

Врожденный ихтиоз у новорожденного по типу «коллоидный плод»

Ефанова Е.Н.¹, Улитина И.В.², Иванникова Е.Н.², Русак Ю.Э.¹, Лакомова И.Н.², Васильева Е.А.¹

¹БУ ВО ХМАО-Югры Сургутский государственный университет, 628412, г. Сургут, Россия; ²БУ ХМАО-Югры Сургутский клинический кожно-венерологический диспансер, 628403, г. Сургут, Россия

Представлено клиническое наблюдение случая выживаемости ребенка с врожденным ихтиозом по типу «коллоидный плод» на фоне терапии системными глюкокортикостероидами с первых дней жизни. Представленный клинический случай иллюстрирует возможность выживания, продления жизни и улучшения качества жизни больных врожденным ихтиозом при условии ранней адекватной терапии в виде назначения системных глюкокортикостероидов с первых дней жизни и ухода. Для профилактики генодерматозов показано проведение пренатальной диагностики, особенно в семьях с повышенным риском их развития.

Ключевые слова: врожденный ихтиоз; ламеллярный ихтиоз; коллоидный плод; эктропион; глюкокортикостероиды.

Для цитирования: Ефанова Е.Н., Улитина И.В., Иванникова Е.Н., Русак Ю.Э., Лакомова И.Н., Васильева Е.А. Врожденный ихтиоз у новорожденного по типу «коллоидный плод». *Российский журнал кожных и венерических болезней.* 2015; 18(6): 26-28.

COLLOID FETUS TYPE CONGENITAL ICHTHYOSIS IN A NEWBORN

Efanova E.N.¹, Ulitina I.V.², Ivannikova E.N.², Rusak Yu.E.¹, Lakomova I.N.², Vasilyeva E.A.¹

¹Surgut State University, 628412, Surgut, Russia; ²Surgut Clinical Dermato-Venereological Center, 628403, Surgut, Russia

A clinical observation is presented: survival of an infant with congenital ichthyosis of the colloid fetus type, treated by systems glucocorticosteroids from the first days of life. This clinical case demonstrates the possibility of survival, life span prolongation, and improvement of the quality of life in patients with congenital ichthyosis provided the early adequate therapy with systemic glucocorticosteroids from the first days of life and proper care. Prenatal diagnosis, particularly in families with high risk of genetic dermatoses, is essential for prevention of this disease.

Key words: congenital ichthyosis; lamellar ichthyosis; colloid fetus; ectropion; glucocorticosteroids.

Citation: Efanova E.N., Ulitina I.V., Ivannikova E.N., Rusak Yu.E., Lakomova I.N., Vasilyeva E.A. Colloid fetus type congenital ichthyosis in a newborn. *Russian journal of skin and venereal diseases (Rossiyskiy zhurnal kozhnykh i venericheskikh bolezney).* 2015; 18(6): 26-28. (in Russian)

К настоящему времени найдены и большей частью идентифицированы генетические дефекты, лежащие в основе различных форм врожденного ихтиоза. Однако персистирующее течение, системный характер поражений, трудности в диагностике и низкая эффективность лечения позволяют считать проблему врожденного ихтиоза одной из сложных и актуальных проблем во врачебной практике. При несвоевременном распознавании и неадекватном лечении врожденный ихтиоз может приводить к летальному исходу или инвалидности с раннего детства [1].

Сведения об авторах:

Ефанова Елена Николаевна, кандидат мед. наук, доцент (el.efanova2011@yandex.ru); Улитина Ирина Владимировна, главный врач; Иванникова Елена Николаевна, заместитель главного врача по медицинской части; Русак Юрий Эдуардович, доктор мед. наук, профессор; Лакомова Ирина Николаевна, заведующий стационарным отделением; Васильева Екатерина Александровна, клинический ординатор (katya-190191@mail.ru)

Corresponding author:

Efanova Elena, MD, PhD (el.efanova2011@yandex.ru).

Ихтиозы (ichthyosis от *греч.* «ichthys» – «рыба» + *ōsis*) – гетерогенная группа наследственных дерматозов, характеризующихся генерализованным нарушением процесса ороговения. В основе ихтиоза лежат мутации или нарушения экспрессии генов, кодирующих образование кератина.

К врожденному ихтиозу относят, в частности, пластинчатый (ламеллярный) ихтиоз (*син.* ихтиозиформная сухая эритродермия, пластинчатая эксфолиация новорожденных, коллоидная кожа новорожденных, «сальный ихтиоз») который наследуется аутосомно-рецессивно с частотой 1:300 000.

