Ichthyosis: An Overview- Arabic

منظمة السماك وأنواع البشرة ذات صلة

نظرة عامة

السماك Ichthyoses هو عائلة من الأمراض الجلدية الوراثية١ والتي تتميز بجفاف، وسماكة، و تقشر في الجلد. هناك أكثر من عشرين نوع و التي تختلف عن بعضها البعض إما من حيث الممسببات الجينية، أو المظهر الخارجي أو طريقة انتقالها وراثياً.٢ بعض أنواعها تقتصر في المقام الأول على الجلد على سبيل المثال: السماك الشائعichthyosis vulgaris ، السماك المرتبط بكروموسوم إكس-X linked ichthyosis، السماك الرقائقي/احمرار الجلد السماكي الخلقي lamellar ichthyosis/congenital ichthyosiform erythroderma، فرط التقران الحال للبشرةepidermolytic ichthyosis ، ومتلازمة نيثيرتونNetherton syndrome ، علماً بأن الآثار المترتبة على الجلد قد تؤثر على الفرد من نواح مادية و اجتماعية نفسية (انظر أدناه). في حالات أخرى قد تكون التأثيرات الجينية أكثر عمومية حيث تؤثر على أجزاء أخرى من الجسم، على سبيل المثال: مرض تخزين الدهون المحايد neutral lipid storage disease، متلازمة شوغرن لارسونSjogren-Larsson syndrome ، متلازمة التهاب القرنية-السماك-الصمم keratitis-ichthyosis-deafnessوالعديد غيرها. في حالة السماك Ichthyoses معظم سطح الجسم يتأثر بهذه العملية، ولكن في الاضطرابات الوراثية الأخرى المدرجة تحت مظلة عائلة فرست FIRST قد تكون الخشونه، والقشور، وسماكة الجلد أكثر محدودية في التوزيع وترى فقط كبقع أو على أجزاء معينة من الجسم. بعض من هذه الحالات تشمل: مرض داريرDarier disease ، ثخن الأظفار الخلقيpachyonychia congenita، والتثخن الراحي الأخمصي palmoplantarkeratodermas (التي يوجد منها العديد من الأشكال الانواع الجينية)، والعديد غيرها. وسوف نورد في نهاية هذا الكتيب قائمة مكتمله لأسرة فيرست للاضطرابات.

معظم اضطرابات عائلة فرست غير شائعة جدا وقد تكون نادرة حيث تؤثر على شخص واحد فقط في عدة عشرات الآلاف من الاشخاص ولكن هناك استثناءات. السماك الشائع قد يؤثر على ما يصل الى شخص واحد في كل ٢٥٠. وغالبا ما يكون خفيف إلى حد ما في الشدة وبالتالي من المرجح أن بعض الناس لا يتم تشخيصهم وربما يعتقدون أنهم ماعندهم هوجفاف في البشره فقط. السماك المرتبط بالكروموسوم اكس هو نوعا ما أقل شيوعا وعادة ما يكون أكثر شدة من السماك الشائع. ويحدث فقط عند الذكور ويقدر عددهم بواحد في كل 2000 إلى ٦٠٠٠ طفل ذكر. أما السماك الرقائقي/ احمرار الجلد السماكي الخلقي تعتبر عائلة من الاضطرابات مع ما لا يقل عن ٦ مسببات جينيه ولكن بشكل جماعي هذه المجموعة غير شائعة جدا وربما تحدث في أقل من واحد في ١٠٠٠٠٠ ولادة. أما بالنسبه لسماك فرط التقران الحال للبشرة فهو غير شائع و هو على نحو مماثل أيضا يعد عائلة من الاضطرابات مع ما لا يقل عن ٣ مسببات جينيه.
تتراوح شدة اعراض المرض في السماك الرقائقي/السماكية الأحمرية الخلقية و فرط التقران الحال للبشرة. فهناك بعض المرضى الذين يعانون من أعراض شديد جدا، في حين أن البعض الآخر قد يكون المرض أكثر محدودية (فرط التقران الحال للبشرة) أو أن يكون بشكل بين هذا وذاك. وهذه الاختلافات ترجع إلى حد كبير للسبب الجيني المسبب للمرض عند الشخص (أي طفرة جينية معينة).

بنية الجلد الطبيعي ووظيفته واين الخلل في مرض السماكIchthyoses

من أجل فهم ما الذي يسبب السماكichthyoses ، فمن الضروري أن نفهم كيف يعمل و يتجدد الجلد الطبيعي. وظيفة الجلد الأساسي هو حماية الجسم حيث يعمل كحاجز بين ما هو خارج الجسم وداخل في الجسم. حيث يقوم الجلد بمنع فقدان الجسم للسوائل أو امتصاص المواد الكيميائية الضارة (حاجز نفاذية)، وكذلك يعمل الجلد كدرع كيميائي و ميكانيكي ضد الميكروبات (الفيروسات، البكتيريا، الفطريات، الخ) وضد الإصابات الميكانيكية و الأشعة فوق البنفسجية و الأكسدة والعديد من المخاطر الأخرى. في حين ان الجلد يتكون من عدة طبقات، فإن الطبقة الخارجية وهو ماتدعى بالطبقة القرنية the stratum corneum تعتبر إلى حد كبير هي المسؤولة عن هذه الوظائف الوقائية. بما أن العديد من اضطرابات عائله فرست تشترك في وجود مشكلة في الطبقة القرنية، والتي ينتج عنها خشونة وتقشر ظاهرين فلا بد من ان نلقي نظرة أكثر تفصيلا في الطبقة القرنية لفهم هذه الحالات.

