

الاضطرابات الموروثة

متلازمات التقرن ومتلازمات التنفط

Keratinization and Blistering Syndrome

يكون لبعض الاضطرابات الجلدية كالأكزيمة التأثبية والصدقية مكون وراثي والذي يخضع عادة للتغيرات البيئية. ويختلف الجلاد الوراثي (المرض جلدي وراثي) في كونه خللاً في جين مفرد ومن الأمثلة على ذلك متلازمات التقرن والتنفط والمتلازمات العصبية الجلدية.

السماك

Ichthyoses

تعد أنواع السمك من اضطرابات التقرن والتمايز البشري الموروثة. وتتميز بجلد متقشر جاف، وتنوع درجة حدته من خفيف وعديم الأعراض إلى حاد ومهدد لحياة المريض (انظر الجدول رقم ١). وبعد التقرن أمراً شاذاً. وقد عرفت بعض من العيوب البيوكيميائية، فعلى سبيل المثال يوجد نقص في الستيرويد سلفيتيس في داء السمك المرتبط بالجنس.

الجدول رقم (١). تصنيف أنواع السمك.

الاضطراب	الوراثة	المظاهر السريرية
السمك الشائع	صبغي جسدي سائد	شائع (١ لكل ٢٥٠ فرد). بدايه الإصابة في ١-٤ أعوام. تحدث مع إكزيميا تأثبية. غالباً بسيط. يلاحظ وجود حراشيف صغيرة شبيهه بالنخالة. الثنايا سليمة. خلل في بروتين الفيلاجرين الضروري في تجميع الكراتين.
السماك المرتبط بالجنس	متنحي المرتبط بالإكس	(واحد في ٢٠٠٠ ذكر)، اكتاف متمم مع وجود حراشيف بنية ضخمة. يبدأ في الأسبوع الأول من الحياة. يتحسن في فصل الصيف. يرجع إلى نقص مادة ستيرويد سالفاتيز.
احمرار الجلد غير الفقاعي سماكي الشكل	صبغي جسدي متنحي	نادر الحدوث (١ لكل ٣٠٠٠٠٠ فرد). قد يحدث في الميلاد في صورة الطفل الكولودينيوني. جلد أحمر حشفي وقد يتبعه شتر خارجي (انقلاب الجفن للخارج). يتحسن الحماني بتقدم العمر.
احمرار الجلد الفقاعي سماكي الشكل	صبغي جسدي سائد	نادر الحدوث (أقل من واحد لكل ١٠٠٠٠٠ فرد) يحدث فيه احمرار وتنفط بعد الميلاد ولكن يزولان. ويظهر فرط التقرن الثلوثي في مرحلة الطفولة

الاستعلان السريري

يعد السمك الشائع Ichthyosis vulgaris منتشرًا ، ويكون غير مرئي إذا كان خفيف الحدة. ويلاحظ وجود قشور نخالية صغيرة على الأسطح الباسطة للأطراف والظهر (انظر الشكل رقم ١). وغالبا تكون الثنايا خالية. أما الأنواع الأخرى من السمك فغير شائعة ونادرا ما تحدث ، ويمكن تحديدها بالمظاهر السريرية الخاصة بها ، ووقت بدأ الإصابة ونمط الوراثة. ويميل السمك الصبغي الجسدي السائد إلى التحسن بالتقدم في العمر بينما يزداد السمك المتنحي سوءا. يوصف الطفل الكولودينيوني collodion baby بأنه طفل حديث الولادة ذو جلد لامع مشدود ، مسبباً مشاكل في التغذية والشتر الخارجي (انقلاب الجفن للخارج) ectropion وهو عادة ما يكون بسبب مرض احمرار الجلد غير الفقاعي سُمَكي الشكل non-bullous ichthyosiform erythroderma ويبدأ السمك المكتسب عادة في مرحلة البلوغ.



الشكل رقم (١). السمك الشائع : يظهر قشور شبيهة بالنخالة.

التدابير العلاجية

تعد المرهم المرطبه، والكريمات، ومضافات الاستحمام من الأمور الضرورية والكافية في علاج السمك متوسط الحدة، ويساعد في العلاج الكريمات التي تحتوي على مادة اليوريا (أكوادريت أو كالموريد)، ولكن قد تحتاج الأشكال الحادة إلى علاج استريتين الذي يؤخذ عن طريق الفم.

