

گزرودرما پیگمانتوزوم «مطالعه بالینی و آسیب شناسی و علت ۲۴ مورد بیماری»

مجله نظام پزشکی

سال ششم، شماره ۱، صفحه ۴۹، سال ۲۵۳۶

دکتر ناصر صادقی*

چهارم- مرحله شروع تومورهای خوش خیم: در این مرحله روی پوست سالم یا ضایعات سابق، تومورهای خوش خیم بروز میکند. (شکل ۴).

پنجم- مرحله سرطانی: دیر یا زود روی ضایعات خوش خیم قبلی مانند کراتوزها یا پاپیلوماتوز «Papillomatose» و ضایعات زگیلی شکل یک یا چند غده سرطانی بوجود می آید که بنوبه خود سبب مرگ بیماران میشود (شکل ۵).

آسیب شناسی: اپی درم اتروفیک و گاهی هیپرتروفیک است ولی در همه حال ضایعات دیسکراتوزی آن مشهود میباشد (شکل ۶).

بعلاوه طبقه شاخی در سطح ضخیم میگردد: تغییرات وسیعی در سیستم ملانوژنز نیز دیده میشود. در درم بافت کولازن سخت می شود، رشته های رتیکیلین از بین می رود، رشته های الاستیک قطعه قطعه می گردد و گاهی بصورت دانه های نامنظمی درمی آید (شکل ۷).

فولیکولهای مو سالمند و غدد مترشحه چربی و عرق گاهی زیادتر از معمولند. ضایعات توموری اغلب از نوع اپی تلیوما است. بروز ملانوم بدخیم و سارکوم نیز گزارش شده است.

ما در ۲۴ مورد نمونه برداری، ۹ مورد اپی تلیوما اسپینوسولر و ۴ مورد بازوسولر دیده ایم. مطالعات ما با میکروسکپ الکترونیک نشان میدهد که اپی درم و درم هردو مبتلا هستند. سلولهای طبقه خاردار چین و چروک خورده و هسته های آنها کوچک تر از معمول است. بدین ترتیب فضاهای بین سلولی در اپی درم گشاد شده است. ملانوزومها انحطاط یافته و تغییر شکل داده اند. و دسموزومها

گزرودرما پیگمانتوزوم یکی از بیماریهای ارثی است که باخصیصه اتوزومال مغلوب انتقال مییابد و درجه شیوع آنرا بین ۱ در ۶۰۰۰ تا ۱۰۰۰۰ تخمین زده اند. کودکان و جوانان مستعد به بیماری پس از قرار گرفتن در آفتاب حساسیت شدید و غیرطبیعی به اشعه ماوراء بنفش نشان میدهند، حساسیتی که پوست را تیره می سازد و بزودی سبب آتروفی آن میگردد. رگ های پوست گشاد میشوند و کمی بعد روی چنین ضایعاتی سرطانه های مختلف بوجود می آید. در این بیماری عوارض عصبی و چشمی نیز شایع است.

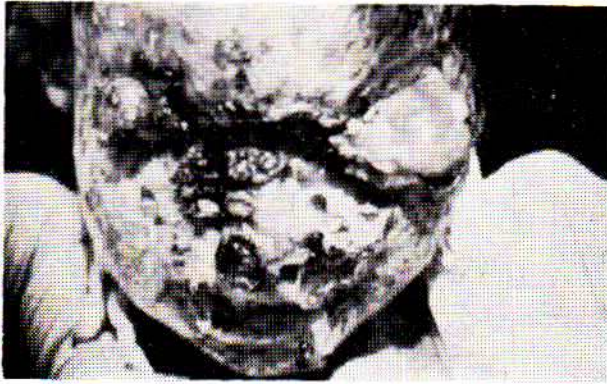
تظاهرات پوستی این بیماری به ۵ مرحله متوالی تقسیم میشوند: اول - مرحله اریتماتواسکوئامو: این مرحله غالباً نزد نوزادان و شیرخواران با نوعی آفتاب زدگی شروع میشود و بزودی پوست در قسمت هایی که پوشیده نیست کمی خشک و بسراق و پوسته دار می گردد.

دوم- مرحله تغییر رنگ: که عبارتست از ایجاد نقاط قهوه ای کم و بیش بزرگ و مجزا از هم، در همین مرحله نقاطی سفید رنگ روی ضایعات مرحله اول نیز بوجود می آید (شکل ۱).

