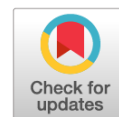


DOI: <https://doi.org/10.17816/dv64274>

Клинический опыт наблюдения и тактика ведения пациента с эктодермальной ангидротической дисплазией

© Е.Ю. Старцева¹, О.В. Боброва¹, О.И. Летяева², О.Р. Зиганшин^{1,2}, К.К. Закомолдина²¹Челябинский областной клинический кожно-венерологический диспансер, Челябинск, Российская Федерация²Южно-Уральский государственный медицинский университет, Челябинск, Российская Федерация

Понятие «эктодермальные дисплазии» охватывает группу редких наследственных аномалий развития, имеющих многообразие фенотипических вариантов, но характеризующихся общими признаками недоразвития или аномального формирования органов и тканей, производных эктодермального листка (кожа и её дериваты — ногти, волосы, зубы, нервная система и органы чувств). Примерно 25% известных до настоящего времени эктодермальных дисплазий наследуются по аутосомно-доминантному или аутосомно-рецессивному типу, в остальных случаях тип наследования невыявлен. Синдром характеризуется широким спектром клинических проявлений и может включать дополнительные симптомы поражения других эктодермальных, мезодермальных и энтодермальных структур. Эктодермальные аномалии — проявление нарушений в пространственно-временной координации в ходе развития эпидермиса. В них участвуют такие гены, как *EGF* (эпидермальный фактор роста), *ED1* (эктодисплазин), *EDAR* (ангидротический рецептор эктодисплазина 1) и другие, активирующие или подавляющие факторы транскрипции (в частности *p63*; Koster). Выявлено пока лишь около 20% генов, отвечающих примерно за 200 эктодермальных дисплазий различной симптоматики и степени выраженности.

В статье описывается клиническое наблюдение пациента с редким заболеванием — эктодермальной ангидротической дисплазией. Представлены данные литературы о клинических особенностях течения дерматоза, в том числе у описываемого нами пациента.

Ключевые слова: эктодисплазин-А; эктодермальная дисплазия; синдром Криста–Сименса–Турена; ген *EDA*; синдром Клаустона.

Для цитирования:

Старцева Е.Ю., Боброва О.В., Летяева О.И., Зиганшин О.Р., Закомолдина К.К. Клинический опыт наблюдения и тактика ведения пациента с эктодермальной ангидротической дисплазией // *Российский журнал кожных и венерических болезней*. 2021. Т. 24, № 2. С. 179–185. DOI: <https://doi.org/10.17816/dv64274>

DOI: <https://doi.org/10.17816/dv64274>

Clinical experience of observation and tactics of management of a patient with ectodermal anhydrotic dysplasia

© Elena Yu. Startseva¹, Olga V. Bobrova¹, Olga I. Letyaeva², Oleg R. Ziganshin^{1,2}, Ksenia K. Zakomoldina²

¹Chelyabinsk Regional Clinical Dermatovenereology, Chelyabinsk, Russian Federation

²South-Ural State Medical University, Chelyabinsk, Russian Federation

The concept of “ectodermal dysplasias” covers a group of rare hereditary developmental anomalies that have a variety of phenotypic variants, but are characterized by common signs of underdevelopment or abnormal formation of organs and tissues derived from the ectodermal layer (skin and its derivatives – nails, hair, teeth, nervous system and sensory organs) ... Approximately 25% of ectodermal dysplasias known to date are inherited in an autosomal dominant or autosomal recessive manner; in other cases, the mode of inheritance is unclear. The syndrome is characterized by a wide range of clinical manifestations and may include additional symptoms of damage to other ectodermal, mesodermal, and endodermal structures. Ectodermal anomalies are a manifestation of disturbances in spatial-temporal coordination during the development of the epidermis. They involve genes such as EGF (epidermal growth factor), ED1 (ectodysplasin), EDAR (anhydrotic receptor ectodysplasin 1) and others that regulate the activity of genes involved in epidermal morphogenesis by activating or suppressing transcription factors (in particular, pb3; Koster). So far, only about 20% of genes have been identified that are responsible for about 200 ectodermal dysplasias of various symptoms and severity. This article describes the clinical observation of a patient with a rare disease – ectodermal anhydrotic dysplasia. The literature data on the clinical features of the course of this dermatosis, as well as the features of the course in this patient are presented.

