

متلازمة نيزرتون

الوصف

متلازمة نيزرتون هي اضطراب يؤثر على الجلد، الشعر، والجهاز المناعي. يُولد الأطفال المصابون بهذه المتلازمة بجلد أحمر ومتقشر (احمرار الجلد السماكي)، وقد يتسرب السائل من الجلد. يُولد بعض الرضع المصابين بغشاء شفاف مشدود يُغطي الجلد يُعرف بغشاء الكولوديون، ويُفقد هذا الغشاء عادة خلال الأسابيع الأولى من الحياة. نظرًا لافتقار الأطفال حديثي الولادة المصابين بالحالة إلى الحماية التي يوفرها الجلد الطبيعي، فإنهم معرضون لخطر الإصابة بالجفاف والعدوى الجلدية أو تسبب التهاب في كامل الجسم، وهي حالات قد تُهدد الحياة. كما قد يفشل الأطفال في النمو واكتساب الوزن بالمعدل المتوقع (فشل النمو). عادة ما تتحسن صحة الأطفال الأكبر سنًا والبالغين المصابين، رغم أنهم غالبًا ما يظلون ناقصي الوزن وقصيري القامة.

بعد مرحلة الطفولة، تختلف شدة اضطرابات الجلد بين المصابين ويمكن أن تتقلب بمرور الوقت. قد يظل الجلد أحمر ومتقشر، خصوصًا خلال السنوات الأولى من العمر. ويعاني بعض الأشخاص من احمرار متقطع أو نوبات من اضطراب جلدي مميز يُعرف باسم "السماك الحلقي الخطي"، والذي يشمل بقعًا من آفات حلقية متعددة. لا تُعرف محفزات هذه النوبات، لكن الباحثين يشيرون إلى أن التوتر أو العدوى قد يكون لها دور.

الحكة مشكلة شائعة وقد تؤدي إلى التهابات متكررة نتيجة الخدش. كما أن خلايا الجلد الميتة تنتشر بمعدل غير طبيعي وقد تتراكم في قنوات الأذن، مما قد يؤثر على السمع إذا لم تُنظف بانتظام. ويمتص الجلد المواد مثل الكريمات والمراهم بمعدل غير طبيعي، مما قد يؤدي إلى ارتفاع مستويات بعض الأدوية الموضعية في الدم. كما أن وظيفة الجلد في حماية الجسم من الحرارة والبرودة تكون مضطربة، ما يصعب تنظيم حرارة الجسم.

يعاني المصابون بمتلازمة نيزرتون من هشاشة الشعر وسهولة تقصفه. وقد تحتوي خصلة الشعر الواحدة على مناطق رفيعة وسميكة، وتُعرف هذه الحالة باسم "شعر الخيزران" أو "تشقق الشعر العقدي" أو "الانغلاف الشعري". إضافة إلى شعر فروة الرأس، قد تتأثر الرموش والحواجب أيضًا. وقد لا يُلاحظ هذا الخلل في الشعر في مرحلة الطفولة بسبب قلة شعر الرضع.

يعاني معظم المصابين من مشاكل مناعية مثل الحساسية الغذائية، وحمى القش، والربو، أو الأكزيما.

انتشار المرض

يُقدر أن متلازمة نيزرتون تصيب مولودًا واحدًا من كل 200,000 مولود.

الأسباب

تحدث متلازمة نيزرتون نتيجة طفرات في جين SPINK5. يحتوي هذا الجين على تعليمات لإنتاج بروتين يُسمى LEKT1 و هو مرتبط لإنزيمات السيرين ببتيداز. تتحكم هذه المثبطات في نشاط إنزيمات السيرين ببتيداز التي. تحلل البروتينات

يتواجد LEKT1 في الجلد والغدة الزعترية، وهي غدة تقع خلف عظم الصدر وتلعب دورًا مهمًا في الجهاز المناعي عبر إنتاج الخلايا اللمفاوية.

يتحكم LEKT1 بنشاط بعض إنزيمات السيرين ببتيداز في الطبقة الخارجية من الجلد (البشرة)، وخاصة السطح الخارجي الصلب من الجلد المعروف بالطبقة القرنية، التي تمثل حاجزاً بين الجسم والبيئة. وتشارك هذه الإنزيمات في تقشير الجلد الطبيعي عبر تحطيم الروابط بين خلايا الطبقة القرنية.

يتحكم LEKT1 أيضاً في نمو الشعر وتطور الخلايا للمفاوية في الغدة الزعترية، وتنظيم الإنزيمات التي تحفز الجهاز المناعي.

تؤدي الطفرات في جين SPINK5 إلى فقدان وظيفة LEKT1 مما يؤدي إلى نشاط مفرط لإنزيمات السيرين ببتيداز وتدمير مفرط للبروتينات في الطبقة القرنية، مما يسبب تقشراً مفرطاً وضعف الحاجز الجلدي. كما تؤدي هذه الطفرات إلى اضطرابات في نمو الشعر ووظائف الجهاز المناعي، مما يؤدي إلى الحساسية والربو والأكزيما.

الوراثة

يُورث هذا المرض بنمط متنحٍ جسدياً، مما يعني أن كلا النسختين من الجين في كل خلية يحتويان على طفرات. ويحمل الوالدان نسخة واحدة من الجين المُصاب عادة دون أن تظهر عليهما أعراض.

أسماء أخرى لهذه المتلازمة

- متلازمة شعر الخيزران
- متلازمة كوميل-نيذرتون
- السماك الأحمر مع قلة الشعر وزيادة IgE
- السماك الحلقي الخطي
- مرض نيذرتون

معلومات وموارد إضافية

مركز اختبار الجينات - <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gtr/conditions/C0265962/>

مركز الأمراض الوراثية والنادرة - <https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/7182/index>

(NORD) المنظمة الوطنية للأمراض النادرة - <https://rarediseases.org>

التجارب السريرية - <https://clinicaltrials.gov/search?cond=%22Netherton+syndrome%22>

OMIM كتالوج الجينات والأمراض من - <https://omim.org/entry/256500>

PubMed المقالات العلمية على -

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/?term=%28Netherton+Syndrome%5BMAJR%5D%29+AND+english%5Bla%5D+AND+human%5Bmh%5D+AND+%22last+1800+days%22%5Bdp%5D>

إعداد دكتورة هند الشرحان