الطبقة القرنية تتكون من عدة طبقات رقيقة من خلايا مسطحة وميتة تسمى بالخلايا القرنية squames أو corneocytesوالتي تحتوي على ألياف الكيراتين وهي بروتينات خيطية صلبة. الخلايا القرنية تكون محاطه بقشره من البروتينات المرنة والمحبوكه معا وتدعى مغلف الخلية المتقرنcornified cell envelope . وهذه الهياكل البروتينه تعطي الطبقة القرنية قوتها الميكانيكية والمرنة. خارج الخلايا القرنية هناك أغشية صفائحيه تتألف من مواد دهنية تلتف حول الخلايا القرنية في طبقات متعددة وتملء الفراغات بين الخلايا. وتتكون هذه الأغشية من أنواع معينة من الدهون والكوليسترول و الأحماض الدهنية الحرة و السيراميد والتي تقاوم نفاذية المياه، وبالتالي فإن هذه الأغشية هي المسؤولة عن مقاومة الجلد للماء (أي من أجل وظيفة حاجز النفاذية). بما ان اجسامنا تحتوي على نسبة كبيره من الماء و نعيش محاطين بجو جاف، فهو مهم لكونه يشكل حاجز مختص لمنع فقدان المياه وعلى العكس لمنع طوفان المياه القادمة من الخارج عند الاستحمام أو السباحة. وربما تكون هذه أهم وظيفة للطبقة القرنية وهذه الوظيفة معطلة إلى حد ما في جميع امراض السماك.

يتم توصيل الخلايا القرنية ببعضها عن طريق جسور البروتين corneodesmosomes التي تمسك الخلايا القرنية ببعض. تذاب هذه الجسور تدريجيا من خلال عمل انزيمات البروتييز التي تهضم البروتينات proteasesكما يتم دفع الخلايا القرنية إلى الخارج في اتجاه سطح الجلد. في الوقت الذي تصل فيه الخليه القرنية إلى سطح الجلد، تضعف هذه الروابط بما فيه الكفاية للسماح لهم بالانفصال عن بعضها البعض بانفراديه وخفاء وبمساعدة من قبل قوات الاحتكاك. عملية التقشير هذه هي أيضا غير طبيعية في كل من عائلة فرست للأمراض.

داخل الخلايا القرنية يوجد أيضا جزيئات صغيرة مستمدة من تكسر البروتينات الخلوية عندما تموت الخلايا وخاصة الفيلاجرين filaggrin.هذه الجزيئات الصغيرة تساعد على جذب الماء للخلايا القرنية، وبالتالي ترطيب الجلد. أيضا في الخلايا القرنية هناك جزيئات تكون هي المسؤوله في حالة الإصابة أو فقدان وظيفة حاجز النفاذية، للشروع في إرسال إشارات للحصول على ردود إصلاح فعلية من طبقات الخلية الحية. هناك ايضا بروتينات و دهون موجودة في الفراغات بين الخلايا القرنية والتي لديها نشاط مضاد للميكروبات، أي أنها تحمي ضد غزو الجراثيم والميكروبات الأخرى.

تم العثور على عيوب وراثية في كثير من مكونات الطبقة القرنية كأسباب لاضطرابات عائلة فرست. على سبيل المثال، بسبب عيوب في الياف الكيراتين يحصل فرط التقران الحال للبشرة، والعيوب في تشكيل مغلف الخليه المقرن هو السبب في السماك الرقائقي/احمرار الجلد السماكي الخلقي في بعض المرضى، في حين نقص الفيلاجرين هو سبب للسماك الشائع. العيوب الناتجة في نسبة الدهون اللمشكِّلة للأغشية الصفائحيه أو النقص في هذه الأغشية تكمن وراء عدد من الاضطرابات بما في ذلك السماك المرتبط بإكس ومرض تخزين الدهون المحايد وسماك الهارليكوين harlequin ichthyosis .

يمكن اعتبار الطبقات الداخلية للجلد هي الموفرة للهياكل والمواد الداعمة، بما في ذلك الخلايا الجديدة وكتل البناء الكيميائية و البروتينة اللازمة لتوليد طبقة قرنية طبيعية. تعتبر الخلايا الكيراتينية السفلية الحية لطبقة البشرة المورد المباشر للطبقة القرنية.٣ الخلايا الكيراتينية تملك نواة ومعامل تصنيع نشطة وهي التي تصنع الكيراتين و الفيلاجرين وبروتينات الخلايا القرنية الأخرى كالإنزيمات فضلا عن الدهون التي سوف تشكل الأغشية الصفائحية. خلايا التجديد أو الإنقسام وهي ما تسمي بالخلايا القاعدية Basal cells موجودة في الطبقة الداخلية أوالسفلية من البشرة. بما أن الجلد يجدد نفسه باستمرار فالخلايا الجديدة التي شكلها انقسام الخلايا تتحرك تصاعديا خلال البشرة وتصنع البروتينات والدهون وفي النهاية تموت وتتحول إلى الخلايا القرنية. يحتوي سيتوبلازم الخلايا الكيراتينية على الدهون التي تم تصنيعها حديثاً جنباً إلى جنب مع البروتينات المضادة للجراثيم وبعض الأنزيمات بما في ذلك أنزيم البروتييز و مثبطات أنزيم البروتييز التي تحافظ على أنشطتها كل هذه تجمع في عضيات مرتبطة بغشاء تسمى أجسام صفائحيه أو رقائقية lamellar bodies . يتم طرد هذه العضيات أو إفرازها في المسافات الموجودة بين خلايا الطبقة القرنية interacellular domain حيث تكون محتوياتها في وضع يمكنها من تشكيل الأغشية الصفائحية أو الرقائقي وأداء وظائف أخرى لهم. الفشل في تشكيل الأجسام الصفائحية اوالرقائقية وراء حدوث سماك الهارليكوين، بينما في اضطرابات أخرى كفرط التقران الحال للبشرة هناك فشل في إفراز الأجسام الصفائحية أو الرقائقية.

