الاضطرابات الموروثة

متلازمات التَقَرُّن ومتلازمات التنفط

Keratinization and Blistering Syndrome

يكون لبعض الاضطرابات الجلدية كالإكْزيمَة التَأَتُّبِيَّة والصَدَفِيَّة مكون وراثي والذي يخضع عادة للتغييرات البيئية. ويختلف الجُلاد الوِراثِيّ (المرض جلدي وراثي) في كونه خللاً في جين مفرد ومن الأمثلة على ذلك متلازمات التقرن والتنفط والمتلازمات العَصَبِيّة الجِلْدِيّة.

السُماك

Ichthyoses

تعد أنواع السماك من اضطرابات التقرن والتمايز البَشْرَوِيّ الموروثة. وتتميز بجلد مُتَقشر جاف، وتتنوع درجة حدته من خفيف وعَديم الأَعْراض إلى حاد ومهدد لحياة المريض (انظر الجدول رقم ١). ويعد التقرن أمراً شاذاً. وقد عرفت بعض من العيوب البَيوكيميائيّة، فعلى سبيل المثال يوجد نقص في الستيرويد سلفتيس في داء السُماك المُرْتَبط بالجنس.

الجدول رقم (١). تصنيف أنواع السماك.

الاضطراب	الوراثة	المظاهر السريرية
السماك الشائع	صبغي جسدي سائد	شائع (١ لكل ٢٥٠ فرد). بدايه الإصابة في١-٤ أعوام. تحدث مع إكزيما تَأَتُّبِيّة. غالبا بسيط. يلاحظ وجود حراشيف صغيرة شبيهه بالنخالة. الثنايا سليمه. خلل في بروتين الفيلاجرين الضروري في تجميع الكراتين.
السُماكُ المُرْتَبِطُ بالجنس	متنحي المُرْتَبِطُ بالإكس	(واحد في ٢٠٠٠ ذكر) ،اكتئاف متعمم مع وجود حراشيف بنية ضخمة. يبدأ في الأسبوع الأول من الحياة. يتحسن في فصل الصيف. يرجع إلى نقص مادة ستيرويد سالفاتيز.
احْمِرارُ الجِلْدِ غير الفُقّاعِيّ سُماكِيُّ الشَّكْل	صبغي جسدي متنحي	نادر الحدوث (١ لكل ٣٠٠٠٠٠ فرد). قد يحدث في الميلاد في صورة الطفل الكولُوديونيّ. جلد أحمر حرشفي وقدُ يتبعه شَتَرٌ خارِجِيّ (انقلاب الجفن للخارج). يتحسن الحُمامَى بتقدم العمر.
احْمِرارُ الجِلْدِ الفُقّاعِيّ سُماكِيُّ الشَّكْل	صبغي جسدي سائد	نادر الحدوث (أقل من واحد لكل ١٠٠٠٠٠ فرد) يحدث فية احمرار وتنفط بعد الميلاد ولكن يزولان. ويظهر فَرْطُ التَّقْران الثولوثي في مرحلة الطفولة

الاستعلان السريري

يعد السماك الشائع Ichthyosis vulgaris منتشراً ، 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 السماك فغير شائعة ونادرا ما تحدث، ويمكن تحديدها بالمظاهر السريرية الخاصة بها، ووقت بدأ الإصابة و نمط الوراثة. ويميل السماك الصبغي الجسدي السائد إلى التحسن بالتقدم في العمر بينما يزداد السماك المتنحي سوءا. يوصف الطِفْلّ الكولُوديونيّ collodion baby بأنه طفل حديث الولادة ذو جلد لامع مشدود، مسبباً مشاكل في التغذية والشَتَر الخارِجيّ (انقلاب الجفن للخارج)ectropion وهو عادة ما يكون بسبب مرض احْمِرار الجِلْدِ غير الفُقَّاعِيّ سُماكِي الشَّكْل non-bullous ichthyosiform erythroderma ويبدأ السماك المكتسب عادة في مرحلة البلوغ.

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

التدابير العلاجية

تعد المراهم المرطبه، والكريمات، ومضافات الاستحمام من الأمور الضرورية والكافية في علاج السماك 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.