Keywords: ectodysplasin-A; ectodermal dysplasia; Krist–Siemens–Turin syndrome; *EDA* gene; Clauston syndrome.

For citation:

Startseva EYu, Bobrova OV, Letyaeva OI, Ziganshin OR, Zakomoldina KK. Clinical experience of observation and tactics of management of a patient with ectodermal anhydrotic dysplasia. *Russian Journal of Skin and Venereal Diseases*. 2021;24(2):179–185. DOI: <https://doi.org/10.17816/dv64274>

Received: 28.03.2021

Accepted: 19.04.2021

Published: 12.07.2021

ВВЕДЕНИЕ

Понятие «эктодермальные дисплазии» охватывает группу редких наследственных аномалий развития, имеющих многообразие фенотипических вариантов, но характеризующихся общими признаками недоразвития или аномалийного формирования органов и тканей, производных эктодермального листка (кожа и её дериваты — ногти, волосы, зубы, нервная система и органы чувств) [1, 2]. Выявлено пока лишь около 20% генов, отвечающих примерно за 200 эктодермальных дисплазий различной симптоматики и степени выраженности. Примерно 25% известных до настоящего времени эктодермальных дисплазий наследуются по аутосомно-доминантному или аутосомно-рецессивному типу, в остальных случаях тип наследования невыяснен [3].

Эктодермальные аномалии — проявление нарушений в пространственно-временной координации в ходе развития эпидермиса. В них участвуют такие гены, как *EGF* (эпидермальный фактор роста), *ED1* (эктодисплазин), *EDAR* (ангидротический рецептор эктодисплазина 1) и другие, регулирующие активность факторов транскрипции (в частности *p63*; *Koster*). Выявлено пока лишь около 20% генов, отвечающих примерно за 200 эктодермальных дисплазий различной симптоматики и степени выраженности. До проведения генетического исследования различные формы эктодермальных дисплазий подразделяют согласно предложенной *Pinheiro* и *Freiere-Maia* классификации, где каждая разновидность эктодермальной дисплазии включает в себя различные комбинации симптомов — от лёгких до тяжёлых.

КЛАССИФИКАЦИЯ PINHEIRO

И FREIERE-MAIA

Группа А: аномалии развития минимум в двух классических эктодермальных структурах (частично в сочетании с другими дефектами):

- 1 — волосы;
- 2 — зубы;
- 3 — ногти;
- 4 — потовые железы;

5 — другие дефекты нейроэктодермальных тканей (кератиноцитов, меланоцитов, эндокринных органов, нервной системы, глаза, уха, молочных желёз, тимуса).

Эктодермальная дисплазия с участием всех четырёх структур обозначается формулой 1–2–3–4; если дефекты отмечаются лишь в отдельных структурах, то применяется обозначение 1–4; 2–3–4; 1–2 и т.д.

Группа В: дефекты развития минимум в одной из вышеназванных классических эктодермальных структур (с 1-й по 4-ю), а также ещё один эпидермальный дефект.

Примерно 25% известных до настоящего времени эктодермальных дисплазий наследуются

по аутосомно-доминантному или аутосомно-рецессивному типу, в остальных случаях тип наследования невыяснен [3].

ФОРМЫ ЭКТОДЕРМАЛЬНОЙ ДИСПЛАЗИИ

В настоящее время принято выделять две основные формы эктодермальной дисплазии — гипогидротическую (ангидротическую) и гидротическую.

Х-сцепленная гипогидротическая эктодермальная дисплазия, или синдром Криста–Сименса–Турена, — самая частая форма эктодермальных дисплазий, распространённость которой составляет 1:100 000. Впервые заболевание было описано *J. Thuraine* в 1848 г., а более подробно — *J. Christ* и *H. Siemens* в начале XX века [4]. В классификации *Freiere-Maia* типизируется как «А 1–2–3–4», что означает поражение всех придаточных органов эпидермиса.

