



VN



VN



## MALATTIE MONOGENICHE

SELEZIONA IL KIT: EUMEDCBY2291

[Malattie monogeniche](#) / Epidermolisi bollosa giunzionale

## Epidermolisi bollosa giunzionale

È una malattia autosomica recessiva caratterizzata da fragilità della pelle e delle mucose, che si manifesta con vesciche in risposta a un trauma minimo.

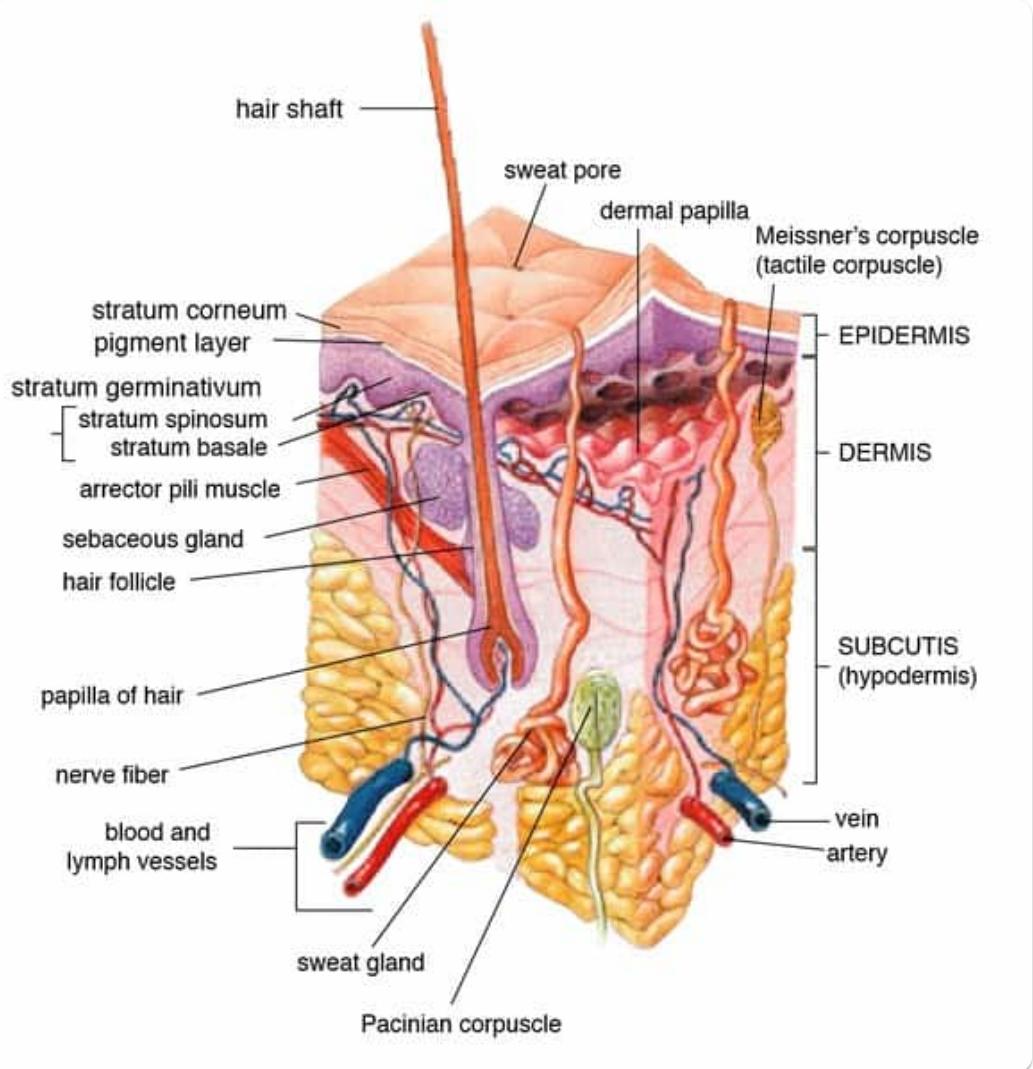
Il risultato è

Variante assente

L'epidermolisi bollosa (EB) è un gruppo di malattie eterogenee associate a fragilità cutanea, vesciche, erosioni e cicatrici della pelle e delle mucose in risposta a un minimo trauma meccanico. È suddivisa in quattro tipi principali: EB simplex, EB giunzionale, EB distrofica e sindrome di Kindler.

L'epidermolisi bollosa giunzionale (JEB) segue una modalità di ereditarietà autosomica recessiva ed è caratterizzata dalla formazione di lesioni bollose tra l'epidermide e il derma a livello della lamina lucida della membrana basale. La JEB è il risultato di alterazioni in fino a 7 geni che codificano per proteine che fanno parte della membrana basale. Qui vengono analizzate le varianti del gene LAMB3, che è il gene più frequentemente colpito nella JEB.

La JEB è il tipo più raro di epidermolisi bollosa, con un'incidenza di 2,68 casi ogni 1.000.000 di nati vivi.