Исследование генетической обусловленности заболевания, проводившееся среди семей с тяжелым фенотипом классического пластинчатого ихтиоза, обнаружило связь с маркерами на хромосоме 14 в регионе локуса гена транслглютаминазы. Впоследствии у некоторых семей с пластинчатым ихтиозом были зафиксированы мутации в гене *TGM1* [3].

Кожа новорожденного обычно покрыта ригидной тонкой пленкой, напоминающей коллодий («коллоидный плод») [2]. Постепенно пленка превращается в крупные грубые чешуйки. Для взрослых характерен монголоид-

ный разрез глаз вследствие стягивания кожи на височных областях [3, 4]. Ихтиоз ламеллярный проявляется при рождении ребенка клинической картиной так называемого коллоидального плода [1, 3, 6]. Кожа ребенка при рождении покрасневшая, полностью покрыта тонкой, сухой желтовато-коричневой пленкой, напоминающей коллодий. Такая пленка, просуществовав некоторое время, превращается в крупные чешуйки. С возрастом эритродермия регрессирует, а гиперкератоз усиливается. Поражение захватывает все кожные складки, причем изменения кожи в них часто более выражены. Кожа лица обычно красная, натянутая, шелушится. Волосистая часть головы покрыта обильными чешуйками. Наблюдается повышенная потливость кожи ладоней, подошв, лица. Волосы и ногти растут быстро (гипердермотрофия), ногтевые пластинки деформируются, утолщаются; отмечаются подногтевой гиперкератоз, диффузный кератоз ладоней и подошв [2, 4, 7, 8].

Характерным проявлением ламеллярного ихтиоза является также эктропион, которому нередко сопутствуют лагофтальм, кератит, фотофобия [1, 3]. У части больных имеются деформации и уродства в виде расщелины верхней губы, челюсти, твердого и мягкого неба, неполного раскрытия глазных щелей, деформации ушных раковин [1, 5, 6], наличия шестого пальца, отсутствие волос и ногтей. У больных резко нарушено потоотделение из-за закупоривания протоков мерокриновых желез вследствие гиперкератоза, поэтому они плохо переносят физические нагрузки и жаркую погоду, которые приводят к гиперпирексии. Чрезмерные потери воды из-за трещин в коже приводят к быстрому обезвоживанию организма. Глубокие трещины способствуют также присоединению бактериальных инфекций, вплоть до развития септических состояний [3]. Течение болезни хроническое, монотонное без склонности к улучшению [1, 8].

Распознавание врожденного ихтиоза нередко вызывает затруднения. Диагностика основывается на наличии всех проявлений болезни уже при рождении ребенка или вскоре после него и на явлениях эритродермии с наслоением трудно снимающихся роговых пластинок.

Первоочередными задачами при ихтиозе у новорожденных являются поддержание водно-электролитного баланса, контроль терморегуляции, контроль поступления с пищей белка и предупреждение инфекций. Лечение оставалось долгое время малоперспективным [12]. В настоящее время большинство авторов рекомендуют так называемую «методику Штейнлухта» (цит. по [12]), в других более поздних источниках не упоминается: назначение с первых дней жизни глюкокортикоидного гормона по 0,5–5 мг на 1 кг массы тела в сутки (в расчете на преднизолон), продолжительность введения максимальной дозы глюкокортикоидных препаратов – 1–3 мес [8, 9, 11, 12]. При тяжелом течении заболевания основным средством лечения больных является назначение системных ретиноидов, назначение которых, однако, противопоказано детям раннего возраста [3, 4]. Методы наружной терапии ихтиоза фокусируются на гидратации, смазке и кератолитике. С этими целями используют нанесение на пораженные кожные покровы смягчающих средств, кератолитиков (с осторожностью при наличии повреждений из-за риска всасывания препарата в кровь) [1–4].

Приводим клиническое наблюдение случая врожденного ихтиоза («коллоидного плода») в г. Сургуте.

Ребенок, девочка, от 1-й беременности, консультирована на 3-и сутки после рождения. Анамнез заболевания: новорожденная девочка больна с рождения. Со слов матери беременность протекала без осложнений; во время беременности женскую консультацию не посещала, на учете не состояла, пренатальный скрининг не проходила.

Анамнез жизни: роды в головном предлежании через естественные родовые пути на сроке 37,5 нед; околоплодные воды



Врожденный ихтиоз по типу «коллоидный плод».

а – до лечения; б, в – после лечения.

светлые; масса при рождении 2700 г, рост 52 см, окружность головы 36 см, окружность груди 35 см. Оценка при рождении по шкале Апгар 6–7 баллов. Вскармливание искусственное с рождения, сосательный рефлекс сохранен. Родители в возрасте 21 года, состоят в близкородственном браке, являются двоюродными братом и сестрой; здоровы, без профессиональных вредностей. Дерматологический анамнез не отягощен.

