

Х.Я. Николайчук, М.С. Волошинович, О.Д. Александрук
Івано-Франківський національний медичний університет

Випадок різних форм спадкових кератодермій в одній сім'ї

Описано випадок різних форм спадкових кератодермій в одній сім'ї.

Ключові слова

Спадкові кератодермії, спадковий підошовно-долонний кератоз Тоста—Унни, вогнищева кератодермія Сіменса, клінічний випадок, лікування.

Кератодермії — це гетерогенна група захворювань, що характеризуються надлишковим ороговінням окремих ділянок шкіри і проявляються дифузним чи вогнищевим потовщенням рогового шару епідермісу долонь і підошов. У частини пацієнтів вони часто поєднуються з кератозами іншої локалізації, ектодермальною дисплазією (змінною волосся і нігтів) та запаленням [1, 2]. Провокуючими чинниками розвитку набутих кератодермій є гормональні дисфункції, низький рівень вітаміну А, вірусні інфекції, порушення кровообігу. Спадкові форми кератодермій передаються з покоління в покоління за автосомно-домінантним типом, в їхній основі лежить мутація генів, що відповідають за процес ороговіння. Ці генодерматози за частотою виявлення посідають друге місце в структурі спадкових захворювань шкіри після іхтіозиформних уражень [3, 4].

Найбільш поширеними формами спадкової кератодермії є дифузна кератодермія Тоста—Унни і вогнищева кератодермія Сіменса. Вони мають сімейний характер і часто виникають у дітей, батьки яких мають кровну спорідненість [5, 6].

Спадковий підошовно-долонний кератоз (кератодермія Тоста—Унни, дифузна неепідермолітична долонно-підошова кератодермія) описаний ще в 1880—1883 рр. Це поширена форма спадкової дифузної кератодермії, причиною якої є мутація гена *KRT1*, унаслідок чого порушується утворення кератину-1. Захворювання харак-

теризується кератозом долонь і підошов без переходу на інші ділянки шкіри. Виявляється в перші роки життя у вигляді легкого потовщення шкіри, до 4—5 років поступово наростає, виникають масивні суцільні ороговіння долонь і підошов. Рогові нашарування гладкі, товсті, жовтого кольору, нерідко з тріщинами. Характерною ознакою є вузька смуга лівідного кольору на межі зі здоровою шкірою. Спостерігається гіпергідроз. Нігті можуть бути потовщені, деформовані, з гребінцями на їхній поверхні, можливі остеопороз і остеолізис фаланг.

Вогнищева кератодермія Сіменса (описана Н.В. Siemens у 1921 р.) належить до рідких різновидів кератодермії. В її основі лежить мутація гена *DSG1*, що призводить до порушення утворення кератогіаліну. Захворювання розвивається у віці 3—5 років і виявляється достатньо великими (діаметром 1—5 см) ділянками кератозу в зоні долонь і підошов, які формуються винятково на місцях тиску і характеризуються вираженою болючістю, особливо під час ходьби.

Ці захворювання розвиваються в ранньому дитинстві, не є загрозливими для життя, але значно погіршують його якість, спричиняючи значний психоемоційний стрес у пацієнта. Зазвичай їх діагностують на підставі клінічної картини. Необхідно диференціювати з іншими спадковим (Вернера, Бушке—Фішер—Брауера, Грейтера, Папійона—Лефевра) чи набутими кератодерміями (при лепрі, гіпофункції щитопо-

дібною залози, псоріазі, екземі). І попри те, що лікування не зумовлює повного одужання, за умови своєчасної діагностики і правильного ведення пацієнта можна значно зменшити вираженість симптомів захворювання і покращити якість його життя [7–9].

Наводимо цікавий клінічний випадок різних спадкових кератодермій в межах однієї сім'ї.

На прийом звернулися жителі гірського району, молоді батьки з двома дітьми (дівчатка 4 і 7 років) зі скаргами на виражене потовщення шкіри стоп, їхню болючість під час ходьби, появу кровоточивих тріщин.

Діти народилися здоровими, без ознак патології з боку шкіри чи внутрішніх органів. У віці 3–4 роки у старшої дочки почали виникати гіперемійовані плями з лущенням, які спричиняли помірний свербіж. Дерматолог діагностував контактний дерматит, який пов'язав із неякісним взуттям, призначив стероїдну мазь, але ефект від такого лікування був тимчасовим. Через кілька місяців знову виникли такі самі висипання, але повторно до лікаря вже не зверталися, самостійно використовували різні жирні креми, а для зняття нашарувань епідермісу застосовували пемзу. В 6 років у дитини діагностували плоско-стопість і з цього часу клінічна картина почала різко погіршуватись. В осінньо-зимовий період на проблемних ділянках виникали болючі тріщини, що кровоточили, дитина відмовлялася ходити до школи. Після втирання гліцерину і розчину вітаміну А стан дещо покращувався. На даний момент дитина скаржилася на біль і виражений дискомфорт під час ходьби у взутті. У молодшої сестри хворої теж почали виявлятися симптоми подібної хвороби.

