

В.Є. Ткач¹, А.П. Мотуляк¹, Л.І. Генік², А.М. Павличко², О.Ю. Зелінська¹

¹ Івано-Франківський національний медичний університет

² Коломийський районний дерматовенерологічний диспансер

Випадки ектодермальної дисплазії

Стаття присвячена дослідженню етіопатогенезу і клінічної симптоматики рідкісного захворювання — ектодермальної дисплазії. Описані клінічні варіанти власних спостережень трьох випадків ектодермальної дисплазії, подана гістологічна картина.

Ключові слова

Ектодермальна дисплазія, клінічні різновиди, діагностика, лікування.

Ектодермальна дисплазія — група спадкових хвороб шкіри і її придатків. Причин їх виникнення дотепер не з'ясовано. Окремі вчені [2, 4, 7] вказують на роль інфекції, зокрема токсоплазмозу, що спричинює аномалію ектодерми. Розвиток хвороби також пов'язують з дефектом гена, який детермінує появу ектодерми [3, 4, 5, 6]. Описано понад 100 синдромів, що супроводжуються симптомами ектодермальної дисплазії. Їх об'єднують у різних варіантах зміни епідермісу, волосся, нігтів, зубів, потових і сальних залоз. Розрізняють дві клінічні форми ектодермальної дисплазії — ангідротичну та гідротичну.

Уперше про цю хворобу повідомив у 1848 році А. Touraine, а детально описали її клінічні вияви незалежно один від одного J. Christ та Н. Simens у 1931 році. Саме тому в зарубіжній літературі захворювання зустрічається під назвою синдрому Кріста — Сіменса. Хвороба виявляється однаково часто у чоловіків та жінок, здебільшого одразу після народження чи в перші місяці життя. Проте в жінок перебіг ектодермальної дисплазії легший. Основними клінічними ознаками є ангідроз або гіпергідроз, які викликають порушення терморегуляції, що прогресує. Порушення терморегуляції виявляється нападами лихоманки без будь-яких передумов. Особливо часто гіпертермія виникає влітку і після фізичних навантажень. Основні симптоми ектодермальної дисплазії поєднуються з кількома непостійними ознаками, зокрема фолікулярним кератозом, кератодермією, дистрофією волосся і нігтів, ураженням очей, слухового апарату, гіпогонадизмом, рідше папілярно-пігментною дистрофією шкіри чи явищами атопії.

Пацієнти із синдромом Кріста—Сіменса—Турена часто хворіють на застудні захворювання через порушення терморегуляції. Ці хворі мають характерний зовнішній вигляд: старечий вираз обличчя, втомленість, квадратний череп з вираженими лобними буграми, западина в ділянці перенісся, відстовбурчені вуха, товсті незначно вивернуті губи. Зуби рідкі, часто їх немає взагалі (аплазія). Волосся на шкірі немає, на волосистій частині голови — пушкове, вогнища облісіння, вії рідкі різної довжини, імітують симптом Пінкуса при вторинному сифілісі. Брови рідкі, волосся тонке. Періорбітальні ділянки гіперпігментовані, довкола рота і очей виражена складчастість, що імітує складки Моргана при атопічному дерматиті, а навколо рота радіарні рубці. Внаслідок гіпофункції потових і сальних залоз прогресує сухість шкіри, дрібнопластинчасте лущення. Шкіра подібна до такої при іхтіозі. Завдяки зниженню функції залоз слизових оболонок розвиваються хронічний кон'юнктивіт, стоматит, ларингіт, що виявляється охриплістю голосу, аж до афонії.

Більшість хворих за розумовим розвитком не відстають від однолітків. У дитинстві часті лихоманки можуть призвести до недоумкуватості і навіть летального кінця. У зв'язку з відносною рідкістю цієї патології та подібністю клінічних виявів з іншими дерматозами лікарі доволі часто припускаються діагностичних помилок.

Наводимо три випадки епідермальної дисплазії.

Хвора X., 1993 року народження, звернулася до районного дерматовенерологічного диспансеру зі скаргами на рідке волосся, сухість і лущення