Объективный статус: общее состояние тяжелое, обусловленное кожным процессом и неврологической симптоматикой. Периферические лимфатические узлы не увеличены. Тоны сердца ясные, ритм правильный. ЧСС 160 в 1 мин. Дыхание самостоятельное. В легких: дыхание пуэрильное, хрипов нет, ЧД 40 в минуту. Живот при пальпации мягкий, безболезненный во всех отделах. Печень по краю реберной дуги. Стул и диурез не нарушены. Отеков нет.

Локальный статус: патологический кожный процесс носит генерализованный характер. На фоне тотальной эритродермии, отмечается тонкая и сухая желто-коричневая пленка по типу коллодия, расположенная по всей поверхности лица, туловища и конечностей. Крупные пергаментобразные чешуйки желто-коричневого цвета плотно прикрепленные в центре и приподнятые по периферии, снимаются с трудом. Кожа натянута, в складках имеются множественные линейные трещины до 2 см в длину, без отделяемого. В носовых и слуховых проходах имеется скопление роговых масс. Лицо маскообразно, отмечается эктропион век, ротовая полость зияет («рыбий рот»). Ушные раковины незначительно деформированы, прижаты к голове. На волосистой части головы рост волос сохранен. Волосы бровей разрежены. Ногтевые пластины кистей и стоп не изменены.

ЛИТЕРАТУРА [REFERENCES]

Других патологических высыпаний на коже и видимых слизистых нет (см. рисунок, а).

Результаты обследования: при детальном обследовании ребенка не выявлено значимых органических нарушений, кроме кожной патологии.

Общий анализ крови: Нб 166 г/л, эр. $4,52 \cdot 10^{12}/л$, Нт 49%, тр. $288 \cdot 10^9/л$, л. $12,4 \cdot 10^9/л$, н. 62%, э. 1%, лимф. 32%, мон. 4%, нормобл. 8%.

Общий анализ кала: консистенция кала – мажевидная, цвет зеленый, нейтральные жиры +, жирные кислоты +, крахмал +, лейкоциты 1–2 в поле зрения, слизь +.

Рентгенограмма органов грудной клетки и брюшной полости в прямой проекции, горизонтально: рентгенологических признаков патологии органов грудной клетки и брюшной полости не выявлено.

Ультразвуковое исследование (УЗИ) сердца: камеры сердца не увеличены; сократительная функция миокарда удовлетворительная.

При УЗИ органов брюшной полости и забрюшинного пространства с доплерометрией: ультразвуковых признаков патологии не выявлено.

Нейросонография: единичная киста сосудистого сплетения правого бокового желудочка.

На основании данных анамнеза, клинических проявлений установлен диагноз врожденного ламеллярного ихтиоза по типу «коллоидный плод».

Назначены глюкокортикостероиды (ГКС): преднизолон из расчета 1 мг на 1 кг массы тела с первых дней жизни; проведена массивная инфузионная, антибактериальная терапия; постоянное использование эмолентов [12] (эмолиум эмульсия, эмульсия для купания, шампунь и др.). Ребенка содержали в кювезе с постепенным переходом на палатный режим.

На фоне проводимой терапии состояние новорожденной с положительной динамикой (см. рисунок, б, в): набор массы тела, регресс эктропиона, значительное улучшение состояния кожных покровов в виде отторжения крупных роговых пластов и формирования умеренной распространенной эритемы кожи. Через 2 мес ребенка перевели в дом-интернат для детей-инвалидов.

Представленный клинический случай иллюстрирует возможность выживания, продления жизни и улучшения качества жизни больными врожденным ихтиозом при условии ранней адекватной терапии в виде назначения системных глюкокортикостероидов с первых дней жизни и ухода. Для профилактики генодерматозов показано проведение пренатальной диагностики, особенно в семьях с повышенным риском их развития.

Конфликт интересов. Авторы заявляют об отсутствии потенциального конфликта интересов, требующих раскрытия в данной статье.

© КОЛЛЕКТИВ АВТОРОВ, 2015
УДК 616.527-02:616.98:578.825.13]-036.1

Себорейная пузырьчатка, ассоциированная с вирусной инфекцией

Махнева Н.В.¹, Карташова М.Г.¹, Сюч Н.И.², Воронова В.В.¹, Зайденов В.А.³, Белецкая Л.В.

