مرض التصلب الحدبي

الوصف

مرض التصلب الحدبي هو اضطراب وراثي نادر يُسبب نمو أورام غير سرطانية (حميدة) في أجزاء عديدة من الجسم. يمكن أن تظهر هذه الأورام في الدماغ، الكلى، القلب، الجلد، وأعضاء أخرى، قد تؤثر هذه الأورام عاى طريقة عمل الأعضاء، وقد تؤدي في بعض الأحيان إلى مشكلات صحية خطيرة. كما يتسبب المرض في مشكلات في النمو، وتختلف علاماته وأعراضه من شخص لآخر.

غالبًا ما يؤثر المرض على الدماغ، وقد تظهر أورام حميدة في قشرة الدماغ تُعرف بـ "درنات قشرية". كما يطور بعض المصابين نمطًا من السلوكيات يُعرف بـ **الاضطرابات النفسية العصبية المرتبطة بالتصلب الحدبي(TAND)** ، وتشمل هذه:

- فرط النشاط.
- العدوانية.
- اضطرابات نفسية.
- إعاقة ذهنية أو صعوبات في التعلم.
- صعوبات في التواصل والتفاعل الاجتماعي (مثل اضطرابات طيف التوحد).

وقد يُعاني بعض المصابين من **اضطراب فرط الحركة ونقص الانتباه (ADHD)** أو **نوبات صرع (تشنجات)**. كما قد يعانون من تأخر في النموز

الأورام الكلوية شائعة أيضًا، وقد تسبب خللًا شديدًا في وظائف الكلى وقد تكون مهددة للحياة. يمكن أن تنمو الأورام كذلك في القلب (ورم عضلي مخطّط) أو في الشبكية (الجزء الحساس للضوء في العين). بعض النساء المصابات يصبن بمرض **اللمفانجيوما العضلية الليفية(LAM)** ، وهو مرض رئوي يُسبب السعال، ضيق التنفس، ألم في الصدر، وانهيار الرئة.

تقريبًا جميع المصابين لديهم **مشاكل جلدية**، مثل:

- بقع ذات لون أفتح من الجلد الطبيعي.
- مناطق من الجلد سميكة ومرتفعة.
- نموات (نتوءات) أو أورام صغيرة تحت الأظافر.
- أورام على الوجه تُسمى "الورم الليفي الوعائي الوجهي".

وفي بعض الحالات، قد تظهر **تلفيات في العظام أو الأسنان**.

الانتشار

يُصيب مرض التصلب الحدبي شخصًا واحدًا من كل 6,000 إلى 10,000 شخص.

الأسباب

ينتج المرض عن طفرات في **جين TSC1 أو .TSC2** هذان الجينان يُنتجان بروتينين هما **الهامارتين** و**التوبرين**، واللذان يعملان معًا لتنظيم نمو وانقسام الخلايا وحجمها. كما يعملان كمثبطات للأورام، أي يمنعان الخلايا من النمو والانقسام بطريقة غير طبيعية.

يُولد المصابون بنسخة متغيرة من أحد الجينين في كل خلية. ولكن لكي تتكوّن الأورام، يجب أن يحدث تغيير آخر في النسخة السليمة من الجين خلال حياة الشخص، مما يؤدي إلى فقدان البروتين بالكامل في بعض الخلايا، وبالتالي نمو الأورام في أعضاء مختلفة من الجسم.

الوراثة

ينتقل المرض بنمط **وراثي سائد جسديًا**، أي أن وجود نسخة واحدة متغيرة من الجين في كل خلية كافٍ لظهور المرض. في حوالي ثلث الحالات، يُورث المرض من أحد الوالدين، بينما في الثلثين الآخرين تحدث الطفرة بشكل عشوائي (حالات فردية غير موروثة)

في بعض الحالات النادرة، لا تُكتشف طفرة في أي من الجينين، وقد يكون السبب **الموزايكية الوراثية**، حيث تكون بعض خلايا الجسم طبيعية وأخرى تحتوي على الطفرة.

كيف يتم تشخيص التصلب الحدبي؟

يقوم الطبيب بطلب مجموعة من الفحوصات للتأكد من وجود المرض، و أهمها:

- تصوير الدماغ بالرنين المغناطيسي(MRI): لمعرفة وجود أورام بالدماغ.
- فحص الجلد: يبحث الطبيب عن البقع الفاتحة أو أي علامات جلدية مميزة أخرى.
- تصوير الكلى و القلب بالأشعة أو السونار: للتأكد من وجود أورام أو تغيرات.
- فحص العين: باستخدام جهاز خاص لفحص الشبكية.
- اختبارات وراثية(تحليل DNA) : للتأكد من وجود المرض الجيني المسبب للمرض.

كل هذه الفحوصات تساعد الطبيب في معرفة الحالة بدقة ووضع خطة مناسبة للعلاج و المتابعة.

هل يوجد علاج؟

لا يوجد علاج نهائي حتى الآن، لكن يمكن التحكم في الأعراض:

أدوية للصرع.

علاج سلوكي وتعليمي.

جراحة أو أدوية لتقليل حجم الأورام.

متابعة طبية مستمرة لتجنب المضاعفات.

هل يمكن العيش مع المرض؟

نعم، كثير من المرضى يعيشون حياة طبيعية نسبياً خاصةً إذا تم التشخيص والعلاج مبكراً، مع متابعة مستمرة من الفريق الطبي.

أسماء أخرى للحالة

- مرض بورنفيل(Bourneville disease)
- التصلب الدماغي
- التصلب الدرني
- داء بورنفيل فاكوماتوز(Bourneville phakomatosis)
- Tuberose sclerosis

اعداد دكتورة هند الشرهان