العملية برمتها من تشكيل خلية جديدة للهجرة إلى السطح الداخلي للطبقة القرنية عادة ما تستغرق حوالي الاسبوعين. وتأخذ الهجرة من الطبقة القرنية و التقشر من على سطح الجلد إسبوعين آخرين. طالما يتم التخلص من الخلايا القرنية من على السطح بنفس المعدل الذي يتم إنشاء خلايا جديدة في الطبقة القاعدية من البشرة فيعتبرالجلد في حالة من التوازن الطبيعي. في بعض حالات السماك تتسارع العملية برمتها بازدياد الانقسام في الخلايا القاعدية ووصول خلايا جديدة إلى الطبقة القرنية خلال ٤ إلى ٥ أيام فقط كما في فرط التقران الحال للبشرة و احمرار الجلد السماكي الخلقي. بينما في حالات أخرى تكون معدلات تجديد الخلايا ونضجها طبيعية ولكن هنالك تأخير في التقشير كما في السماك الشائع و السماك المرتبط بكروموسوم إكس. السماك يمكن تصوره مثل ازدحام حركة مرورالخلايا القرنية، على

غرار ازدحام المرور الذي ينتج عن وجود عدد كبير من السيارات التي تدخل للطريق السريع ساعة الذروة أو إذا كان العدد المعتاد من السيارات لا يمكن الخروج بسبب وقوع حادث أو غيره نتج عنه انسداد في الطريق. في السماك يمكن أن يحدث "ازدحام مروري" للخلايا القرنية إما لأن إنتاج الخلايا سريع جداً أو بسبب التباطؤ أو التوقف في عمليات التقشير الطبيعية أو كليهما.

لكي تسقط القشور بشكل غير مرئي فإنه يجب أن تنفك الروابط التي تربط بعضها البعض. ويتم إنجاز هذه العملية تدريجياً مع حركة الخلايا القرنية للخارج من خلال الطبقة القرنية من خلال عمل إنزيم البروتييز. يكون إنزيم البروتييز في حالة تشغيل و إيقاف من قبل المنشطات والمثبطات. في بعض حالات السماك مثل فرط التقران الحال للبشرة و سماك الهارليكوين harlequin ichthyosis يكون هنالك نقص في هذا الانزيم بسبب عدم القدرة على إيصاله إلى الموقع المناسب. بينما في حالات أخرى يكون السبب في توقف نشاطه بسبب وجود الكثير من المثبطات مثل السماك المرتبط بكروموسوم اكس.٤ ما نراه من سماكة وخشونة وتقشر الجلد في حالات مرض السماك هو نتيجة لازدياد سماكة الطبقة القرنية.٥ علاوة على ذلك فإن خلايا السماك غالبا ما تسقط على شكل كتل كبيرة. سقوط هذه القشور المرئية التي من السهل ملاحظتها غالبا ما يكون مصدر إزعاج كبير وإحراج للشخص الذي يعاني من السماك.

الطبقة القرنية السميكة في معظم حالات السماك يمكن أن ينظر إليها باعتبارها إستجابة كمية إلى خلل نوعي. حيث أن اختلال وظيفة حاجز النفاذية يؤدي إلى زيادة معدلات فقدان الماء من الجلد بدرجات متفاوتة. وينتج عن ذلك إشارات إصلاح ("أنتج و أوصل مزيد من الدهون! "،"أنتج خلايا أكثر! ") تؤدي إلى زيادة النشاط الأيضي (فرط الاستقلاب) hypermetabolism في البشرة و زيادة معدلات إنتاج خلايا جديدة (تضخم) Hyperplasia . في البشرة العادية، بمجرد إنتهاء عملية الإصلاح، يتم توقف هذه الإشارات و تستأنف حالة الاستقرار العادية. أما في السماك، ولأن العامل المسبب للسماك (خلل جيني) مستمر، لا يتم إنهاء إشارات الإصلاح ولذلك فإن حالة فرط الاستقلاب و التضخم تستمر. ربما يكون من المفيد إضافة إلى المقارنة البصرية من ازدحام حركة المرور ان تتخيل ما يمكن أن يحدث لشخص لديه مركبة بالكاد تعمل والمصدات مفقودة والمحرك يعمل بعدد قليل من الاسطوانات، ففي حالة التكاثر في مرض السماك hyperproliferative ichthyosesو الاندفاع لتوفير الخلايا القرنية للطبقة القرنية ، قد يكون النضج غير مكتمل وجميع مكونات الطبقة القرنية التي تجعلها تعمل بصورة جيدة لم يتم تجميعها بشكل كامل وبالتالي تكون الطبقة القرنية أكثر سمكا من المعتاد، ولكنها ليست قادرة على أداء واجباتها بشكل طبيعي.