تقرن الجلد

Keratoderma

يصف تقرن الجلد قرط التقرن الواضح في راحة اليد وأخمص القدم، والذي قد يكون وراثياً أو مكتسب.

الاستعلان السريري

تتنوع درجات الاكتاف وطرز النقل الوراثي. فيظهر أحد الطرز الشائعة، الثُفان، Tylosis فرط التُّقرن في راحة اليد وأخمص القدم (انظر الشكل رقم ٢) وعادة ما يكون نتيجة وراثية صبغية جسدية سائدة. وفي عائلات قليلة يكون الثُفان مصحوباً بسرطانية المريء. وقد تحدث بعض الأمراض الجلدية التقرنية الأخرى آفات مُنقطة حطاطية في راحة اليد وأخمص القدم أو في الأنواع المشوهة تحدث شرائط ليفية قد تؤدي الى تخنق الأصابع.



الشكل رقم (٢). تقرن الجلد في راحة اليد.

يصاحب تَقْرُنُ الجِلْدِ الراجي الأخمصي المكتسب مرض النُخَالِيَّةِ الحَمْرَاءِ الشَّعْرِيَّةِ والحَزازِ المُسَطَّحِ، وقد يتطور في النساء في سن الإياس خاصة حول منطقة الكعب. وتختلف القرون والدُشْبُد عن تقرن الجلد. فالدُشْبُد Callosities ثخانة موضعية لطبقة الكيراتين لا تسبب ألماً وتعتبر استجابة دفاعية تحدث نتيجة الاحتكاك أو الضغط، أما القرون Corns فهي مؤلمة وتتطور في مناطق عالية الضغط في القدم حيث تضغط الأحذية على النقاط العظمية.

التدابير العلاجية

يكون العلاج عبارة عن المواد الحاملة للطبقة القرنية كمرهم حمض الساليسيليك ٥-١٠٪ أو كريم يوريا ١٠٪. وقد يقيد كالسبوتريثول الموضعي، وفي بعض الأحيان يستخدم الاستريتين الذي يؤخذ عن طريق الفم.

تَقْرُنُ الجُرَيَاتِ الشَّعْرِيَّةِ

Keratosis Pilaris

يشيع حدوث تَقْرُنِ الجُرَيَاتِ الشَّعْرِيَّةِ. وفي بعض الأحيان تكون حالة وراثية وفيها تؤثر سدادات جُرَيَّةِ مُتَقَرِّنة صغيرة على الفخذ العلوي، والذراع العلوي والوجه (انظر الشكل رقم ٣). وأحياناً ما تصاحب السماك الشائع. وتخفف مستحضرات كمرهم حمض الساليسيليك ٥-١٠٪ أو كريم يوريا ١٠٪ من حدة المرض ولكنها لا تشفي المشكلة.



الشكل رقم (٣). القرن الجريبي الشعري على الذراع العلوي.

داء داريه

Darier Disease

يعد داء داريه (تَقْرُنٌ جُرَيْبِيّ) keratosis follicularis حالة صبغية جسدية سائدة جلدية نادرة الحدوث تتميز بوجود حطاطات حرشفية بنية اللون.

يقع الجين الشاذ على الصبغي 12q والذي يشفر مادة ثلاثي فوسفات أدينوزين الكالسيوم، مؤدياً لتفكك الخيوط المترة في الخلية الكيراتينية والجسيمات الرابطة في الفحص المجهر الإلكتروني. الاستعلان السريري

يبدأ المرض في الظهور عند المراهقين أو البالغين بوجود حطاطات حرشفية شحمية صغيرة بنية اللون وتظهر نمطياً في الشنبا، وأعلى الظهر، وفي الصدر وجبهة الوجه (انظر الشكل رقم ٤).
قد تحدث الإصابة بعد حدوث حرق شمس. وتتنوع حدته من كونه غير ملحوظ، إلى مرض واسع وشديد كما قد تحصل تغيرات في الأظافر و نقور / تفرانات راحية وقد تحدث كذلك عدوى بكتيرية أو إكزما هرسيه.



الشكل رقم (٤). داء داريه مؤثراً على جبهة الوجه.

