التنكس الهيالييني الجهازي الطفولي
Infantile Systemic Hyalinosis
حول ثاني حالة بالمغرب

دة. هند زهيري

هند زهيري، مريم التاجر، ماريا الركاين، نفيسة بنعجيبة، عبد العظيم باباخويا

مصلحة طب الأطفال، كلية الطب و الصيدلة، وجدة

المقدمة:

يعتبر مرض Infantile Systemic Hyalinosis ISH مرضا وراثيا نادرا وقاتلا، متناقلا عن طريق وراثة صبغية جسدية متنحية، يتميزهذا المرض بترصبات تدريجية هَيَلانِيَّة على مستوى الجلد، العظام والأحشاء. نستعرض في مقالنا ثاني حالة تم تشخيصها على صعيد المغرب على حد علمنا، فالحالة الأولى تم تشخيصها سنة 2010 [1,2].

الحالة السريرية:

يتعلق الأمر برضيع ذَكَرٍ، يبلغ من العمر تسعة أشهر، لأبوين من زواج أقارب من الدرجة الأولى، تعرضت أم الطفل لإجهاض تلقائي أربع مرات، للطفل أخ واحد توفي في عمر الثماني أشهر على إثر حالة إسهال بحسب أقوال الأبوين. بعد بلوغ الشهر الأول من حياة الرضيع الذي نستعرض حالته، لاحظت الأم أن ابنها يعاني من حالة تَقَفُّعٍ على مستوى المفاصل، الشيء نفسه الذي عانى به الأخ المتوفي في نفس العُمُر، بعد ذلك أصبحت المفاصل منتفخة (الوثيقة 2) ومؤلمة، مع عسر في محاولة تحريكها،وانخفاض للحركات التلقائية. بعد ذلك ظهرت لدى الطفل تشوهات على مستوى الجلد والتي تمثلت في: انخفاض مرونة الجلد، تَثَخُّن مُعمَّم على مستوى الجلد، فرط التصبغ على مستوى الحُيود (الوثيقة 1)، حَطاطات لؤلؤية صغيرة، تضخم هائل للثة (الوثيقة 3)، وعقد لحمية حول منطقة الشرج (الوثيقة 4).

من خلال المعلومات التي، جردناها من قصة المريض والفحص السريري، تَمكَّنا من تشخيص مرض (ISH) لديه، الشيء الذي أُكِّد لنا من خلال نتائج التشريح المرضي لخزعة الجلد لدى الرضيع.

المناقشة:

يعتبر Hori و Ishikawa أول من أطلقوا على هذا المرض اسم ISH، وكان ذلك سنة 1964 [3]. هو عبارة عن مرض وراثي متنقل عن طريق،وراثة صبغية جسدية متنحية، نتيجة طفرة على مستوى الكروموزوم4q21.21، تؤدي هذه الطفرة: لتكاثر مفرط للخلايا المغزلية، تَخْليق،بطريقة غير عادية للكليكوأمينوكليكانز والكولاجين، مع ترصبات مفرطةِ الهيالينِ اليوزينِيَّة غيرِ المتبلورة في الأنسجة الضامة لأعضاء مختلفة مثل الجلد، القلب، الهيكل العظمي، العضلات، الأمعاء، الغدة الدرقية، والغدد الكظرية [3.4.5.6.7].

الأطفال المصابون ب ISH، يعانون من تشوهات في شتَّى المفاصل، بكاء مفرط، جلد غير مرن وسميك، مع وجود آفات حَطَاطِية عقيدية، تضخم للثة مع صعوبة في التغذية، اسهال مزمن، التهابات متكررة على مستوى الجهاز التنفسي، وجه ذو ملامح خشنة، فرط التصبغ على مستوى النتوءات العظمية، عقيدات ذات لون ضارب إلى الحُمرة حول الشرج، عادة ما يؤول الأمر بهؤلاء المرضى للوفاة بعمر يناهز السنتين على إثر الالتهابات المتعددة والاسهال. التشريح المرضي لخزعة الجلد (الذي يمكن من إظهار مادة الإيوزين بصفة وفيرة وغير متبلورة، مع تناثر الخلايا على مستوى الأدمة) هو من مكَّن من تشخيص ISH في معظم مقالات المنشورات الطبية حول هذا المرض [5]. يُعتقد أن ISH أكثر شيوعا عند العرب [10]. ذكر مقال (S.M.AR.Mayouf et. Al) من المملكة العربية السعودية، أكبر سلسلة (19 حالة) من ISH على مستوى المنشورات الطبية [11]. يعتبرعلاج ISH في المقام الأول عبارة عن علاج للأعراض، تم ذكر تحسن حالة واحدة بفضل استخدام Interpheron-alpha 2b، ولكن هذا ينتظر التأكيد [12]. الاستشارة الوراثية تلعب دورا أساسيا في تجنب تكرار المرض، من خلال تقديم معلومات للأبوين عن مدى خطورة تكرارنفس المرض عند الأطفال القادمين، وتقدم خيار التشخيص قبل الولادة لهما [11].