مظهر الجلد في السماك

بسبب تعدد الجينات المسؤولة عن اضطرابات السماك، فإنه ليس من المستغرب أن هناك اختلافات في المظهر الخارجي. أحيانا تشمل سطح الجسم كله (كالسماك الرقائقي/احمرار الجلد السماكي الخلقي)، بينما في حالات أخرى (كالسماك الشائع والسماك المرتبط بكروموسوم اكس) الوجه و ثنايا الجسم ربما لا تتأثر. تميل القشور إلى أن تكون داكنة وخشنة وكبيرة في بعض الأنواع (كالسماك الرقائقي)، بينما في حالات أخرى (كالسماك الشائع واحمرار الجلد السماكي الخلقي) قد تكون أدق و أخف في اللون. في فرط التقران الحال للبشرة يكون حرف القشور في كثير من الأحيان بارز أو حتى شائك، وهذا يمكن أن يكون واضحاً خاصة في طيات الجسم أو على المفاصل. هشاشة الجلد وتشكيل الفقاعات يمكن أن تحدث أيضا في فرط التقران الحال للبشرة. أحيانا ما يكون الجلد تحت القشور محمر جدا وهو مايسمى بالأحمريةerythrodermic ، وهذا أمر شائع خاصة في سماك الهارليكوين و احمرار الجلد السماكي الخلقي، ولكن يمكن أيضا أن يرى في فرط التقران الحال للبشرة و متلازمة نيثيرتون، وغيرها. لا يزال يجري العمل على الترابط بين الأسباب الوراثية والنتائج السريرية٦ (genotype-phenotype correlations) للعديد من الأسر المصابة بالسماك ، وخاصة السماك الرقائقي/احمرار الجلد السماكي الخلقي.

مظهر الجلد في الأطفال حديثي الولادة مع السماك غالبا ما يكون مختلف تماما عن ما سيكون عليه الطفل في وقت لاحق. هذا لأن الجنين يكون مغمور في السائل الذي يحيط به، وتلك البيئة تفرض مطالب مختلفة على الطبقة القرنية من تلك بعد التعرض للأجواء الجافة عند الولادة. بعض الرضع يكون مغطى بطبقة سميكة جدا ومقيدة (كسماك الهارليكوين)، في حين أن آخرين يغطون بطبقه لها مظهر مشدود ولامع وهو ما يسمى بالطفل الشمعيcollodion baby. في كلتا الحالتين قد يؤدي الجلد المشدود إلى سحب الجفون للخارج وتركها مفتوحة ectropion وكذلك الشفتين eclabion . خلال الأسابيع الأولى من الحياة تسقط هذه القشور أو الأغشية السميكة ويبدأ النمط او المظهر الحقيقي للسماك يتطور تدريجيا. العديد من أنواع السماك قد تبدأ كاحمرار عامerythroderma (كمتلازمة نيثيرتون)، أو مع تقشير زآئد أو تقشر بعد فترة قصيرة من الولادة (كالسماك المرتبط بكروموسوم اكس و متلازمة جوغرن لارسون). السماك الشائع عادة

ليس موجود حتى وقت لاحق في مرحلة الرضاعة أو الطفولة. وعلى النقيض من كل هذه، ففي فرط التقران الحال للبشرة غالباً ما يظهر لحديثي الولادة فقاعات منتشرة على الجلد، بدلا من القشور.

الآثار المترتبة على السماك

لأن معظم حالات السماك غير شائعة إلى نادرة، فإنه ليس من غير المألوف لشخص ما عنده احدى هذه الحالات أن يقضي حياته لم يقابل احد عنده نفس المرض. عموم الناس هم بالعادة غير ملمين بهذه الحالات. و هذا يمكن أن يؤدي إلى الفضول وفي بعض الأحيان و إلى سلوكيات غير جيدة مثل التحديق أو الأسئلة الفظة٧ أو إعطاء مشورة غير مرغوب فيها. السماك يمكن أن يكون اضطراب يؤدي إلى تشوهات وعلى هذا النحو يكون مسببًا للعديد من الآثار الاجتماعية والنفسية خاصة لدى الأطفال. حتى لو كانوا بمنأى عن السخرية الصارخة فإنهم قد يجدوا أنفسهم منبوذين أو متجاهلين أو معزولين عن باقي المجتمع. بالإضافة إلى ذلك كثرة الاهتمام والحماية من الآباء وغيرهم من الكبار قد يساهم في إضعاف تطورهم. المراهقة هي فترة الوعي بالذات والشك بالنفس و القلق المبالغ فيه تجاه المظهر والجاذبية الجسدية حتى في أصح و أفضل الشباب شكلا. وهذا من الممكن أن يكون تجربة مؤلمة وخاصة بالنسبة للمراهقين الذين يعانون من السماك. لكن على الرغم من هذه المشاكل التي تواجههم، فمعظم الناس الذين يعانون من السماك يمضون قدما لقيادة حياة كاملة وغنية ومثمرة.٨ التكيف لوجود طفل لديه سماك يمثل تحديا للعائلات. الكلمات لا تكفي للتعبير عن الصدمة التي يشعر بها الآباء والأمهات الجدد عند مواجهة أول مظهر غير عادي، وأحيانا حتى مخيف لجلد طفل حديثي الولادة.٩ في كثير من الأحيان لا يكون لدى موظفي غرف الولادة أوالحضانة أي خبرة مع هذه الاضطرابات النادرة مما يساهم في استياء الوالدين. مع الوقت قد يشعرالآباء بالذنب و يلومون أنفسهم لحالة طفلهم . قد يشعرالاخوة بالاستياء في وقت معين من الطفل المريض أو قد ينزلقون إلى محاولة حماية أخيهم أو أختهم بشكل كبير عندما يسخر منهم الآخرون، بل قد يشعرون ندم حتى تجاه صحة جلدهم. كثيراً ما يستفيد الأطفال والبالغين الذين يعانون من السماك وأفراد أسرهم من اللقاء والحديث مع الناس الآخرين الذين لديهم نفس المشكلة. توفر مؤسسة فرست FIRST فرصاً لهذه العلاقات من خلال نشراتها و موقعها على الإنترنت و غيرها من المطبوعات. وأيضاً من خلال نشاطات الدعم و المشورة للأقران و مؤتمراتها الأسرية والتي تعقد مرة كل سنتين و كذلك مؤتمراتها الإقليمية.

