

ВИПАДКИ З ПРАКТИКИ

УДК:616.5-007.21-053.31

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ВРОЖДЕННОЙ АПЛАЗИИ КОЖИ

*Т.Н. Плеханова**, *Я.А. Бигма***,
*В.Л. Белозерова***, *Ю.А. Мозговая***,
*С.О. Дробич***

ГУ «Днепропетровская медицинская академия МЗ Украины»*,
КУ «Днепропетровская детская клиническая больница №3 им. проф. В.Ф. Руднева»**
(г. Днепропетровск, Украина)

Ключевые слова: врожденная аплазия кожи, новорожденный ребенок, клинический случай.

Резюме. В статье приведен обзор литературы и клинический случай редкого порока – врожденной аплазии кожи. Обсуждены вопросы клинических особенностей заболевания, причин, классификация, подходы к лечению, особенности наблюдения.

Вступление

Редкие врожденные заболевания кожи для врачей – неонатологов представляют серьезную диагностическую задачу, решение которой определяет тактику ведения пациента, программу обследования, своевременное и адекватное лечение, позволяет составить прогноз.

Врожденная аплазия кожи (aplasia cutis congenital (ACC) – редкий порок развития, который проявляется дефектами кожи при рождении. Дефекты кожи могут быть множественными или одиночными, различных размеров и очертаний; в зависимости от стадии развития и генеза покрыты пленкой, грануляционной тканью или представлять собой язвенный дефект. Такой полиморфизм объясняется тем, что врожденный дефект кожи формируется у плода на разных сроках гестации в виде буллезного поражения и к моменту рождения ребенка на месте пузыря образуется язва, которая постепенно закрываясь, оставляет после себя рубцовую атрофию. Глубина поражения может распространяться только на эпидермис и верхние слои дермы, в результате чего отмечаются минимальные рубцовые изменения, но дефект может захватывать и глубокие слои дермы, подкожной клетчатки, реже надкостницы, черепа и твердой мозговой оболочки. Локализация возможна на любом участке кожной поверхности, но наиболее часто встречается на волосистой части головы. В большинстве случаев заболевание имеет доброкачественное течение, однако около 15 % врожденной аплазии кожи сочетается с другими пороками развития или синдромами. Обширные поверхности дефекта кожи определяют риск осложнений – присоединение инфекции, кровотечения. Наиболее опасная ло-

кализация – кожа головы, особенно с костным дефектом. При этом возникает высокий риск менингита, тромбоза, кровотечения из сагиттального синуса; летальность может составлять до 20–30% [7,11,14, 18,32,33].

Первое упоминание ACC с локализацией на конечностях новорожденного младенца датировано 1767 годом, с тех пор описаны сотни случаев заболевания. По предварительным оценкам, патология встречается с частотой 2,5–3 случая на 10000 новорожденных детей. Гендерных или расовых особенностей не отмечено [10].

Выдвинуто и обсуждается несколько теорий возникновения ACC – эктодермальная дисплазия, сосудистые аномалии, внутриутробно возникшие ишемические и/или тромботические изменения в коже плода, инфаркты плаценты, сращение кожи плода с амнионом, воздействие тератогенных (медикаментозных и инфекционных факторов), внутриутробные травмы [19,25,29]. Однако частые семейные случаи, ассоциации с другими врожденными аномалиями, обнаружение врожденной аплазии кожи при хромосомных aberrациях, таких например, как трисомия по 13-й паре хромосом, делеции короткого плеча 4-й хромосомы, свидетельствуют в пользу гипотезы о наличии генетического дефекта, проявляющегося на ранней стадии эмбриогенеза. Анализ семейного анамнеза при заболевании подтверждает, что в большинстве случаев возможен аутосомно-доминантный, реже аутосомно-рецессивный тип наследования [5]. Многие авторы настаивают на мультифакториальном характере заболевания [1,5,11,14,30].

