasus berikut memperlihatkan bahwa gejala RDEB khususnya tipe mitis dapat ringan sehingga pasien tidak mengalami kerusakan berarti saat dewasa aktif dan diagnosis nya relatif baru dipastikan saat berobat ke layanan Dermatologi Geriatrik kami. Laporan kasus langka ini dapat menjadi pelajaran bahwa RDEB perlu dipikirkan sebagai diagnosis banding penyakit bulosa autoimun yang lebih kerap dijumpai pada pasien lanjut usia.

KASUS

Seorang laki-laki, 67 tahun, berobat untuk keluhan lepuh kedua tungkai bawah sejak setahun terakhir. Lepuh tidak terasa gatal, memecah spontan menjadi lecet yang nyeri. Lepuh juga sempat muncul di lengan, tengkuk, pinggang, dan bokong. Ia pernah mendapat metilprednisolon dan salep antibiotik dari dokter. Beberapa lepuh sembuh namun obat tersebut tidak mencegah munculnya lepuh baru terutama di kedua tungkai bawah. Keluhan ini sebenarnya telah dirasakan sejak kecil, tetapi memberat dalam beberapa tahun terakhir. Lepuh biasanya muncul setelah gesekan dan dapat mereda sendiri tanpa diobati, tetapi tidak pernah separah saat ini. Lepuh yang sembuh membekas sebagai jaringan parut. Banyak kuku jari tangan dan kaki pasien rusak, beberapa telah hilang sejak masih bersekolah. Terdapat pula sariawan yang hilang timbul dan gigi

rapuh. Riwayat lepuh segera setelah lahir tidak diketahui. Riwayat lepuh serupa pada orangtua, saudara kandung, dan anak pasien disangkal. Riwayat pernikahan sedarah pada generasi diatas pasien tidak diketahui.

