

СЛУЧАЙ ВРОЖДЕННОЙ НЕБУЛЛЕЗНОЙ (СУХОЙ) ИХТИОЗИФОРМНОЙ ЭРИТРОДЕРМИИ**Е.А. КАРАСЕВ**

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

В данной публикации представлено описание спорадического случая врожденной небуллезной (сухой) ихтиозиформной эритродермии (ВНИЭ).

Интерес этого случая состоит в редкости данного дерматоза, уникальности причины, его обусловившей (мутация *de novo* либо сегрегация при аутосомно-рецессивном наследовании), четком соответствии особенностей заболевания у пациента всем диагностическим критериям ВНИЭ, сочетанием кожной симптоматики с психопатией мозаичного типа, гиперметропией высокой степени, хроническим ринитом и фарингитом вне обострения и наличием аномального (дистального) прикуса, а также торпидностью к проводимой терапии.

Врожденная небуллезная (сухая) ихтиозиформная эритродермия (ВНИЭ) имеет ряд синонимов: пластинчатая эксфолиация новорожденных, пластинчатый ихтиоз, коллодийный плод, коллодийная кожа новорожденных [9]. В каталоге В. Мак-Кьюсика приводится как отдельная нозологическая единица - форма № 24210 - ихтиозиформная эритродермия Брока врожденная [7].

ВНИЭ относится к одним из наиболее тяжело протекающих наследственных заболеваний кожи и является причиной инвалидности с детства и нередко летальных исходов в период новорожденности [1-6, 8, 9, 11].

Название "врожденная небуллезная ихтиозиформная эритродермия" 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 фетальный (врожденный) ихтиоз и сухой тип врожденной ихтиозиформной эритродермии. С нашей точки зрения наиболее приемлемым названием обсуждаемой нозологической единицы является врожденная небуллезная (сухая) ихтиозиформная эритродермия.

Наследование ВНИЭ аутосомно-рецессивное. 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 из-за грубого шелушения кожи [6].

Диагностическими критериями ВНИЭ являются: рождение в "коллодийной" пленке, с трещинами, после отшелушивания которой - выраженная эритродермия и отечность кожи; многолетнее шелушение по всей поверхности тела с наибольшей выраженностью на голенях, с возрастом оно может быть слабее и локальнее. Эритема усиливается при инсоляции, от некоторых наружных средств или общего лечения. Периодически происходит интенсивное отшелушивание с временным очищением кожи. Типичны блестящий коллоидоподобный гиперкератоз гребешковой кожи ладоней, подошв, пальцев с трещинами, усилением складчатости, гипоплазия эпидермальных гребней на кончиках пальцев и их лакированный вид. Слабо выражен дисморфический синдром, более заметный при рождении, в виде эктропиона преходящего, наружного блефарофимоза, смятости и прирастания завитка ушных раковин, укорочения и радиальной девиации мизинцев [9,11].

Патоморфологические изменения характеризуются картиной выраженного акантоза, умеренного гиперкератоза, очагового паракератоза, местами - папилломатоза [1].

В связи с редкостью данного дерматоза представляет интерес наблюдаемый нами случай ВНИЭ. Больной Д., 30 лет, обратился в мае 2000 года на консультативный прием кафедры кожных и венерических болезней.

Анамнестически установлено, что ребенок от первой беременности, первых родов, недоношенный на 4 недели. Поражение кожи обнаружилось с рождения в виде ригидной тонкой "коллоидной" пленки желтовато-коричневого цвета. Изменения были более выражены на лице, кистях и стопах. Кожа этих участков и несколько менее - туловища была резко гиперемирована, отечна, уши свернуты в трубочку, веки вывернуты, рот стянут. Через 2 недели пленка начала растрескиваться на крупные пластины, которые легко отторгались. К месячному возрасту ушные раковины развернулись, эктропион и фиксация губ исчезли, отечность уменьшилась. До пятилетнего возраста эритема кожи была яркая универсальная, особенно стойко держалась на дистальных частях конечностей, затем на большинстве участков уменьшилась. В связи с этим стала заметной поверхностная морщинистость кожи, особенно на сгибательных поверхностях конечностей, на кистях, шее, веках, лбу. Периодическая усиленная эксфолиация через 1-2 месяца возникала в первые 2-3 года жизни, в последующие годы она стала появляться реже и с меньшей интенсивностью.

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 апреле 2000 года.

Лечился неоднократно в Ульяновске и Москве, в том числе в ЦНИКВИ МЗ РФ, где диагноз подтвержден гистологически. 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 27 лет соответственно. До зачатия отец работал водителем грузового автомобиля, имея длительный контакт с выхлопными газами, мазутом и прочими химическими соединениями, которые могли оказаться потенциальными мутагенами. Родители в кровнородственном браке не состоят.

Локальный статус. Поражение кожи носит генерализованный характер. Высыпания представлены яркой эритемой и незначительной отечностью. Эти проявления особенно выражены на лице и дистальных частях конечностей. Отмечается поверхностная морщинистость кожи, особенно на сгибательных поверхностях конечностей, на кистях, шее, веках, лбу. Выраженного утолщения кожи и грубых морщин нет. Имеются некоторая стянутость кожи лица и шелушение на красной кайме губ.

