

СЛУЧАЙ ЭПИДЕРМОЛИТИЧЕСКОГО ИХТИОЗА

Е.А. КАРАСЕВ, В.Ю. ЗОЛОТНОВА

Кафедра инфекционных, кожных и венерических болезней УлГУ. 432001, Ульяновск,
ул. К.Либкнехта, д.1. Медицинский факультет

В данной публикации представлено описание спорадического случая эпидермолитического ихтиоза (ЭИ).

Интерес этого случая состоит в редкости данного дерматоза, уникальности причины, его обусловившей (мутация *de novo*), четком соответствии особенностей заболевания у пациентки всем диагностическим критериям ЭИ, сочетанием кожной симптоматики с психопатией мозаичного типа, миопией, хроническим ринитом и фарингитом и наличием аномального (дистального) прикуса, а также торпидностью к проводимой терапии.

Эпидермолитический ихтиоз (ЭИ) имеет ряд синонимов: эпидермолитический гиперкератоз, буллезный ихтиозиформный гиперкератоз, врожденная буллезная ихтиозиформная эритродермия, врожденный ихтиозиформный эпидермолиз, врожденный универсальный акантокератолиз, буллезный ихтиоз [9,11].

ЭИ относится к одним из наиболее тяжело протекающих наследственных заболеваний кожи и является причиной инвалидности с детства и нередко летальных исходов в период новорожденности [1-7, 9, 10, 11].

Название "эпидермолитический ихтиоз" в настоящее время употребляется однозначно для отдельной нозологической сущности, тем не менее оно все еще нередко служит причиной путаницы при обозначении диагноза, если врач основывается лишь на признаке врожденной манифестации поражений и не считается с установившейся терминологией, принятой в международной классификации [9]. В ряде случаев в литературе не разделяются достаточно четко врожденный ихтиоз и ЭИ. С нашей точки зрения наиболее приемлемым названием обсуждаемой нозологической единицы является ихтиоз эпидермолитический.

Наследование ЭИ аутосомно-доминантное. Заболевание встречается среди разных этнических групп в разных странах, чаще эта патология обнаруживается в семьях, где имеются близкородственные браки. По данным Эблинга и Рука (1968), в Англии его популяционная частота составляет 1:300000 (цит. по 9), а в Узбекистане отягощенность заболеванием достигает 1 на 100000 [10].

Наблюдаются умеренные колебания экспрессивности от тяжелых летальных форм с мертворождением или недоношенностью с рядом ранних осложнений до форм, совместимых с жизнью, не инвалидизирующих, но всегда с выраженным косметическим дефектом [7].

Диагностическими критериями ВНИЭ являются: при рождении красная, отечная, мягкая кожа, места с влажными участками, где содран роговой слой, нет "коллодийной" пленки или панциря; появления пузырей с рождения или с первых дней и недель; при заживлении пузырей шелушение, гиперемия, а после 2-4-х лет - сосочковобородавчатые гиперкератозы; преимущественное поражение флексорных поверхностей и складок; фетор.

В связи с редкостью данного дерматоза представляет интерес наблюдаемый нами случай ЭИ. Больная Ф., 7 лет, обратилась в июне 2000 года на консультативный прием заведующей кафедрой кожных и венерических болезней.

Анамнестически установлено, что ребенок от первой беременности, первых родов, недоношенный на 4 недели. Родилась с эрозиями на коже. К году усилилось появление пузырей, после отторжения их покровов обнаруживались эрозии и вокруг - гиперемированная и отечная кожа. В 3 года стали возникать гиперкератотические образования. Приступы усиленного появления пузырей - 2-3 раза в год.

Определенной сезонности кожного процесса не отмечено. Но периодически весной и летом возникают ухудшения состояния: покраснение, ретенция пота под чешуйками, повышение температуры, слабость, что свойственно последнему обострению, возникшему в июне 2000 года.

Лечилась неоднократно в клиниках Ульяновска. Эффект от проведенной терапии в большинстве случаев был незначительный.

Является единственным ребенком в семье. Подобных больных среди родственников нет. Мать здорова. Отец - хронический алкоголик. Возраст родителей в период зачатия 28 и 35 лет соответственно. До зачатия

отец служил в ракетных войсках, имея длительный контакт с ионизирующей радиацией. Родители в кровно-родственном браке не состоят.

Локальный статус. Поражение кожи носит генерализованный характер. На шее, в области суставных сгибов имеются папилломатозные гиперкератотические разрастания в виде шипиков темно-коричневого цвета 0,2 см в высоту, располагаются линейно, при их отторжении обнажается эрозивная поверхность. Местами на коже туловища, конечностей плотные, жесткие желто-коричневые чешуйки полигональных очертаний размером от 0,5 до 1 см в диаметре. На месте бывших пузырей - эрозивная поверхность. На коже кистей, предплечий имеются пузыри с плотной покрывкой, с серозным содержимым. Кожа ладоней и подошв утолщена. Волосы и ногти не изменены. Ощущается специфический запах от папилломатозно-гиперкератотических кожных поражений.

