

Синдром эктодермальной дисплазии

Номер статьи: ORPHA 79373

Резюме

Термин «эктодермальная дисплазия» объединяет разнородную группу наследственных заболеваний кожи и ее придатков, которые характеризуются нарушением развития тканей – производных эктодермы, включая волосы, зубы, ногти, потовые железы и их модификации (серные, молочные и ресничные железы). Синдром характеризуется широким спектром клинических проявлений и может включать дополнительные симптомы поражения других эктодермальных, мезодермальных и эндодермальных структур.

Общая распространенность эктодермальной дисплазии неизвестна, однако, по-видимому, синдром встречается редко, с кумулятивной частотой около 1: 1429. К данному синдрому было отнесено более 120 клинически и/или генетически разнородных эктодермальных дисплазий.

При эктодермальных дисплазиях кожа, как правило, сухая с поверхностным шелушением и склонностью к развитию дерматита. Волосы зачастую редкие (гипотрихоз) с медленным ростом и тенденцией к развитию врожденной или ранней невоспалительной аллопеции. Зубы растут медленно, их количество не соответствует возрасту (гипо-, олиго-, анодонтия; см. соответствующие термины). Часто отмечается дисплазия зубов (например, конусовидные зубы) и эмали. Клинические проявления со стороны ногтей отличаются широким спектром признаков, включая дистрофию, утолщение и отсутствие ногтей (но не ограничиваясь этими симптомами). Количество эккринных желез может быть уменьшено либо они могут полностью отсутствовать, что приводит к гипогидрозу или ангидрозу, соответственно. Дополнительными проявлениями поражения потовых желез являются гипоплазия молочных желез и сосков и стеноз или агенезия слезных каналов. Может также наблюдаться широкий спектр дополнительных симптомов поражения эктодермы, таких как *achantosis nigricans* (см. соответствующий термин), гиперкератоз ладоней и стоп, гамартомы/ новообразования кожи. Несмотря на то, что многие эктодермальные дисплазии проявляются только поражением кожи, волос, зубов, ногтей и потовых желез, множественные симптомы поражения эктодермы могут сопровождаться развитием системного поражения внутренних органов.

Обнаружено более 53 генов и 3 хромосомных регионов, ответственных за развитие большинства эктодермальных дисплазий, и наличие разных фенотипов может быть следствием мутации в одном гене.

Настоящая классификация эктодермальной дисплазии основана на клинических признаках, при этом предложена генетическая классификация, основанная на функции гена.

Рецензент документа оригинала: Dr Marco CASTORI

Последнее обновление: ноябрь 2013 г.

Переведено: БФ «Настоящее будущее» (Боченина О.Г.)

Рецензент документа перевода: Семенова Н.А.

Переведено: Декабрь 2014 г.



Дополнительную информацию о заболевании вы можете найти на www.orpha.net

Данная статья была переведена при финансовой поддержке ЗАО «Рош-Москва» и Межрегиональной благотворительной общественной организации инвалидов «Союз пациентов и пациентских организаций по редким заболеваниям»



Настоящий документ представлен исключительно в информационных целях. Материал никоим образом не предназначен для замены профессиональной медицинской помощи квалифицированными специалистами и не должен быть использован в качестве основы для диагностики или лечения.

