



## اپیدرمولایزیس بلوزا (Epidermolysis bullosa)



### معرفی

بیماری اپیدرمولایزیس بلوزا (Epidermolysis bullosa = EB) یک گروه از بیماری‌های پوستی ژنتیکی (Genodermatoses) هتروژن از لحاظ بالینی و ژنتیکی است، که مشخصه‌های اصلی آن تاول‌های پوستی و موکوسی و شکنندگی مزمن اپیتلیومی است. رایج‌ترین علامت تاول پوستی است که به دلیل جدایی درم و اپیدرم در اثر اصطکاک و ضربه مختصر ایجاد می‌شود. EB در تمام جمعیت‌های سراسر جهان دیده می‌شود، اما آمار دقیقی از شیوع و بروز جهانی این بیماری در دست نیست.



عوارض اصلی و تظاهرات غیر پوستی در EB		
توضیحات	عمدتاً در این انواع از بیماری EB دیده می‌شود	علائم
<b>(1) عوارض پوستی</b>		
سپسیس در JEB و EB congenital	همه اشکال	<ul style="list-style-type: none"><li>عفونت</li></ul>
	همه اشکال	<ul style="list-style-type: none"><li>خال‌های EB</li></ul>
در KS پرده دار شدن مختصر وجود دارد، اما تنگی‌های حلقوی در اطراف انگشتان وجود دارد؛ از دست رفتن اثر انگشت.	DEB, KS	<ul style="list-style-type: none"><li>پرده دار شدن انگشتان دست و پا، سین</li><li>داکتیلی کاذب</li></ul>
در DEB بعد از ۲۰ سالگی و در KS پس از ۴۰ سالگی	DEB, KS	<ul style="list-style-type: none"><li>سرطان پوست در سنین بالاتر</li></ul>
<b>(2) عوارض چشمی</b>		
سبب درد شدید می‌شود	JEB, DEB, KS	<ul style="list-style-type: none"><li>تاوول‌ها</li></ul>
		<ul style="list-style-type: none"><li>التهاب پرده ملتحمه‌ی پلکی</li></ul>
		<ul style="list-style-type: none"><li>ساییدگی قرنیه</li></ul>
		<ul style="list-style-type: none"><li>التهاب قرنیه</li></ul>
<b>(3) مجرای هوایی بخش فوقانی دستگاه تنفس</b>		



	JEB, DEB	• <u>تاول‌ها ساییدگی و اسکار حلق دهانی</u>
	JEB	• <u>صدا یا گریه‌ی خشن</u>
<b>۴) مجاری گوارشی</b>		
ممکن است مانع بلع غذا شود	همه اشکال	• <u>سایش‌ها و تاول‌های دهانی</u>
ممکن است مانع بلع غذا، سخن گفتن و مراقبت دندانانی شود.	DEB, KS	• <u>اسکارهای دهانی، کوچکی دهان</u>
مانع قورت دادن غذا می‌شود	DEB, KS	• <u>دیسفازی</u>
مانع قورت دادن غذا می‌شود	DEB, KS	• <u>انسداد مری</u>
	EBS, JEB w.PA	• <u>آترزی پیلور</u>
	KS	• <u>کولیت</u>
	JEB, DEB, KS	• <u>یبوست</u>
<b>۵) مجاری تناسلی ادراری</b>		
	KS, DEB, JEB	• <u>تنگی مجرای خروج ادرار</u>
<b>۶) دندان</b>		
	JEB	• <u>نقایص مینای دندان</u>
	DEB, JEB	• <u>افزایش شیوع پوسیدگی دندان</u>
<b>۷) سیستم ماهیچه‌ای اسکلتی</b>		
	DEB sev.gen.	• <u>نقایص بسته شدن انگشتان دست و پا</u>
	DEB	• <u>انقباض مفاصل</u>
	DEB	• <u>استئوپنی و پوسیدگی استخوان</u>





این طبقه‌بندی را می‌توان به چندین زیر گروه تقسیم کرد.

شدت بالینی و نحوه توارث نیز علاوه بر سطح جدایی بافتی، به عنوان شاخص‌هایی برای تقسیم بندی زیر گروه‌ها مورد استفاده قرار می‌گیرند. با تمرکز بیشتر بر ویژگی‌های ژنتیکی و بالینی می‌توان بیش از ۳۰ گروه EB رامشخص کرد. هرچند بسیار از این زیرگروه‌ها، اشکال آلی (ویژگی‌های بالینی مشترک اما متفاوت به لحاظ ژنتیکی) یکدیگر هستند.

طبقه‌بندی EB، ژن‌های مسبب، پروتئین‌های درگیر و شیوه توارث				
توارث	پروتئین	ژن	زیرگروه‌های اصلی EB	گروه‌های اصلی EB
AR	دسموپلاکین	DSP	سوپرابازال	<b><u>EBS</u></b>
AR	پلاکوفیلین-۱	PKP1		
AR	پلاکوجلوبین	JUP		
AD	Keratin5	KRT5	بازال	
AD,AR	Keratin14	KRT14		
AR,AD	Pelectin	PLEC		
AR	BPAG1	DST		
AR	$\alpha 6\beta 4$ Integrin	ITGB4		
AR	کلاژن ۱۷	COL17A1		
AR	لامینین-۳۳۲	LAMA3	هرلیتز	
		LAMB3		
		LAMC2		
AR	لامینین-۳۳۲	LAMA3	غیر هرلیتز	



AR	کلاژن ۱۷	COL17A1		
AR	$\alpha 6\beta 4$ Integrin	ITGB6		
AR	$\alpha 6\beta 4$ Integrin	ITGB4		
AR	زیر واحد $\alpha 3$ اینتگرین	ITGB3	با درگیری تنفسی و کلیوی	
AD	کلاژن ۷	COL7A1	غالب	<b><u>DEB</u></b>
AR			مغلوب	
AR	کیندلین-۱	FERMT1	-	<b><u>KS</u></b>

AR: آتوزومی مغلوب AD: آتوزومی غالب

## درمان

تا همین اواخر پیشرفت‌های نسبتاً اندکی در درمان موثر و اختصاصی EB وجود داشت، اما با شناسایی جهش‌های اختصاصی در ژن‌های کاندید و آشکارسازی عواقب چنین جهش‌هایی، پایه‌ای را برای توسعه شیوه‌های درمانی جدید با استفاده از پیشرفت‌های زیست‌شناسی سلولی مولکولی در زمینه‌های دیگر فراهم آورده است. این روش‌ها شامل ژن درمانی، جایگزینی پروتئین و درمان‌های با مبنای سلول هستند. برخی از این روش‌ها همانند پیوند مغز استخوان آلونژنیک و فیبروبلاست درمانی در مورد بیماران RDEB در مراحل اولیه‌ی کارآزمایی بالینی قرار دارند.



## منابع

1. Bologna, J.L., 32/*Epidermolysis Bullosa*, in *Dermatology*. 2018. p. 538.
2. Alan E H Emery, D.L.R., *chapter147/ Epidermolysis Bullosa*, in *EMERY AND RIMOIN'S PRINCIPLES AND PRACTICE OF MEDICAL GENETICS/ 6th Edition*. 2013. p. 4131.

