

## علایم کلی:

- خرخر کردن صدا، سرفه یا مشکلات تنفسی دیگر
- ریزش مو
- تاول زدن نزدیک چشم و بینی
- تاول زدن نزدیک دهان و گلو و ایجاد مشکل در خوردن و بلعیدن
- تاول زدن پوست بعد از آسیب های جزئی یا تغییر دما
- وجود تاول در بدو تولد
- مشکلات دندانی مثل پوسیدگی
- از دست دادن یا تعبیر شکل ناخن



**اپیدرمولیز بولوسا (ای بی)** یک بیماری ارثی در بافت های پوستی می باشد که در پوست و نوع شدید آن حتی در غشای مخاطی نظیر دهان و مری ایجاد تاول می کند. شدت بیماری از ملایم تا کشنده تغییر می کند. شیوع این بیماری ۱ در ۵۰۰۰۰ است و در تمامی گروه های قومی و نژادی رخ می دهد و به طور مساوی بر مردان و زنان اثر می کند. در این بیماری پوست به شدت شکننده خواهد شد و کوچکترین اصطکاک یا آسیبی لایه های پوستی را جدا کرده و ایجاد تاول می کند. افراد مبتلا در معرض خطر سرطان پوست می باشند.

شکل های اصلی ای بی، ای بی ساده (simplex) با الگوی وراثت غالب، ای بی اتصالی (junctional) با الگوی وراثت مغلوب و ای بی اضمحلالی (dystrophic) با الگوی وراثت مغلوب و غالب هستند که نوع مغلوب شایعتر میباشد. ای بی اضمحلالی شدیدترین شکل بیماری می باشد.



**بنیاد خیریه ژنتیک**  
**تهران**

## اپیدرمولیز بولوسا (سندروم پروانه ای) بنیاد ژنتیک استان تهران

نشانی دفتر ستادی: تهران، اکباتان، خیابان نفیسی، روبروی ورزشگاه راه آهن، ساختمان سایه، طبقه ۵، واحد ۲۰  
نشانی آزمایشگاه: تهران، بلوار کشاورز، خیابان وصال، پلاک ۱۱۷، ساختمان وصال، طبقه ۳، واحد ۵  
تلفن ۴۴۶۹۵۶۶۴  
فکس ۴۴۶۹۵۶۶۳  
پست الکترونیک:  
gnetic.foundation@gmail.com

## نحوه وراثت:

در نوع غالب ژن بیماری از تنها یکی از والدین که بیماری را داشته به ارث برده می شود، و در آنجا به احتمال ۵۰ درصد در هر بارداری ممکن است یک نوزاد مبتلا شود. در شکل مغلوب، ژن بیماری از هر دو والد به ارث برده می شود. هیچیک از والدین نشانه های بیماری را نشان نداده اند و یک احتمال ۲۵ درصدی (۱ به ۴) با هر بارداری وجود دارد که یک نوزاد بیمار شود. بیشتر از ۱۰ ژن شناخته شده اند که علل اصلی اشکال مختلف ای بی هستند. نه جنسیت کودک و نه ترتیب تولد معین نمی کند که کدام کودک یا چه تعداد از بچه ها در خانواده ای که ژن معیوب دارند بیمار شوند.

## تشخیص:

متخصصان پوست با نمونه برداری می توانند بفهمند بیمار به چه نوع ای بی مبتلا است. تکنیک های اخیر این امکان را به وجود آورده اند که ژن های معیوب را در بیماران مبتلا به ای بی و اعضای خانواده ی آنها تشخیص دهیم. هم اینک تشخیص پیش از تولد می تواند توسط آمنیوسنتز در هفته ۱۶ و یا نمونه برداری از پرزهای جنینی (CVS) در ابتدای هفته ی دهم بارداری انجام شود. در صورتی که آزمایش پیش از تولد ابتلا جنین به بیماری را مشخص کند خانواده می توانند در صورت تمایل دستور سقط را از مراجع قانونی درخواست نمایند.

## پیشگیری:

برای افرادی که قصد بچه دار شدن دارند و سابقه ای بی در خانواده شان وجود دارد، مشاوره ژنتیک توصیه می شود. بسیاری از افراد مبتلا به ای بی ناشی از ازدواج فامیلی والدین می باشد. برای پیشگیری از ازدواج فامیلی پرهیز کنید.

## درمان

ای بی درمان قطعی ندارد، اما درمان های حمایتی زیر میتوانند در کاهش رنج کودک موثر باشند:

- جلوگیری از تاول
- مراقبت از پوست تاول زده
- درمان عفونت
- درمان مشکلات تغذیه ای
- درمان مربوط به جراحی
- جلوگیری از تحلیل مفاصل
- درمان های دیگر ای بی که تحت بررسی می باشند شامل ژن درمانی و پروتئین درمانی می باشند.