В 1986 году Frieden предложил классификацию врожденной аплазии кожи, которая

используется и сегодня. Выделено 9 групп пациентов с различными формами АСС кожи [16].

- Группа 1: АСС без других аномалий. Около 86% одиночные поражения возникают на коже головы. Вокруг дефекта волосяной валик, вторичная алопеция. Такая форма носит спорадический характер или имеет аутосомно-доминантный тип наследования.

- Группа 2: АСС с поражением черепа в сочетании с аномалиями конечностей (синдром Адамса-Оливера, оригинальное описание в 1945 году). Поражения кожи головы, как правило, обширные, а наиболее распространенными пороками развития конечностей является гипоплазия или отсутствие дистальных фаланг. Возможны и другие аномалии – врожденные телеангиоэктазии, гемангиомы, черепно-артериовенозные мальформации, дополнительные соски, шерстистые волосы. Это генетически детерминированное заболевание с аутосомно-доминантным типом наследования.

- Группа 3: АСС с врожденными эпидермальными и сальными невусами, как правило, прилегающими к дефекту кожи. Некоторые пациенты имеют офтальмологические и неврологические проблемы – эпидермальный невус-синдром, помутнение роговицы, колобомы, эпилептические припадки, задержку умственного развития. Оценивается как спорадическое заболевание.

- Группа 4: АСС волосистой части головы с грубыми эмбриональными пороками развития - менингомиелоцеле, порэнцефалия, лептоменингеальный ангиоматоз, микроцефалия, spina bifida, гастрошизис, пупочная грыжа. Тип наследования обусловлен основным заболеванием.

- Группа 5: АСС ассоциирует с «папирусным» плодом. Обширные симметричные дефекты звездчатой формы, располагающиеся на туловище, но могут затрагивать и конечности в виде полос. Возможно развитие рубцовых контрактур конечностей. До 95% детей от двуплодной монохориальной беременности, с гибелью одного из плодов в течение первого триместра. Этот вариант чрезвычайно редко встречается при одноплодной беременности. Заболевание носит спорадический характер.

- Группа 6: АСС ассоциированное с буллезным эпидермолизом. В 1966 году Барт описал синдром как наследственное заболевание, характеризующееся врожденной аплазией кожи, врожденным буллезным эпидермолизом (дистрофический вариант) и деформацией

ногтей. Дефекты располагаются, преимущественно, на нижних конечностях. Возможны ассоциированные пороки развития – стеноз или атрезия привратника, двенадцатиперстной кишки, стеноз мочеточников, черепно-лицевые аномалии, дистрофия ногтей. В настоящее время известно, что это не отдельный синдром, а клинические проявления врожденного буллезного эпидермолиза. Наследование в этой группе зависит от конкретного подтипа.

- Группа 7: АСС, локализованной на конечностях, без буллезного эпидермолиза. Обширные участки дефекта кожи, преимущественно на нижних конечностях, хотя возможна локализация на спине и руках. Отмечен семейный характер и вероятность наследования как по аутосомно-доминантному, так и аутосомно-рецессивному типу.

- Группа 8: АСС, обусловленная тератогенным воздействием внутриутробной (вирусы герпеса и ветряной оспы) инфекции и препаратов (метимазол, пропилтиоурацил, гепарины с низким молекулярным весом) .

- Группа 9: АСС, связанная с синдромами. Трисомия 13 (синдром Патау) с большими мембранными дефектами кожи головы; 4p-(Вольфа-Хиршхорна) синдром средней линии с дефектами кожи головы, Setleis синдром с битемпоральной аплазией кожи и аномальными ресницами, Johanson-Blizzard синдром со звездчатыми дефектами кожи головы, синдром oculocerebrocutaneous (Delleman) с аплазией волосистой части головы, ушей, синдром Финлей-Марка , синдром Кабуки и других. Наследование зависит от основного синдрома.