الجلد السماكي غالبا ما يكون جاف، ومشدود وغير مرن. هذه الصلابة قد تؤدي الى انزعاج بسبب تشكل الشقوق المؤلمة في الجلد والمناطق المفتوحة. السماكة الشديدة لجلد باطن القدمين يمكن أن تجعل المشي صعبا للكثير من المرضى، والتشققات على الأصابع قد تجعل من مهام بسيطة صعبة أو مؤلمة. الجلد المشدود يمكن أن يتعارض مع حركة المفاصل، وبمرور الوقت، يؤدي إلى محدودية في حركة المفاصل. في بعض أنواع السماك (كفرط التقران الحال للبشر) يكون الجلد هشاً للغاية و يكشط حتى من خدشة طفيفة. الشقوق والجروح تعرض الجلد مفتوح للعدوى. في الواقع التهابات الجلد المتكررة هي مشكلة بالنسبة لكثير من المرضى الذين يعانون من السماك.

تعوق القشور السميكة تدفق مجاري العرق. هذا العجز عن التعرق يمكن أن يجعل بعض المرضى الذين يعانون من السماك معرضين لارتفاع درجة الحرارة في البيئات الحارة أو بعد ممارسة الرياضة. قد يعوق التقشر الشديد لفروة الرأس نمو الشعر. قد لا يستطيع المرضى الذين يعانون من بعض أنواع السماك (كالسماك الرقائقي/احمرار الجلد السماكي الخلقي و سماك الهارليكوين) غير قادرين على إغلاق أعينهم تماما (ectropion) بسبب ضيق الجلد حول العينين والجفون وربما ينامون وأعينهم مفتوحة. لهذا السبب فإن الرعاية البصريه هي جزء مهم من علاج السماك لبعض المرضى.

كما نوقش أعلاه، فإن الطبقة القرنية الغير طبيعية في السماك ينتج عنها ضعف في حاجز النفاذية مع زيادة فقدان الماء من سطح الجلد.١٠ عندما يتبخر الماء فإنه يحصل معه فقدان للطاقة في شكل حرارة التبخر. الرضع والأطفال الذين يعانون من حالات شديدة من السماك قد يفقدون كميات كبيرة من الطاقة (السعرات الحرارية) تؤدي إلى إعاقة النمو. وكذلك قد تضاف الطاقة التي يستهلكها فرط الاستقلاب للبشرة إلى هذا النقص في السعرات الحرارية. توفير السعرات الحرارية الكافية في النظام الغذائي لدعم النمو و كذلك زيادة السوائل لاستبدال خسائر الجلد يمكن أن يكون صعبا. ففي بعض الحالات قد تكون التدابير الخاصة، مثل أنبوب التغذية، مطلوبة.

التشخيص

بسبب تعدد الاضطرابات الوراثية المتضمنة تحت مظلة السماك والاضطرابات الجلدية ذات الصلة، يمكن أن يكون التشخيص الصحيح تحدياً حتى بالنسبة للخبراء. الأطباء العامين أو حتى أطباء الجلد قد يكون لديهم القليل أو عدم وجود الخبرة للتعامل مع هذه الاضطرابات. مؤسسة فرست FIRST يمكن أن تساعد المرضى ليجدوا أطباء مهتمين وعلى دراية بهذه الاضطرابات. كما تقدم وحدتين للتدريب على شبكة الإنترنت للأطباء التي يمكن أن تساعد طبيب الرعاية الأولية في لتشخيص المبدئي لهذه الاضطرابات.١١ تشخيص السماك يعتمد على التاريخ المرضي (كالمظهر عند الولادة والتاريخ العائلي) و نتائج افحص السريري (مثل نوعية القشور، اماكن الانتشار، وجود فقاعات أو وجود علامات على تأثر أجهزة الجسم الأخرى) . قد تكون هناك حاجة لأخذ خزعة من الجلد لعمل اختبرات الأنسجة المعتادة أو لإجراء دراسات أخرى مثل زراعة الألياف fibroblast cultures أو المجهر الإلكتروني. أحيانا قد تكون هناك حاجة إلى اختبارات الدم. متى ما تم حصر التشخيص في نوع محدد من السماك، قد يكون التأكد عن طريق الاختبارات الجينية ممكنا. تقدم الاختبارات الجينية العديد من المزايا، بما في ذلك التأكد من التشخيص و الكشف المبكر عن الحمل في المستقبل (التشخيص قبل الولادة).١٢

علاج السماك والأمراض الجلدية ذات الصلة

لأن اضطرابات عائلة فرست هي أمراض جينية، ففي الوقت الحاضر هنالك علاجات ولكن لا يوجد شفاء تام ودائم.١٣ العلاج يركز على زيادة راحة الجلد ومنع أو علاج المضاعفات، مثل التقييد في الحركة أو الالتهابات الجلدية. قد يكون العلاج إما موضعي أو يؤخذ عن طريق الفم. وغالبا ما يستخدم مزيج من العلاجات سوياً. لكون هذه الاضطربات جينية و دآئمة فلا بد أن تكون العلاجات يومية ومستمرة.

هناك نوعان من الأهداف الأساسية في العلاجات الموضعية: ١) الحد من سماكة القشور و ٢) ترطيب الجلد. إذا تحققت هذه الأهداف، يصبح الجلد أكثر مرونة وأقل عرضة للشقوق والصلابة المؤلمة. بطبيعة الحال، إزالة القشور المرئية أيضا يحسن المظهر، وهذا هو الدافع المهم للأطفال الأكبر سنا والبالغين.

