

Эпидермолитический ихтиоз

Номер статьи: **ORPHA 312**

Резюме

Эпидермолитический ихтиоз (эритродермия ихтиозиформная буллезная) – это редкий врожденный кератинопатический ихтиоз (см. определение), характеризующийся фенотипом, протекающим с образованием пузырей при рождении, который прогрессирует в гиперкератический фенотип.

Распространенность всех типов кератинопатического ихтиоза оценивается как 1/ 909 000, а распространенность эпидермолитического ихтиоза оценивается в 1/200 000 - 1/300 000.

У младенцев при рождении или вскоре после рождения проявляется генерализованная эритродермия, интенсивное образование пузырей, небольшое образование чешуек и поверхностные эрозии кожи в местах незначительных травм и на сгибах. Позже, обычно в течение первых месяцев жизни, появляются желто-коричневые гиперкератотические пятна на коже, часто связанные с легкой формой сопутствующей эритродермии. С течением времени гиперкератоз обостряется по мере уменьшения образования пузырей, несмотря на рецидивы, возникающие после повреждений кожи и жаркое время года. Гиперкератоз в большинстве случаев является генерализованным, но у некоторых пациентов встречаются ограниченные поражения кожи, в особенности в местах сгибания суставов, на передней поверхности шеи, на брюшной стенке и в подъягодичных складках. У некоторых пациентов проявления заболевания отмечаются на ладонях и подошвах. Кожа зачастую становится зудящей и имеет неприятный запах; могут возникать кожные инфекции. Другими характеристиками заболевания могут быть: гипогидроз, образование чешуек на коже головы и дистрофия ногтей. В тяжелых случаях наблюдается задержка роста. Эпидермолитический ихтиоз не проходит и при достижении взрослого возраста, сопровождаясь гиперкератозом различной интенсивности и площади охвата. Клинический вариант эпидермолитического ихтиоза, кольцевидный эпидермолитический ихтиоз (см. определение), демонстрирует кольцевидное распределение полициклических эритематозных чешуек, которые, как правило, появляются на туловище и конечностях и обычно проходят.

Болезнь обусловлена мутациями генов, кодирующих эпидермальные супрабазальные кератины 1 (*KRT1*; 12q13.13) и 10 (*KRT10*; 17q21-q23), которые повреждают промежуточные филаменты кератина в супрабазальных кератиноцитах. Существует определенная связь между генотипом и фенотипом, при этом вовлечение ладней и подошв, как правило, связано с мутациями в гене *KRT1*. Положение мутации в гене может влиять на тяжесть фенотипа.

Диагностика основана на клинической картине и результатах гистологического исследования биопсии повреждений кожи, позволяющих обнаружить гиперкератоз с ортокератозом, гипергранулезом и цитолизом в верхнем шиповидном и зернистом слое эпидермиса (эпидермолитический гиперкератоз). Электронная микроскопия позволяет выявить супрабазальные кератиноциты с группами промежуточных филаментов кератина неправильной формы. Генетические исследования позволяют подтвердить диагноз.

К числу дифференциальных диагнозов на момент рождения относятся токсический эпидермальный некролиз, наследственный буллезный эпидермолиз, синдром недержания



пигмента (см. определения) или герпетическая инфекция, на более поздних стадиях к указанным диагнозам прибавляются другие формы кератинопатического ихтиоза, такие как поверхностный эпидермолитический ихтиоз и иглистый ихтиоз Курта-Маклина (см. определения).

Можно провести генетическую пренатальную диагностику.

Большинство случаев заболевания возникает спорадически. Остальные случаи являются проявлениями аутосомно-доминантного наследования, реже - аутосомно-рецессивного. Семьям, в которых появилось заболевание, необходимо предложить генетическое консультирование.

Лечение симптоматическое. Часто используются смягчающие вещества, но их эффективность ограничена. При тяжелых формах местное применение кератолитиков или пероральный прием ацитретина могут улучшить состояние очагов пораженных гиперкератозом, но их применение связано с нежелательными последствиями, такими как ранимость кожи и усугубление образования пузырей. Использование антисептических растворов позволяет уменьшить колонизацию бактерий и запах, исходящий от тела. В случае бактериальной инфекции необходима терапия антибиотиками.

Заболевание может иметь различные степени тяжести. Эпидермолитический ихтиоз может понизить качество жизни и привести к ограниченности в социальном отношении из-за аспектов, связанных с кожей, болью, зудом, запахом от тела и/или рецидивирующими инфекциями. Эпидермолитический ихтиоз также может представлять угрозу для жизни в неонатальном периоде вследствие инфекций и/или обезвоживания.

Рецензент документа оригинала:

- Dr. Jonca and Prof. Mazereeuw

Последнее обновление: 12 2012

Переведено: ООО «Диалект Сити» и МРБООИ «СПИПОРЗ»

Рецензент документа перевода:

- к.м.н. Коталевская Юлия Юрьевна

Переведено: 06 2013

Данная статья была переведена при финансовой поддержке Представительства «Шайер Фармасьютикал Контрактс Лимитед» 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.



Дополнительную информацию о заболевании вы можете найти на www.orpha.net 2