تَقَرُّنُ الجِلْد

Keratoderma

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

الاستعلان السريري

تتنوع درجات الاكتناف وطرز النقل الوراثي. فيظهر أحد الطرز الشائعة، الثُفان، Tylosis فرط التَّقْرن في راحة اليد وأخمص القدم (انظر الشكل رقم ٢) وعادة ما يكون نتيجة وراثة صبغية جسدية سائدة. وفي عائلات قليلة يكون الثفان مصحوباً بسرطانية المَريء. وقد تحدث بعض الأمراض الجِلْدِية التَقَرُّنِيةّ الأخرى آفات مُنَقَّطة حَطاطِيَّة في راحة اليد وأخمص القدم أو في الأنواع المشوهة تحدث شرائط لِيفِيّة قد تؤدي الى تخنق الأصابع.

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

يصاحب تَقَرُّنُ الجِلْد الراحِي الأَخْمَصِيّ المكتسب مرض النُّخالِيَّة الحَمْراء الشَّعْرِيَّة والحَزاز المُسَطَّح، وقد يتطور في النساء في سن الإياس خاصة حول منطقة الكعب. وتختلف القرون والدُشْبُذ عن تقرن الجلد. فالدُشْبُذ 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 الحالة للطَّبَقَةِ القَرْنِيَّة كمرهم حَمْضِ الساليسيليك ٥-١٠٪ أو كريم يوريا ١٠٪. وقد يفيد كالْسبوتِرْيُول الموضعي. وفي بعض الأحيان يستخدام الاستريتين الذي يؤخذ عن طريق الفم.

تَقْرنُ الجُرَيباتِ الشَّعْرِيَّة

Keratosis Pilaris

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

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

داءُ داريه
Darier Disease

يعد داء داريه (تَقْرنٌ جُرَيبيّ) keratosis follicularis حالة صبغية جسدية سائدة جلدية نادرة الحدوث تتميز بوجود حَطاطات حرشفية بنية اللون.

يقع الجين الشاذ على الصِبْغِيّ 12q والذي يشفر مادة ثلاثي فوسفات أدينوزين الكالسيوم، مؤدياً لتفكك الخيوط الموترة في الخَلِيَّة الكيراتينية والجُسَيمات الرابطة في الفَحْصُ المِجْهَرِي الإِلِكْترونيّ.

الاستعلان السريري

يبدأ المرض في الظهور عند المراهقين أو البالغين بوجود حطاطات حرشفية شحمية صغيرة بنية اللون وتظهر نمطيا في الثنايا، وأعلى الظهر، وفي الصدر وجبهة الوجه (انظر الشكل رقم ٤).

قد تحدث الإصابة بعد حدوث حرق شمس. وتتنوع حدته من كونة غير ملحوظ، إلى مرض واسع و شديد كما قد تحصل تغيرات في الأظافر و نقور/ تقرانات راحية وقد تحدث كذلك عدوى بكتيرية أو إكزيما هربسيه.

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

obeikandl.com

التدابير العلاجية

يعالج داء داريه الخفيف فقط باستخدام المواد الحالّة للطَّبَقَةِ القَرْنِيَّة (كمرهم حَمْضِ 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(فَرْطُ التَّقْرنِ العَدَسِيُّ المُسْتَديم) hyperkeratosis lenticularis perstans وهو اضطراب موروث سائد يتميز بسدادات تَقْرانِيّة على السيقان والأذرع. وتبدأ الإصابة به في منتصف العمر. وعندما تظهر السدادات الضخمة، يسمى داءُ كيرل، ولكن قد يتعايش النوعان معا.

انحلال البشرة الفقاعي

Epidermolysis Bullosa

يعرف انحلال البشرة الفقاعي بأنه مجموعة من الأمراض الموروثة جينيًّا تتميز بهشاشة الجلد و التنفط بسبب الرضوح البسيطة. وتتنوع حدته ما بين خفيف وضئيل 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 والفم به.
انحلال البشرة الفقاعي الموصلي	صبغي جسدي متنحي	نادرة الحدوث و قاتل. يحدث عند الميلاد، يلاحظ وجود تآكل ضخم حول الفم والشرج. بطئ الإلتئام. ليس هناك علاج فعال.
انحلال البشرة الفقاعي الحثلي	صبغي جسدي سائد	تتأثر الأيدي، والركب، والمرافق. ويظهر التندب و الدخينات. وقد يحدث فية تشوه في الأظافر.
انحلال البشرة الفقاعي الحثلي	صبغي جسدي متنحي	يحدث في الطفولة. ويحدث فية تنفط حاد ينتج عنه اندماج في أصابع اليدين و الأقدام، مع الآفات المخاطيه والتَضَيُّق المَريئيّ.

