

# الفقاعي البشريه تحلل حالات في المعرفي التقدم نشره تم لما مراجعه :المتوارث

## رسالة

الجلدية الأمراض في الماجستير درجة علي للحصول توطئة مقدمة  
والتناسلية

الطبيبة من مقدمة  
أحمد علي عادل شيرين  
والجراحة الطب بكالوريوس  
الطب كلية  
القاهرة جامعة

إشراف تحت  
البطاوي يحيي ماجد محمد د.أ  
الجلدية الأمراض أستاذ  
الطب كلية  
القاهرة جامعة

رضوان نبيل نجلاء د.  
الجلدية الأمراض مدرس  
الطب كلية  
القاهرة جامعة

صبحي محمد رحاب د.  
الجلدية الأمراض مدرس  
الطب كلية  
القاهرة جامعة

الطب كلية  
القاهرة جامعة

2006

## العربي الملخص

الأمراض من متنوعة مجموعة يمثل المتوارث الفقاعي البشره تحلل مرض والأغشية جلدبال فقاعيع وظهور الجلد بهشاشة يتميز و, الوراثية الجلدية المرض هذا يرتبط ما وغالباً, ميكانيكية إصابة أي بعد المخاطية؛ الإكلينيكية الصورة تتضمن. الجلد خلاف أخرى أعضاء فى باضطرابات الأولى العمر سنوات في للوفاة تؤدي قد الخطورة شديدة أنواع للمرض اختلالات عن تخرج لا محدودة بإصابات تتميز شدة أقل أنواع إلى بالإضافة الأسنان و الأظافر تكوين فى

أنواع ثلاث إلى المتوارث الفقاعي البشره تحلل مرض تصنيف تم الفقاعي البشره تحلل (2), البسيط الفقاعي البشره تحلل (1): رئيسية نوع الباحثون أضاف و. الضمورى الفقاعي البشره تحلل (3), المفرقى. النصفى الرباط بالجسيم المتعلق الفقاعي البشره تحلل بإسم جديد أعضاء فى اضطرابات وجود يتميز بعدم البسيط الفقاعي البشره تحلل (المفرقى), شدة الأكثر الأنواع بينما, منها بالقليل أو الجلد خلاف أخرى إصابات إلى تؤدي قد (النصفى الرباط بالجسيم والمتعلق الضمورى الجسم أعضاء مختلف فى شديدة

من مجموعة من تتكون حيوية منطقة هو الأدمة و رةالبش بين المفرق تتحد و تتداخل أن على فريدة بمقدرة تتميز التى الجزيئية المكونات و التركيب دراسة تعتبر. الخلوى للارتباط مادة لتكوين, الآخر مع كل الباثولوجيا آلية لفهم السبيل هو المفرق لهذا الجزيئى التكوين البشره تحلل مرض تحت تندرج التى الأنواع لكل النسجية و الجزيئية الخلوى الغشاء (1:الآتى من الأدمة و البشره بين المفرق ويتكون. الفقاعي, الداخلية البقعة: من يتكون الذى النصفى؛ الرباط الجسيممتضمناً القاعدى, المتألفة الصفيحة (2), قاعدية تحت الكثيفة اللوحة و الخارجية البقعة

الكثيفة الصفحة تحت فيما المنطقة (4) والكثيفة الصفحة (3) غير و كولاجينية جزيئات عدة تمثل المفرق لهذا الجزيئية المكونات 6 ألفا, البكتين, 7كولاجين, 4كولاجين:المثال سبيل على, كولاجينية الفقاع مستضد, 1-الفقاعى الفقاع مستضد, انتيجرين 4بيتا فى خلل وأى. البيرليكان و, النايدوجين, 6نلاميني, 5لامينين, 2-الفقاعى الجلد هشاشة إلى تؤدي الأخر مع كل تداخلاتها أو المكونات هذه