التدابير العلاجية

يعالج داء داربييه الخفيف فقط باستخدام المواد الحافظة للقرنية (كمرهم حمض الساليسيليك ٥%) وينصح بتجنب أشعة الشمس. ولكن تتحسن الحالات الأكثر حدة كثيرا بتناول استريتين الذي يؤخذ عن طريق.

داء فليجيل

Flegel Disease

يندر حدوث داء فليجيل (قَرَطُ القُرْنِ العَدَسِيّ المُسْتَدِيم) hyperkeratosis lenticularis perstans وهو اضطراب موروث سائد يتميز بسدادات قُرَائِيَّة على السيقان والأذرع. وتبدأ الإصابة به في منتصف العمر. وعندما تظهر السدادات الضخمة، يسمى داء كيرل، ولكن قد يتعايش النوعان معا.

انحلال البشرة الفقاعي

Epidermolysis Bullosa

يعرف انحلال البشرة الفقاعي بأنه مجموعة من الأمراض الموروثة جينياً تتميز بهشاشة الجلد و التنفط بسبب الرضوح البسيطة. وتتنوع حدته ما بين خفيف و ضئيل إلى كونه مهدد للحياة (انظر الجدول رقم ٢).

الجدول رقم (٢). الأنواع الرئيسية لانحلال البشرة الفقاعي .

المرض	الوراثة	المظاهر السريرية
انحلال البشرة الفقاعي البسيط	صبغي جسدي سائد	من أشيع الأنواع، غالبا متوسط الحدة ويقتصر على إصابة الأيدي والأقدام. فية تنفط يحدثه الاحتكاك. لا تتأثر الأظافر والقدم به.
انحلال البشرة الفقاعي الموصل	صبغي جسدي متنحي	نادرة الحدوث وقاتل. يحدث عند الميلاد، يلاحظ وجود تآكل ضخم حول الفم والشرج. بطئ الالتئام. ليس هناك علاج فعال.
انحلال البشرة الفقاعي الخثلي	صبغي جسدي سائد	تتأثر الأيدي، والركب، والمرافق. ويظهر التندب و الدخينات. وقد يحدث فية تشوه في الأظافر.
انحلال البشرة الفقاعي الخثلي	صبغي جسدي متنحي	يحدث في الطفولة. ويحدث فية تنفط حاد ينتج عنه اندماج في أصابع اليدين والأقدام، مع الآفات المخاطيه والتصيق المرئي.

السبب الممرض

في انحلال البشرة الفقاعي البسيط هناك عيب في تكون الكيراتين (ويقع الجين المسبب له على الصبغي رقم ١٧ والصبغي رقم ١٢). بينما يكون الكولاجين VII شاذ في انحلال البشرة الفقاعي الحثلي (ويقع الجين على الصبغي ٣). كما انه في أنواع معينة من انحلال البشرة الفقاعي يكون هناك عيب في الليفات الإرسائية.

الاستعلان السريري والتدابير العلاجية

بعد انحلال البشرة الفقاعي البسيط شائعاً ويتطلب تجنب الرضوح. وتحتاج الأشكال الأكثر حدة (انظر الجدول رقم ٢؛ والشكل رقم ٣) إلى معالجاتها في مراكز متخصصة. ويعد تجنب الرضوح، واتخاذ المقاييس الداعمة، والتحكم في العدوى من الأمور الهامة، حيث أظهرت المعالجة بالعقاقير المتنوعة نتائج محيية للأمل. يظهر انحلال البشرة الفقاعي المكتسب، في مرحلة البلوغ، تنفطاً محدثه الرضوح وفي دراسات التآلق المناعي مظهرة يشبه مظهر شبية الفقاع.

التشخيص السابق للولادة للاضطرابات الموروثة

يتاح الآن التشخيص السابق للولادة المعتمد على الحمض النووي لتشخيص انحلال البشرة الفقاعي الحثلي المتحي والموصلي، واخضرار الجلد الفقاعي سماكي الشكل والمهق (البرص) العيني الجلدي (انظر الشكل رقم ٥)، وعادة يؤخذ الحمض النووي في الأثلوث الأول (فترة ثلاثة أشهر الأول للحمل) من عينات الزغابة المشيمائية أو الخلايا السلوية. وما زالت خزعة الجلد الجنينية بمنتصف الأثلوث الثاني تستخدم للمرض حيث يكون الجين غير معروف ولكن تكون تغييرات الخزعة محددة.



