

ВРОЖДЕННЫЙ ИХТИОЗ

Васильченко Т.С.¹, Габдракипова А.А.² Email: Vasilchenko678@scientifictext.ru

¹Васильченко Татьяна Сергеевна – студент;

²Габдракипова Альбина Айбековна – студент,

факультет лечебного дела,

Медицинский институт

Белгородский государственный национальный исследовательский университет,

г. Белгород

Аннотация: в данной статье изучается генетически обусловленное заболевание кожи - ихтиоз (диффузная кератома, сауриаз), при котором происходит нарушение ороговения кожи, что проявляется гиперкератозом. Анализируются основные причины и патогенетические механизмы возникновения данного заболевания. Рассматриваются основные клинические проявления диффузной кератомы, а также выделены и описаны ламеллярная и эпидермолитическая формы данной патологии. Отмечается, что при этом заболевании нарушаются все виды обмена веществ и проявляется онор повышением аминокислот в крови и моче, гиперхолестеринемией, повышением количества ЛПНП и ЛПОНП, также происходит выраженное нарушение метаболизма витамина А в организме. Обращается внимание на то, что при ихтиозе поражаются не только кожные покровы, но и другие органы и системы организма, что может быть несовместимо с жизнью новорожденного, а в некоторых случаях происходит внутриутробная гибель плода.

Ключевые слова: ихтиоз, диффузная кератома, сауриаз, чешуйки, генетически обусловленное.

CONGENITAL ICTHYOSIS

Vasilchenko T.S.¹, Gabdrakipova A.A.²

¹Vasilchenko Tatiana Sergeevna – Student;

²Gabdrakipova Albina Aybekovna - Student,

FACULTY MEDICAL TREATMENT,

MEDICAL INSTITUTE

BELGOROD STATE NATIONAL RESEARCH UNIVERSITY,

BELGOROD

Abstract: this article studies a genetically determined skin disease-ichthyosis (diffuse keratoma, sauriasis), in which there is a violation of keratinization of the skin, which is manifested by hyperkeratosis. The main causes and pathogenetic mechanisms of this disease are analyzed. The main clinical manifestations of diffuse keratoma are considered, and the lamellar and epidermolytic forms of this pathology are identified and described. It is noted that in this disease, all types of metabolism are violated, and is manifested by an increase in amino acids in the blood and urine, hypercholesterinemia, an increase in the amount of LDL and VLDL, as well as a pronounced violation of the metabolism of vitamin A in the body. Attention is drawn to the fact that ichthyosis affects not only the skin, but also other organs and systems of the body, which may not be compatible with the life of a newborn, and in some cases there is intrauterine fetal death.

Keywords: ichthyosis, diffuse keratoma, sauriasis, scales, genetically determined.

Ихтиоз (диффузная кератома, сауриаз) - это генетически обусловленное наследственное заболевание, которое характеризуется диффузными гиперкератическими изменениями кожных покровов. Гиперкератозы проявляются в виде измененных участков кожи с нарушением ороговения и выглядят как «рыбные чешуйки» [1].

Причиной развития данного заболевания является мутация, которая в последующем передается по наследству. Основу патогенетического процесса составляет нарушение белкового обмена, что ведет к накоплению гликозаминогликанов в эпидермисе, а также вызывает структурные и функциональные изменения кератина, который избыточно образуется в организме [2]. Все это ведет к нарушению ороговения кожных покровов и, как следствие, нарушению отторжения ороговевших клеток с кожи. Важно отметить, что мутированные гены, которые вызывают это заболевания локализуются в разных хромосомах организма [3, 4]. В основе ихтиоза лежит нарушение обменных процессов в организме. Нарушение липидного обмена проявляется изменением липидограмм, где повышается уровень холестерина, липопротеидов низкой плотности и липопротеидов очень низкой плотности. Нарушение белкового обмена в виде накопления аминокислот в организме и появление в большом количестве этих аминокислот в крови и моче. Также происходит изменение метаболизма различных витаминов в организме, в большей степени витамина А. Все это приводит к выраженным патологическим процессам в организме: замедляются обменные процессы организма, нарушается терморегуляция вследствие

нарушения деятельности потовых желез, происходит повышение уровня активных форм кислорода, нарушение клеточного и гуморального иммунитета, гиподисфункция эндокринных органов организма: щитовидной железы, поджелудочной железы, надпочечников, яичек и яичников. Частота встречаемости ихтиоза 1: 400000 новорожденных.