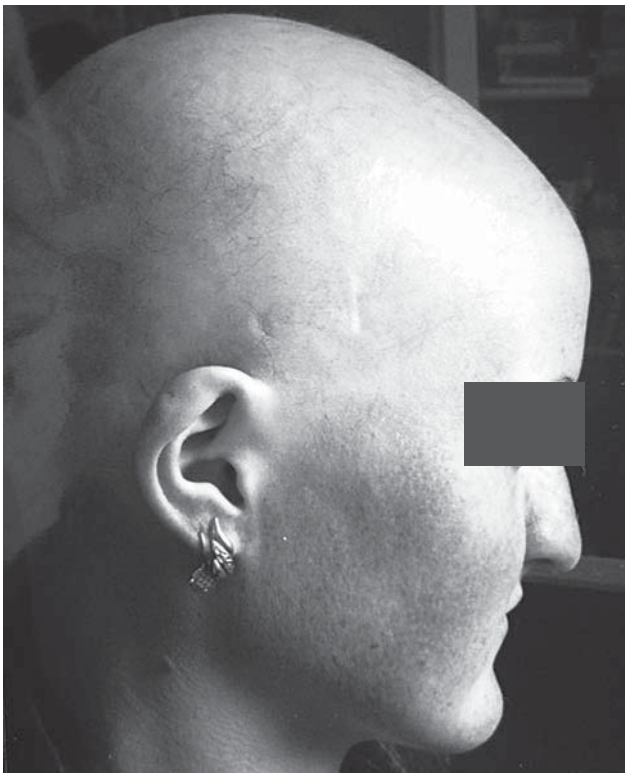


Рис. 1. Ектодермальна дисплазія.
Рідке пухоподібне волосся



Рис. 2. Ектодермальна дисплазія. Гіподонтія, різна величина зубів

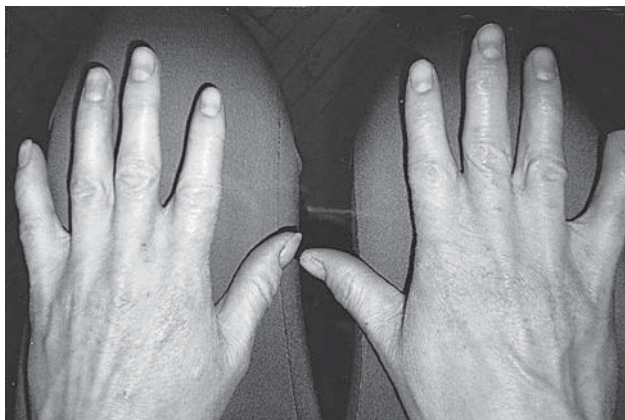


Рис. 3. Ектодермальна дисплазія. Синдактилія

шкіри. Зі слів матері, хворіє від народження. Протягом першого року життя у дитини часто бували безпідставні підвищення температури тіла до 39–40 °С, застудні захворювання. Гарячка не знімалася традиційними гіпотермічними засобами. В дитячому віці мама звертала увагу на нерівномірний розвиток зубів, повільний ріст волосся, нігтів. Зверталися до лікарів, які діагностували іхтіоз, призначали креми, мазі, вітаміни, втирання у волосисту частину голови соків часнику, цибулі, настоянки червоного стручкового перцю, різні подразнювальні розчини. Лікування не було ефективним. Батьків запевняли в тому, що дитина переросте і одужає. Хвору проконсульто-

вано на 19-му році життя. Під час огляду шкіра суха, матова, в окремих ділянках помітне дрібне висівковидне лущення. Шкіра на обличчі гіперпігментована, на кінцівках бліда. На долонях і стопах виражений кератоз, немає потовиділення. Пушкового волосся немає, на волосистій частині голови (рис. 1) помітне рідке пушкоподібне волосся, яке не мінялося, зі слів матері, від народження. Вій немає. Кон'юктиви незначно зволожені, гіперемовані, спостерігається фотофобія. Пацієнтка вказує на скупість сльозовиділення, навіть під час плачу їх небагато. Зуби різної величини та форми, рідкі, гіподонтія (рис. 2). Дистальні фаланги (рис. 3) кистей рук деформовані, синдактилія, нігтьові пластинки випуклі, стоншені. Молочні залози недорозвинені, порушення менструально-оваріального циклу. Хвора невисокого зросту (152 см). Під час огляду ендокринолог виявив дифузний нетоксичний зоб, гінеколог — інфантильність матки і її придатків, офтальмолог — кон'юктивіт і фотофобію.

Загальний аналіз крові: Нb — 118 г/л, к. п. — 0,9, ер. — $2,5 \times 10^{12}$ /л, л. — $8,1 \times 10^9$ /л, б. — 0 %, е. — 2 %, п. — 8 %, сег. — 53 %, лімф. — 34 %, м. — 3 %, ШОЕ — 25 мм/год. Загальний аналіз сечі без патологічних змін. Креатинін, сечовина, загальний холестерин, білірубін, тимолова проба, АЛТ, АСТ без відхилень від норми. С-реактивний білок ++, РФ від'ємний, глюкоза крові 5,4 ммоль/л. Рентгенограма органів грудної клітки в межах

вікової норми, немає мечоподібного відростка. УЗД органів черевної порожнини: ознаки гепатозу, спленомегаля. ЕКГ — патологічних змін не виявлено. Діагноз: ектодермальна дисплазія, ангідротична форма, часткова синдактилія пальців кистей рук.