obeikandl.com

السببيات الممرضة

في انحلال البشرة الفقاعي البسيط هناك عيب في تكون الكيراتين (ويقع الجين المسبب له على الصِبْغِيّ رقم ١٧ والصبغي رقم١٢). بينما يكون الكولاَجين VII شاذ في انحلال البشرة الفقاعي الحَثَلِي (ويقع الجين على الصبغي ٣). كما انه في أنواع معينة من انحلال البشرة الفقاعي يكون هناك عيب في الليفيات الإرسائية.

الاستعلان السريري والتدابير العلاجية

يعد انحلال البشرة الفقاعي البسيط شائعاً ويتطلب تجنب الرُّضوح. وتحتاج الأشكال الأكثر حدة (انظر الجدول رقم ٢ ؛ والشكل رقم ٣) إلى معالجتها في مراكز متخصصة. ويعد تجنب الرضوح، و اتخاذ المقاييس الداعمة، والتحكم في العدوى من الأمور الهامة، حيث أظهرت المعالجة بالعقاقير المتنوعة نتائج مخيبة للأمل.

يظهر انحلال البشرة الفقاعي المكتسب، في مرحلة البلوغ، تنفطاً تحدثه الرضوح وفي دراسات التألق المناعي مظهرة يشبة مظهرشبية الفقاع.

التشخيص السابق للولادة للاضطرابات الموروثة

يتاح الآن التشخيص السابق للولادة المعتمد على الحمض النووي لتشخيص انحلال البشرة الفقاعي الحثلي المتنحي والمَوصِلِيّ، واحْمِرار الجِلْدِ الفُقَّاعِيّ سماكي الشكل والمَهَق (البرص) العَينِيُّ الجِلْدِيّ (انظر الشكل رقم ٥)، وعادة يؤخذ الحمض النووي في الأُثْلوث الأول (فترة ثلاثة أشهر الأول للحمل) من عينات الزُغابَةُ المَشِيْمائِيَّة أو الخلايا السلوية. وما زالت خزعة الجلد الجَنينِيّة بمنتصف الأثلوث الثاني تستخدم للمرض حيث يكون الجين غير معروف ولكن تكون تغييرات الخزعة محددة.

الشكل رقم (٥). انْحِلاَلُ البَشَرَةِ الفُقَّاعِيّ :يعرض الشكل النوع الحثلي السائد .

اضطرابات التقرن والتنفط الموروثان

- **السماك** : يعد من اضطرابات التقرن الموروثة. ويكون الجلد جافاً ومتقشراً. وتفيد العلاجات المرطبة في هذه الحالات. وقد تحدث بعض الأنواع المعينة من السماك عند الولادة كما هو الحال في الطفل الكولوديوني.
- **داء داريه**: ويعد حالة صِبْغِيَّة جَسَدِيَّة سائدة نادرة الحدوث. ويلاحظ فيها وجود حطاطات متقشرة شحمية على الصدر، والظهر، والثنايا. وتعالج الحالات الشديدة بالاسيتريتين.
- **تَقَرُّنُ الجِلْد**: وهو نمطي في حالة فَرْط التَّقْرن في راحة اليد وأخمص القدم وتعالج بالمواد الحالّة للطَّبَقَةِ القَرْنِيَّة.
- **تَقْرنُ الجُرَيباتِ الشَّعْرِيَّة**: هو حالة شائعة ويلاحظ فيها وجود سدادات مُتَقَرِّنة جُرَيبيّة على الأطراف والوجه. وتكون المعالجة صعبة، وقد تفيد المرطبات في العلاج.
- **داء فليجيل**: وهو اضطراب موروث سائد يتميز بوجود سدادات تَقْرنِيّة على السيقان والأذرع.
- **انحلال البشره الفقاعي**: هي أمراض فقاعية مورثة تتراوح بين التنفط الخفيف الذي يسببه ارتداء الأحذية غير الملائمة والتنفط الحاد والقاتل الذي يتجلي عند الميلاد.
- **التشخيص السابِق للوِلاَدَة**: للعديد من الأمراض الجلدية الموروثة الخطيرة والشديدة، ويمكن الآن عمله بواسطة تكنولوجيا الحمض النووي.

obeikandi.com

obeikandl.com

الاضطرابات العَصَبيّة الجِلْدِيّة ومتلازمات أخرى
Neurocutaneous Disorders & other Syndromes

تؤدي بعض من الاضطرابات الجلدية الموروثة الى اكتناف بعض الأعضاء الداخلية. ويلي شرح الاضطرابات العصبية الجلدية والأمراض الوراثية للنَسِيْجٌ الضامّ ومتلازمات الشيخوخة المبكرة.

