



## Junctional epidermolysis bullosa (JEB)

اپیدرمولایزیس بلوزا جانکشنال (JEB) با شکنندگی پوست و غشاهای مخاطی که با ضربه ملایم یا بدون ضربه دچار تاول می شوند، مشخص می شود. تاولها ممکن است شدید باشند و باعث ایجاد بافت گرانولی روی پوست اطراف حفره های دهان و بینی، انگشتان دست و پا و نیز در نواحی داخلی مجرای تنفسی فوقانی شود. تاول ها به طور کلی بدون اسکار قابل توجهی بهبود می یابند.

### علائم بیماری

JEB به دو دسته گسترده الف) JEB منتشر شدید (JEB-generalized severe = JEB-gen sev) یا هرلیتز (Herlitz JEB) و ب) JEB منتشر حد واسط (JEB-generalized intermediate = JEB-gen intermed) یا غیر هرلیتز (Non-Herlitz JEB) تقسیم می شود:

در بیماری JEB منتشر شدید یا هرلیتز، که در اثر نبود لامینین-۳۲۲ ایجاد می شود، به دلیل شکنندگی شدید پوست و غشاهای موکوسی، دارای سیر کشنده است. تاولها در بدو تولد وجود دارند یا در دوره نوزادی آشکار می شوند. ناهنجاری های مادرزادی دستگاه ادراری و مثانه نیز ممکن است رخ دهد. در JEB منتشر حد واسط یا غیر هرلیتز که به JEB Other نیز معروف است فنوتیپ خفیف همراه با تاول موضعی در دست ها، پاها، زانوها و آرنج ها با یا بدون درگیری کلیه یا حالب را نشان می دهد، اما طول عمر افراد طبیعی است. برخی از افراد پس از دوره نوزادی هرگز تاول نمی زنند.

### نحوه توارث

JEB بصورت اتوزومی مغلوب به ارث می رسد. والدین کودک مبتلا معمولاً هتروزیگوت اجباری (یعنی ناقل) هستند. اما از آنجا که موزایک گنادی و ایزودیومی تک والدی در این بیماری گزارش شده است، وضعیت ناقلی والدین باید با آزمایش ژنتیکی مولکولی تأیید شود.

### تشخیص

تشخیص JEB در پروباند با توجه به یافته های بالینی خاص بیماری به همراه یک آزمایش ژنتیکی مولکولی مشخص می شود که واریانت های بیماری زای دو آلی را در یکی از ژن های مرتبط با JEB شامل COL17A1، LAMA3، LAMB3 یا LAMC2 شناسایی می کند. همچنین بیوپسی پوست جهت تشخیص با



استفاده از میکروسکوپ الکترونی (EM) و یا روشهای ایمونوفلورسنت می تواند انجام شود. در واقع آزمایش ژنتیک روش تشخیصی ارجح است و بیوپسی پوست به طور روتین برای اهداف تشخیصی انجام نمی شود مگر اینکه نتیجه قطعی از آزمایشات ژنتیکی مولکولی حاصل نشده باشد.

### تشخیص پیش از تولد

در آزمایشگاه ژنتیک پزشکی دکتر زینلی، هنگامی که واریانت های بیماری زای COL17A1، ITGB4، LAMA3، LAMB3 یا LAMC2 در یکی از اعضای مبتلای خانواده شناسایی شد، تشخیص قبل از تولد و تشخیص ژنتیکی قبل از لانه گزینی برای JEB امکان پذیر است.

| ژن      | نسبت JEB هایی که به واریانت های هر ژن منتسب است | نسبت واریانت های پاتوژنیک قابل تشخیص با روشهای مولکولی |                                  |
|---------|---|--|----------------------------------|
|         |   | آنالیز توالی   | آنالیز درج و حذف در ژن های منتخب |
| COL17A1 | 12%   | >98%   | <2%                              |
| ITGB4   | <1%   | ~100%  | <1%                              |
| LAMA3   | 9%  | >98%   | <1%                              |
| LAMB3   | 70%   | >98%   | <2%                              |
| LAMC2   | 9%  | >98%   | <2%                              |



## منابع

- .1 Alan E H Emery, D.L.R., *chapter147/ Epidermolysis Bullosa*, in *EMERY AND RIMOINS PRINCIPLES AND PRACTICE OF MEDICAL GENETICS/ 6th Edition*. 2013. p. 4131.
- .2 Bologna, J.L., *32/Epidermolysis Bullosa*, in *Dermatology*. 2018. p. 538.
3. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1125/>