Зі слів батьків, таких захворювань ні у кого з родичів не було, хоча у бабусі (по батьковій лінії) завжди була суха шкіра.

Дані огляду дитини 7 років: кульгає, виявлено вальгусну деформацію стоп (рис. 1). Патологічний процес є симетричним, локалізується на підошовній поверхні стоп, у місцях найбільшого тертя і тиску (зона плеснофалангових суглобів, п'ятки, латеральної поверхні великих пальців стоп) наявні округлі вогнища вираженого потовщення шкіри і лущення. Вогнища діаметром 4–6 см чітко відмежовані від здорової шкіри, оточені гіперемійованим вінчиком (рис. 2). При пальпації — виражена болючість. Нігтьові пластинки стоп жовтуваті, потовщені, з поперечною посмугованістю (рис. 3). За результатами трикратної мікроскопії грибів не виявлено.

На долонях у ділянці тенара і гіпотенара — округлі вогнища рожево-червоного кольору ді-

метром 1–1,5 см з помірним потовщенням шкіри, шороховаті. Виражена сухість шкіри.

Волосся не уражене. Шкіра на інших ділянках тіла нормального зволоження та еластичності, тургор збережений.

У молодшої сестри на підошвах і долонях наявні окремі округлі вогнища яскравої гіперемії з нашаруванням гіперкератотичних мас і поверхневими тріщинами. На волосистій частині голови виявлено дифузне порідіння волосся з вираженою сухістю і ламкістю. Нігтьові пластинки стоп жовтуваті, крихкі.

Результати огляду батьків: у мами видимої патології шкіри не виявлено, але наявна помірна сухість шкіри.

У батька, 28 років, на підошвах суцільний гіперкератоз (в окремих ділянках товщиною до 1 см) жовто-коричневого кольору, в окремих ділянках з блиском, лівідоподібною еритемною смужкою шириною 1–3 мм на межі зі здоровою шкірою, поверхневими тріщинами, незначним лущенням. Шкіра в цих зонах тверда, холодна, чутливість її різко знижена. Відмічено виражений гіпергідроз, мацерацію, тріщини в міжпальцевих складках стоп. Нігтьові пластинки стоп брудно-коричневого кольору, потовщені, кришаться з вільного краю (рис. 4). При знятті рогових мас залишається кратероподібна впадина (рис. 5). На долонях — помірно виражене потовщення шкіри по всій площі.

Проведено лабораторне дослідження лусок з міжпальцевих складок стоп і нігтьових пластинок, за результатами якого виявлено мікотичну інфекцію даних ділянок.

За даними анамнезу встановлено, що дані вияви тривають з віку 1,5–2 роки, але до лікарів не звертався і не лікувався. Батьки пов'язували це із частим ходінням босоніж та незручним взуттям, яке дитина носила не за розміром (був третьою дитиною в сім'ї, яка жила неможливо). У старшого брата, який помер від раку щитоподібною залози у віці 36 років, і у дядька теж була «товста шкіра» на підошвах і долонях.

Діагноз дітей: вогнищева кератодермія Сіменса. Оніходистрофія стоп.

У зв'язку із видимою деформацією обох стоп рекомендовані консультація дитячого травматолога-ортопеда і дослідження функції щитоподібною залози і печінки, оскільки погіршення перебігу хвороби може бути пов'язане із патологією цих органів.

Діагноз батька: дифузна підошовно-долонна кератодермія Тоста—Унни. Мікоз стоп. Оніхомікоз.

Усім хворим членам сім'ї призначено вітамін А у високих дозах: батькові (після лікування



Рис. 1. Вальгусна деформація стоп, симетричність патологічного процесу



Рис. 2. Вогнища гіперкератозу в місцях тиску



Рис. 3. Оніходистрофія



Рис. 4. Суцільний жовтий гіперкератоз

епідермофітії) «АЕвіт» по 1 капсулі двічі на день протягом 2 міс (добова доза вітаміну А — 200 000 МО, вітаміну Е — 200 мг) з подальшим прийомом перфектилу по 1 таблетці на день упродовж 2 міс; дітям — вітамін А по 1 капсулі тричі на день (добова доза — 7500 МО) на 4 міс.

Використання ретиноїдів для лікування кератодермії Сіменса дає добрі результати, але, враховуючи вік дітей, було вирішено відтермінувати цю терапію.