سوم - مرحله گزرودرمی: در اینجا پوست تیره و آتروفیه و خشک و کشیده است و رگ های پوست گشاد میشوند. حرکات لبها و پلکها مشکل و پره های بینی بی حرکت میگردد (شکل ۲).

در قسمت هایی از پوست بدن که بوسیله لباس پوشانده شده است لک های سفید منقوط ظاهر میگردد (شکل ۳).

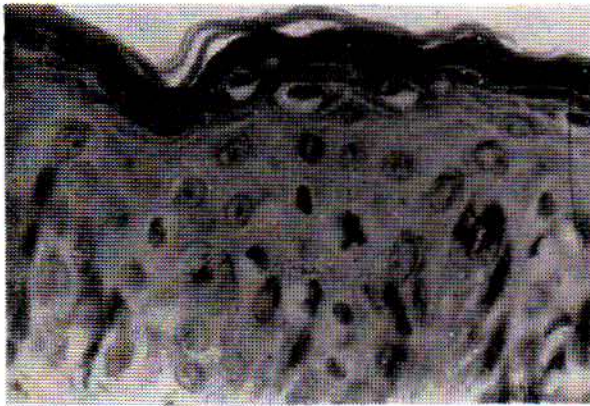
* بیمارستان رازی دانشکده پزشکی رازی - دانشگاه تهران.



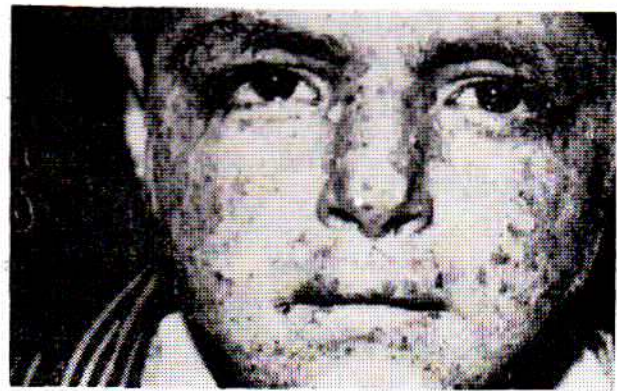
شکل ۵- مرحله پنجم یا سرطانی شدن.



شکل ۱- مرحله دوم ضایعات اریتماتو و پیگمانتوزی صورت را نشان میدهد.



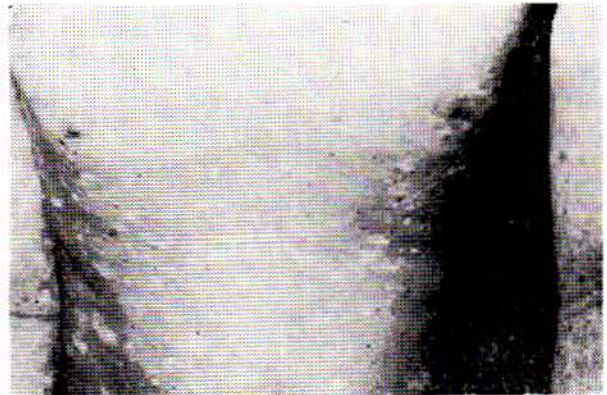
شکل ۶- سلولهای دیسکراتوزی در اپیدرم دیده میشود.



شکل ۲- مرحله سوم یا مرحله گزرودرمی.



شکل ۷- تغییرات وسیعی در بافت الاستیک دیده میشود.



شکل ۳- ضایعات آکرومیک در قسمت‌هایی از پوست بدن که بوسیله لباس پوشیده شده است.

(Desmosoms) نیز خراب شده‌اند درک‌های سفید پوست پوشیده بدن ملانوسیت‌ها بکلی از بین رفته‌اند. در درم بافت الاستیک مانند سایر بافتهای درم نیز تغییرات تباهی (دژنراسانس) را نشان میدهد و حتی رتیکولین گاهی از بین رفته است.

علت: از نظر اتیولوژی مدیون J. E. cleaver هستیم که در سال ۱۹۶۹ پژوهشهای بسیار جالبی در این زمینه بعمل آورده است. گزرودرما پیگمانتوزوم تنها بیماری ارثی است که فقط در اثر اختلال یک نوع آنزیم بوجود می‌آید و این اختلال مستقیماً با بروز سرطانهایی آفتابی بستگی دارد.