Хворий Х., 1980 року народження, рідний брат попередньої пацієнтки, середнього зросту (163 см). Загальний стан задовільний, волосся на голові та бороді (рис. 4) рідке, тонке, пушкове, не росте. Хворий до послуг перукаря не звертається. Зуби рідкі, різної величини і форми, окремих немає. Слизові оболонки сухі, тріщини в кутиках рота, кон'юктива дещо зволожена, гіперемована, кількість сліз різко обмежена на вітрі та під час зміни температури, фотобоязнь. Пальці рук (рис. 5) короткі, вказівні не досягають першої фаланги середніх пальців, мізинці — першого міжфалангового з'єднання підмізинних пальців (симптом Дюбуа), міжпальцеві перетинки неоднакові. Нігтьові пластинки з ознаками дистрофії. Шкіра суха, долоні і стопи жовтого кольору, явища кератодермії. Хворий до лікарів не звертався, від обстеження відмовився.

Хворий Ч., 1985 року народження, в дитинстві часто хворів на застуду, неодноразово переніс пневмонію, некомфортно почувається при високій температурі повітря. Внаслідок перегрівання підвищується температура тіла до 39–40 °С. Загальний стан задовільний. Хворий середнього зросту, статура без особливостей. Характерний лицьовий череп: виражені лобні бугри, низько посаджені очі, підборіддя видовжене і помітно випинається вперед. Ніс сідлоподібний, шкіра бліда, суха, зморшкувата, немає пушкового волосся. Повіки гіперемовані, складчасті (симптом Морган). Слизові оболонки очей і ротової порожнини сухі, гіперемовані. Фотобоязнь і виражений ексфолятивний хейліт, радіарні тріщини губ. Зуби різної величини, без діастем, мають вигляд монолітної пластини, з ледь помітними поверхневими міжзубними заглибленнями. Брови і вії рідкі, різної довжини. На долонях і стопах виражений кератоз, тріщини. Шкіра в підколінних і ліктьових згинах ліхеніфікована, розчухи вкриті коричневими кірками. Загальний аналіз крові, сечі, біохімічні показники без змін. Під час УЗД виявлено ознаки хронічного холециститу, реакція Вассермана негативна. На рентгенограмі грудної клітки патології не виявлено, хворого проконсультовано. Діагностовано ектодермальну дисплазію, ангідротичну форму, атопічний дерматит.

Усіх пацієнтів проконсультував генетик, який підтвердив діагноз ектодермальної дисплазії Кріста—Сіменса—Турена. У двох хворих отрима-