Описание клинического случая

Ребенок С., мальчик, от I многоплодной беременности. Угроза прерывания с 5 недель, в 12 недель диагностирована резорбция второго плода. Семейный анамнез не отягощен. Роды в сроке 41 неделя, путем операции кесарева сечения. Масса тела при рождении 3600, длина – 54 см, окружность головы – 36 см, окружность груди – 34 см. При первичном осмотре отмечены дефекты кожи неправильной формы, которые локализовались на боковых поверхностях туловища и на спине (рис. 1).

На участках дефекта визуально отсутствует дерма и подкожная клетчатка, поверхность - полупрозрачная мембрана розового цвета с сосудистой сетью, без признаков воспаления и плазморреи, размерами до 18–10–12 см (рис. 2).

На теменной части головы отмечались участки со сниженным ростом волос и неглубокими светло-розовыми рубцами, такие же рубцы



Рис. 1. Локализация участка врожденной аплазии кожи. Возраст 6 часов

новорожденных. При поступлении состояние средней тяжести, обусловленное изменениями кожи. Интоксикационный синдром отсутствует. Температура в пределах возрастной нормы. Мальчик был активным, хорошо сосал, кормился грудью. Участки аплазии эпителизировались с образованием желтых, местами геморрагических корок (рис 3).



Рис. 3. Участки аплазии кожи обработанных йодобаксом, стадия эпителизации. Возраст 5 суток

Дифференциальный диагноз проводили с травмой в родах, врожденным эпидермолизом, пиогенными процессами.

Результаты параклинических исследований – клинический анализ крови, печеночные и почечные пробы в пределах физиологической нормы, в моче и копроцитогамме возрастные изменения. Маркеры острой TORCH-инфекции и бактериемия не выявлены. При проведении НСГ и УЗИ внутренних органов – пороки развития не обнаружены, при ЭхоКГ выявлена аномальная хорда в полости левого желудочка.

Проводилось симптоматическое лечение, направленное на предупреждение вторичной инфекции и заживление дефекта. В качестве наружной терапии использовали йодсодержа-

были и на задневнутренней поверхности плеч.

В первые 2 часа после рождения ребенок был переведен в отделение патологии

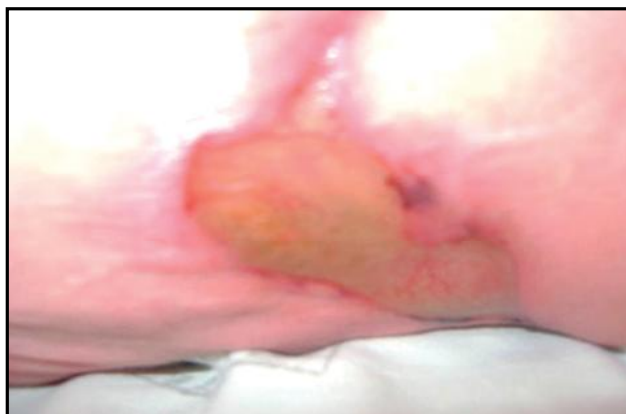


Рис. 2. Поверхность дефекта кожи. Возраст 6 часов

щие растворы (Йодобак) и антибактериальные мази (Левомиколь). Ребенок получал антибактериальную (Тиментин) и противогрибковую (Низорал) терапию.

Выписан домой в возрасте 16-ти суток в удовлетворительном состоянии. Дефекты кожи в стадии рубцевания, без признаков мокнутия и воспаления.

Диагноз при выписке: врожденная аплазия кожи туловища (код по МКБ-10-P83 – другие изменения наружных покровов, специфичные для плода и новорождённого).

Рекомендована консультация в медико-генетическом центре.

Катамнестически ребенок осмотрен в возрасте 6 месяцев. Состояние удовлетворительное. Вскармливание смешанное, с введением прикорма. Физическое и психомоторное развитие соответствует возрастным нормам. Клинико-лабораторные проявления анемии легкой степени. Дефекты кожи покрыты рубцами с элементами келлоида разной степени выраженности, подкожная жировая клетчатка в месте рубцов отсутствует, в других местах выражена недостаточно (рис. 4).