المقشرات أو مزيلات الطبقة الكراتينية تضعف الروابط بين الخلايا القرنية وبالتالي تخفف من القشور. ومن اكثرها استخدام حمض الساليسيلك salicylic acid واليوريا urea ، و أحماض ألفا هيدروكسي alpha-hydroxy acids مثل الأحماض اللبنية و الجليكوليك lactic and glycolic acids؛ وتوجد في كثير من الغسولات والكريمات و المراهم الطبية وهي لا تحتاج لوصفة طبية. بعض مزيلات الطبقة الكراتينية مثل حمض الساليسيليك يمكن امتصاصها من خلال الجلد و قد تسبب آثار جانبية قد تكون ضارة بالجسم، لذا يجب أن لا تستخدم إلا تحت إشراف الطبيب. معظم هذه المستحضرات تهيج وربما تلسع إذا كانت هناك مناطق جروح أو شقوق في الجلد. هذه الآثار الجانبية، بالإضافة إلى بعض المخاوف بشأن السمية المحتملة، يحد من فائدتها عند الرضع و الأطفال قبل سن المدرسة. لذلك الاشراف والتوجيه الطبي مهم لهذه الفئة العمرية. الكريمات والمراهم اللطيفة (المطريات) تساعد على حفظ المياه في الجلد (الترطيب). المكونات المشتركة في الغالب لهذه المستحضرات والتي لا تحتاج الى وصفة طبية هي الجلسرين، الفازلين، اللانولين، والدهون الأخرى (الدهون والزيوت). المنتجات الجديدة قد تحتوي على دهون أكثر طبيعية (فيسيولوجية) للطبقة القرنية (على سبيل المثال sterols و الأحماض الدهنية fatty acids و السيراميد ceramides).هذه المستحضرات تميل إلى أن تكون أكثر كلفة وربما لاتكون متاحة إلا من خلال وصفة طبية. وغالبا ما يتطلب على الفرد اداء تجارب عديدة للعثور على المنتج الأفضل بالنسبة له أو لها. يتم استعمال هذه المطريات عادة بعد النقع في حوض الاستحمام للاحتفاظ بالرطوبة التي تم امتصاصها في الجلد، وربما تحتاج إلى إعادة الاستعمال عدة مرات على مدار اليوم. لأنه لا يتم عادة دفع قيمة هذه العلاجات من قبل شركات التأمين، فإنها تؤدي إلى نفقات كبيرة تؤثر على الأسرة ماديا.

بعض المرضى يجدون أن تغطية بعض أو كل أجزاء الجسم خلال الليل بلبس كاتم أو بمغلفات الطعام البلاستيكية يسمح بامتصاص الجلد للماء و تنعيمه بشكل جيد مما يساعد على تقليل من تساقط القشور في صباح اليوم التالي. استخدام بروبيلين قليكول propylene glycol و خليط الماء داخل اللباس قد يعجل من العملية. لأن هذه الطريقة يمكن أن تزيد من امتصاص العلاجات الموضعية، ولكن يجب أن تكون هذه العلاجات تحت إشراف الطبيب.

العديد من المرضى وجدوا أن الاستحمام لفترة طويلة يفيد في تقليل كمية القشور الموجودة على الجسم. إضافة مواد مثل البيكينج صودا والملح يساعدون في عملية إزالة القشور. استعمال المطريات مباشرة بعد الاستحمام يساعد على استمرار رطوبة الجلد المكتسبة أثناء الاستحمام. بالنسبة لأولئك الذين يعانون من سماكة في الراحتين والأخمصين، هناك العديد من الطرق الميكانيكية والتي يمكن استخدامها لإزالة الجلد السميك بعناية، وهذه تشمل استخدام العجلات الرملية sanding wheels وأدوات التقشير الميكانيكي Ped-Egg. بعض المرضى يفضلون استخدام هذه بعد الحمام، في حين أن آخرين يستخدمونهم على الجلد الجاف.

الرتينويدات Retinoids هي عبارة عن مشتقات اصطناعية من فيتامين A . المشتقات الموضعية أو التي تأخذ بالفم تستخدم في علاج السماك واضطرابات الجلد ذات الصلة، على الرغم من أنها لم تتم الموافقة عليها من قبل إدارة الاغذية والعقاقير لهذه الحالات.١٤ الريتنويدات فعالة بشكل خاص في إنتاج طبقة قرنية رقيقة. الرتينويدات الموضعية محدودة بسبب التهيج الذي من الممكن أن تحدثه و لسعرها. مع ذلك ، فان الرتينويدات الموضعية تكون مفيدة جدا لحل المشاكل في مناطق محدودة ومعينة. المرضى الذين يعانون من الأنواع شديدة من السماك و الاضطرابات ذات الصلة قد يستفيدون من علاج الرتينويد بالفم. الدوائين المستخدمين حاليا هما ايزوتريتنوين isotretinoin واسترتين acitretin. على الرغم من فعاليتهم في إزالة القشور، هذه الأدوية قد تسبب آثار جانبية. بعض من الآثار الجانبية المحتملة تشمل ارتفاع الدهون في الدم (الدهون الثلاثية) ، والتي قد تؤدي إلى زيادة خطر الإصابة بأمراض الشرايين التاجية، وتكلس الأربطة والأوتار. قد يكون الأطفال في خطر اغلاق مراكز نمو العظام بشكل سابق لأوانه مما قد يؤدي إلى التقزم أو النمو الغير متساوي للعظام. الأهم من ذلك، ان هذه الأدوية تسبب تشوهات خلقية شديدة عندما تؤخذ من قبل النساء الحوامل . قرار العلاج بالرتينويدات عن طريق الفم يتطلب مشورة طبيب ذا خبرة في استخدامها لمثل هذه الحالات.