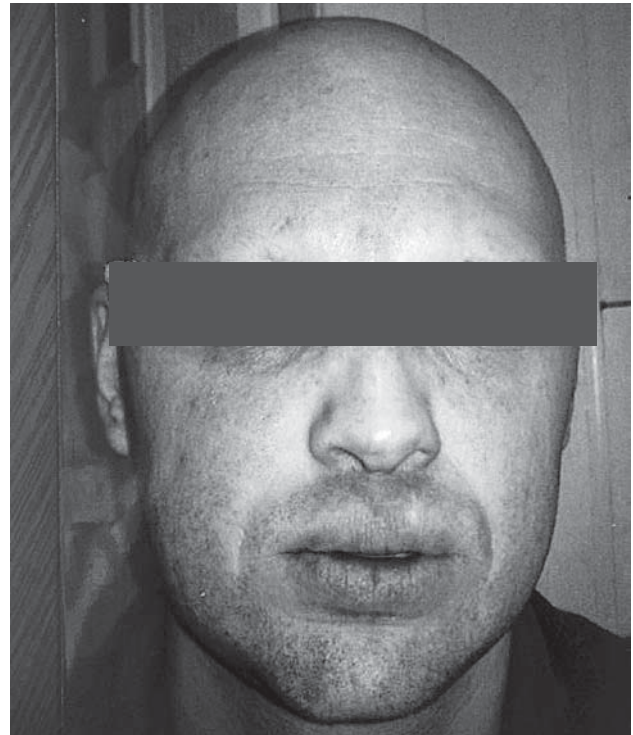


Рис. 4. Ектодермальна дисплазія. Рідке ніжне волосся на голові та бороді

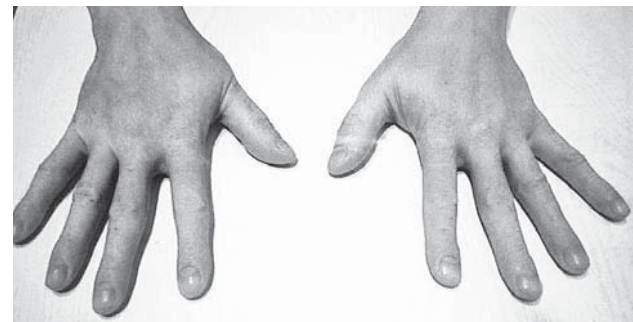


Рис. 5. Ектодермальна дисплазія. Деформація пальців

но біоптат шкіри плеча. Під час патогістологічного дослідження виявлено стоншений епідерміс, епідермальні сосочки згладжені. Колагенові та еластичні волокна, кровоносні судини незмінні. Сполучно-тканинні клітинні елементи без особливих змін. Потових залоз і проток немає або ж виявляються лише їхні рудименти. Спостерігається гіпоплазія сальних залоз і волоссяних фолікулів.

Хворим призначено симптоматичну терапію: вітаміни А, Е, групи В, жирні зволожувальні креми постійно. Рекомендовано уникати перегрівання, сонячних променів, носити сонцезахисні окуляри. При гіпертермії призначали протиліхоманкові засоби. Двом хворим на МСЕК встановлено III групу інвалідності.

Повідомлення мають клінічний інтерес для дерматологів, педіатрів і генетиків.

Список літератури

1. Кожные и венерические болезни: руководство для врачей / Под ред. Ю.К. Скрипкина, В.Н. Мордовцева.— М.: Медицина, 1999.— Т. 2.— 878 с.
2. Самцов В.И. Руководство по кожным и венерическим болезням.— Л.: Медицина, 1990.— 240 с.
3. Смердина Ю.Г., Смердина Л.Н. Генезис и клиника эктодермальной дисплазии ангидротической (синдром Криста—Сименса—Турена) // Успехи современного естествознания.— 2008.— № 5.— С. 138—139.
4. Суворова К.Н., Антоньев А.А., Гребенников В.А. Генетически обусловленная патология кожи.— Ростов на Дону, 1990.— 478 с.
5. Christianson A.L., Fourie S. Family with B hidrotic ectodermal dysplasia: a previously unrecognised syndrome? // Am. J. Med. Genet.— 1996.— Vol. 63.— P. 549—553.
6. Pinheiro M., Ideriha M.T., Chautard-Freire-Maia E.A. et al. Christ—Siemens—Touraine syndrome: Investigation on two large Brazilian kindreds with a new estimate of the manifestation rate among carriers // Hum. Genet.— 1981.— Vol. 57.— P. 428—431.
7. Zonana J. et al. Prenatal diagnosis of K hypohidrotic ectodermal dysplasia by linkage analysis // Am. J. Med. Genet.— 1990.— Vol. 35.— P. 132—135.

В.Е. Ткач¹, А.П. Мотуляк¹, Л.И. Геник², А.Н. Павличко², О.Ю. Зелинская¹

¹Ивано-Франковский национальный медицинский университет

²Коломыйский районный дерматовенерологический диспансер

Случаи эктодермальной дисплазии

Статья посвящена исследованию этиопатогенеза и клинической симптоматики редкостного заболевания — эктодермальной дисплазии. Описаны клинические варианты собственных наблюдений трех случаев эктодермальной дисплазии, приведена гистологическая картина.

Ключевые слова: эктодермальная дисплазия, клинические разновидности, диагностика, лечение.

V.E. Tkach¹, A.P. Motulyak¹, L.I. Genyk², A.M. Pavlychko², O.Yu. Zelinska¹

¹Ivano-Frankivsk National Medical University

²Kolomyja District Dermato-Venerological Clinic

Cases of ectodermal dysplasia

The article is devoted to the investigation of etiopathogenesis and clinical symptoms of a rare disease — ectodermal dysplasia. Clinical types of our own observation of three cases of ectodermal dysplasia are described, their histological picture is presented.

Key words: ectodermal dysplasia, clinical varieties, diagnostics, treatment.

Дані про авторів:

Ткач Василь Євтихійович, к. мед. н., заслужений лікар України, доцент кафедри дерматовенерології Івано-Франківського національного медичного університету
76000, м. Івано-Франківськ, вул. Галицька, 2. Тел.: (03422) 2-32-27, (03422) 2-42-03

Мотуляк Андрій Памфілович, д. мед. н., проф. кафедри гістології і ембріології Івано-Франківського національного медичного університету

Геник Леся Ігорівна, зав. відділу Коломыйського районного дерматовенерологічного диспансеру

Павличко Антоніна Миколаївна, зав. поліклінікою Коломыйського районного дерматовенерологічного диспансеру

Зелінська Оксана Юрївна, лікар-дерматолог медичного центру «Арс»