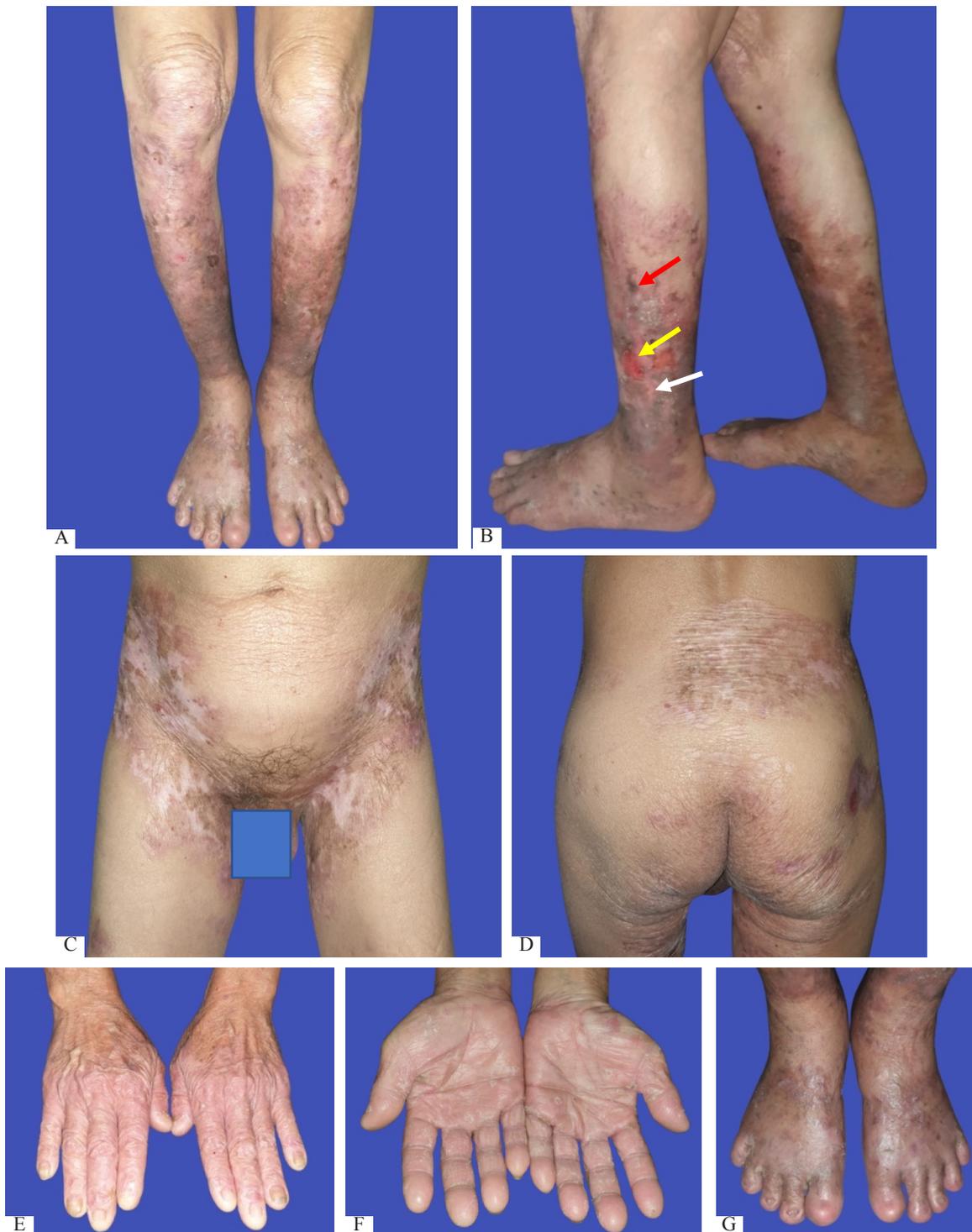
Pada pemeriksaan fisis, beberapa vesikel, erosi, dan ekskoriiasi ditemukan pada kedua tungkai bawah (Gambar 1a); dasar lesi eritematosa hingga hiperpigmentasi, milia ditemukan di beberapa bagian kulit. Terdapat jaringan parut atrofik merah muda yang tersebar di tengkuk, pinggang, bokong, lipat paha, dan kedua tungkai. (Gambar 1b-c). Kedua telapak tangan dan kaki hiperkeratotik dengan anonikia pada beberapa jari. (Gambar 1d). Pada tubuh pasien tidak ditemukan lesi. Pada bagian mulut tidak tampak erosi, gigi berwarna kuning kecoklatan. Tidak ditemukan pembesaran kelenjar getah bening inguinal maupun kelainan organ lainnya.

Hasil pemeriksaan laboratorium yang bermakna adalah leukosit 7570 μ L, laju endap darah 65 mm/jam, dan kolesterol total 234 mg/dL, sedangkan parameter hati dan ginjal dalam batas normal. Pemeriksaan histopatologi dari lesi vesikel di tungkai bawah kiri memperlihatkan celah subepidermal, dengan sebaran eosinofil dan limfosit dalam jumlah banyak, disertai fibrosis dan milia (Gambar 2). Pemeriksaan imunofluoresensi tidak menemukan endapan IgM, IgA, IgG, C3, C1q, dan fibrinogen. Pada pemeriksaan radiologi terlihat kardiomegali dan infiltrat di apeks paru kanan. Hasil USG doppler kedua tungkai sesuai dengan insufisiensi vena kronis bilateral.

Pasien didiagnosis dengan RDEB, luka lecet bekas lepuh diberi kompres NaCl 0,9% dan krim asam fusidat 2%. Ia mendapatkan simvastatin untuk dislipidemia dan rejimen antituberkulosis. Untuk insufisiensi vena kronik pasien diberikan obat bebas mengandung flavonoid dan stoking kompresi. Pasien juga diajarkan untuk menghindari garukan dan trauma lainnya (misalnya benturan, gesekan dengan pakaian ketat) untuk mencegah lesi baru. Pasien kontrol teratur setiap dua minggu dan mematuhi pengobatan, keluhan pada kedua tungkai membaik. Tidak ada keluhan muncul luka baru.

