مرض نادر للغاية يحول العضلات إلى عظام!

تتبعت دراسة استمرت ثلاث سنوات عشرات المرضى الذين يعانون من اضطراب نادر للغاية يحول العضلات والاوتار والاربطة تدريجيا الى عظام.

عرف الحالة التي تستمر مدى الحياة باسم خلل التنسج الليفي العظمي التدريجي (FOP).

وفي حين تتفاوت التقديرات حول انتشارها تحدث الحالات المؤكدة في واحدة تقريبا من كل مليون الى مليوني ولادة.

وتم تشخيص اصابة نحو 800 مريض فقط بخلل التنسج الليفي العظمي التدريجي في جميع انحاء العالم وفي عام 2006 وجد الباحثون ان 97% من المرضى لديهم نفس المتغير الجيني للمرض.

وتحدث هذه الطفرة في الجين الذي يرمز لمستقبل تنظيم نمو العظام ويبدو انه يتسبب في انتاج الخلايا الجذعية لانسجة العظام في الاماكن التي لا ينبغي ان تحتوي عليها عادة.

ويشار الى ان التكلس التدريجي للانسجة الرخوة جراء خلل التنسج الليفي العظمي ليس ثابتا وياتي في موجات. وتبدا النوبات عادة في مرحلة الطفولة وتميل الى البدء في الرقبة والكتفين.

ويمتد النسيج الصلب على المفاصل ويحد من الحركة تدريجيا ويثب ت اجزاء الجسم في مكانها ويقلل من عمر المصابين.

ولا يظهر كل من لديه خلل التنسج الليفي العظمي نفس معدل التكلس ولكن بمجرد نشاة العظام في جزء من الجسم فانها تكون دائمة ما يجعل معظم المصابين بحاجة الى كرسي متحرك عند بلوغ سن العشرين. اقرا المزيد اكتشاف فصيلة دم نادرة يمكن ان تنقذ الاطفال الحديثي الولادة مستقبلا من خطر قاتل.

ولسوء الحظ لا توجد علاجات متاحة لخلل التنسج الليفي العظمي الى اليوم على الرغم من انه يمكن تخفيف الالم والتورم الذي يعاني منه المرضى الى حد ما باستخدام الادوية.

وعلى مدار حياة المريض يمكن ان يتسبب المرض والصدمات الجسدية في حدوث انتفاخات في اماكن تورم العضلات والتهابات يمكن ان تستمر من ايام الى شهور وغالبا ما تؤدي الى تكوين العظام بعد ذلك.

واذا كان من الممكن الحد من هذه الاحداث فهناك احتمال ان يتوقف تقدم الاضطراب.

وتعد الدراسة الطويلة الامد الاخيرة من بين اولى الدراسات التي بحثت في تطور خلل التنسج الليفي العظمي بين 114 مريضا حيث ان الدراسات السابقة كانت تستند الى تقارير المرضى.

وقد اكمل 33 شخصا فقط الدراسة التي استمرت ثلاث سنوات مع فحوصات منتظمة (معظمهم انتقل للمشاركة في التجارب السريرية للتدخلات الدوائية الممكنة).

وفي النهاية وجد الباحثون ان 82 مريضا (اكثر من 70% من المجموعة الاصلية) ابلغوا عن 229 حالة التهاب مجتمعة عادة في الجزء العلوي من الظهر ولكن ايضا في الورك والكتف والعمود الفقري السفلي.

وبعد اثني عشر اسبوعا من النوبة وجد الباحثون غالبا ان عظاما جديدة تراكمت في موقع الالتهاب أو الألم.

وكانت الاعراض الاكثر شيوعا التي تم الابلاغ عنها خلال هذه الزيارات هي الالم الشديد وتورم الانسجة الرخوة والحركة المقيدة للغاية.

ولا يؤثر خلل التنسج الليفي العظمي فقط على الجهاز العضلي الهيكلي حيث و جد ان المرضى الذين شملتهم الدراسة يعانون بشكل شائع من مشاكل في الجهاز التنفسي مثل انخفاض القدرة على توسيع الصدر (يمكن ان يكون هذا قاتلا) وفقدان السمع.

واظهر كل فرد من المشاركين تشوها داخليا في نمو اصابع القدم الكبيرة ما يدعم فكرة ان هذا قد يكون من اولى علامات الاضطراب ويعتقد انها موجودة منذ الولادة.

و إذا تمكن الأطباء من ملاحظة هذه العلامة الواضحة والمبكرة لخلل التنسج الليفي العظمي فيمكن اجراء الفحص الجيني مبكرا لتسريع التشخيص وربما تاخير تقدم المرض.

و في حال استغراق التشخيص وقتا طويلا دون ان تتم ادارة الحالة واعراضها بشكل جيد هناك احتمال اكبر ان تسرع الاصابات او اجهاد العضلات او الحقن العضلي تصلب الانسجة الرخوة.

ويمكن ان تساعد الدراسة الجديدة جنبا الى جنب مع التجارب السريرية المستمرة في تحسين حياة الذين يعانون من هذه الحالة النادرة في السنوات القادمة.

و يشار الى ان نتائج الدراسة نشرت في مجلة Medicine in Genetics.