اضطرابات, بالجلد متعددة أعراض له الفقاعى البشره تحلل مرض كل. جينية طفرات صورة فى مختلفة اختلالات و الجلد خلاف أعضاء فى التصنيف اعتمد. للمرض ددةمتع تصنيفات وضع إلى أدت العوامل هذه فى الانقسام مستوى تحديد على ركز كما شكلية أسس على التقليدى دمج و الوراثة طريقة على التالى التصنيف اعتمد ثم, الجلد نسيج المنسوبة الأسماء ازالة الى بالاضافة الاكلينيكية و الجزيئية المشاهدات المتعددة الأنواع على التصنيف اعتمد ذلك بعد ثم. ضرورة الغير فى الحديث المعرفى وأفرزالتقدم. بينهم المشتركة الأعراض و للمرض معرفة اساس على تصنيف للمرض الجزيئية المرضية الأسباب علم البشره تحلل لمرض المختلفة للأنواع المسببة الجزيئية للاختلالات جينات رةعش حوالى فى النوعية الجينية الطفرات معرفة أدت ثم. الفقاعى الأنماط طيف تفسير الى المرض من تعانى التى العائلات فى مختلفة الجزيئى الجينى التصنيف وظهور, الفقاعى البشره لتحلل الظاهرية للمرض

مع البشره داخل بفقاعيع يتميز, البسيط الفقاعى البشره تحلل. تندبا تترك أن بدون تلتئم النوع هذا صابات. بسيطة داخلية صابات! بعض وجود من الرغم على, السائدة الوراثة هى للمرض الوراثة طريقة, كوكين-فيبر:هى للمرض الشائعة الأنواع. المتنحية الوراثة ذات الحالات البشره تحلل, أوجنا:هى شيوعا الأقل الأنواع. مييرا-دولنج و, كوبنر

لبسيط الفقاعى البشرة تحلل, المبرقش التلون مع البسيط الفقاعى, المميت المتحى البسيط الفقاعى البشرة تحلل, العضلى الضمور مع الطفرات) كالين آل متلازمة و السطحى البسيط الفقاعى البشرة تحلل هذا فى السبب هى 14 الكيراتين و 5 للكيراتين تشفر التى الجينات فى الخاص والجين 7 بالكولاجين الخاص الجين فى الطفرات. (النوع فى الطفرة. كوكين-فيبر مرض تسبب 4بيتا التكاملى بالبروتين مع البسيط الفقاعى البشرة تحلل مرض تسبب البليكتين-جين أوجنا-البسيط الفقاعى البشرة تحلل و العضلى الضمور

المتحياة الأمراض من مجموعة يمثل, المفرقى الفقاعى البشرة تحلل المتألفة لصفحة مستوى على انحلال بوجود تتميز التى الوراثة تحلل و هيرليتز-غير, هيرليتز: تشمل المرض لهذا الرئيسية الأنواع المشفرة الجينات فى الطفرات. الحميد الضامر العام الفقاعى البشرة ألفا, 17كولاجين, ( 2 جاما و 3 بيتا, 3 ألفا ) 5 لللامينين المكونة للوحدات المرض هذال المسببة هى, انتيجرين 4 بيتا و انتيجرين 6

ما منطقة فى فقاعى بوجود يتميز, الضمورى الفقاعى البشرة تحلل الخطافية الألياف تكوين فى خلل نتيجة الكثيفة الصقيحة - تحت هذا فى الوراثة. ضامرة ندبات و سلاق تكوين يتبعه الفقاعى التنام هى ثة الورا متحياة الأنواع. المتحياة و السائدة الطريقتين بكلا المرض -غير مرض بينما سيميز -هالوبو مرض هو الأنواع هذه وأشد, خطورة الأكثر, تورين - كوكين: تشمل السائدة الأنواع. خطورة الأقل هو سيميز -هالوبو قصبية أمام الضمورى الفقاعى البشرة تحلل, يارت متلازمة, ياسينى الفقاعى الأدمة تحلل و الحكى الضمورى الفقاعى البشرة تحلل, الساق تم الضمورى الفقاعى البشرة تحلل حالات كل. الولادة لحديثى المؤقت لطفرات بالإضافة. 7 للكلولاجين المشفر للجين جينية بطفرات ربطها الخلايا سرطان حالات فى, لأورام المثبطة الجينات: مثل أخرى جينات

