

Синдром Папийона-Лефевра

Номер статьи: ORPHA 678

Резюме

Синдром Папийона-Лефевра – это редкая форма эктодермальной дисплазии, характеризующаяся ладонно-подошвенной кератодермией, сопровождающейся пародонтитом с ранним началом.

Распространенность заболевания примерно оценивается как 1/250000 – 1/1000000 человек. Соотношение распространенности среди мужчин и женщин составляет 1:1. Синдром Папийона-Лефевра встречается во всех этнических группах.

Диффузная ладонно-подошвенная кератодермия (см. определение) с эритематозными пятнами сыпи развивается в возрасте от одного до четырех лет, при этом проявления обычно сильнее на подошвах, чем на ладонях. Псориазиформный гиперкератоз может переходить на дорсальные поверхности ладоней и стоп (распространение на соседние поверхности), реже очаги встречаются на конечностях (коленях, локтях). Вслед за поражениями кожи возникает выраженный гингивит, который быстро прогрессирует, переходя в пародонтит с лизисом кости альвеолярных отростков и ранней потерей молочных зубов. При переохлаждении и во время эпизодов острого пародонтита поражения кожи обостряются. В детстве явление пародонтита рецидивирует с быстрой потерей молочных зубов. Зарегистрировано несколько случаев синдрома Папийона-Лефевра с неострым пародонтитом и/или пародонтитом с поздним началом. Половина пациентов синдромом Папийона-Лефевра подвержена повышенной восприимчивости к системным инфекциям и инфекциям кожи (фурункулез, кожные абсцессы, пиодермия, гнойный гидраденит (см. определение), инфекции дыхательных путей и т.д.). У пациентов могут также возникать гипергидроз со зловонным запахом, фолликулярный гиперкератоз, дистрофия ногтей или обызвествление твердой мозговой оболочки. В очень редких случаях зарегистрирована связь синдрома Папийона-Лефевра со злокачественной меланомой или плоскоклеточным раком.

Синдром Папийона-Лефевра обусловлен мутациями гена *CTSC* (11q14.2), кодирующего катепсин С (также известный как дипептидилпептидаза I), эта лизосомальная протеаза играет некоторую роль в эпидермальной дифференциации и шелушении, а также в активизации серин-протеаз, выделяемых клетками иммунной системы. Мутации гена *CTSC* приводят к почти полной потере активности катепсина С, которая, по всей видимости, является причиной восприимчивости к определенным вирулентным возбудителям. Также существует предположение о том, что в патогенез синдрома Папийона-Лефевра могут быть вовлечены другие иммуно-обусловленные дефекты иммунной защиты.



Диагностика базируется на клинических признаках. Стоматологическая рентгенография позволяет выявить атрофию альвеолярной кости. Исследования функции нейтрофилов обнаруживают аномалии хемотаксиса и фагоцитоза полиморфоядерных лейкоцитов. Биопсия кожи позволяет обнаружить гиперкератоз с очаговым паракератозом, умеренную периваскулярную инфильтрацию, гипергранулез и акантоз. Биохимический анализ показывает потерю активности гена *CTSC*. Результаты диагностики подтверждаются генетическими исследованиями.

Дифференциальная диагностика проводится с двумя редкими заболеваниями, представляющих собой аллельные варианты синдрома Папийона-Лефевра: синдром Хаима-Мунка (см. определение) и препубертатный/агрессивный пародонтит. К другим заболеваниям с подобными дерматологическими характеристиками относятся локализованная эпидермолитическая ладонно-подошвенная кератодермия (Вернера), кератодермия Меледа, синдром Ховела-Эванса, болезнь Грейтера (см. определения) и точечный кератоз.

Аntenатальная диагностика теоретически возможна, но случаи ее проведения не зарегистрированы.

Болезнь с аутосомно-рецессивным типом наследования. Родителям больного ребенка следует предложить генетическое консультирование, в ходе которого им необходимо сообщить о 25% риске наследования мутации, которая вызывает болезнь их потомством.

Лечение базируется на пероральном приеме ретиноидов, смягчающих течение ладонно-подошвенной кератодермии и замедляющих лизис альвеолярных костей. В целях замедления прогрессирования пародонтита рекомендуется также принимать антибиотики, поддерживать надлежащую гигиену ротовой полости и использовать ополаскиватели для рта. В конечном итоге молочные или постоянные зубы удаляются и заменяются зубными имплантатами. Терапия антибиотиками также применяется для лечения рецидивирующих инфекций. Этретинат (синтетическое производное ретиноевой кислоты) показал многообещающие результаты в лечение синдрома Папийона-Лефевра.

Несмотря на тщательный уход за зубами, все пациенты, в конце концов, остаются без собственных зубов к началу взрослой жизни. Ожидаемая продолжительность жизни нормальная.

Рецензент документа оригинала:

- Dr. Morice Picard F. and Pr. Taïeb A.

Последнее обновление: 11 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 Контракс 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.

