



مرض المهق قد يكون نوع من مرض جسمى متحى و الذى الوليد المصاب قد يرث اليات الناقصة من الوالدين الاب و الام. اما قد تكون حالة استثنائية و هى ذات الصلة بال X و قد يورث الجين الناقص او الصفات الناقصة من الام الى اولادها الذكور. قد يحدث المهق عندما تكون طفرة فى احدى او عدة جينات هذه الجينات قد تنتج بروتينات و هى لها دور فى انتاج صبغة الميلانين. الميلانين عبارة عن صبغة قد تنشا و تنتج لون الجلد او البشرة و الشعر و العين. قد يكون المهق فئة من عيوب وراثية و الذى ينتج فيها الميلانين بمستوى او بحجم قليل او لم ينتج ابدأ. قد ينقسم و يتحدد الاولية للمهق على اساس الجين المرتبط. فى هذا المجال نوضح لكم باختصار حول عدة اشكال لهذا المرض:

#### ❖ Oculocutaneous Albinism (OCA) : نوعى من المرض المهق قد يكون صبغى

جسدى متحى و قد يقل فيه انتاج الميلانين او لم ينتج بعد. هذا النوع من المهق قد ينقسم الى اربعة انواع:

- OCA1: هذا النوع من المهق قد يحدث اثر طفرة فى جين التيروسيناز قد يتاثر هذا النوع بسهولة اثر التركيب و الذى ينقسم على قسمين OCA1A, OCA1B و قد يقع جينه على كروموسوم (11q14-21) OCA1A قد يكون هذا النوع من المهق نوع الحاد من نوعه و الذى قد يعدم نشاط الميلانين فى البشرة و العيون باكملة. طفرات ال nonsense و missence و تغيير الاطار قد يحدث فى OCA1A اما فى نوع ال OCA1B من المهق قد ينخفض نشاط التيروسيناز لكن لم يعدم بصورة كاملة .

الاشخاص الذين لديهم هذا النوع من المهق لم يحدث اى تغيير عند صبغة الميلانين اما فى بعض منها قد ينتج الميلانين فى طوال ايام الطفولة و سن الكبر. لون الشعر قد يكون ذهبى او البنى البرونزى. عند هواء الاشخاص قد تتغير لون القزحية و الى حد ما قد تنعدم الحالة الزجاجية لديهم.



• **OCA2** : مستوى الاندلاع و حدوث هذا النوع من المهق قد يكون ١ في ١٥٠٠٠ شخص الاشخاص المصابون بهذا النوع من المهق قد يعرفوا ب تيروزيناز الايجابي لهذا السبب الطفرة التي تسبب مرض OCA2 لم يتاثر بها جين التيروزيناز و قد يتاثر محلها p بلى بيتيد. هذا المرض قد يندلع بشكل صبغى جسدى متنى اما قد يتركز عبر كروموسوم مختلف مع OCA1 (13-11 q15).

هذا النوع من المهق قد يكون اكثر اشاعة في افريقيا و اميركا. لون شعر هؤلاء الاشخاص قد يكون اصفر او بنى المائل الى الاحمر و الاحمر. لون العين لهؤلاء الاشخاص قد يكون الازرق الرمادى البنى البرونزى. نوعى ال ١ و ٢ قد يكونا اكثر اشاعة من المهق. فى هذا النوع من المهق عادة تحدث مشاكل منها حركات الغير طبيعية للعيون و ايضا انخفاض النظر و عادتا لم يتحسن النظر بشكل كامل عن طريق العدسيات او المناظر.

• **OCA3**: هذا النوع من المهق قد يحدث اثر نقص فى بروتين المرتبط مع تيروزين TRP-1 و قد يقع هذا الجين على ذراع القصير لكروموسوم التاسع . هذا النوع من المهق قد تتاثر به سود افريقيا الجنوبية و لم نشاهد هذا النوع من المهق عند البيض و الاسيويين. لهذا السبب ان TRP-1 يعمل كبروتين المنتج صبغات السود.

❖ **Ocular Albinism (OA1)**: هذا النوع من المهق قد يكون ذات الصلة بال X المتنى و قد يرث بهذا الشكل. مستوى حدوث هذا النوع من المهق فى اميركا فى كل ٥٠٠٠ شخص. من حيث علائم النمط الظاهرى هذا النوع من المهق مشابه و يشبه نوع ال ١ و ٢ مع هذا الفرق ان تحدث تغييرات فى البشرة او الشعر.

❖ **Hermansky PudalK**: هذه المتلازمة قد تكون نوع النادر من المهق و قد تحدث اثر طفرة فى احدى الجينات الثامنة المرتبطة مع هذه المتلازمة. هذه المتلازمة قد تكون مشابه بنوع الشائع للمهق اما عادة هؤلاء الاشخاص لديهم مشاكل تنفسية و نزفية .

❖ Chediak – Higashi: هذا النوع من المهق قد يكون نوع النادر و قد يحدث اثر طفرة فى جين ال LYST و الاشخاص المصابة بهذا المرض لديهم علائم مشابه لل OCA.

### مضاعفات المهق:

- مشاكل فى النظر/ العمى
- ارتفاع خطورة الاصابة بسرطان الجلد و البشرة
- مشاكل اجتماعية و عاطفية و الشعور بالنقص و العزلة الاجتماعية و التوتر.
- الاطفال المصابة بالمهق لم يكن لديهم اى تقييد من حيث العقل و الذهن لكن بواسطة مشاكل النظر قد تحدث لهم مشاكل فى عمليات الدراسية.

### العلاج و التدابير الاصلاحية:

- قد توصف لكثير من الاطفال عدسات لازدياد و تحسين النظر اليهم.
- عمليات الجراحية نادرا ما تكون احدى طرق العلاج و قد توصى من قبل المتخصصين و التى تقدر ان تخفض حركات الغير اراديه للعين.
- دراسة سنوية لاطفال المصابة بالمهق من حيث الاصابة بسرطان الجلد.

### دراسة وراثية لمرض المهق:

دراسة وراثية للمهق فى هذا المركز قد تنجز بصورتين اسلوب المباشر (Sequencing) و غير المباشر STR.

اسلوب المباشر قد يحدد جين الناقص و باسلوب الغير مباشر قد يصدق و يويد نتيجة اسلوب المباشر.



بعد تحديد جين المعيوب قد يتحدد عند العائلة او اقارب شخص المصاب فحص حاملي صفات هذا المرض و بهذا الاسلوب قد تحدد الاشخاص السالمة ظاهريا اما ناقلة جين المعيوب.

للحصول على معلومات اكثر حول هذا المرض راجعوا هذا [الموقع](#).

#### المصادر:

1. Genetic diseases associated with an increased risk of skin cancer development in childhood. Fogel AL, Sarin KY, Teng JMC. Curr Opin Pediatr. 2017 May 18
2. What's new with common genetic skin disorders? Ma JE, Hand JL. Minerva Pediatr. 2017 Apr 20. doi: 10.23736/S0026-4946.17.04925-8
3. The clinical evaluation of infantile nystagmus: What to do first and why. Bertsch M, Floyd M, Kehoe T, Pfeifer W, Drack AV. Ophthalmic Genet. 2017 Jan-Feb;38(1):22-33. doi: 10.1080/13816810.2016.1266667.