الشكل رقم (٥). انحلال البشرة الفقاعي: يعرض الشكل النوع الحثلي السائد .

اضطرابات التقرن والتنفط الموروثة

- السمك : يعد من اضطرابات التقرن الموروثة. ويكون الجلد جافاً ومتقشراً. وتفيد العلاجات المرطبة في هذه الحالات. وقد تحدث بعض الأنواع المعينة من السمك عند الولادة كما هو الحال في الطفل الكولوديوني.
- داء داربييه: ويعد حالة صَبْغِيَّة جَسَدِيَّة سائدة نادرة الحدوث. ويلاحظ فيها وجود حطاطات متقشرة شحمية على الصدر، والظهر، والثنايا. وتعالج الحالات الشديدة بالاستيرتين.
- تَقْرُنُ الجِلْد: وهو نمطي في حالة فَرَطِ التَّقْرُن في راحة اليد وأخمص القدم وتعالج بالمواد الحالّة للطبقة القرنيّة.
- تَقْرُنُ الجُرَيْبَاتِ الشَّعْرِيَّة: هو حالة شائعة ويلاحظ فيها وجود سدادات مُتَقْرَنَة جُرَيْبِيَّة على الأطراف والوجه. وتكون المعالجة صعبة، وقد تفيد المرطبات في العلاج.
- داء فليجيل: وهو اضطراب موروث سائد يتميز بوجود سدادات تُقْرَانِيَّة على السيقان والأذرع.
- انحلال البشرة الفقاعي: هي أمراض فقاعية مورثة تتراوح بين التنفط الخفيف الذي يسببه ارتداء الأحذية غير الملائمة والتنفط الحاد والقاتل الذي يتجلى عند الميلاد.
- التشخيص السابق للولادة: للعديد من الأمراض الجلدية الموروثة الخطيرة والشديدة، ويمكن الآن عمله بواسطة تكنولوجيا الحمض النووي.

الاضطرابات العصبية الجلدية ومتلازمات أخرى

Neurocutaneous Disorders & other Syndromes

تؤدي بعض من الاضطرابات الجلدية الموروثة الى اكتناف بعض الأعضاء الداخلية. ويلى شرح الاضطرابات العصبية الجلدية والأمراض الوراثية للنسيج الضام ومتلازمات الشيوخوخة المبكرة.

الورام الليفي العصبي

Neurofibromatosis

يشيع داء فون ريكلنغهاوسن (الورام الليفي العصبي 1) NF1 بصورة نسبية ويؤثر على مولود واحد من كل ٣٠٠٠ مولود. ويتميز (الورام الليفي العصبي 1) NF1 ببقع القهوة بالحليب، والأورام الجلدية الليفية العصبية، والتشوهات العظمية والعصبية الأخرى. ويظهر المرض وراثية صبغيّة جسديّة سائدة، بالرغم من أن ٥٠٪ من الحالات تعد حالات طفرة جينية جديدة.

السيببات الممرضة

الجين الأول للورام الليفي العصبي هو جين مثبط للورم ويجد على الصباغ (الكروموسوم) ١٧. هذا الاكتشاف يوفر أساساً لفحص الحمض النووي ما قبل الولادة لتشخيص الحالات قبل الولادة في المستقبل.

الاستعلان السريري

المظهران الجلديان الرئيسان هما:

- بقع القهوة بالحليب *Cafe-au-lait spots*: بقع دائرية أو بيضاوية ملونة بلون القهوة ترجع إلى الزيادة في صبغة الميلانين. وتظهر غالباً في السنة الأولى من العمر. ويلاحظ وجود واحدة أو اثنتين من بقع القهوة بالحليب في الأفراد الطبيعيين، أما في حالات الورام الليفي العصبي يظهر عادة ستة بقع أو أكثر. ويلاحظ أيضاً وجود نمش بالإبط (انظر الشكل رقم ١).



الشكل رقم (١). الورام الليفي العصبي يظهر نمش بالإبط.

- ورم ليفي عصبي أدمي Dermal neurofibromas : عقيدات صغيرة تظهر خلال مرحلة الطفولة ويزداد عددها عند البلوغ (انظر الشكل رقم ٢). وتتراوح أعدادها ما بين القليل وعدة مئات.



