



ایکتیوز

ایکتیوز نوع خاص و شدید خشکی پوست است که با پوسته پوسته شدن پوست به ویژه در دستها مشخص میشود. اغلب فرمهای اکتیوز جنبه ژنتیکی دارد شایع ترین فرمهای اکتیوز شامل اکتیوز لاملار و اکتیوز ولگاریس می باشند.

در بیماری اکتیوز ژنهای متعددی درگیر می باشند که نحوه توارث آن متفاوت و شامل اتوزوم غالب مغلوب و وابسته به جنس می باشد.

امروزه با انجام آزمایش WES با روش NGS امکان بررسی ژنهای شناخته شده در بروز بیماری ها میسر می باشد.

در صورتی که در خانواده ای فرد مبتلا به اکتیوز وجود داشته باشد زوجین قبل از اقدام به بارداری باید جهت مشاوره و بررسی ژنتیکی اکتیوز و تعیین ناقلی از نظر این بیماری مراجعه نمایند.

از جمله ژنهای شایع در بروز این بیماری می توان به ژنهای TGM1 و AOX12B و ABCA12 و PNPLA1 و ALOXE3 اشاره کرد.

در آزمایشگاه ژنتیک پزشکی دکتر زینلی با استفاده از روش های نوین سلولی و مولکولی شامل تکنیک های توالی یابی و تعیین موتاسیون، تشخیص بیماری در سطوح مختلف پیش از تولد و پیش از لانه گزینی جنین قابل انجام است.