Рис. 4. Рубцовые изменения дефекта кожи. Возраст 6 мес.

Обсуждение

Клинические проявления врожденной аплазии кожи у нашего пациента имели особенности – дефекты кожи носили полиморфный характер: обширные, покрытые полупрозрачной мембраной с сосудистой сетью эрозированные участки, которые локализовались на спине и туловище, а также неглубокие рубцы на теменной поверхности головы и плечах. Течение заболевания носило доброкачественный, неосложненный характер, отмечалась быстрая эпителизация дефектов кожи, отсутствовали инфекционные осложнения.

Вероятной причиной врожденной аплазии кожи у ребенка была резорбция 2-го плода в первом триместре при многоплодной беременности. Обследование не выявило сопутствующих пороков развития и синдромов. В ближайшем анамнезе физическое и психомо-

торное развитие младенца в пределах возрастной нормы. Данный случай, вероятнее всего, является спорадическим, однако показано обязательное консультирование в медико-генетическом центре. Эту форму заболевания можно отнести к 5 группе.

Выводы

Редкий порок развития - врожденная аплазия кожи является, в первую очередь, клиническим диагнозом. Особенности клинических проявлений АСС, ассоциация с другими пороками развития и синдромами, оценка анамнеза позволяют уточнить причину заболевания, определить прогноз, выбрать оптимальную тактику обследования и наблюдения. Лечение, в большинстве случаев, консервативное и только при обширных дефектах, особенно кожи головы, рекомендуется хирургическая коррекция.