الوُرامٌ الليفيٌّ العَصَبِيّ
Neurofibromatosis

يشيع داءُ فون ريكلنغهاوسن (الوُرامُ اللِّيفِيُّ العَصَبِيّ ١)NF1 بصورة نسبية ويؤثر على مولود واحد من كل ٣٠٠٠ مولود. ويتميز (الورام الليفي العصبي١)NF1 ببُقَع القَهْوَةِ بالحليب، والأورام الجلدية الليفية العصبية، والتشوهات العظمية والعصبية الأخرى. ويظهر المرض وراثة صِبْغِيّةِ جَسَدِيّة سائدة، بالرغم من أن ٥٠٪ من الحالات تعد حالات طفرة جينية جديدة.

السببيات الممرضة

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

الاستعلان السريري

المظهران الجلديان الرئيسان هما:

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

الشكل رقم (١). الوَرَمُ الليفِيُّ العَصَبِيّ يظهر نمش بالإبط.

- وَرَمٌ لِيفِيٌّ عَصَبِيّ أدميDermal [neurofibromas : عُقَيْداتٌ صغيرة تظهر خلال مرحلة الطفولة ويزداد عددها عند البلوغ (انظر الشكل رقم ٢). وتتراوح أعدادها ما بين القليل وعدة مئات.

الشكل رقم (٢). الوَرَمُ الليفِيُّ العَصَبِيّ: أورام ليفية عصبية متعددة تظهر بالظهر.

- يولد نسبة من المرضى الذين يعانون من الورام الليفي العصبي قصار القامَة وضَخامُ الرَّأْس. 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 وَرَم عَصَبِيّ سَمْعِيّ ثنائي الجانب ولكن القليل منهم يكون عنده إن وجد بقع قهوة بالحليب أو عقيدات جلدية. ويورث هذا النوع (الورام الليفي العصبي المركزي) NF2 وراثة 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 أوالعظم المستبطن وتمثل مشكلة تجميلية.

• ***وقد تحدث أورام حميدة في الجهاز العصبي***. وتشمل هذه الأورام الورم الدبقي البصري، والورم العصبي السمعي، والورم الليفي العصبي الشَوْكِيّ والتي تنشأ في جذور العصب في الحبل الشوكي.

• **حدوث تغيير ساركومي في الوَرَام الليفي العَصَبِيّ**، ويكون هذا التغيير نمطيا في الأورام الليفية العصبية غير الجلديه ويحدث هذا بنسبة ١,٥ – ١٥٪ من الحالات.

• ***حدوث الجَنَف الحُدابيّ*** ***Kyphoscoliosis*** (في نسبة ٢٪) أو اِنْحِنَاء في الظَنْبوب أو الشَّظِيَّة.

• ***مشاكل أخرى:*** وتشمل الوَرَمَّ العابِيَّ في القزحية، وفَرْط ضَّغْطِ الدم، والصَرْع وصعوبات التعلم.

التدابير العلاجية

بمجرد إتمام التشخيص تصبح عملية التَّوعِيَةُ الوِراثِيَّة واستبعاد أي عامل من العوامل التي تؤدي إلى المضاعفات أمرا ضروريا. أما العقيدات المسببة للمشاكل فيمكن استئصالها، وأما الأوَرَام الليفِيّة العَصَبِيّة المشوهة الضخمة فتزال بعمليات التجميل. وغالبا ما يتم مساعدة المرضى عن طريق مجموعات دعم المرضى.