При кератодермії Тоста—Унни ретиноїди не ефективні, тому їхнє використання для лікування батька було визнано недоцільним.

В якості місцевого лікування проведено відшарування за методом Арієвича. На 1 тиж призначено крем «Карбодерм» під оклюзійну пов'язку двічі на день з подальшим використанням пом'якшувального ліполосьюну на основі сечовини «Ексіпіал М».

Рекомендовано обов'язково носити м'яке, нетравмуюче взуття. При болючих ураженнях



Рис. 5. Кратероподібна впадина, товщина кератозу 1 см

шкіри стопи для захисту ділянки зроговіння ортопед призначив носіння м'яких прокладок і протекторів, які потрібні для корекції положення стопи або окремих її частин.

Після проведеного лікування стан шкіри пацієнтів покращився.

Висновки

Вогнищева кератодермія Сіменса і дифузний підошовно-ладонний кератоз Тоста—Унни є генодерматозами, які порівняно рідко зустрічаються в практиці дерматолога. Ця патологія впливає на якість життя хворих, у деяких випадках призводить до інвалідизації: внаслідок деформації стоп розвивається остеоартроз

плеснофалангових суглобів, що спричиняє деформацію колінних суглобів у молодому віці.

Діагностика зазвичай утруднена, не завжди є легкою, та й допомогти таким хворим ми можемо не завжди. Лікування є симптоматичним. Завдяки вчасному і правильному веденню хворого, підбору відповідних засобів для догляду за шкірою і стопами вдається значно зменшити вираженість симптомів захворювання і покращити якість життя пацієнта.

Список літератури

1. Акимов В.Г. Ладонно-подошвенные кератодермии наследственного и приобретенного характера // РМЖ дерматологии и венерологии.— 2011.— № 3.— С. 6—10.
2. Вулф К., Джонсон Р., Сюрмонд Д. Дерматология по Томасу Фицпатрику.— Второе русское издание. Пер. с англ.— М.: Практика, 2007.— С. 128—129.
3. Мордовцев В.Н., Мордовцева В.В. Наследственные болезни и пороки развития кожи.— М., 2004.— 296 с.
4. Цыкин А.А., Петунина В.В. Подошвенные гиперкератозы: клиника, диагностика, лечение // РМЖ дерматологии и венерологии.— 2014.— № 8.— С. 586—589.
5. Guerra L., Castori M., Didona B. et al. Hereditary palmoplantar keratoderms. Part 1. Non-syndromic palmoplantar keratoderms: classification, clinical and genetic features // J. Eur. Acad. Dermatol. Venereol.— 2018.— Vol. 32 (5).— P. 704—719. <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/jdv.14902>.
6. Has C., Technau-Hafsi K. Palmoplantar keratoderms: clinical and genetic aspects // J. Dtschs. Dermatol. Gesellschaft.— 2016.— Vol. 14 (2).— P. 123—139.
7. Kimyai-Asadi A., Kotcher L.B., Jih M.H. The molecular basis of hereditary palmoplantar keratoderms // J. Am. Acad. Dermatol.— 2002.— Vol. 47.— P. 327—343.
8. Puri N. A study on palmoplantar keratoderms at our district hospital // Indian J. Paediatric. Dermatol.— 2017.— Vol. 18.— P. 183—186.
9. Schpiller S., Seeboda C., Hennier H. et al. Palmoplantar keratoderma (PPK): acquired and genetic causes of a not so rare disease // <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/ddg.12418>.

К.Я. Николайчук, М.С. Волошинович, А.Д. Александрук

Ивано-Франковский национальный медицинский университет

Случай разных форм наследственных кератодермий в одной семье

Описан случай разных форм наследственных кератодермий в одной семье.

Ключевые слова: наследственные кератодермии, наследственный подошвенно-ладонный кератоз Тоста—Унны, очаговая кератодермия Сименса, клинический случай, лечение.

Kh.Ya. Nykolaichuk, M.S. Voloshynovych, O.D. Aleksandruk

Ivano-Frankivsk National Medical University

Case of different forms of hereditary keratoderms within one family

A case of different forms of hereditary keratoderms within one family is described.

Key words: hereditary keratoderms, hereditary palmoplantar keratosis type Thost—Unna, focal keratoderma of Siemens, clinical case, treatment.

Дані про авторів:

Николайчук Христина Яремівна, лікар-дерматолог, асист. кафедри дерматології та венерології Івано-Франківського національного медичного університету, лікар дерматолог-косметолог 77400, м. Тисмениця, вул. Монастирська, 107

E-mail: grybinnyk@ua.fm

Волошинович Мар'ян Стефанович, к. мед. н., доц. кафедри дерматології та венерології

Александрук Олександр Дмитрович, к. мед. н., доц., зав. кафедри дерматології та венерології