Литература

1. Abe M. Aplasia cutis congenita after methimazole exposure in utero successfully treated with basic fibroblast growth factor / M. Abe, T. Syuto, Y. Yokoyama // *Int. J. Dermatol.* – 2010. – 49(3). – P. 334–335.
2. Abuelo D. Scalp defects in trisomy 13 / D. Abuelo, M. Feingold // *Clin. Pediatr. (Phila).* – 1969. – 8(7). – P. 416–417.
3. Al-Sawan RM. Truncal aplasia cutis congenita associated with ileal atresia and mesenteric defect / RM. Al-Sawan, AL. Soni, AM. Al-Kobrosly // *Pediatr. Dermatol.* – 1999. – 16(5). – P. 408–409.
4. Bart BJ. Epidermolysis bullosa and congenital localized absence of skin / BJ. Bart // *Arch. Dermatol.* – 1970. – 101(1). – P. 78–81.
5. Baselga E. Familial nonmembranous aplasia cutis of the scalp / E. Baselga, A. Torrelo, BA. Drolet // *Pediatr. Dermatol.* – 2005. – 22(3). – P. 213–217.
6. Beekmans SJ. Tissue expansion for correction of baldness in aplasia cutis congenita / SJ. Beekmans, JP. don Griot, FB. Niessen // *Eur. J. Pediatr.* – 2009. – 168(5). – P. 541–544.
7. Bharti G. Aplasia cutis congenita: clinical management of a rare congenital anomaly / G. Bharti, L. Groves, LR. David // *J. Craniofac. Surg.* – 2011. – 22(1). – P. 159–165.
8. Benjamin LT. Giant aplasia cutis congenita without associated anomalies / LT. Benjamin, AB. Trowers, LA. Schachner // *Pediatr. Dermatol.* – 2004. – 21(2). – P. 150–153.
9. Bigliardi PL. Unilateral aplasia cutis congenita on the leg / PL. Bigliardi, C. Braschler, P. Kuhn // *Pediatr. Dermatol.* – 2004. – 21(4). – P. 454–457.
10. Blunt K. Aplasia cutis congenita: a clinical review and associated defects / K. Blunt, V. Quan, D. Carr // *Neonatal. Netw.* – 1992. – 11(7). – P. 17–27.
11. Burkhead A. A case of extensive aplasia cutis congenita with underlying skull defect and central nervous system malformation: discussion of large skin defects, complications, treatment and outcome / A. Burkhead, G. Poindexter, DS. Morrell // *J. Perinatol.* – 2009. – 29(8). – P. 582–584.
12. Cambiaghi S. Aplasia cutis congenita in surviving co-twins: four unrelated cases / S. Cambiaghi, A. Schiera, L. Tasin // *Pediatr. Dermatol.* – 2001. – 18(6). – P. 511–515.
13. Colon-Fontanez F. Bullous aplasia cutis congenita / F. Colon-Fontanez, S. Fallon Friedlander, R J. Newbury // *Am. Acad. Dermatol.* – 2003. – 48.-suppl. 5: S95–S98.
14. Demmel U. Clinical aspects of congenital skin defects. I. Congenital skin defects on the head of the newborn / U. Demmel // *Eur. J. Pediatr.* – 1975. – 121(1). – P. 50.
15. Drolet B. Membranous aplasia cutis with hair collars. Congenital absence of skin or neuroectodermal defect? / B. Drolet, J. Prendiville, J. Golden // *Arch. Dermatol.* – 1995. – 131(12). – P. 1427–1431.
16. Frieden IJ. Aplasia cutis congenita: a clinical review and proposal for classification / IJ. Frieden // *J. Am. Acad. Dermatol.* – 1986. – 14(4). – P. 646–660.
17. Higginbottom MC. Aplasia cutis congenita: a cutaneous marker of occult spinal dysraphism / MC. Higginbottom, KL. Jones, HE. James // *J. Pediatr.* – 1980. – 96(4). – P. 687–689.
18. Kantor J. Extensive aplasia cutis congenita and the risk of sagittal sinus thrombosis / J. Kantor, AC. Yan, CM Hivnor // *Arch. Dermatol.* – 2005. – 41(5). – P. 554–556.
19. Karg E. Aplasia cutis congenita after methimazole exposure in utero // E. Karg, E. Bereg, L. Gaspar // *Pediatr. Dermatol.* – 2004. – 21(4). – P. 491–494.