Консультации специалистов. Психиатр: психоастеническая психопатия, педагогическая запущенность, тревожно-депрессивный синдром. Офтальмолог: слабая миопия обоих глаз. Оториноларинголог: хронические ринит и фарингит вне обострения. Стоматолог: аномалии зубного ряда - дистальный прикус. Выписка из истории болезни с прилагаемыми фотографиями проконсультирована дерматологом-генетиком, профессором РМАПО (г. Москва) К.Н. Суворовой. Диагноз подтвержден.

При патоморфологическом исследовании кожного биоптата обнаружена своеобразная картина, характерная для ЭИ. Виден массивный, но переменный гиперкератоз, с роговыми пробками в углублениях эпидермиса, содержащими паракератотические клетки. Переходная зона нерегулярная, местами расширена. Зернистый слой утолщен с повышенным числом больших неправильной формы кератогиалиновых гранул. Выражена дискомлексация слоев, вакуолизация и дистрофия его клеток. Акантоз значительный, но неравномерный, с длинными эпидермальными выростами. В шиповатом слое дискомлексация слоев, образование обширных полостей. В клетках мальпигиева слоя - большие базофильные зерна, перинуклеарная конденсация цитоплазмы, внутриклеточный отек, вакуолизация цитоплазмы, пикноз ядер. В сосочках дермы - периваскулярные, воспалительные, преимущественно лимфоцитарные инфильтраты.

Было назначено следующее лечение: 1) спленин 1, 0 в/м ч/д, № 10; 2) пантотенат кальция 1т. 2 р/д; 3) метионин 1т. 2 р/д; 4) ванны с отваром трав; 5) наружно: крем с мочевиной 2%-ной; салициловая мазь 1%-ная. Выписана с незначительным клиническим улучшением: уменьшились гиперемия и выраженность эксфолиативных эфлюресценций.

Интерес данного случая состоит в редкости данного дерматоза, четком соответствии особенностей заболевания у пациента всем диагностическим критериям ИЭ, сочетанием кожной симптоматики с психопатией мозаичного типа, миопией, хроническим ринитом и фарингитом и наличием аномального (дистального) прикуса и торпидности к проводимой терапии. Можно предположить, что причиной возникновения заболевания явилась свежая мутация у отца, обусловленная длительным контактом в производственных условиях с ионизирующей радиацией.

Литература

1. Актуальные вопросы дерматовенерологии детского возраста: Учебно-методическое пособие / Ф.А.Зверькова, И.Г. Придвигжин, В.П. Качанов и соавт. Л. 1983. 86 с.
2. Беренбейн Б.А., Кряжева С.С. Генодерматозы // Дифференциальная диагностика кожных болезней. М. - 1983. С. 374-455
3. Захарова Е.К. Клинико-морфологическая диагностика врожденных ихтиозиформных эритродермий // Автореф. канд. дис. М. 1998. 16 с.
4. Зверькова Ф.А., Литвинок Н.В. Особенности течения и лечения врожденного ихтиоза у детей // Вестн. дерматол. 1981. №5. С. 33-38
5. Кряжева С.С., Ведрова И.Н., Елецкий А.Ю. Клинико-генетические особенности различных форм ихтиоза // Вестн. дерматол. 1977. № 9. С. 17-22
6. Кузлин В.Т., Альбанова В.И., Суколин Г.И., Иванова И.А. Клиника, диагностика и лечение больных с генерализованными кератозами // Метод. рекомендации. Казань. 1992. 17 с.
7. Лелис И.И. Наследственные ихтиозы // Вестн. дерматол. 1975. №9. С. 3-8
8. Потоцкий И.И. Ихтиоз. Киев: Здоровье. 1981. 31 с.
9. Суворова К.Н., Антоньев А.А., Гребенников В.А. Генетически обусловленная патология кожи. Ростов н/Д. 1990. 336 с.
10. Таджибаев А.А. Эпидемиология, клинический полиморфизм наследственных болезней кожи населения Ферганской долины Узбекистана // Автореф. канд. дис. М. 1992. 16 с.
11. Фицпатрик Т. и соавт. Дерматология. Атлас-справочник. / Пер. с англ. М. Практика. 1999. 1088 с.

THE ICTHYOSIS EPIDERMOLYTICA CASE

E. A. KARASEV, V. Y. ZOLOTNOVA

Department of Dermatology USU. Ulyanovsk, 432001, K. Libkneht st 1. Medical faculty

This issue is devoted to the description of the unique case with ichthyosis epidermolytica (IE).

The uniqueness of this case can be explained by low IE incidence, surprising reason caused the case (natural mutation), complete coincidence of the clinical manifestations with diagnostic criteria, dermatologic, psychiatric, ophthalmic and dental symptoms combination and the skin status torpidity to the prescribed treatment.