معقدة التَصَلُّب الحَدَبِيّ

Tuberous Sclerosis Complex

لا تعد معقدة التصلب الحدبي من الحالات الصبغية الجسدية السائدة النادرة. ويكون السبب في حوالي ٦٠-٧٠٪ من حالات المرضى طفرات جينية جديدة. فتصيب الأَوْرَامِ العَابِيَّة 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 :

• ***وَرَمّ غُدِّيّ زُهمي*** ***Adenoma sebaceum*** : حطاطات لِيفِية وِعائِيّة حمراء وبنية الشكل عادة ما تكون حول الأنف (انظر الشكل رقم ٣). وتظهر في مرحلة الطفولة.

• ***وَرَمّ لِيفِيٌّ حول الظُّفُر*** ***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 مُحِيْطٌ بالظُّفُر.

• ***لَطْخ حَرْشاء shagreen patches :*** وحمة النَسِيْج الضامّ لينه تميل إلى الصفرة ذات سطح مَرْصوف وتظهر في المنطقة القَطَنِيَّة العَجُزِيَّة.

• ***بقع رمادة – الورقة Ash-leaf macules:*** بقع صغيرة (بطول ١–٣ سنتيمترات)، بيضاء بيضاوية الشكل، أحيانا توجد عند الميلاد، ويمكن رؤتيها بصورة افضل باستخدام ضوء وود.

• ***الاكتناف العصبي:*** يؤثر التخلف العقلي والصرع على أكثر من ٧٠٪ من الحالات. ويلاحظ وجود تَكَلُّس داخِلَ القِحْف.

• ***علامات أخرى:*** ويلاحظ وجود أوَرَام أَعْدَسية شَبْكَوِية، وأورام عَضَلِيَّة مُخَطَّطة في القلب ، وأورام كلوية.

التدابير العلاجية

ينبغي أن يخضع المريض المصاب لفحص سريري كامل، وغالباً مع أجراء التَّصْوير الشُّعاعِيّ، أو تَّصْوير الرَّنينِ المِغْناطيسِيّ للرأس. ويتم الكشف عن وجود البقع رمادية الوريقة عند الأطفال باستخدام ضوء وود. وقد يتحسن الوَرَم الليفِي الوِعائِيّ باستخدام أجهزة الجراحة الكهربائية أو بالليزر، ولكن تميل هذه الأورام للعودة. وتعطى التَّوعِيَةُ الوِراثِيَّة بمجرد أجراء التشخيص. ويساعد في ذلك مجموعات الدعم.

سَلَسُ الصِّباغ

Incontinentia Pigmenti

يعد سلس الصباغ من الحالات السائدة المُرْتَبِطة بِالجِنْس النادرة، والتي عادة ما تكون قاتلة للذكور في الرحم. أما في الإناث فتظهر خلال أيام قلائل من الميلاد كطفح تنفطي منتشر . و يتبعة الإصابة بحطاطات ثولوثية، والتي يحل محلها فرط التصبغ، والذي يظهر في شكل طِرازُ الدَّوَّامَة. ويكون مصحوبا بتشوهات في الهيكل العظمي، وتشوهات عصبية، وتشوهات بالعين والأسنان.

جُفافُ الجِلْدِ المُصْطَبِغ

Xeroderma Pigmentosum

يعد جفاف الجلد المصطبغ مجموعة من الحالات الصبغية الجسدية المُتَنَحية النادرة التي تتميز بعيب في تصليح ضرر الأشعة فَوقَ البَنَفْسَجِيَّة على الحمض النووي. وتبدأ الإصابة بالتَحَسُّس الضَوئِيّ في مرحلة سِن الرَّضاع، ويظهر النمش والتقران على الجلد المعرض للضوء في الطفولة. وبالتالي تحدث الإصابة بسَرَطانَاتٌ الخلايا الحرشفيّة والقاعدية، والأورام الشَائكِيّة المُتَقَرِّنة، والأورام الميلانينيّة 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 ماقبل الوِلاَدَة ويستخدم عندما يولد للأبوين طفل مصاب.

مُتَلاَزِمَةُ إيلَر– دانولس

Ehlers-Danlos Syndrome

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

- مرانة الجلد .
- فَرْط البَسْطِ في المفصل .
- رقة الجلد مع الإصابة بالكدمات والتَنَدُّب (انظر الشكل رقم ٦).

أما في الأنواع الأكثر حدة، قد يلاحظ تكون امهات الدم وتمزق في الشرايين الكبيرة.

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

الشكل رقم (٦). مُتَلازِمَةُ إيلَر–دانولس: تندب قبيح المنظر ناتج عن الجلد الرقيق والالتئام الضعيف للجروح.

