دراسة تكشف عن أول نظرة عامة على الاضطرابات الوراثية النادرة



سلطت دراسة رائدة من جامعة "آرهوس" الضوء على مدى انتشار اضطرابات "خلل التنسج الجلدي" الظاهر في الدنمارك، مما يوفر رؤى مهمة حول هذه الحالات الوراثية النادرة.

وبحسب موقع "ميديكال إكسبرس"، يشمل خلل التنسج الجلدي الظاهر مجموعة من الاضطرابات التي تؤثر على جوانب مختلفة من حياة المرضى.

ويتضمن ذلك التعرق، وتشوهات الأسنان، وفقدان الشعر، وتشوهات الهيكل العظمي، وعدم انتظام الأظافر.

و كشفت الدراسة التي قادتها الدكتورة لورا كروغ هيرلين وفريقها من قسم الطب السريري وقسم الأمراض الجلدية في مستشفى جامعة آرهوس، أن "67% فقط من الحالات المسجلة لخلل التنسج الأديمي الظاهر في الدنمارك هي حالات خلقية، مما يتحدى الافتراضات السابقة حول مدى انتشار الحالة".

وتؤكد هذه النتيجة "أهمية دراسة الأمراض النادرة، نظراً لتأثيرها على جزء كبير من السكان، حيث

يقدر عدد المتأثرين بنحو 36 مليون فرد في جميع أنحاء الاتحاد الأوروبي".

وتشير النتائج الرئيسة للدراسة إلى أن "ما يقرب من 1 من كل 7000 دنماركي يولدون مصابين بخلل التنسج الجلدي الظاهر، ما يسلط الضوء على الحاجة إلى تحسين فهم هذه الحالات وإدارتها".

وتحدد الدراسة الخصائص الشائعة المرتبطة بتشخيص خلل التنسج الأديمي الظاهر، بما في ذلك الأسنان غير الطبيعية (81%)، ومشاكل الجلد (59%)، ومشاكل الأظافر (27%)، وانخفاض القدرة على التعرق (حوالي ثلث المرضى).

وتؤكد الدكتورة هيرلين أنه "من خلال تقديم نظرة شاملة لأعراض الحالة، تهدف الدراسة إلى تسهيل التعاون داخل نظام الرعاية الصحية، ما يؤدي في النهاية إلى تشخيص أسرع، وعلاجات أكثر فعالية".

وبحسب الموقع فإنه "بالنظر إلى المستقبل، تمهد الدراسة الطريق لمزيد من البحث في تشخيص وإدارة اضطرابات خلل التنسج الأديم الظاهر، مع الهدف النهائي المتمثل في تحسين نتائج المرضى".

وتأمل الدكتورة هيرلين أن تؤدي زيادة الوعي والفهم لهذه الحالات النادرة إلى دعم ورعاية أفضل للأفراد المتضررين داخل نظام الرعاية الصحية.

وتمثل هذه الدراسة، التي نُشرت في مجلة JAMA Dermatology المرموقة، خطوة مهمة إلى الأمام في مجال الأمراض الوراثية النادرة، الأمر الذي يوفر الأمل في علاج معزز ودعم للمرضى الذين يعانون من خلل التنسج الجلدي الظاهر.