Развитие аномалий связывают с мутациями гена *EDA*, детерминирующего формирование эктодермы, вследствие чего нарушается дальнейшее развитие органов и тканей эктодермального происхождения [5]. Локализация гена *EDA* была выявлена китайскими и американскими исследователями *Р. Тао*, *Ш. Гуо*, *Фенгом*, *Д.Дж. Бруксом*, занимавшимися изучением особенностей наследования Х-сцепленной формы ангидротической эктодермальной дисплазии среди представителей монгольской семьи с врождённой гиподонтией с применением метода секвенирования. Заболевание вызвано мутациями в гене *EDA*, кодирующем эктодисплазин-А, обуславливающий гипоплазию органов и тканей эктодермального происхождения [6, 7]. Эктодисплазин-А — трансмембранный белок II типа семейства факторов некроза опухоли, кодируемый геном *EDA*, играет ведущую роль в формировании и развитии производных эктодермы. Распознаётся эктодисплазин-А-рецептором, и по мере комплементарного связывания активного центра белка с лигандом (рецептором) осуществляется процесс сигнальной трансдукции от клетки к клетке, а также активация факторов транскрипции. В результате роста, мобилизации и дифференцировки клеток, регулируемых цитокинами [8], на определённых участках эктодермы образуются плакоды (утолщения), выросты, впячивания и другие подобные образования, которые в течение дальнейшего эмбрионального развития дифференцируются в головной и спинной мозг, периферические нервы, зубную эмаль, кожный эпителий, потовые и сальные железы, волосные фолликулы, ногти и т.д.

Наследуется сцепленно с Х-хромосомой; известны также аутосомно-рецессивная и аутосомно-доминантная формы, которые клинически неразличимы. У лиц мужского пола заболевание проявляется тяжелее, чем у женщин, и синдром полностью проявляет себя клинически.

Заболевание встречается у представителей всех рас, однако чаще описаны случаи среди европеоидов.

Фациальные признаки имеют свои особенности (facies anhidrotica): большой лоб с выступающими надбровными дугами и лобными буграми («олимпийский лоб»), широкие скуловые кости, запавшая переносица, маленький седловидный нос с гипоплазией крыльев, запавшие щёки, полные вывернутые губы с потрепавшейся красной каймой, массивный подбородок, большие деформированные уши (уши сатира), тёмная пигментация вокруг глаз, редкие брови, отсутствие ресниц. У таких пациентов очень мало зубов, и они патологически изменены. Кожа аномально тонкая, гладкая и очень сухая из-за сниженной функции потовых желёз. Для всех форм характерен выраженный гипотрихоз с очень тонкими, редкими, медленно растущими светлыми волосами. Скучное оволосение в подмышечных областях и на лобке. Пушковые волосы обычно сохраняются. Возможны тотальная алопеция, ониходисплазия. Достаточно часто наблюдается ихтизиоформное шелушение, фолликулярный гиперкератоз, ладонно-подошвенные кератодермии. Потоотделение снижено или, реже, отсутствует по всему кожному покрову, за исключением мест локализации апокриновых желёз, где оно в большей или меньшей степени может сохраняться. Нарушение функций потовых желёз приводит к периодической гипертермии, а сальных желёз и желёз слизистых оболочек — к атрофическому риниту, хроническому ларингиту, конъюнктивиту и стоматиту. Наблюдаются атрофичные слёзные, бронхиальные железы и железы пищеварительного тракта. У больных ангидротической эктодермальной дисплазией имеется склонность к атопическим заболеваниям (атопический дерматит, бронхиальная астма, аллергический ринит) [3, 5, 9–13]. Пациенты имеют старческий вид, обусловленный снижением нижней трети лица, при полном отсутствии зубов и наличии резкой супраментальной складки [14]. Таким образом, картина X-сцепленной гипогидротической эктодермальной дисплазии складывается из основной триады симптомов: гипоплазия потовых и сальных желёз; гипоплазия волосяных фолликулов; дисморфогенез мягких тканей полости рта и аплазия зубных зачатков.

