

مقاله آموزشی

اپیدرمولیز بولوزا: دیدگاه ژنتیک بالینی

سحر السادات سیادتیان*، مسعود هوشمند

چکیده

اپیدرمولیز بولوزا (EB) یک بیماری نادر ژنتیکی است که سبب نازکی شدید و شکنندگی پوست و در نتیجه، تشکیل آسان تاول می‌شود. تشکیل تاول در واکنش به آسیب یا سایش پوست تسریع می‌شود. اپیدرمولیز بولوزای ساده (EBS) یکی از انواع شایع این بیماری است. علائم و نشانه‌های بیماری بسیار متنوع است. ممکن است در موارد خفیف تاول‌ها ابتدا روی دست‌ها و پاها پیدا شود. معمولاً این تاول‌ها بدون بر جا گذاشتن اسکار ترمیم می‌شوند. اما در موارد شدید بیماری، تاول‌های گسترده‌ای ایجاد می‌شود که ممکن است به عفونت، کم‌آبی و دیگر مشکلات طبی منجر شود. محققان چهار نوع مهم از اپیدرمولیز بولوزای ساده (EBS) را تشخیص داده‌اند که به واسطه جهش در ژن‌های خاصی به وجود می‌آیند. این چهار نوع عبارتند از EBS-WC، EBS-K، EBS-MP، EBS-DM و EBS-WC که خفیف‌ترین آنها نوع EBS-WC است. جهش در ژن‌های KRT5 و KRT14 مسؤول بروز این چهار نوع بیماری است. این ژن‌ها دستورالعملی برای ساخت پروتئینی به نام کراتین تهیه می‌کنند. کراتین مسؤول استحکام و انعطاف پذیری لایه اپیدرم است. جهش در ژن‌های KRT5 و KRT14 سلول‌های اپیدرم پوست را نازک و شکننده می‌کنند و به آن آسیب می‌رساند. در این مقاله مروری با ژنتیک بیماری اپیدرمولیز بولوزا و راه‌های تشخیص انواع آن آشنا خواهیم شد. واژه‌های کلیدی: اپیدرمولیز بولوزا؛ ژن؛ کراتین؛ موتاسیون

مقدمه

پوست دو لایه دارد که لایه خارجی آن اپیدرم و لایه داخلی درم نامیده می‌شود. ارتباط محکمی بین این دو لایه وجود دارد که مانع جدایی آنها از یکدیگر می‌شود. در برخی شرایط بالینی، مانند بیماری اپیدرمولیز بولوزا (EB)^۱، این ارتباط وجود ندارد و در نتیجه، هر رخدادی که بین لایه‌ها سایش ایجاد کند (مثل فشار یا مالش) باعث ایجاد تاول می‌شود (۱). اپیدرمولیز بولوزا (EB) وضعیتی ژنتیکی است که در آن پوست حساس و شکننده است و به آسانی تاول می‌زند. در این بیماری تاول در پاسخ به آسیب پوستی و اصطکاک به وجود می‌آید. سه شکل مهم از اپیدرمولیز بولوزا (EB) وجود دارد که بر اساس موقعیت و عمق تاول‌ها در لایه‌های پوست، شناسایی و تعیین می‌شوند:

* سحر السادات سیادتیان، MD

تهران، بلوار کشاورز، خیابان دکتر قریب، مرکز طبی کودکان، مرکز تحقیقات ایمونولوژی، اسم و آلرژی، کد پستی ۱۴۱۹۴، صندوق پستی ۸۶۳-۱۴۱۸۵، تلفن: ۰۹۱۲۲۴۴۰۵۸۷ / نمابر: ۰۲۱)۶۶۴۲۸۹۹۵

E.mail: sahar_siadatian@yahoo.com

۱- اپیدرمولیز بولوزای ساده (EBS)^۲ که در آن تشکیل تاول در پایه کراتینوسیت‌ها، در بالای غشاء پایه اپیدرم است و گاهی اپیدرمولیتیک نامیده می‌شود.

۲- اپیدرمولیز بولوزای اتصالی (JEB)^۳ که به واسطه تاول‌های خودبه‌خودی پوست و غشاء مخاطی، در قسمت لامینا لوسیدای غشاء پایه (در میان غشاء پایه) مشخص می‌شود. این وضعیت بر اثر نقص در ساختار لامینین ۵، لامینین ۶، کلاژن ۱۷ و پروتئین‌هایی که در پیوستگی درم و اپیدرم شرکت دارند، به وجود می‌آید. مرگ بر اثر تاول‌های اپیتلیال دستگاه تنفس، گوارشی و ادراری-تناسلی رخ می‌دهد.

۳- اپیدرمولیز بولوزای دیستروفیک (DEB)^۴ که ممکن است زخم‌های عمیقی در عمق بافت (زیر لامینا دنسا)، یعنی زیر غشاء پایه ایجاد کند (۲). در میان این سه شکل از اپیدرمولیز بولوزا نوع اپیدرمولیز بولوزای ساده

1-Epidermolysis Bullosa 2-Epidermolysis Bullosa Simplex
3-Junctional Epidermolysis Bullosa 4-Dystrophic Epidermolysis Bullosa