الشكل رقم (٢). الورام الليفي العصبي: أورام ليفية عصبية متعددة تظهر بالظهر.

- يولد نسبة من المرضى الذين يعانون من الورام الليفي العصبي قصار القامة وضحام الرأس. وقد لوحظ في بعض الأحيان أنواع أخرى نادرة من المرض. من أكثر هذه الأنواع شيوعاً النوع الثاني NF2 (الورام الليفي العصبي المركزي) وفيه يعاني المرضى من ورم عصبي سمعي ثنائي الجانب ولكن القليل منهم يكون عنده إن وجد بقع قهوة بالحليب أو عقيدات جلدية. ويورث هذا النوع (الورام الليفي العصبي المركزي) NF2 وراثية صبغية جسدية سائدة. ويقع جين (الورام الليفي العصبي المركزي) NF2 على الصبغي ٢٢.

المضاعفات

يحدث مضاعفات في العديد من الحالات وتشمل ما يلي:

- يكون الورم الليفي العصبي الضفيري الشكل *Plexiform neurofibromas* أضخم من نظرائه ويصل حجمه إلى عدة سنتيمترات. ويكون عادة مصحوباً بالتصبغ وضخامة الجلد أو العظم المستبطن وتمثل مشكلة تجميلية.
- وقد تحدث أورام حميدة في الجهاز العصبي. وتشمل هذه الأورام الورم الدبقي البصري، والورم العصبي السمعي، والورم الليفي العصبي الشوكي والتي تنشأ في جذور العصب في الحبل الشوكي.
- حدوث تغيير ساركومي في الورم الليفي العصبي، ويكون هذا التغيير ثنائي في الأورام الليفية العصبية غير الجلدية ويحدث هذا بنسبة ١,٥ - ١٥٪ من الحالات.
- حدوث الجنف الحداثي *Kyphoscoliosis* (في نسبة ٢٪) أو إنحناء في الظهر أو الشظية.
- مشاكل أخرى: وتشمل الورم العائلي في القرنية، وفرط ضغط الدم، والصرع وصعوبات التعلم.

التدابير العلاجية

بمجرد إتمام التشخيص تصبح عملية التوعية الوراثية واستبعاد أي عامل من العوامل التي تؤدي إلى المضاعفات أمراً ضرورياً. أما العقيدات المسببة للمشاكل فيمكن استئصالها، وأما الأورام الليفية العصبية المشوهة الضخمة فتزال بعمليات التجميل. وغالباً ما يتم مساعدة المرضى عن طريق مجموعات دعم المرضى.

معقدة التصلب الحدبي

Tuberous Sclerosis Complex

لا تعد معقدة التصلب الحدبي من الحالات الصبغية الجسدية السائدة النادرة. ويكون السبب في حوالي ٦٠-٧٠٪ من حالات المرضى طفرة جينية جديدة. فتصيب الأورام العائليّة العديد من الأعضاء. وقد حدد موقع الجينات الشاذة على الصبغي ٩ و١٦.

الأعراض السريرية

قد لا تظهر العلامات حتى سن البلوغ. وتظهر على المرضى الأعراض النمطية التالية:

- ورم غددي زهمي *Adenoma sebaceum*: حطاطات ليفية وعائية حمراء وبنية الشكل عادة ما تكون حول الأنف (انظر الشكل رقم ٣). وتظهر في مرحلة الطفولة.
- ورم ليفي حول الظفر *periungual fibromas*: ويلاحظ فيها وجود بروز ليفي وردي اللون تحت الأظفر (الشكل رقم ٤).



الشكل رقم (٣). التصلب الحدبي: يلاحظ وجود أورام ليفية وعائية على جانبي الأنف.



الشكل رقم (٤). التصلب الحدبي: يلاحظ وجود ورم ليفي مُحيطَ بالطَّفر.

