



اكتودرمال دیسپلازی چیست؟

دیسپلازی های اکتودرمی بیماری ژنتیکی می باشد از جمله علائم مهم بیماری عدم تشکیل دندانها و یا به صورت نوک تیز و فاصله دار ، موهای ضعیف و کم پشت ، ناخنهای غیر طبیعی ، عدم تعریق و پوست نازک و رنگ پریده می باشد. هرگاه در بدن فردی حداقل دو مورد از علائم فوق وجود داشته باشد آن شخص مبتلا به اکتودرمال دیسپلازی می باشد.

این بیماری توارث مختلف اتوزوم غالب و مغلوب و وابسته به جنس دارد و ژنهای متعددی در این بیماری دخیل می باشند.

در صورتی که در خانواده زوجین سابقه ای از بیماری ژنتیکی فوق وجود دارد قبل از اقدام به بارداری زوجین جهت مشاوره و انجام آزمایش ژنتیک مربوطه باید مراجعه نمایند.

در آزمایشگاه ژنتیک پزشکی دکتر زینلی بررسی ژنتیکی تمامی ژنهای مربوطه با انجام آزمایش WES با روش NGS قابل بررسی می باشد. پس از مشخص شدن ژن مربوطه امکان تشخیص پیش از تولد یا PGD برای خانواده وجود دارد.