## Sintomi

La JEB viene solitamente individuata alla nascita, tranne nelle forme a insorgenza tardiva. Sono stati descritti fino a 9 sottotipi di JEB basati sulle caratteristiche cliniche. Tutti i sottotipi sono accomunati dall'ipoplasia dello smalto dentale, che si manifesta come pitting di estensione variabile sulla superficie di alcuni o di tutti i denti.

Le vesciche sono spesso associate a cicatrici atrofiche (cicatrici infossate) o a una crescita anomala del tessuto di granulazione e a distrofia ungueale (deformità delle unghie). Possono verificarsi anche altre manifestazioni cutanee, come l'assenza congenita di pelle e la perdita progressiva di capelli. Il coinvolgimento delle mucose è costante.

Le vesciche possono essere gravi. Il tessuto di granulazione si sviluppa talvolta sulla pelle intorno alle cavità orali e nasali, alle dita delle mani e dei piedi e internamente intorno alle vie aeree superiori.

## Gestione della malattia

I neonati colpiti da JEB devono essere ricoverati in terapia intensiva. Hanno bisogno di cure speciali per proteggere la pelle e trattare le lesioni. Inoltre, è necessario monitorare l'equilibrio idrico-elettrolitico, prevenire l'anemia e le infezioni. La crescita anomala del tessuto di granulazione viene solitamente trattata con steroidi topici, nitrato d'argento, antibiotici e antisettici.

# Relazione tecnica

## Varianti analizzate

SNP

**rs80356680**

GEN O REGIONE

**LAMB3**

GENOTIPO

**GG**

SNP

**rs80356681**

GEN O REGIONE

**LAMB3**

GENOTIPO

**GG**

SNP

**rs1057516486**

GEN O REGIONE

**LAMB3**

GENOTIPO

**II**

SNP

**rs777292177**

GEN O REGIONE

**LAMB3**

Per ottenere i risultati, vengono valutate le varianti considerate patogene secondo i database pubblici di riferimento, come ClinVar. La tecnica utilizzata è la genotipizzazione con un chip di DNA (Global Screening Array personalizzato di Illumina®).

La JEB può essere causata da mutazioni in diversi geni tra cui: LAMB3 (70% di tutti i JEB), COL17A1 (12%), LAMC2 (9%) e LAMA3 (9%). Il gene più comune, LAMB3, codifica per la laminina beta-3, una proteina della membrana basale. Poiché l'EBJ segue una modalità di ereditarietà autosomica recessiva, sono necessarie due copie della stessa mutazione perché si manifesti la malattia, sebbene siano stati osservati anche eterozigoti composti (pazienti con due diverse mutazioni in eterozigosi).

Le mutazioni c.1903C>T e c.124C>T nel gene LAMB3 sono comuni nei pazienti caucasici con JEB. Entrambe determinano la comparsa di un codone di stop precoce e la conseguente perdita di funzione della proteina. Si stima che le mutazioni c.124C>T e c.1903C>T rappresentino il 50% degli alleli mutanti di LAMB3.

# Bibliografia

[Mariath LM, Santin JT, Schuler-Faccini L, Kiszewski AE.](#) Inherited epidermolysis bullosa: update on the clinical and genetic aspects. An Bras Dermatol. 2020 Sep-Oct;95(5):551-569.

[Pfendner EG, Lucky AW.](#) Junctional Epidermolysis Bullosa. 2008 Feb 22 [updated 2018 Dec 20]. In: Adam MP, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJH, Gripp KW, Amemiya A, editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2022.

## Limiti dello studio

*L'analisi non copre tutte le possibili varianti nei geni correlati alle malattie monogeniche. Pertanto, l'assenza e la presenza di varianti non escludono la possibilità di essere portatori di altre varianti non analizzate in questa sede.*

*Il test tellmeGen™ non è una diagnosi. Prima di prendere qualsiasi decisione che possa avere un impatto sulla tua salute e/o in caso di sintomi, dovresti consultare il tuo medico.*

## Test genetico e risultati

Esame genetico

Test Genetico

Risultati

Predisposizione genetica alle malattie

Malattie ereditarie

Farmacogenetica

Tratti di personalità

Wellness

Antenati

DNA Connect

Raw Data

Acquista

## Servizio genetico personalizzato

Consulenza genetica

Suscettibilità genetica

**tellmeGen™**

Blog di genetica

Chi siamo

Contatti distributori

## Termini e condizioni

Gestione dei cookie

Politica dei resi

Politica sulla privacy

Politica sugli aggiornamenti e ripetizione del test

Termini legali

Documento di consenso legale

Domande frequenti



*"Il nostro obiettivo è che tutti abbiano accesso alle loro informazioni genetiche ovunque nel mondo mediante un dispositivo collegato a Internet in modo da poterle condividere con il proprio medico."*

*Gruppo di medici TellmeGen*

- ▶ Spagna
- ▶ Stati Uniti
- ▶ Regno Unito
- ▶ Germania
- ▶ Italia
- ▶ Messico
- ▶ Brasile

- ▶ Perù
- ▶ Panama
- ▶ Colombia
- ▶ Kazakistan
- ▶ Emirati Arabi Uniti
- ▶ Arabia Saudita
- ▶ Australia