حمية غذائية خاصة قد تكون فاعلة لعدد قليل من المتلازمات النادرة (مثل مرض ريفسمRefsum Disease)، ولكن بصفة عامة، الحميات الغذائية ليس لها أثر يذكر على السماك. على الرغم من أنه يتم استخدام الرتينويدات لعلاج السماك، الا انه لا ينصح بأخذ كميات زائدة عن الاحتياجات اليومية من فيتامين (أ) . الزيادة من فيتامين (أ) تعتبر سامة ويمكن أن تؤدي إلى زيادة السوائل في أنسجة الدماغ (تورم الدماغ) وأضرار قد تلحق بالكبد. والأطفال قد يكونون حساسين بشكل خاص للكميات السامة من فيتامينA .

مؤسسة السماك وأنواع البشرة ذات الصلةTHE FOUNDATION FOR ICHTHYOSIS AND RELATED SKIN TYPES®

فرست FIRST مؤسسة السماك وأنواع البشرة ذات الصلة (سابقا مؤسسة السماك الوطنية)، هي منظمة غير ربحية تهدف إلى تقديم الدعم للأفراد والأسر المتضررة من السماك واضطرابات الجلد ذات الصلة. فرست تدعم التعليم والمساعدة الذاتية من خلال نشراتها وموقعها على شبكة الانترنت وأيضاً الكتيبات والمطويات التثقيفة وافلام الفيديو، وكذلك من خلال مؤتمر أسري يعقد كل سنتين، و من خلال شبكتها من الممثلين الإقليميين والمجلس الاستشاري الطبي. يتلقى الأعضاء أحدث المعلومات عن السماك و يحضون على فرصة اللقاء مع الآخرين في مجتمع السماك، لإعطاء واستقبال المعلومات والدعم. فرست أيضا مكرسة للبحث عن العلاج لهذه الاضطربات من خلال تقديم الدعم للبحث في أسبابها والعلاجات.

عائلة فيرست للاضطرابات:

قائمة جزئية

قشورعامة محدودة في المقام الأول على الجلد:

- السماك الشائعIchthyosis Vulgaris
- السماك المرتبط بكروموسوم إكسX-linked Ichthyosis
- السماك الرقائقي/احمرار الجلد السماكي الخلقيLamellar Ichthyosis/Congenital Ichthyosiform Erythroderma

- فرط التقران الحال للبشرة Epidermolytic Ichthyosis احمرار الجلد السماكي الخلقي الفقاعيBullous CIE ؛ السماك الفقاعي سيمنز Ichthyosis Bullosa of Siemens؛ السماك المقنفذ من كيرث–ماكلين Icthyosis Hystrix of Curth-Macklin
- سماك الهارلكوينHarlequin Ichthyosis
- متلازمة نيثيرتونNetherton syndrome
- لوريكرين التقارن الجلدي(Vohwinkel Syndrome (Camissa type) Vohwinkel Loricrin Keratoderma

قشورعامة؛ مع تأثر أجهزة الجسم الأخرى

- متلازمة الجينات المتجاورة مع السماك المرتبط بكروموسوم إكسContiguous Gene syndromes with XLI
- متلازمة شوغرن لارسونSjogren-Larsson syndrome
- مرض تخزين الدهون المحايد (متلازمة كنارين دورفمان)Neutral Lipid Storage Disease (Chanarin-Dorfman syndrome)
- مرض ريفسم نوع الكبارRefsum Disease Adult Type
- متلازمة غوتشر نوع Gaucher syndrome(type2)2
- نقص متعددة السلفاتايزMutiple Sulfatase Deficiency
- متلازمة التهاب القرنية-السماك-الصممKeratitis- ichthyosis-deafness
- ترايكو ثايو ديستروفي (متلازمة تاي)Trichothiodystrophy (Tay Syndrome: IBIDS)
- متلازمة نوي لاكزوفاNeu Laxova syndrome

قشورأكثر تمركزا؛ تنتشر حصريا أو محدودة في المقام الأول إلى الجلد

- مرض داريير (التقران الجرابي)Darier Disease (Keratosis Follicularis)
- ثخن الأظفار الخلقيPachyonychia Congenita
- مرض هيلي هيليHaily Haily disease
- تقرن الجلد الاحمراري المتغيرErythrokeratodermia Variabilis
- تقرن الجلد الاحمراري التقدمي المتماثلErythrokeratodermia Progressive Symmetrica
- تقرن الجلد الراحي الأخمصي فورنر-أونا Vorner-Unna Palmoplantar Keratoderma (PPK)

- تقرن الجلد الراحي الأخمصي المخططStriate PPK
- داء مال دي مليداMal De Meleda

قشور أكثر تمركز؛ مع انتشار لأجهزة الجسم الأخرى

- متلازمة السماك الجرابي مع غياب الشعر ورهاب الضوء Ichthyosis Follicularis With Atrichia And Photophobia (IFAP) syndrome
- متلازمة القلب والوجه والجلدCardiofaciocutaneous (CFC) syndrome
- Zunich Neuroectodermal syndrome (Zunich-Kaye, CHIME Syndrome)
- متلازمة كونرادي هانيرمان هبل (عسر التصنع الغضروفي المنقط المرتبط باكس Conradi-Hünerman-Happle syndrome (X-(X-linked chondrodysplasia punctate)
- متلازمة تشايلدCHILD syndrome
- متلازمة فوينكل (النوع الكلاسيك)Vohwinkel syndrome (Classic Type)
- متلازمة Papillon Lefevre syndrome
- التثخن الراحي الأخمصي مع متلازمة اعتلال عضلة القلبPPK With Cardiomyopathy syndrome
- متلازمة هويل ايفانز (ثفان مع سرطان المريء)Howel Evans syndrome (Tylosis with Esophageal Cancer)

حواشي

١ .هناك بعض الأنواع المكتسبة (غير الوراثية) من السماك . تحدث في مجموعة متنوعة من الامراض، بما في ذلك السرطان ، وأمراض الغدد الصماء، و نقص التغذية الشديد. هذه الأنواع من السماك لا تكون موجودة في بداية مرحلة السنتين الأولى بعد الولادة أو في مرحلة الطفولة المبكرة كما تفعل الأنواع الوراثية.