DISKUSI

Epidermolysis bullosa (EB) mengacu kepada kelompok penyakit kongenital mekanobulosa akibat mutasi gen penyandi protein struktural kulit. Mutasi tersebut menyebabkan pemisahan lapisan epidermis atau antara epidermis dan dermis mengikuti trauma. Pemeriksaan mikroskop elektron dapat menunjukkan lokasi celah dengan tepat guna memilah sub tipe EB pada suatu kasus, tetapi prosedur rutin anamnesis, pemeriksaan fisis, dan pemeriksaan histopatologi kurang lebih dapat memperkirakannya jika pemeriksaan canggih tersebut tidak tersedia.¹⁻³



Gambar 1. (A-B) vesikel (panah merah), erosi-ekskoriasi (panah kuning), milia (panah putih), dan skar atrofik; (C-D) bekas lepuh yang sembuh menjadi skar atrofik; (E-F) hiperkeratosis palmar; (G) dan anonikia, pada seorang laki-laki berusia 67 tahun; lepuh timbul mengikuti trauma sejak masa anak-anak. (Foto diambil sesuai persetujuan dan izin pasien).

Pada kasus ini, melalui anamnesis diperkirakan lepuh disebabkan oleh suatu penyakit genetik, tetapi karena sifatnya yang temporer dan ringan, dan baru memberat ketika lanjut usia, terdapat keraguan apakah kasus ini merupakan penyakit bulosa autoimun, khususnya *epidermolysis bullosa acquisita* (EBA). *Epidermolysis bullosa acquisita*, sebagaimana EB, dapat dianggap sebagai kelainan mekanobulosa, meskipun didasari oleh proses autoimun yang membentuk IgG terhadap COL7A.⁴ Lepuh mudah terjadi pada lokasi rawan trauma seperti yang diamati pada pasien kami. Kelainan kuku dan mukosa lazim terjadi, demikian pula dengan jaringan parut dan milia. Umumnya EBA terjadi saat dewasa, namun dilaporkan dapat terjadi juga pada anak-anak.⁵

Tidak terdapatnya keluhan serupa pada keluarga tidak menyingkirkan kemungkinan genodermatosis, khususnya yang diwariskan secara resesif. Konsanguinitas atau pernikahan sedarah pada generasi di atas *proband* (pasien) tidak dapat dikesampingkan, karena ia berasal dari suku dengan adat yang memungkinkan perkawinan antar kerabat, sedangkan penelusuran pada lanjut usia seperti ini hampir mustahil dilaksanakan.

Pemeriksaan histopatologi vesikel yang dibiopsi dari tungkai bawah kiri menunjukkan fitur celah subepidermal dengan milia dan fibrosis yang dapat sesuai dengan DEB maupun EBA. Sebaran limfosit dan eosinofil bukanlah temuan yang spesifik. Walaupun eosinofil khas ditemukan pada EBA tipe *bullous pemphigoid-like*, kondisi klinis pasien tidaklah sesuai. Terlebih pemeriksaan imunofluoresens tidak memperlihatkan endapan antibodi dan komplemen.^{3,6} Maka, diagnosis lebih condong kepada DEB.

Pemeriksaan menggunakan mikroskop cahaya dapat membedakan celah intraepidermal dan subepidermal, tetapi tidak cukup sensitif dalam membedakan sub tipe JEB dan DEB. Pada keduanya, letak lepuh terlihat di subepidermal, sehingga pemeriksaan yang dianjurkan adalah mikroskop elektron dan/atau pemetaan

imunofluoresens.^{1,3} Sayangnya pemeriksaan tersebut tidak tersedia untuk pelayanan rutin di institusi kami. Analisis mutasi gen juga direkomendasikan untuk diagnosis definitif sub tipe EB,¹ namun pada kasus ini tidak dilakukan pemeriksaan lebih lanjut karena keterbatasan biaya dan alat pemeriksaan. Penentuan sub tipe EB selanjutnya dibuat berdasarkan karakteristik klinis.

