

پیبالدیسم



پیبالدیسم یک بیماری ژنتیکی است که معمولاً در بدو تولد مشخص می شود، که در آن یک تکه بدون رنگدانه یا سفید در پوست یا مو مشاهده می شود. در افراد مبتلا به پیبالدیسم، سلولهای که رنگ چشم، پوست و مو را تعیین می کنند در نواحی معینی وجود ندارند.

این سلولها ملانوسیت نامیده می شوند. در 90 درصد موارد، ناحیه ی پیبالدیسم به صورت تکه ای موهای سفید نزدیک پیشانی به نام forelock مشاهده می شود. برخی از افراد ممکن است ناحیه ای از پوست یا موهای فاقد رنگدانه در مژه ها، ابروها و پوست داشته باشند.

پیبالدیسم چیست؟

پیبالدیسم از طریق یک سری جهش های ژنتیکی که بر تولید ملانین تاثیرگذار است، ایجاد می شود. پیبالدیسم نوعی بیماری ژنتیکی اتوزومال غالب می باشد. به این معنی که فرد مبتلا به پیبالدیسم به میزان 50 درصد، بیماری را به فرزندان خود انتقال می دهد.

برخی جهش های ژنتیکی در افراد مبتلا به پیبالدیسم در ژن های KIT و SNAI2 یافت شده است. ژن KIT مسئول فرستادن سیگنال هایی برای ساخت سلول های معینی از جمله ملانوسیت ها می باشد. وقتی یک موتاسیون در ژن KIT وجود داشته باشد، ملانوسیت ها که مسئول رنگدانه سازی هستند دچار تغییر می شوند و این مسئله منجر به فقدان رنگدانه در نواحی از پوست یا مو می شود.

جهش

وقتی که جهش در ژن SNAI2 یا SLUG باشد، پروتئینی به نام Snail2 تحت تاثیر منفی قرار می گیرد. Snail2 مسئول رشد سلول هایی از جمله ملانوسیت ها می باشد که جهش در آن منجر به تغییرات رنگدانه ی سفید می شود. پیبالدیسم ممکن است در برخی شرایط پزشکی دیگر نیز دیده شود از جمله سندروم واردنبرگ. سندروم واردنبرگ بر شنوایی و رنگدانه ی مو، پوست و چشم فرد تاثیر می گذارد.

مقایسه با دیگر بیماری ها

پیبالدیسم ممکن است با بیماری های دیگری که روی رنگدانه های بدن تاثیر دارند، اشتباه گرفته شود. از جمله موارد زیر:

: Vitiligo

نوعی بیماری خودایمنی نادر است، که تقریباً یک درصد مردم دنیا را درگیر می کند. بدن به ملانوسیت های خود حمله می کند که منجر به تغییرات پیش رونده در رنگدانه های پوست، مو، چشم ها، غشاهای مخاطی و گوش داخلی می شود. Vitiligo بیماری ژنتیکی نیست که افراد در بدو تولد داشته باشند، بلکه اغلب قبل از 20 سالگی بروز می کند.

: Poliosis circumscripta

نوعی forelock سفید است که اغلب همراه با پیبالدیسم رخ می دهد و یک علامت موجود در چندین بیماری دیگر نیز هست. این موارد شامل واردنبرگ، توبرکلوزیس اسکروزیس، بیماری های التهابی و بیماری های سرطانی و غیر سرطانی می باشد.

: سندروم آلزاندروینی (Alezzandrini)

سندروم نادری است که با علائم از دست دادن شنوایی، تغییرات رنگ پوست و مو و تغییرات در رنگ شبکیه ی چشم همراه است. به نظر می رسد که این بیماری ممکن است توسط یک ویروس ایجاد شود و یا به عنوان بخشی از یک وضعیت خودایمنی که به ملانوسیت ها حمله می کند، ظاهر شود.



علائم

بر اساس منابع معتبر، در حدود 90 درصد افراد مبتلا به پیبالدیسم

تنها یک علامت دارند که همان forelock است. تکه ای از موهای سفید در خط موی نزدیک پیشانی ظاهر می شود. شکل آن معمولا مثلث، الماس یا نوار بلند است. بخش های دیگر بدن نیز می تواند تحت تاثیر پیبالدیسیم قرار بگیرد. نواحی سفید ممکن است شامل ابرو، مژه، پیشانی، جلو یا کنار شکم و قفسه ی سینه، وسط بازوها و پاها باشد.

درمان

درمان پیبالدیسیم می تواند چالش برانگیز باشد و ضمانتی وجود ندارد که درمان نتایج دلخواه را داشته باشد. برخی درمان هایی که برای این بیماری استفاده می شود شامل :

Dermabrasion (کشیدن پوست) :

تکنیکی است که در آن لایه ی بیرونی پوست فرد خارج می شود.

پیوند پوست :

فرایندی که در آن قسمتی از پوست که حاوی رنگدانه هست به ناحیه ی فاقد رنگدانه پیوند زده می شود.

پیوند ملانوسیت و کراتینوسیت :

در طی این فرایند، سلول هایی که رنگدانه تولید می کنند به ناحیه ی فاقد رنگدانه پیوند زده می شود.

Erbium :

تکنیکی که در آن از پیوند جراحی با لیزر [YAG](#) استفاده می شود.

[فتوترابی](#) ممکن است بعد از کشیدن پوست یا پیوند سلولی برای سرعت بخشیدن به توسعه ی رنگدانه مورد استفاده قرار گیرد.

افراد مبتلا به پیبالدیسیم در معرض آفتاب سوختگی هستند و توصیه می شود از کرم های ضد آفتاب و سایر اقدامات محافظتی برای جلوگیری از آسیب پوست استفاده کنند. برخی از افراد ممکن است برای مطابقت با رنگ پوست اطراف و استتار ناحیه ای که تحت تاثیر پیبالدیسیم قرار گرفته است، از آرایش استفاده کنند.

تهیه و ترجمه توسط : خانم شیرین خدابخشیان ([آزمایشگاه ژنتیک پزشکی ژنوم اصفهان - سیتوژنتیک](#)).