وَرَمٌ أَصْفَرُ كاذِبٌ مَرِن

Pseudoxanthoma Elasticum

يصف الورم الأصفر الكاذب المرن مجموعة من خمسة اضطرابات على الأقل. وتعد الوراثة وراثة صبغية جسدية متنحية. ويتحكم الجين المصاب في نقل البِبْتيد عَبْرَ الغِشائِيّ وينتج عنه أَلْيافٌ مَرِنَة مُتَكَلِّسة. ويكون الجلد

مترهلاً، ومجعداً وأصفر اللون، ويحتوي على حطاطات (شبيهه بالوَرَم الأَصْفَر) والتي تعطي مظهر "جلد الدجاج". وتبدو هذه التغييرات جلية تماما على الرقبة والثنايا. ويلاحظ وجود الأَثْلاَم الوِعائِيَّة في الشَّبَكِيَّة 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، و السكري، والأمراض ذاتية المَناعَةِ ، والمياه البيضاء، والثعلبة المبكرة، والشيب المبكر، وتَخَلْخُل العَظْم، وداء الأوعية التَنَكُّسِيّ. وتظهر مُتَلاَزِمَةُ داون (تثلُّث الصبغي ٢١) العديد من هذه السمات، وتعد الحالة الأكثر شيوعا التي تحدث فيها الشيخوخة المبكرة. وهناك العديد من اضطرابات الشيخوخة المبكرة كمتلازمة ورنير أو الشُيَاخ وهي نادرة الحدوث وغالباً ما تُظهر وراثة صبغية جسدية متنحية.

ويكون الجلد المصاب بالشيخوخة جافاً، ومجعداً، وضامراً ويُظهر فيه فقد للمرونة، وتصبغ غير متساوٍ 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 بروزا. وتظهر بعض الحالات كحالة الوَرَم الأَصْفَر الكاذِب المَرِن أو جفافُ الجِلْدِ المُصْطَبِغ بعض أعراض الجلد المصاب بالشيخوخة دون ضرورة ظهور مظاهر الشيخوخة العامة.

الاضطرابات العصبية الجلدية والمتلازمات الأخرى

- **الورام الليفي العصبي هي** حالة صِّبْغِيّة جَسَدِيّة سائدة شائعة تتميز ببُقَع القَهْوَةِ بالحليب، والأورام الجلدية الليفية العصبية وغالباً التشوهات العظمية أو العصبية، ويظهر الجين الشاذ على الصبغي رقم ١٧.
- **معقدة التَصَلُّب الحَدَبِيّ** لا تعد من الحالات الصبغية الجسدية السائدة النادرة ولها أعراض جلدية بارزة (كالتَلَيُّف الوِعائِيّ بالوجه والأورام الليفية تَحْتَ الظُّفُر) والمشاكل العصبية (كالتخلف العقلي والصرع) والأورام العينية والقلبية والكلوية.
- **سَلَسُ الصِّباغ** وهو مرض سائد مرتبط بالأكس نادر الحدوث، يظهر في الميلاد ويتطور خلال مراحل حوَيصِلية ثم ثُؤْلولِيّة مخلفة وراءها طرز دوامية من التصبغ ويصاحبها عيوب عينية وعظمية وعصبية.
- **جفافُ الجِلْدِ المُصْطَبِغ** يمثل مجموعة من الحالات المُتَنَحّية النادرة الحدوث التي تظهر عيوباً في تصليح الحمض النووي، ويتميز بالإصابة بأورام الجلد والموت المبكر.
- **متَلازِمَةُ إيلَر–دانولس** وتمثل مجموعة من عشرة اضطرابات موروثة في تركيب الكولاجين، ويلاحظ فيها وجود مرونة بالجلد، وفَرْط بَسْطٍ في المفصل، وتَنَدُّب.
- **وَرَمٌ أَصْفَرُ كاذِبٌ مَرِن** يمثل الورم الأصفر الكاذب المرن مجموعة من خمسة اضطرابات على الأقل ينتج عنها تكلس في الإيلاستين. ويكون فية الجلد مجعداً، ويحتوي على حطاطات مائلة للصفرة، ويلاحظ وجود أَتلام وعائِيَّة في الشَّبَكِيَّة.

obeikandl.com