Гидротическая эктодермальная дисплазия, или синдром Клаустона, характеризуется генерализованным гипотрихозом, дистрофией ногтей (рифлёные, имеют вид стиральной доски) и лёгким ладонно-подошвенным гиперкератозом (по классификации Freiere-Maia типизируется как «А 1–2–3»). Заболевание наследуется по аутосомно-доминантному типу. Волосы очень тонкие и ломкие, часто развивается прогрессирующая утрата волос. Количество и функция потовых желёз в норме. Дополнительно часто наблюдаются грязно-серая гиперпигментация, раздражение конъюнктивы глаз, птеригиум и ранее образование катаракты [3].

КЛИНИЧЕСКОЕ НАБЛЮДЕНИЕ

В 2017 г. в поликлинику ГБУЗ «Челябинский областной клинический кожно-венерологический диспансер» обратилась семья из г. Троицка Челябинской области с жалобами на сухость кожного покрова у их ребёнка 2016 года рождения; эпизодическое повышение температуры; высыпания на коже лица, туловища и конечностей; периодический зуд.

Из анамнеза известно, что ребёнок родился от второй беременности. Настоящая беременность протекала на фоне вегетососудистой дистонии по гипотоническому типу. Роды на 40-й нед беременности путём кесарева сечения (из-за рубца на матке от предыдущей беременности). При рождении масса тела ребёнка 3058 г, длина 53 см, 7/8 баллов по Апгар. Переведён в реанимационно-анестезиологическое отделение, на 2-е сут жизни отмечено подъём температуры тела до 39,5°C; к груди приложен на 2-е сут; переведён в отделение патологии новорожденных; домой выписан на 16-е сут с диагнозом ангидротической эктодермальной дисплазии. Находился на грудном вскармливании до 13 мес жизни.

Анамнез заболевания. Болен с рождения: кожа имела вид целлофановой плёнки; на 2-е сут — повышение температуры до 39,5°C; проводилась инфузионная терапия. Генетиком по месту жительства на основании фенотипа пациента и семейного анамнеза выставлен диагноз «Синдром Криста-Сименса-Турена (ангидротическая дисплазия). Лечение по месту жительства топическими глюкокортикоидами, антигистаминными препаратами, цинка пиритионом, эмолиентами имело временный положительный эффект.

Генеалогический анамнез. Детальное изучение генеалогического анамнеза позволило выявить типичную родословную, подтверждающую X-сцепленный рецессивный характер наследования патологии. Наличие эктодермальной дисплазии отмечалось у деда; минимальные признаки проявления заболевания имели родной брат деда и его сын, двоюродный брат, мать и сестра матери; у родного брата — атопический дерматит; у двоюродного брата — эктодермальная дисплазия и атопический дерматит.

Объективно: внешний вид пациента типичен и включает все проявления заболевания: лицо с выступающим лбом, надбровными и скуловыми дугами; периорбитальная дистрофия и пигментация; оттопыренные большие ушные раковины (уши сатира); седловидный нос; полные вывернутые губы (**рис. 1**). Отмечаются сухость и бледность кожи туловища и конечностей; слизистая оболочка рта сухая, сосочки языка сглажены. Волосы тонкие, редкие вплоть до алопеции, тусклые, бесцветные или малопигментированные (**рис. 2**); ресницы и брови редкие; гиподонтия с редкими деформированными зубами в форме штырей (коническая форма). На ладонях



Рис. 1. Типичный внешний вид пациента: лицо с выступающим лбом, надбровными и скуловыми дугами; периорбитальная дистрофия и пигментация; оттопыренные большие ушные раковины (уши сатира); седловидный нос; полные вывернутые губы.

Fig. 1. Typical patient appearance: a face with a prominent forehead, superciliary and zygomatic arches, periorbital dystrophy and pigmentation, protruding large auricles (Satyr's ears), a saddle nose, full inverted lips.



Рис. 2. Волосной покров пациента.

Fig. 2. Sparse, thin, dull, discolored or slightly pigmented hair.