- **لَطْخ حَرْشَاء *shagreen patches*** : وحممة النسيج الضامّ لينة تميل إلى الصفرة ذات سطح مرصوف وتظهر في المنطقة القطنية العجزية.
- **بقع رمادة - الورقة *Ash-leaf macules*** : بقع صغيرة (بطول ١-٣ سنتيمترات)، بيضاء بيضاوية الشكل، أحياناً توجد عند الميلاد، ويمكن رؤيتها بصورة أفضل باستخدام ضوء وود.
- **الاكتناف العصبي** : يؤثر التخلف العقلي والصرع على أكثر من ٧٠٪ من الحالات. ويلاحظ وجود تَكَلُّس داخِلَ القحف.
- **علامات أخرى** : ويلاحظ وجود أورام أعَدَسية شَبَكوية، وأورام عَضَلِيَّة مُخَطَّطة في القلب، وأورام كلوية.

التدابير العلاجية

ينبغي أن يخضع المريض المصاب لفحص سريري كامل، وغالباً مع إجراء التصوير الشعاعي، أو تصوير الرنين المغناطيسي للرأس. ويتم الكشف عن وجود البقع رمادية الوريقة عند الأطلاق باستخدام ضوء وود. وقد يتحسن الورم الليفي الوعائي باستخدام أجهزة الجراحة الكهربائية أو بالليزر، ولكن تميل هذه الأورام للعودة. وتعطى التوعية الوراثية بمجرد إجراء التشخيص. ويساعد في ذلك مجموعات الدعم.

سلس الصباغ

Incontinentia Pigmenti

يعد سلس الصباغ من الحالات السائدة المرتبطة بالجنس النادرة، والتي عادة ما تكون قاتلة للذكور في الرحم. أما في الإناث فتظهر خلال أيام قلائل من الميلاد كطفح تنفطي منتشر. ويتبعه الإصابة بمحطات ثلوثية، والتي يحل محلها فرط التصبغ، والذي يظهر في شكل طراز الدوامة. ويكون مصحوباً بتشوهات في الهيكل العظمي، وتشوهات عصبية، وتشوهات بالعين والأسنان.

جفاف الجلد المصطبغ

Xeroderma Pigmentosum

يعد جفاف الجلد المصطبغ مجموعة من الحالات الصغية الجسدية المتنحية النادرة التي تتميز بعيب في تصليح ضرر الأشعة فوق البنفسجية على الحمض النووي. وتبدأ الإصابة بالتحسس الضوئي في مرحلة سن الرضاع، ويظهر النمش والتقران على الجلد المعرض للضوء في الطفولة. وبالتالي تحدث الإصابة بسرطانات الخلايا الحشرية والقاعدية، والأورام الشائكية المتقرنة، والأورام الميلانينية الخبيثة في الجلد المتضرر بالأشعة فوق البنفسجية (انظر الشكل رقم ٥). ويعد تجنب أشعة الشمس من الأمور الضرورية، وفي الحالات الحادة، قد يكون المرض قاتلاً في العقد الأول أو الثاني. أما مواضع الجين المصاب فهي معروفة. ويمكن إجراء تشخيص ما قبل الولادة ويستخدم عندما يولد للأبوين طفل مصاب.

متلازمة إيلر - دانولس

Ehlers-Danlos Syndrome

وتقع على الأقل عشرة اضطرابات موروثية في تركيب و كيميائية الكولاجين في هذه المجموعة (موقع الجين). وقد تكون الأمراض سائدة، أو متنحية أو مرتبطة بالجنس وتقع الإصابة بدرجات متنوعة من الحدة. وتشتمل الأعراض على ما يلي:

- مرانة الجلد .
 - فرط البَسْط في المفاصل .
 - رقة الجلد مع الإصابة بالكدمات والتندُّب (انظر الشكل رقم ٦).
- أما في الأنواع الأكثر حدة، قد يلاحظ تكون امهات الدم وتمزق في الشرايين الكبيرة.



الشكل رقم (٥) جفاف الجلد المُصْطَبَع: يظهر هذا المريض إصابة بالغة في الجلد المعرض لأشعة الشمس مصحوباً بظهور النمش والتقران والندب الناتجة عن استئصال الأورام.



الشكل رقم (٦). متلازمة إيلر-دانولس: تندب قبيح المنظر ناتج عن الجلد الرقيق والالتام الضعف للجروح.