شکل ۴- مرحله چهارم با شروع تومورهای خوش‌خیم.

باشند قادرند که دیمرهاى D. N. A را از بین ببرند اما وضع در سلولهای بیماران مبتلا به گزرودرما که شدیداً به اشعه ماوراء بنفش حساس اند از این قرار است: اولاً در آنها دیمرها از ریشه پیری میدیک بوجود میاید. ثانیاً قدرت برطرف کردن دیمرهای مزبور در آنها بسیار خفیف و یا هیچ است و در نتیجه خصیصه ترمیم ضایعات D. N.A. نیز بسیار ناچیز است.

پس فاجعه در گزرودرما پیگمانتوزوم در مرحله ترمیم ضایعه D. N. A. سلولهای اپی درم اتفاق میافتد که بی شک مربوط به فقدان و یا کمبود یک یا چند آنزیم است، این آنزیمها سه عددند که به ترتیب وارد عمل میشوند:

- ۱- آندونوکلئاز که باعث قطع دیمر D. N. A میگردد.
- ۲- فسفومونواستراز اختصاصی که باعث طرد گروه فسفوریلها میگردد. این فسفوریلها در حاشیه D. N. A. آزاد قرار دارند.
- ۳- بالاخره اگزونوکلئاز که دیمر آزاد را بکلی طرد میکند.

بنظر میرسد که در گزرودرما پیگمانتوزوم فقط فقدان و یا اختلال ژنی که آندونوکلئاز را میسازد دیده میشود. بدین ترتیب معلوم شده است که اولاً قدرت ترمیمی سلولهای انسان یک واقعیت است، ثانیاً در گزرودرما پیگمانتوزوم مانند بسیاری از بیماریهای ارثی این نوع عدم قدرت ترمیمی بعلمت فقدان آنزیم و یا مواد شیمیائی دیگر خفیف و یا هیچ است.

میدانیم که اشعه یونزا ساختمان ژنتیک D. N. A. سلولها را خراب میکنند. در سالهای اخیر پی برده ایم که سلولها نیز میتوانند اثرات حاصل شده را ترمیم کنند.

در جریان گزرودرما پیگمانتوزوم، اختلالی در مرحله ترمیمی سلولها موجود است که ارثی و قابل انتقال میباشد.

از این گذشته، میدانیم که تأثیر اشعه روی سلول زنده در دومرحله انجام میگردد، ابتدا ایجاد ضایعه سپس ترمیم.

هنگامی که اشعه به سلول بتابد سه حالت زیر اتفاق میافتد:

- ۱- مرگ سلول.
- ۲- جهش ژنتیک.
- ۳- بازگشت سلول به حال طبیعی و این بازگشت سلول به حال طبیعی بستگی تام به یک دسته واکنش بیوشیمیائی دارد. یعنی برای ترمیم سلول و عبارت دیگر برای ترمیم زنجیرهای D. N. A. یک یا چند آنزیم اختصاصی موجود است و بکمک این قبیل آنزیمها میتوانیم شاخه های D. N. A. را از نو بنا کنیم. از سوی دیگر میدانیم که اگر سلولهای طبیعی انسان را در معرض اشعه ماوراء بنفش قرار دهیم آزرده میشوند و روی آنها دیمرهای پیری میدیک بوجود میآید. این دیمرها خیلی پایدارند و بکمک تحقیقات فتوشیمیائی «Photo - chemistry» میتوان طریقه تشکیل شدن آنها مطالعه کرد. سلولهای مورد آزمایش بشرط اینکه طبیعی

REFERENCES :

- 1- Caputo, R., Ultrastructure of X P. Arch Derm, 1971. 241. 364.
- 2- Cleaver, J. E., Xeroderma pig, J. of Investi. Derm. 1973. 60. 1. 29.
- 3- Grupper, CH., Xeroderma pig, bull. Soc, Derm. 1974. 571.
- 4- Sadeghi, N., Xeroderma pig Thèse de Med. Fac. Med. Toulouse, 1965.
- 5- Sadeghi, N., Xeroderma pig. Ann. ped. 1964, p. 281.
- 6- Sadeghi, N., Xeroderma pig. Toulouse Med, 1964, 281.
- 7- Sadeghi, N., Xeroderma pig. Daneche Pesechki. 1967. No 3.