Junctional EB biasanya fatal, disertai anemia, retardasi pertumbuhan, sinekia, dan alopesia sikatrik. *Dominant* DEB dapat disingkirkan karena tidak terdapatnya keluhan pada anak dan cucu pasien. *Recessive dystrophic EB* (RDEB) tipe Hallopeau-Siemens merupakan bentuk yang paling berat, umumnya anak tidak mencapai usia dewasa. Pada bentuk ini dapat ditemukan fusi jari tangan dan kaki (*pseudosyndactyly*), stenosis esofagus, anemia, retardasi pertumbuhan, dan jaringan parut atrofik.¹⁻³

Recessive dystrophic EB tipe *intermediate* atau disebut mitis, merupakan sub tipe DEB yang lebih ringan dan umumnya tanpa disertai deformitas. Gambaran klinisnya sangat bervariasi, mulai dari bentuk yang terlokalisasi sampai tersebar luas (*generalized*). Lesi menyembuh meninggalkan jaringan parut dan milia.³ Manifestasi gigi, kuku, dan rambut mirip seperti tipe *severe*, namun tetap dalam bentuk yang lebih ringan.⁷ Pasien sub tipe ini memiliki prognosis yang sedikit lebih baik dengan median usia kelangsungan hidup 55-65 tahun.⁸ Kasus kami lebih sesuai dengan RDEB-mitis.

Sampai saat ini belum ada terapi definitif untuk DEB, sehingga terapi yang diberikan bersifat simptomatik. Aspek penting dalam tata laksana pasien adalah mencegah lepuh baru dan perawatan luka yang baik.³ Antibiotik topikal dan oral diberikan dengan pertimbangan infeksi pada luka bekas lepuh yang ditandai dengan keluhan nyeri dan kemerahan di sekitarnya. Pada beberapa kasus, pemberian antibiotik topikal dianjurkan pada kondisi luka kronis dan luka yang terinfeksi bakteri.⁹

Tata laksana multidisiplin diperlukan dalam



Gambar 2. Gambaran histopatologi vesikel pada tungkai kiri memperlihatkan (A) celah subepidermal (panah merah), sebaran padat sel radang di dermis superfisial, milia (panah kuning), fibrosis (panah biru) (HE, 100X); (B) endotel pembuluh darah menebal (lingkaran hijau), sebaran limfosit dan eosinofil (hitam) (HE, 400X).

menangani komorbid yang sering menyertai EB, seperti karies gigi, striktur esofagus, deformitas, defisiensi nutrisi, dan gangguan psikososial.¹⁰ Pada pasien ini ditemukan kondisi dislipidemia, TB paru, dan insufisiensi vena kronik. Pasien sudah dikonsultasikan ke bagian terkait untuk tata laksana kondisi tersebut. Perlu diperhatikan salah satu terapi yang diberikan oleh bagian vaskular untuk mengatasi insufisiensi vena tungkai adalah pemakaian stoking kompresi. Pemakaian stoking yang terlalu ketat harus dihindari karena dapat menginduksi munculnya lepuh baru pada kedua tungkai. Meskipun saat ini tidak ditemukan kelainan organ dalam yang berkaitan langsung dengan kondisi RDEB-mitis pasien, skrining rutin kanker kulit perlu dilakukan untuk menghindari risiko transformasi lesi kronik menjadi karsinoma sel skuamosa.¹¹