Рис. 3. Усиление кожного рисунка, выраженная сухость кожи ладоней.

Fig. 3. On the palms, foci of lichenification were determined, an increase in the skin pattern against a background of pronounced dryness.



Рис. 4. Симптомы атопического дерматита с типичной локализацией.

Fig. 4. Symptoms of atopic dermatitis with typical localization, itching, lichenification, scratching, dyschromia.

определяются очаги лихенификации, усиление кожного рисунка на фоне выраженной сухости (рис. 3). Отмечаются симптомы атопического дерматита с типичной локализацией в области складок, зудом, лихенизацией, расчёсами, дисхромией (рис. 4).

В ходе обследования проведён дифференциальный диагноз с атопическим дерматитом, ихтиозом, экземой, эктодермальной ангиодротической дисплазией.

Ребёнок направлен на медико-генетическое обследование в Медико-генетический научный центр (Москва) с диагнозом эктодермальной ангиодротической дисплазии, где диагноз был подтверждён.

Пациенту были даны следующие рекомендации: профилактика гипертермии (регулярный контроль температуры; ношение лёгкой и негерметичной одежды; исключение физических нагрузок при высокой температуре окружающей среды; активное охлаждение влажными компрессами, холодными напитками и кондиционером); наблюдение у стоматолога и челюстного ортопеда (интенсивный уход за зубами для уменьшения кариозного повреждения имеющихся зубов; применение мостов и по показаниям зубных имплантатов для улучшения прикуса и произношения); диспансерное наблюдение у врача-педиатра с целью профилактики и лечения инфекционных и сопутствующих заболеваний. Дерматологи осуществляют диспансерное наблюдение, профилактику и лечение дерматологических заболеваний.

В случае планирования последующей беременности в данной семье в профилактических целях необходимо поведение медико-генетического консультирования с целью определения степени риска рождения ребёнка с такой же патологией.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Таким образом, лечение детей с эктодермальной ангиодротической дисплазией является паллиативным.

ЛИТЕРАТУРА

1. Галонский В.Г., Радкевич А.А., Шушакова А.А., Тумшевиц В.О. Эктодермальная дисплазия: характерные клинические признаки и методы стоматологической реабилитации // Сибирский медицинский журнал. 2011. Т. 26, № 2. С. 21–27.
2. Ramraje S.N., Wasnik M., Momin Y.A. Anhidrotic ectodermal dysplasia – a report of two cases. *Bombay Hospital Journal*. 2009. Vol. 5, N 12. P. 121–129.
3. Хёгер П.Г. Детская дерматология / пер. с нем. под ред. А.А. Кубановой, А.Н. Львова. Москва : Издательство Панфилова; БИНОМ. Лаборатория знаний, 2013. 648 с.
4. Козлова С.И., Семанова Е., Демикова Н.С., Блинникова О.Е. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование: справочник. Ленинград : Медицина, 1987. С. 261–262.

ДОПОЛНИТЕЛЬНО

Источник финансирования. Авторы заявляют об отсутствии внешнего финансирования при подготовке статьи.

Конфликт интересов. Авторы декларируют отсутствие явных и потенциальных конфликтов интересов, связанных с публикацией настоящей статьи.

Участие авторов. Старцева Е.Ю., Закомолдина К.К. — концепция и дизайн; Старцева Е.Ю., Боброва О.В. — сбор и обработка материала; Боброва О.В., Закомолдина К.К. — написание текста; Лetyаева О.И., Зиганшин О.Р. — редактирование; Зиганшин О.Р., Лetyаева О.И. — утверждение окончательного варианта рукописи. Все авторы подтверждают соответствие своего авторства международным критериям ICMJE (разработка концепции, подготовка работы, одобрение финальной версии перед публикацией).

Согласие пациента. Законные представители пациента добровольно подписали информированное согласие на публикацию персональной медицинской информации пациента в обезличенной форме в журнале «Российский журнал кожных и венерических болезней».

ADDITIONAL INFO

Funding source. This work was not supported by any external sources of funding.