20. Kelly BJ. Aplasia cutis congenita of the trunk with fetus papyraceus / BJ Kelly, NJ Samolitis, DL Xie // *Pediatr. Dermatol.* – 2002. – 19(4). – P. 326.
21. Klein RQ. Symmetric aplasia cutis congenita associated with fetus papyraceus: report of two cases / RQ Klein, DM Robinson, CD Lieber // *Pediatr. Dermatol.* – 2011. – 28(4). – P. 467–469.
22. Lane W. Duodenal atresia, biliary atresia, and intestinal infarct in truncal aplasia cutis congenital / W. Lane, K.Zanol // *Pediatr. Dermatol.* – 2000. – 17(4). – P. 290–292.
23. Lam J. SCALP syndrome: sebaceous nevus syndrome, CNS malformations, aplasia cutis congenita, limbal dermoid, and pigmented nevus (giant congenital melanocytic nevus) with neurocutaneous melanosis: a distinct syndromic entity / J. Lam, MA. Dohil, LF. Eichenfield // *J. Am. Acad. Dermatol.* – 2008. – 58(5). – P. 884–888.
24. Lataifeh IM. Aplasia cutis congenita associated with coarctation of the aorta: case report and review of the literature / IM. Lataifeh, WM. Khriesat, EB. Baqain // *Int. J. Dermatol.* – 2009. – 48(11). – P. 1222–1224.
25. Löllgen RM. Aplasia cutis congenita in surviving co-twin after propylthiouracil exposure in utero / RM Löllgen, AM Calza, VM Schwitzgebel // *J. Pediatr. Endocrinol. Metab.* – 2011. – 24(3–4). – P. 215.
26. McGoey RR. Adams-Oliver syndrome in siblings with central nervous system findings, epilepsy, and developmental delay: refining the features of a severe autosomal recessive variant / RR. McGoey, Y. Lacassie // *Am. J. Med. Genet. A.* – 2008. – 146A(4). – P. 488–491.
27. Nagore E. Radius hypoplasia, radial palsy, and aplasia cutis due to amniotic band syndrome / E.Nagore, JM. Sánchez-Motilla, MI. Febrer // *Pediatr. Dermatol.* – 1999. – 16(3). – P. 217–219.
28. Schaffer JV. Symmetric truncal aplasia cutis congenita following multifetal reduction of a sextuplet pregnancy / JV Schaffer, DA Popiolek, SJ Orlow // *J. Pediatr.* – 2008. – 153(6). – P. 860–863.
29. Sharif S. Aplasia cutis congenita and low molecular weight heparin / S. Sharif, CR. Hay, J. Clayton-Smith // *BJOG.* – 2005. – 112(2). – P. 256–258.
30. Starcevic M. A case of extensive aplasia cutis congenita: a conservative approach / M. Starcevic, MP. Sepec, V.Zah // *Pediatr. Dermatol.* – 2010. – 27(5). – P. 540–542.
31. Sugiura T. A case of systemic aplasia cutis congenita: a newly recognized syndrome? / T. Sugiura, M. Kouwaki, S. Kiyosawa // *Eur. J. Pediatr.* – 2008. – 167(4). – P. 409–413.
32. Sybert VP. Aplasia cutis congenita: a report of 12 new families and review of the literature / VP.Sybert // *Pediatr. Dermatol.* – 1985. – 3(1). – P. 1–14.
33. Verhelle NA. Abdominal aplasia cutis congenita: case report and review of the literature / NA.Verhelle, O. Heymans, JP. Deleuze // *J. Pediatr. Surg.* – 2004. – 39(2). – P. 237.
34. Whitley CB. Adams-Oliver syndrome revisited / CB. Whitley, RJ.Gorlin // *Am. J. Med. Genet.* – 1991. – 40(3). – P. 319–326.

КЛІНІЧНИЙ ВИПАДОК ВРОДЖЕНОЇ АПЛАЗІЇ ШКІРИ

*Т.М. Плеханова**, *Я.О. Бігма***,
*В.Л.Белозерова***, *Ю.О.Мозгова***,
*С.О.Дробич***

ДЗ «Дніпропетровська медична академія
МОЗ України»*

КЗ «Дніпропетровська дитяча клінічна
лікарня №3 ім.проф. В.Ф.Руднева»**
(м.Дніпропетровськ, Україна)

Резюме. У статті подано огляд літератури та опис клінічного випадку рідкісного дефекту – вроджена аплазія шкіри. Обговорені клінічні ознаки захворювання, причини, класифікація, підходи до лікування, особливості спостереження.

Ключові слова: вроджена аплазія шкіри, новонароджена дитина, клінічний випадок.

CLINICAL CASE OF CONGENITAL APLASIA CUTIS

*T.N Plekhanova**, *J.A Bigma***,
*V.L.Belozerova***, *Y.A Mozgova***,
*S.O.Drobich***

Dnepropetrovsk Medical Academy, Ministry of
Health of Ukraine *

Dnepropetrovsk Pediatric Clinical Hospital № 3
named after prof. V.F.Rudnev " **
(Dnepropetrovsk,Ukraine)

Summary. The article submitted review of the literature and description of a clinical case of the rare defect – congenital aplasia of the skin. Discussed the clinical features of the disease, causes, classification, treatment approaches, particularly surveillance.

Keywords: congenital aplasia cutis, a newborn, a clinical case.

Рецензент: Професор кафедри педіатрії,
неонатології та перинатальної медицини
Буковинського державного
медичного університету
д.м.н., професор Годованець Ю.Д.