Pola pewarisan penyakit RDEB-mitis berupa autosomal resesif juga penting untuk diketahui oleh pasien dan keluarga melalui konseling genetik. Berdasarkan anamnesis tidak terdapat keluhan lepuh serupa pada seluruh anak pasien, namun mungkin saja

RDEB ditemukan pada generasi-generasi berikutnya.³

KESIMPULAN

Recessive dystrophic EB-mitis, merupakan suatu genodermatosis langka sub tipe DEB. Sifatnya yang ringan seringkali baru terlihat memberat saat usia lanjut, membuat penegakan diagnosis menjadi sulit karena menyerupai penyakit bulosa autoimun, khususnya EBA. Pemeriksaan histopatologis menunjukkan celah subepidermal dengan milia dan fibrosis yang juga dapat ditemukan pada EBA, sehingga pemeriksaan imunofluoresens dapat membantu penegakan diagnosis. Selanjutnya pemeriksaan mikroskop elektron, pemetaan imunofluoresens, dan analisis mutasi gen, bila tersedia dapat dilakukan untuk diagnosis definitif sub tipe EB. Terapi untuk DEB saat ini terbatas pada perawatan luka, penghindaran trauma, skrining aktif untuk karsinoma sel skuamosa, dan perawatan suportif dengan pendekatan multidisiplin.

DAFTAR PUSTAKA

- Mariath LM, Santin JT, Schuler-Faccini L, Kiszewski AE. Inherited epidermolysis bullosa: Update on the clinical and genetic aspects. *An Bras Dermatol.* 2020;95(5):551–69.
- Has C, Bauer JW, Bodemer C, Bolling MC, Bruckner-Tuderman L, Diem A, dkk. Consensus reclassification of inherited epidermolysis bullosa and other disorders with skin fragility. *Br J Dermatol.* 2020;183(4):614–27.
- Marinkovich MP. Inherited epidermolysis bullosa. Dalam: Kang S, Amagai M, Bruckner A, Enk A, Margolis D, McMichael A, dkk., penyunting. *Fitzpatrick's dermatology.* Edisi ke-9. New York: McGraw-Hill; 2019. h. 1011–30.
- Kridin K, Kneiber D, Kowalski EH, Valdebran M, Amber KT. Epidermolysis bullosa acquisita: A comprehensive review. *Autoimmun Rev.* 2019;18(8):786–95.
- Hignett E, Sami N. Pediatric epidermolysis bullosa acquisita: A review. *Pediatr Dermatol.* 2021;38(5):1047–50.
- Woodley DT, Chen M. Epidermolysis bullosa acquisita. Dalam: Kang S, Amagai M, Bruckner A, Enk A, Margolis D, McMichael A, dkk., penyunting. *Fitzpatrick's dermatology.* Edisi ke-9. New York: McGraw-Hill; 2019. h. 927–79.
- Rigoni Gürtler TG, Diniz LM, De Souza Filho JB. Recessive dystrophic epidermolysis bullosa mitis - Case report. *An Bras Dermatol.* 2005;80(5):503–8.
- Soro L, Bartus C, Purcell S. Recessive dystrophic epidermolysis bullosa: A review of disease pathogenesis and update on future therapies. *J Clin Aesthet Dermatol.* 2015;8(5):41–6.
- Rashidghamat E, McGrath JA. Novel and emerging therapies in the treatment of recessive dystrophic epidermolysis bullosa. *Intractable Rare Dis Res.* 2017;6(1):6–20.
- Tang JY, Marinkovich MP, Lucas E, Gorell E, Chiou A, Lu Y, dkk. A systematic literature review of the disease burden in patients with recessive dystrophic epidermolysis bullosa. *Orphanet J Rare Dis.* 2021;16(1).
- Kim M, Li M, Intong-Wheeler LRA, Tran K, Marucci D, Murrell DF. Epidemiology and outcome of squamous cell carcinoma in epidermolysis bullosa in Australia and New Zealand. *Acta Derm Venereol.* 2018;98(1):70–6.