٢ .نمط التوريث: (على سبيل المثال، ما إذا كان يورث كصفة متنحية أو سائدة). وستتم مناقشة أنماط الوراثة لاضطرابات فرست في المنشور آخر "A Genetic Primer for the Ichthyosis Family of Disorders"

٣ .تحت البشرة هناك طبقة أخرى أكبر تسمى الأدمة، والتي تحتوي على هياكل داعمة، بما في ذلك الكولاجين والألياف المرنة والأوعية الدموية و الأعصاب. وتحت الأدمة هناك طبقة الدهون تحت الجلد.

٤ .في المقابل، في متلازمة نيثيرتون، هناك نقص في مثبط البروتييز protease inhibitor، ونتيجة لذلك يصبح البروتييز نشط جدا، ويهضم corneodesmosomesبشكل سويع مما يأدى إلى ان تصبح الطبقة القرنية رقيقة وغير فعالة.

٥ .كما ذكر أعلاه، باستثناء متلازمة نيثيرتون.

٦ .يشير مصطلح النمط الوراثي إلى التركيب الجيني أو الطفرة الجينية. يشير مصطلح النمط الظاهري لتأثير التركيب أو النمط الوراثي على الفرد، على سبيل المثال ، مظهر الجلد في الشخص المصاب بالسماك.

٧ .على سبيل المثال، الأشخاص الذين يعانون من السماك يسألون في كثير من الأحيان إذا كان معديا. لأن هذه هي أمراض وراثية وليس بسبب الإصابة بالبكتيريا أوالفيروسات أو الكائنات الدقيقة الأخرى ، فإن الجواب هو "لا"، بطبيعة الحال.

٨ .تقدم المؤسسة العديد من أنواع الدعم للأفراد والأسر للتعامل مع السماك، الكتيبات التثقيفية ، و تقديم المشورة من الأقران ، و الحصول على مشورة الخبراء، وغيرها. للحصول على مزيد من المعلومات حول التكيف النفسي والاجتماعي لدى الأطفال، المؤسسة لديها شريط فيديو :"Butterflies: The Children of Ichthyosis"وكتيب . "Ichthyosis: A Guide for Teachers" كما يقدم "Living with Ichthyosis. A Teenage Perspective" .

٩ .على الرغم من أنها اضطرابات وراثية ، في كثير إن لم يكن معظم الحالات لا يوجد افراد آخرين من الأسرة متضررين في الأسرة، و ظهور سماك في الأسرة يأتي بمثابة مفاجأة صادمة.

١٠ .هذا النوع من فقدان الماء (فقدان المياه عن طريق البشرة) يختلف عن التعرق، وهو إفراز المياه على سطح الجلد من خلال الغدد العرقية كجزء من تنظيم درجة حرارة الجسم (التنظيم الحراري). فقدان المياه عن طريق البشرة هو فقدان ماء الجسم عن طريق الانتشار. معدل فقدان المياه يتوقف على الرطوبة الخارجية و كفاءة حاجز النفاذية لعرقلة حركة المياه.

١١ .www.firstskinfoundation.org “Types of Ichthyosis & Making the Correct Diagnosis” and

“Management of Ichthyosis in the Neonate”

١٢ .الاختبارات الجينية وتقديم المشورة تناقش بمزيد من التفصيل في منشور آخر لفرست FIRST ، "Ichthyosis: The Genetics of Its Inheritence" .

١٣ .تكرس فرست جهودها لإيجاد علاج لعائلتها من الاضطرابات من خلال تقديم الدعم للبحث في أسبابها والعلاجات.

١٤ .استعمال الادوية مجازة لحالات مختلفة من الحاله المصرح بها هي ممارسة طبية شائعة. و قد يصبح ضرورة لمرض نادر مثل السماك لأن هناك عدد قليل أو لايوجد عقاقير مجازة لتستخدام كبديل.

شكر خاص ل د. هند الشهري لترجمة هذه المعلومات لمؤسسة فرست

يتم توفير هذه المعلومات كخدمة للمرضى وأولياء أمور المرضى الذين لديهم السماك. وليس المقصود بها استكمال الرعاية الطبية المناسبة، ولكن لتتممة تلك الرعاية عن طريق لتوجيه في المسائل العملية التي تواجه المرضى و أولياء الأمور. لا منظمة فرست ولا مجلس إدارتها، أو المجلس الاستشاري الطبي والعلمي، ولا مجلس المحررين الطبيين، ولا الموظفين والمسؤولين في المؤسسة تصادق على أي علاجات ذكرت هنا. كل قضية تتعلق برعاية المرضى الذين يعانون من السماك ينبغي أن تناقش مع طبيب الأمراض الجلدية من ذوي الخبرة في علاج هذه الاضطراب.

منظمة السماك وأنواع البشرة ذات صلة

PO Box 1067, Lansdale, PA 19446
Phone: 215.997.9400 • Fax: 215.997.9400
Email: info@firstskinfoundation.org
Website: wwwfirstskinfoundation.org

first
Foundation for Ichthyosis & Related Skin Types