



Congenital Epidermolysis Bullosa

(Interstitial Lung Disease, Nephrotic Syndrome, and Epidermolysis Bullosa: ILNEB)

جهش در ژن اینتگرین آلفا-۳ با اختلال در ساختارهای غشای پایه و عملکرد کلیه، ریه و پوست همراه است. بیماران یک اختلال چند ارگانی در ماه‌های اول زندگی بروز می‌دهند که شامل بیماری مادرزادی بینابینی ریه، سندرم نفروتیک مادرزادی و اپیدرمولایزیس بولوزا است. این بیماری ناراحتی تنفسی و پروتئینوریا در محدوده نفروتیک همراه است و منجر به بیماری بینابینی ریه و نارسایی کلیه می‌شود.

علائم بیماری

علائم تنفسی و ریوی شامل بیماری بینابینی ریه (در همه بیماران دیده می‌شود)، پریشانی تنفسی نوزادی (در همه بیماران دیده می‌شود) و عفونت‌های تنفسی مکرر می‌باشد.

علائم کلیوی عبارتند از سندرم نفروتیک مادرزادی (در همه بیماران دیده می‌شود)، نارسایی کلیه، گلوبومرول اسکروز سگمنتال کانونی، فیبروز بینابینی منتشر، آتروفی لوله‌ها، عدم بلوغ لوله‌ها.

همچنین علائم پوستی مشابه EB شامل پوست شکننده، تاول و تحلیل پوست پس از ضربات مکانیکی و اریتم باقیمانده پس از ترمیم با دیستروفی ناخن انگشتان پا و موهای کم پشت وجود دارد.

علاوه بر این علائم سه گانه علائم دیگری در سایر ارگانها نظیر علائم اسکلتی، عضلانی، عصبی و ... مشاهده می‌شود.

نحوه توارث

این بیماری بصورت اتوزومی مغلوب به ارث می‌رسد و والدین فردی با شرایط اتوزومی مغلوب، هر کدام یک نسخه از ژن جهش یافته دارند.

تشخیص

تشخیص با شناسایی واریانت‌های بیماریزای دو آلی در ژن ITGA3 توسط آزمایش ژنتیکی مولکولی محقق می‌شود.



منابع

<https://www.omim.org/entry/614748>

https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=EN&Expert=306504