¹ГБУЗ МО Московский областной научно-исследовательский клинический институт им. М.Ф. Владимирского Минздрава Московской области, 129110, г. Москва, Россия; ²ФКУ Медицинский учебно-научный клинический центр им. П.В. Мандрыка Минобороны России, 107014, г. Москва, Россия; ³ФГБУ Федеральный научный центр трансплантологии и искусственных органов им. акад. В.И. Шумакова Минздрава России, 123182, г. Москва, Россия

Ассоциация вирусных инфекций с аутоиммунными заболеваниями известна давно. Наиболее часто инкриминируют роль герпесвирусным инфекциям в развитии аутоиммунной пузырьчатки. Не исключают, что ассоциация вируса с последней может быть случайной, связанной с ятрогенной иммуносупрессией и/или дисрегуляцией иммунного ответа хозяина. В статье представлен случай мани-

1. Щупский И.В. *Справочник по детской дерматологии*. Киев: Здоровье; 1988.
[Shchutskiy I.V. *Handbook of pediatric dermatology*. Kiev: Zdorovie; 1988. (in Russian)].
2. Фицпатрик Т., Джонсон Р., Вульф К., Полано М., Сюрмонд Д. *Дерматология, атлас-справочник*. М.: Практика; 1999.
[Fitzpatrick T., Johnson R., Wolff K., Polano M., Suurmond D. *Dermatology. Color Atlas and Synopsis*. Moscow: Praktika; 1999. (in Russian)].
3. Зверькова Ф.А. *Болезни кожи детей*. СПб.: Сотис; 1994.
[Zverkova F.A. *Diseases of the skin of children*. St. Petersburg: Sotis; 1994. (in Russian)].
4. Потоцкий И.И. *Ихтиоз*. Киев: Здоровье; 1981.
[Potockiy I.I. *Ichthyosis*. Kiev: Zdorovie; 1981. (in Russian)].
5. Сукало А. В., Жидко Л.Б., Лазарь Е.А. *Врожденный ихтиоз у детей*. Минск: Беларуская Навука; 2013.
[Sukalo A.V., Zhidko L.B., Lazar E.A. *Congenital ichthyosis in children*. Minsk: Belaruskaya Navuka; 2013. (in Russian)].
6. Скрипкин Ю.К., Мордовцева В.Н. *Кожные и венерические болезни: руководство для врачей*. М.: Медицина; 1999; т. 2.
[Skripkin Yu.K., Mordovtseva V.N. *Skin and venereal diseases: Manual for doctors*. Moscow: Meditsina; 1999; vol. 2. (in Russian)].
7. Мордовцев В.Н., Мордовцева В.В. *Наследственные болезни и пороки развития кожи (атлас)*. М.: Наука; 2004.
[Mordovtsev V.N., Mordovtseva V.V. *Hereditary diseases and malformations of the skin (Atlas)*. Moscow: Science (Nauka); 2004. (in Russian)].
8. Суворова К.Н., Юдина И.Е. *Наследственные ихтиозы* (клиника, диагностика и лечение): учебное пособие. М.: ЦОЛИУВ; 1988.
[Suvorova K.N., Yudina I.E. *Inherited ichthyosis (clinic, diagnostics and treatment): a tutorial*. Moscow: Central Institute of advanced medical; 1988. (in Russian)].
9. Суворова К.Н., Антоньев А.А., Гребенников В.А. Генетически обусловленная патология кожи. Ростов-на-Дону: Издательство Ростовского университета; 1990.
[Suvorova K.N., Antonev A.A., Grebennikov V.A. *Genetically determined pathology of the skin*. Rostov-on-Don: Publishing house of Rostov University; 1990. (in Russian)].
10. Машкилейсон А.Л., Скрипкин Ю.К., Ашмарин Ю.Я. *Лечение кожных болезней: руководство для врачей*. М.: Медицина; 1990.
[Mashkilleyson A.L., Skripkin Yu.K., Ashmarin Yu.Ya. *Treatment of skin diseases: Manual for doctors*. Moscow: Medicina; 1990. (in Russian)].
11. Александрова А.К., Смольяникова В.А., Суколин Г.И. Вульгарный ихтиоз: современный взгляд на проблему. *Вестник дерматологии и венерологии*. 2007; 2: 13–7.
[Aleksandrova A.K., Smolyannikova V.A., Sukolin G.I. *Vulgar ichthyosis: a modern view on the problem*. *Bulletin of dermatology and venerology (Vestnik dermatologii i venerologii)*. 2007; 2: 13–7. (in Russian)].
12. Корсунская И.М., Тамразова О.Б. Топикрем в уходе за детьми с нарушением кератинизации кожи. *Российский вестник перинатологии и педиатрии*. 2006; 2: 55–7.
[Korsunskaya I.M., Tamrazova O.B. *Topikrem in childcare with a keratinization disorder of the skin*. *Russian Bulletin of Perinatology and Pediatrics (Rossiyskiy vestnik perinatalogii i pediatrii)*. 2006; 2: 55–7. (in Russian)].

Поступила 18.06.15
Received 18.06.15