وَرَمٌ أَصْفَرُ كاذِبٌ مَرِنٌ

Pseudoxanthoma Elasticum

يصف الورم الأصفر الكاذب المرن مجموعة من خمسة اضطرابات على الأقل. وتعد الوراثة وراثية صبغية جسدية متنحية. ويتحكم الجين المصاب في نقل البَيْتِيد عَبْرَ الغِشَائِيّ وينتج عنه أليافٌ مَرِنَةٌ مُتَكَلسَةٌ. ويكون الجلد

مترهلاً، ومجعداً وأصفر اللون، ويحتوي على حطاطات (شبيهه بالورم الأصفر) والتي تعطي مظهر "جلد الدجاج". وتبدو هذه التغييرات جلية تماماً على الرقبة والكتايا. ويلاحظ وجود الأتلَام الوعائية في الشبكية في ٥٠% من الحالات. وقد ينتج عن الاكتناف الشرياني نزيف معوي معدي أو نزيف دماغي.

متلازمات الشيخوخة المبكرة

تشمل أعراض الشيخوخة استعداداً متزايداً للإصابة بتكون الأورام، والخرف، والسكري، والأمراض ذاتية المناعة، والمياه البيضاء، والثعلبة المبكرة، والشيب المبكر، وتخلخل العظم، وداء الأوعية التنكسي. وتظهر متلازمة داون (ثلث الصبغي ٢١) العديد من هذه السمات، وتعد الحالة الأكثر شيوعاً التي تحدث فيها الشيخوخة المبكرة. وهناك العديد من اضطرابات الشيخوخة المبكرة كمتلازمة ورنير أو الشياخ وهي نادرة الحدوث وغالباً ما تظهر وراثية جسدية متنحية.

ويكون الجلد المصاب بالشيخوخة جافاً، ومجعداً، وضامراً ويظهر فيه فقد للمرونة، وتصبغ غير متساو ويكون ذو قابلية للإصابة بالأورام الحميدة والخبيثة. وقد ينتج عن الشيخوخة الضوئية الناتجة عن التعرض الدائم لأشعة الشمس تغييرات مشابهة بالرغم من أن بعض هذه الظواهر أكثر بروزاً. وتظهر بعض الحالات كحالة الورم الأصفر الكاذب المرن أو جفاف الجلد المصطبغ بعض أعراض الجلد المصاب بالشيخوخة دون ضرورة ظهور مظاهر الشيخوخة العامة.

الاضطرابات العصبية الجلدية والمتلازمات الأخرى

- الورام الليفي العصبي هي حالة صَبْغِيَّة جَسَدِيَّة سائدة شائعة تتميز بِبُقْع القَهْوَةِ بالحليب، والأورام الجلدية الليفية العصبية وغالباً التشوهات العظمية أو العصبية، ويظهر الجين الشاذ على الصبغي رقم ١٧.
- معقدة التصلب الحدبي لا تعد من الحالات الصبغية الجسدية السائدة النادرة ولها أعراض جلدية بارزة (كالتليف الوعائي بالوجه والأورام الليفية تحت الظفر) والمشاكل العصبية (كالتخلف العقلي والصرع) والأورام العينية والقلبية والكلوية.
- سَلْسُ الصَّبَاغ وهو مرض سائد مرتبط بالأكس نادر الحدوث، يظهر في الميلاد ويتطور خلال مراحل حَوَصلِيَّة ثم نُؤلُويَّة مخلقة وراءها طرز دوامية من التصبغ ويصاحبها عيوب عينية وعظمية وعصبية.
- جفاف الجلد المُصْطَبِع يمثل مجموعة من الحالات المُتَنَحِّية النادرة الحدوث التي تظهر عيوباً في تصليح الحمض النووي، ويتميز بالإصابة بأورام الجلد والموت المبكر.
- متلازمة إيلر-دانولس وتمثل مجموعة من عشرة اضطرابات موروثة في تركيب الكولاجين، ويلاحظ فيها وجود مرونة بالجلد، وفرط بسط في المفصل، وتندب.
- وَرَمٌ أَصْفَرٌ كاذِبٌ مَرِنٌ يمثل الورم الأصفر الكاذب المرن مجموعة من خمسة اضطرابات على الأقل ينتج عنها تكلس في الإيلاستين. ويكون فيه الجلد مجعداً، ويحتوي على حطاطات ماثلة للصفرة، ويلاحظ وجود أتلام وعائية في الشبكية.