Кожный покров имеет выраженную склонность к эксфолиации. Чешуйки тонкие и светлые (желтоватые, сероватые или белые), достаточно легко удаляются при поскабливании, края их фестончатые, наиболее крупные - на голених (до 1 см в диаметре и больше), почти не вдавливаются в кожу, на голених их расположение имеет горизонтальную ориентацию, на туловище - вертикальную. На туловище шелушение, главным образом, отрубевидное. В области пупка имеются многочисленные глубокие трещины, инфильтрация, гиперемия и мокнутие.

Поражены как экстензорные, так и флексорные поверхности конечностей. На локтях, коленях, в области лучезапястных суставов кожа местами утолщена с диффузным гиперкератозом, псевдолихенификацией. Фоликулярный гиперкератоз отсутствует.

В области паховых и межягодичной складок отмечаются выраженные покраснение и инфильтрация кожи, которая сплошь покрыта слившимися в бляшки папулами и мацерирована. Кожа полового члена инфильтрирована, сморщена, покрыта многочисленными чешуйко-корками. Головка пениса обнажается без затруднения.

Кожа стоп поражена по типу "носок". На подошвах кожный рисунок усилен, выражен гиперкератоз с многочисленными трещинами, пластинчатым шелушением. Поражены V ногтевые пластинки по гипертрофическому типу.

У больного имеются вторичные дермопатические дисморфии лица и стигмы дисэмбриогенеза: ушные раковины его несоразмерно велики, отмечается асимметричная (слева) незначительная смятость верхней части завитка; эктропион незначительный; выраженной макростомии нет. Заметен легкий наружный блефарофимоз глаз. Ресницы и латеральные части бровей отсутствуют совершенно. Имеется асимметрия носовых ходов: левый значительно больше правого. На подбородке визуализируется крупная Т-образная морщина. Язык складчатый, имеются аномалии зубного ряда.

Выявлено несколько своеобразное строение кистей и стоп: левые конечности несколько удлинены, узкие, а V пальцы на них укорочены с радиальной девиацией. Костные структуры правого предплечья волнообразно изогнуты. На гребешковой коже - гиперкератоз в виде плотной блестящей "коллоидной" пленки с трещинами; кожа на кончиках пальцев истончена, блестит как лакированная; папиллярные линии здесь едва заметны.

На волосистой части головы имеется диффузная и краевая (офиазис) алопеция; 1,2,3 ногтевые пластины пальцев обеих кистей дистрофичны и желтого цвета, на них визуализируются немногочисленные койлонихии, эпонихиум слабо выражен (на больших пальцах вообще отсутствует). Потог- и салоотделение снижены.

Консультации специалистов. Психиатр: психоастеническая психопатия, педагогическая запущенность, тревожно-депрессивный синдром. Офтальмолог: гиперметропия высокой степени 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.

Проведено лечение: ретинола пальмитат, витамины B1, B6, B12, аскорутин, экстракт алоэ, тиосульфат натрия, гемодез, дексаметазон внутривенно капельно 4 мг № 5; местно - 3% салициловая мазь, преднизолоно-

вая мазь, ванны с ромашкой. Выписан с незначительным клиническим улучшением: уменьшились гиперемия и выраженность эксфолиативных эфлоресценций.

Интерес данного случая состоит в редкости данного дерматоза, четком соответствии особенностей заболевания у пациента всем диагностическим критериям ВНИЭ, сочетанием кожной симптоматики с психопатией мозаичного типа, гиперметропией высокой степени, хроническим ринитом и фарингитом вне обострения 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 выхлопными газами и мазутом на фоне хронического алкоголизма, либо сегрегация при аутосомно-рецессивном наследовании.

Литература

1. Беренбейн Б.А., Кряжева С.С. Генодерматозы // Дифференциальная диагностика кожных болезней. М. - 1983. - с. 374-455
2. Захарова Е.К. Клинико-морфологическая диагностика врожденных ихтиозиформных эритродермий // Автореф. канд. дис. М. - 1998. - 16 с.
3. Зверькова Ф.А., Литвинов Н.В. Особенности течения и лечения врожденного ихтиоза у детей // Вестн. дерматол. - 1981, №5. - с.33-38
4. Кряжева С.С., Ведрова И.Н., Елецкий А.Ю. Клинико-генетические особенности различных форм ихтиоза // Вестн. дерматол. 1977, №9. - с. 17-22
5. Куклин 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.
6. Лелис И.И. Наследственные ихтиозы // Вестн. дерматол. 1975, №9. - с. 3-8
7. Мак-Кьюсик В. Наследственные признаки человека: Пер. с англ. М. - 1976. - 684 с.
8. Потоцкий И.И. Ихтиоз. Киев: Здоровье. - 1981. - 31с.
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 др. Дерматология. Атлас-справочник. / Пер. с англ. М.: Изд. Практика. - 1999. - 1088 с.

THE INBORN NONBULLOSA (DRY) ICHTHYOSIFORM ERYTHRODERMIA CASE

E. A. KARASEV

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

This issue is devoted to the description of the unique case with inborn nonbullosa (dry) ichtiosiform erythrodermia (INIE).

The uniqueness of this case can be explained by low INIE 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.