Competing interests. The authors declare that they have no competing interests.

Author contribution. Startseva E.Yu., Zakomoldina K.K. — concept and design; Startseva E.Yu., Bobrova O.V. — collection and processing of material; Bobrova O.V., Zakomoldina K.K. — text writing; Letyaeva O.I., Ziganshin O.R. — editing; Ziganshin O.R., Letyaeva O.I. — approval of the final version. The authors made a substantial contribution to the conception of the work, acquisition, analysis of literature, drafting and revising the work, final approval of the version to be published and agree to be accountable for all aspects of the work.

Patient permission. The patient's legal representatives voluntarily signed an informed consent to the publication of patient's personal medical information in depersonalized form in the journal "Russian journal of skin and venereal diseases".

5. Иванова И.Н., Сердюкова Е.А., Иконникова Т.И. Ангиодротическая эктодермальная дисплазия // Российский журнал кожных и венерических болезней. 2012. № 3. С. 17–19.
6. Козлова С.И., Демикова Н.С. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование: атлас-справочник. Москва: Товарищество науч. изданий КМК, Авторская академия, 2007. С. 308–309.
7. Миронова О.Б. Секвенирование как метод детекции мутаций гена, кодирующего эктодисплазин-А, при диагностике Х-сцепленной формы ангиодротической эктодермальной дисплазии // Прикладные информационные аспекты медицины. 2017. Т. 20, № 4. С. 14–17.

8. Зеленова М.А., Ворсанова С.Г., Юров Ю.Б., и др. Дупликация гена EDA у мальчика с расстройством аутистического спектра и задержкой развития: молекулярно-цитогенетическое, биоинформатическое и психологическое исследование редкой геномной патологии // Международный журнал прикладных и фундаментальных исследований. 2017. № 7-1. С. 97–101.
9. Lingling H., Williams M.S., Spritz R.A. A Gene for autosomal dominant hypohidrotic ectodermal dysplasia (EDA3) maps to chromosome 2q11-q13 // *Am J Hum Genet.* 1998. Vol. 62, N 5. P. 1102–1106. doi: 10.1086/301839
10. Торгашина А.Г., Фирсова И.В. Симптомокомплекс эктодермальной дисплазии в клинике стоматологии // Бюллетень медицинских интернет-конференций. 2013. Т. 3, № 3. С. 745–747.

REFERENCES

1. Galonskii VG, Radkevich AA, Shushakova AA, Tumshevits VO. Ectodermal dysplasia: characteristic clinical signs and methods of dental rehabilitation. *Siberian Medical Journal.* 2011;26(2):21–27. (In Russ).
2. Ramraje SN, Wasnik M, Momin YA. Anhidrotic ectodermal dysplasia – a report of two cases. *Bombay Hospital Journal.* 2009;5(12):121–129.
3. Heger PG. Children's dermatology. Translated from German ed. by AA Kubanov, AN Lvov. Moscow: Izdatel'stvo Panfilova; BINOM. Laboratoriya znaniy; 2013. 648 p. (In Russ).
4. Kozlova SI, Semanova E, Demikova NS, Blinnikova OE. Hereditary syndromes and medical-genetic counseling: a reference book. Leningrad : Meditsina; 1987. P. 261–262. (In Russ).
5. Ivanova IN, Serdyukova EA, Ikonnikova TI. Anhydrotic ectodermal dysplasia. *Russian Journal of Skin and Venereal Diseases.* 2012;(3):17–19. (In Russ).
6. Kozlova SI, Demikova NS. Hereditary syndromes and medical-genetic counseling: atlas-reference. Moscow: Tovarishestvo nauch. izdaniy KMK, Avtorskaya akademiya; 2007. P. 308–309. (In Russ).
7. Mironova OB. Sequencing as a method for detecting mutations of the gene encoding ectodysplasin-A in the diagnosis of the X-linked form of anhydrotic ectodermal dysplasia. *Prikladnye informatsionnye aspekty meditsiny.* 2017;20(4):14–17. (In Russ).

