

کراتودرما (PPK)



کراتودرما پالموپلانتارگروهی از بیماری‌های پوستی است که با ضخیم شدن پوست کف دست‌ها و پاها مشخص می‌شود. همچنین می‌تواند یک ویژگی از سندروم‌های زمینه‌ای مختلف باشد. در اشکال نادر کراتودرما ممکن است اندام‌هایی غیر از پوست تحت تاثیر قرار بگیرند. این بیماری به طور معمول ممکن است در طول زندگی یک فرد به دلیل تغییر در سلامتی یا محیط فرد مبتلا ایجاد شود (اکتسابی) یا به صورت ژنتیکی به ارث برسد. PPK براساس ارثی بودن یا اکتسابی بودن و ویژگی‌های بالینی آن طبقه بندی می‌شود.

فرم ارثی این بیماری به 4 زیر گروه طبقه بندی می‌شود:

- پراکنده (Diffuse)
- کانونی (Focal)
- نقطه ای (Punctate)
- Transgradient (وسعت ضخامت پوست)

وراثت:

فرم ارثی این بیماری ناشی از جهش‌های ژنتیکی است که منجر به تولید پروتئین غیرطبیعی پوست (**کراتین**) می‌شود. این فرم از بیماری ممکن است در بیش از یک عضو خانواده وجود داشته باشد.

جهش

جهش در چندین ژن می‌تواند باعث شکل ارثی PPK شود. بسته به ژن

درگیر ، وراثت می تواند اتوزومال غالب یا اتوزومال مغلوب باشد. وراثت اتوزومال غالب بدین معناست که داشتن جهش تنها در یک نسخه از ژن مسئول در هر سلول برای ایجاد ویژگی های این بیماری کافی است.

وقتی فردی با جهش که باعث ایجاد حالت غالب اتوزومی می شود صاحب فرزند می شود ، هر کودک 50 درصد (1 در 2) شانس به ارث بردن این جهش را دارد. به همین دلیل ، غیر معمول نیست که یک بیماری غالب اتوزومی در بیش از یک نسل در یک خانواده وجود داشته باشد. وراثت اتوزومال مغلوب به این معنی است که برای تحت تأثیر قرار گرفتن ، فرد باید در هر دو نسخه از ژن مسئول در هر سلول جهش داشته باشد.

افراد مبتلا یک نسخه جهش یافته از ژن را از هر یک از والدین به ارث می برند ، که به عنوان ناقل شناخته می شود. حاملان یک بیماری اتوزوم مغلوب معمولاً هیچ گونه علامت یا علامتی ندارند .

علل ایجاد فرم اکتسابی

علل احتمالی زیادی برای کراتودرم اکتسابی وجود دارد از جمله داروها ، یائسگی ، مواد شیمیایی (به عنوان مثال آرسنیک) ، تحریک مکانیکی ، سوء تغذیه ، شرایط سیستمیک (مانند بیماری تیروئید ، اختلالات گردش خون) ، بدخیمی ها (مانند سرطان ریه ، سرطان روده ، لنفوم) ، بیماری های پوستی (به عنوان مثال پسوریازیس ، اگزما ، لوپوس اریتماتوز) و علل عفونی (مانند سفلیس ، سل ، ویروس پاپیلومای انسانی).

علائم و نشانه ها

- در کراتودرما پالمو پلانتر پراکنده ، پوست کف دست و پا ضخیم به نظر می رسد و ممکن است سفت و زرد رنگ باشد.
- در کراتودرما پالموپلانترکانونی ، معمولاً فقط نقاط فشار یا اصطکاک تحت تأثیر قرار می گیرند.
- در کراتودرما نقطه ای، لکه های پوستی کوچکی در کف دست و کف وجود دارد.
- کراتودرما transgradient بسیار نادر است و ناهنجاری پوستی به پشت دست یا پا گسترش پیدا می کند.
- همچنین افراد ممکن است هنگام راه رفتن ، تعریق زیاد یا ترشح کف پا یا بین انگشتان پا احساس درد کنند. عفونت های قارچی و کاهش حس انگشتان دست یا پا نیز ممکن است وجود

داشته باشد.

▪ این بیماری همچنین ممکن است با تغییراتی در ناخن ، مو یا دندان همراه باشد. افرادی که مبتلا به کراتودرما هستند نیز ممکن است به دلیل ظاهر پوست دچار استرس روانی شوند.

تشخیص بیماری

تشخیص ppk ممکن است شامل معاینه بالینی، ارزیابی سابقه پزشکی و خانوادگی، بافت شناسی (مشاهده بافت از بیوپسی پوست زیر میکروسکوپ) و آزمایش ژنتیک (در صورت شک به ppk ارثی) می باشد. علاوه بر بررسی ضخیم شدن پوست کف پا و دست ها، بررسی سایر نواحی نظیر ناخن، مو، دندان و سایر بافت‌های بدن ضروری است.

درمان

درمان هر دو نوع این بیماری بسیار مشکل است. در درجه اول هدف از درمان، کاهش ضخامت پوست و نرم شدن نواحی آسیب دیده است. در بسیاری از مواد درمان منجر به بهبودی کوتاه مدت می‌شود و اغلب عوارض جانبی ناخواسته‌ای دارند.

برای افراد مبتلا به PPK اکتسابی ، غربالگری بیماری‌های سیستمیک ، عفونت‌ها ، داروهای مقصر و نئوپلازی (تشکیل تومور) مهم است. درمان بیماری زمینه ای یا توقف محرک های احتمالی موثرترین درمان برای نوع اکتسابی این بیماری است.

گزینه های درمانی ممکن است به نوع خاصی از PPK بستگی داشته باشد و شامل موارد زیر باشد:

- نرم کننده‌ها
- برش لایه‌های پوست
- کراتولیتیک موضعی (مفید برای افرادی که دارای کراتودرمی محدود هستند)
- رتینوئیدهای موضعی (این اغلب با تحریک پوست محدود می شود)
- رتینوئیدهای سیستمیک (استریتین)
- پماد موضعی ویتامین D (کلسیپوتریول)
- جراحی برای برداشتن پوست ، و سپس پیوند پوست
- استروئیدهای موضعی قوی یا بدون کراتولیتیک در موارد دارای جزء التهابی
- در حال حاضر ، طبق دانش ما ، هیچ راهی برای جلوگیری از PPK

در افرادی که PPK به ارث برده اند اما هنوز علائمی از خود نشان نداده اند وجود ندارد.

تهیه و ترجمه توسط خانم پریناز پارسى ([آزمایشگاه تخصصی ژنتیک پزشکی ژنوم اصفهان - PND](#))

(b)

