



بخشی از ترجمه مقاله

عنوان فارسی مقاله :

اپیدرمولیز بولوسا سیمپلکس (EBS) با دیستروفی عضلانی. مروری بر
مقالات و یک گزارش موردی

عنوان انگلیسی مقاله :

Epidermolysis bullosa simplex with muscular dystrophy.
Review of the literature and a case report



توجه !

این فایل تنها قسمتی از ترجمه میباشد. برای تهیه مقاله ترجمه شده کامل
با فرمت ورد (قابل ویرایش) همراه با نسخه انگلیسی مقاله، [اینجا](#) کلیک نمایید.



بخشی از ترجمه مقاله

Discussion

EBS is a group of blistering genodermatoses characterized by blister formation above the basement membrane of dermo-epidermal junction. Seventeen EBS subtypes are recognized according to the recent classification.⁶ Most of the SEB subtypes are caused by mutation in genes of basal cell keratins (K5 and K14), but also plectin, a6b4 intergrin, desmoplakin, plakoglobin and plakophilin-1 genes are related to EBS.⁶ Mutation in the plectin gene is found in EBS with muscular

dystrophy (EBS-MD), EBS with pyloric atresia (EBS-PA), EBS Ogna (EBS-Og) and a recently described type caused by plectin isoform 1a disruption leading to autosomal-recessive skin-only EBS.^{6,7} EBS-MD and EBS-PA are very rare life threatening diseases with autosomal recessive inheritance.

بحث و گفت و گو:

EBS در واقع یک گروه از بیماری های پوستی ژنتیکی (genodermatoses) است که در آن در سطح بالایی غشای پایه در سطح اتصال اپیدرم و درم، تاول هایی ایجاد می شود. هفده نوع EBS طبق طبقه بندی های کلاسیک شناسایی شده است (6). بیشتر انواع EBS، به علت بروز موتاسیون در ژن های کراتین سلولی (K5, K14) و پلکتین، اینتگرین a6b4، دسموپلاکین، پلاکوگلوبین و پلاکوفیلین-1 ایجاد می شود (6). در بیماری EBS موتاسیون در ژن پلکتین همراه با دیستروفی عضلانی (EBS-MD)، EBS همراه با آترزی پیلور (EBS-PA) (غذای موجود در معده به روده تخلیه نمی شود)، EBS Ogna (EBS-Og) نیز می باشد، اخیراً نوع دیگری از EB شناسایی شده است که در آن ایزوفرم 1a پلکتین جهش یافته، به صورت اتوزوم مغلوب بوده و تنها پوست را درگیر می کند (6 و 7). EBS-MD و EBS-PA به ندرت کشنده هستند و الگوی وراثتی اتوزوم مغلوب دارند.



توجه!

این فایل تنها قسمتی از ترجمه میباشد. برای تهیه مقاله ترجمه شده کامل با فرمت ورد (قابل ویرایش) همراه با نسخه انگلیسی مقاله، [اینجا](#) کلیک نمایید.

برای جستجوی جدیدترین مقالات ترجمه شده، [اینجا](#) کلیک نمایید.