و المتحى الضمورى الفقاعى البشره تحلل بمرض المرتبطة القشرية البشره تحلل مرض فى أرجنين -ل أيضا لنواتج المشفرة الجينات (سيميز -هاليبو) المتحى الضمورى الفقاعى

هو ,النصفى الرابط بالجسيم المتعلق الفقاعى البشره تحلل سطح عند الفقاعى بوجود يتميز وحديثاً عليه التعرف تم الذى النوع النوعين .المتألفة الصفيح و القاعدية الخلايا بين الانفصال و الحميد الضامر العام الفقاعى البشره تحلل :هما المرض لهذا الرئيسيين تحلل :هى الأخرى الأنواع ,البوابى الرتق مع الفقاعى البشره تحلل أوجنا - الفقاعى البشره تحلل و العضلى الضمور مع الفقاعى البشره 17كولاجين :الآتية ناتلجى هى المرض لهذا المسببة الجينية الطفرات بليكتين و 4 بيتا , 6 ألفا

بالتاريخ يبدأ الفقاعى البشره تحلل لمرض تشخيص للمريض الدقيق الاكلينيكى والفحص العائلى المرضى الإنقسام مستوى لتحديد الجلد من خزعات أخذ ذلك يتبع التشخيص فى الزاوية هو حجر الالكسترونى المجهر .بالنسبج المناعى المجهر .النوعى البنائى الخلل لتحديد لك ذ و على هامة دلائل تمثل اضافية معلومات يقدم الوامض الحمض تحليل للمرض المسببة الجينية الاختلالات اجراء بعد اجرائه يتم الجينية للطفرات ( ن د ج) النووى البشره تحلل لمرضى الوامض المناعى بالمجهر الفحص استخدام |.الجينية للطفرات مسح لعمل موعائلاته الفقاعى بتحلل الخاصة المسببة أحادية المضادة الأجسام المجهر من كلا بعد التشخيص يؤكد الفقاعى البشره الاجراءات .الوامض المناعى المجهر و الالكسترونى البشره تحلل نوع لتحديد ضرورة الدقيقة التشخيصية محيراً تشابه قد الاكلينيكية الاعراض أن حيث الفقاعى لطبيعة الدقيق التحديد .الولادة حديثى فى خاصة لمرض المختلفه للأنواع المسببة الجينية الطفرات الاستشارة ,الجزئى التشخيص سبل لتحسين قصوى أهمية الآن الحثثة الجهود .الولادة قبل ما تشخيص و ,الجينية للتشخيص سهلة و آمنة , بسيط طريقة على للعثور طريقها فى ما كل من .الحمل من المبكرة المراحل أثناء الولادة قبل

الجزئية البيولوجية فى المعرفى التقدم أن نستنتج سبق أن المتوقع من ولكن, التصنيف تغيير على فقط يقتصر لم الفقاعى البشره تحل لمرض تشخيص طرق على جذرياً يؤثر ,بالمريض العناية حول حور يتم الحالى العلاج .المتوارث منهاجى لعلاج للوصول العلاجيّة التجارب ,المضاعفات منع الفقاعى البشره تحلل لحالات الدقيقّة المتابعة و الخلايا لسرطان المبكر للإكتشاف المتتحى الضمورى العلاج :تشمل المحتملّة المسبب تقبليّة العلاجات .القشورية هذه توفر عدم من م الرغ على .الجينى العلاج و البروتينى المعملية التجارب ان الا الحالى وقتنا فى العلاجات تحل لمرض لعلاج المذهل للتطور واقعى هدف أنها أظهرت .القريب المسبب تقبل فى الفقاعى البشره