ОБ АВТОРАХ

* **Закомолдина Ксения Константиновна**, ординатор;
адрес: Российская Федерация, 454092, Челябинск,
ул. Воровского, д. 64;
ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-4699-9465>;
e-mail: ksinja@mail.ru

Старцева Елена Юрьевна;
ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-3987-6176>;
e-mail: hron_derm@chokkvd74.ru

Боброва Ольга Валерьевна; e-mail: frantseva.olga@list.ru

Летяева Ольга Ивановна, д.м.н.;
ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-9085-6229>;
eLibrary SPIN: 3312-3150;
e-mail: olga-letyaeva@yandex.ru

Зиганшин Олег Раисович, д.м.н.;
ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-5857-0319>;
eLibrary SPIN: 5339-2533;
e-mail: ziganshin_oleg@mail.ru

* Автор, ответственный за переписку

11. Беляков Ю.А. Наследственные заболевания и синдромы в стоматологической практике. Москва : Ортодент-Инфо, 2000. 294 с.
12. Pipa V.A., López A.M., González G.M., et al. Treatment with removable prosthesis in hypohidrotic ectodermal dysplasia. A clinical case // *Med Oral Patol Oral Cir Bucal.* 2008. Vol. 13, N 2. P. 119–123.
13. Олисова О.Ю., Владимирова Е.В., Бабушкин А.М. Кожа и солнце // Российский журнал кожных и венерических болезней. 2012. Т. 15, № 6. С. 57–62.
14. Коминек Я., Томан Я., Розковцова Е. Детская стоматология. Прага : Государственное издательство медицинской литературы, 1968. С. 417–418.

8. Zelenova MA, Vorsanova SG, Yurov YuB, et al. Duplication of the EDA gene in a boy with autism spectrum disorder and developmental delay: a molecular cytogenetic, bioinformatic, and psychological study of a rare genomic pathology. *International Journal of Applied and Fundamental Research.* 2017;(7-1):97–101 (In Russ).
9. Lingling H, Williams MS, Spritz RA. A gene for autosomal dominant hypohidrotic ectodermal dysplasia (EDA3) maps to chromosome 2q11-q13. *Am J Hum Genet.* 1998;62(5):1102–1106. doi: 10.1086/301839
10. Torgashina AG, Firsova IV. Symptomocomplex of ectodermal dysplasia in the clinic of dentistry. *Bulletin of Medical Internet Conferences.* 2013;3(3):745–747. (In Russ).
11. Belyakov YuA. Hereditary diseases and syndromes in dental practice. Moscow : Ortodent-Info; 2000. 294 p. (In Russ).
12. Pipa VA, López AM, González GM, et al. Treatment with removable prosthesis in hypohidrotic ectodermal dysplasia. A clinical case. *Med Oral Patol Oral Cir Bucal.* 2008;13(2):119–123.
13. Olsiva OYu, Vladimirova EV, Babushkin AM. The skin and the sun. *Russian Journal of Skin and Venereal Diseases.* 2012;15(6):57–62. (In Russ).
14. Kominek Ya, Toman Ya, Rozkovtsova E. Pediatric dentistry. Praga : Gosudarstvennoe izdatel'stvo meditsinskoi literatury; 1968. P. 417–418. (In Russ).

AUTHORS INFO

* **Ksenia K. Zakomoldina**, Clinical Resident;
address: 64 Vorovskogo st., Chelyabinsk 454092,
Russian Federation;
ORCID: <http://orcid.org/0000-0003-4699-9465>;
e-mail: ksinja@mail.ru

Elena Y. Startseva;
ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-3987-6176>;
e-mail: hron_derm@chokkvd74.ru

Olga V. Bobrova; e-mail: frantseva.olga@list.ru

Olga I. Letyaeva, MD, Dr. Sci. (Med.);
ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-9085-6229>;
eLibrary SPIN: 3312-3150;
e-mail: olga-letyaeva@yandex.ru

Oleg R. Ziganshin, MD, Dr. Sci. (Med.);
ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-5857-0319>;
eLibrary SPIN: 5339-2533;
e-mail: ziganshin_oleg@mail.ru

* The author responsible for the correspondence