Клинические проявления: гиперкератические изменения кожи появляются уже на четвертом месяце внутриутробного развития плода. При выраженных изменениях в организме плода, которые могут быть несовместимыми с жизнью, может произойти его внутриутробная гибель или же чаще смерть наступает в течение недели после рождения [5].

Кожные покровы новорожденных покрыты толстыми чешуйками, серого цвета, толщиной до 9 мм. Чешуйки встречаются как гладкие, так и имеющие шипики. Кожа имеет множество трещин и бороздок. Ротовая полость не открывается, губы сморщены, неподвижны, сухие. Носовая полость и ушные раковины деформированы, также покрыты чешуйками. Склеротические изменения на конечностях, деформация суставов, врожденные дефекты пальцев.

Формы ихтиоза:

1. Ламеллярный
2. Эпидермолитический.

Наследование ламеллярного ихтиоза происходит по аутосомно-рецессивному типу. Эта форма протекает легче, чем эпидермолитическая. Кожа новорожденного покрыта желтоватой пленкой, из которой в последующем образуются чешуйки. Кожные покровы малиново-красного цвета, лоснятся. Обильное количество пластинок на голове. Волосы и ногти в течение жизни растут быстрее, а может быть наоборот облысение. Отмечаются очень толстые ногтевые пластины, а также выраженный гиперкератоз ладоней и подошв. С возрастом малиново-красный цвет кожи проходит, но количество чешуйчатых пластинок значительно увеличивается. Часто происходит выворот век, нарушение образования слезы, светобоязнь.

Эпидермолитический ихтиоз наследуется по аутосомно-доминантному типу. Кожа новорожденного ярко-красного цвета, с пузырями разного калибра, также наличие язв и эрозий. Внешний вид напоминает термический ожог. Выраженное утолщение кожи ладоней и подошв. Могут быть подкожные петехиальные кровоизлияния. В дальнейшем при легком течении данного заболевания, пузыри появляются периодически, а затем сходят, оставляя чешуйки серого цвета. Ихтиоз не редко сочетается с различными пороками развития и нарушением развития нервной и эндокринной систем организма.

Диагностика данного заболевания не вызывает затруднений. Диагноз ставится на основании клинических проявлений. Для подтверждения диагноза можно провести гистологическое исследование чешуек.

Лечение: Специфических препаратов для лечения ихтиоза нет. Есть только средства, улучшающие качество жизни пациентов с данным заболеванием. С этой целью используют витамин А в течение 2 месяцев, другие витамины, препараты цинка. Также очень важен правильный уход за кожными покровами и обязательное использование крема с содержанием витамина А.

Раннее начало правильного лечения, и диагностика сопутствующей патологии приводит к уменьшению количества обострений заболевания и улучшению качества жизни пациентов.

Список литературы / References

1. Скрипкин Ю.К., Мордовцев В.М. Кожные и венерические болезни. Руководство для врачей. М., 1999. Т. 2. С. 655—669.
2. DiGiovanna J.J., Robinson-Bostom L. Ichthyosis: etiology, diagnosis, and management // Am. J. Dermatol., 2003. Vol. 4. № 2. P. 81—95.
3. Джонс Р., Вулф К., Сюрмонд Д. Дерматология. М.: Изд-во.Практика, 2007. С. 118—130.
4. Kellsell D.P., Norgett E.E., Unsworth H. et al. Mutations in ABCA12 underlie the severe congenital skin disease harlequin ichthyosis // Am. J. Hum. Genet., 2005. Vol. 76. № 5 P. 794—803.
5. Akiyama M., Sawamura D., Shimizu H. The clinical spectrum of nonbullous congenital ichthyosiform erythroderma and lamellar ichthyosis // Clin. Exp. Dermatol., 2003. Vol. 28. № 3. P. 235—240.