الوثيقة 1: فرط التصبغ على مستوى الحُيود

الوثيقة 2: انتفاخ على مستوى المفاصل

الوثيقة 3: تضخم اللثة

الوثيقة 4: عقدة لحمية حول الشرج

الخاتمة:

قمنا بتقديم مقال حول ثاني حالة مُشَخّصةٍ ل ISH في المغرب، هذا المرض الذي لم يتم تشخيصه منذ سنة 2010 في بلدنا (ولا من قَبْلِ هذه السنة)، فتشخيص حالتين فقط على مرور السنين يطرح على أذهاننا عدة تساؤولات، أيرجع ذلك للندرة الفائقة لهذا المرض، أو إلى جانب هذا العامل يوجد غياب لتشخيص هذا المرض نظرا للوفاة المبكرة لمرضى ISH، وخير دليل على ذلك وفاة أخ المريض الذي غالبا كان مصابا بنفس المرض الشيء الذي يعزز من قيمة مقالنا الذي يحُثُّ على نشر أي حالة مشابهة، فرغم عدم توفر العلاج إلا أنه تم ذكر نجاعة استخدام Interpheron-alpha 2b لدى حالة سريرية واحدة لمقال من المقالات الطبية، ما يستدعي عدة دراسات في هذا الإطار وكذا نشر أي حالة من هذا القبيل، كما لا يجب أن ننسى أهمية الاستشارة الوراثية وما لها من دور في تقديم معلومات للآباء حول هذا المرض ومدى خطورته.

المراجع:

1. S. Chaoui El Faiz Salwa, K. Khadir , H. Benchikhi Hyalinose systémique infantile : premier cas marocain , Service de dermatologie, centre hospitalier ibn rochd, quartier des hôpitaux, 20100 Casablanca, Maroc, Annales de Dermatologie et de Vénéréologie Volume 139, Issue 12, Supplement, December 2012, Page B301
2. Mancini GM, Stojanov L, Willemsen R, Kleijer WJ, Huijmans JG, van Diggelen OP, de Klerk JB, Vuzevski VD, Oranje AP (1999) Juvenile hyaline fibromatosis: clinical heterogeneity in three patients. Dermatology 198:18–25
3. Al-Mayouf SM, AlMehaidib A, Bahabri S, Shabib S et.al.Infantile systemic hyalinosis: a fatal disorder commonly diagnosed among Arabs.Clin Exp Rheumatol 2005;23(5):717-20.
4. Giri PP, Raushan R, Ghosh A, Pal P. Infantile systemic hyalinosis.Indian Pediatr 2012;49(1):62-4.
5. Dhingra M, Amladi S, Savant S, Nayak C. Juvenile hyaline fibromatosis and infanti le systemic hyal inosis: divergent expressions of the same geneticdefect?Indian J Dermatol Venereol Leprol 2008;74(4):371-4.
6. Dowling O, Difeo A, Ramirez MC, Tukel T et.al. Mutations in capillary morphogenesis gene-2 result in the allelic disorders juvenile hyaline fibromatosis andinfantile systemic hyalinosis.Am J Hum Genet 2003;73(4):957-66. Epub 2003 Sep 12.
7. Hanks S, Adams S, Douglas J et al. Mutations in the gene encoding capillary morphogenesis protein 2 cause juvenile hyaline fibromatosis and infantile systemic hyalinosis. Am J Hum Genet 2003; 73(4):791-800.
8. Madke B, Kharkar V, Mahajan S, Chikhalkar S et.al.Infantile systemic hyalinosis: A case report and review of literature.Indian Dermatol Online J 2010;1(1):10-3. doi: 10.4103/2229-5178.73250.
9. Urbina F, Sazunic I, Murray G (2004) Infantile systemic hyalinosis or juvenile hyaline fibromatosis? Pediatric Dermatol 21:154–159
10. Luluah Al-Mubarak & Abdulkarim Al-Makadma & Sultan Al-Khenaizan Infantile systemic hyalinosis presenting as intractable infantile diarrhea, Eur J Pediatr (2009) 168:363–365
11. Maheshwar Lakkireddy[1], Shagun Aggarwal et al Identical Twins with Infantile Systemic Hyalinosis: Case study and review of literatureJournal of Orthopaedic Case Reports 2016 Jan-Mar: 6(1):Page 69-71
12. Ruiz-Maldonado R, Durán-McKinster C, Sáez-de-Ocariz M, Calderón-Elvir C, Yamazaki-Nakashimada MA, Orozco-Covarrubias L (2006) Interferon alpha-2B in juvenile hyaline fibromatosis. Clin Exp Dermatol 31:478–479