

# Врожденный ихтиоз

Доц. Боряк С.А.

кафедра дерматовенерологии и косметологии  
ФНМФО ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России

Донецк 10 апреля 2024г.

# Классификация врожденного ихтиоза по МКБ 10 (Q 80)

- Q 80.0 Ихтиоз простой
- Q 80.1 Ихтиоз, связанный с X-хромосомой (X-сцепленный ихтиоз)
- Q 80.2 Пластинчатый (ламеллярный) ихтиоз
- Q 80.3 Врожденная буллезная ихтиозиформная эритродермия
- Q 80.4 Ихтиоз плода («плод Арлекина») – ихтиозиформная эритродермия сухого типа
- Q 80.8 Другой врожденный ихтиоз
- Q 80.9 Врожденный ихтиоз неуточненный

# Врожденный ихтиоз (ВИ)

- ВИ объединяет группу различных форм ихтиоза, проявляющихся уже при рождении ребенка в результате формирования патологического процесса еще у плода.
- В настоящее время в группе ВИ выделяют следующие основные нозологии:
  - ихтиоз плода (плод Арлекина), аутосомно-рецессивное наследование (АР);
  - врожденная ихтиозиформная эритродермия сухая, АР;
  - ламеллярный ихтиоз, АР;
  - буллезная ихтиозиформная эритродермия, аутосомно-доминантное наследование (АД);
  - синдромы, включающие ВИ, как правило, АР.

# Ихтиоз плода («плод Арлекина»)

- Это врожденный ихтиоз, развивающийся в эмбриональном периоде (на IV-V месяце беременности).
- Возможно существование предположительно в 4-ой хромосоме мутаций, не совместимых с жизнью (летальные мутации), что приводит к выкидышу или рождению мертвого плода.
- Различные фенотипы проявляются отсутствием или присутствием в коже кератинов 6, 16, профилаггина.
- Частота встречаемости 1:200 000.
- Заболевание обусловлено мутациями в гене ABCA 12 (более, чем в 90% случаев).

# Ихтиоз плода («плод Арлекина»): клиника

- К моменту рождения ребенка клиническая картина ихтиоза **полностью сформирована**.
- Кожа новорожденного сухая, утолщенная, покрыта роговым панцирем, состоящим из роговых щитков серо-черного цвета толщиной до 1см, гладких или зазубренных, разделенных бороздами и трещинами.
- В кожных складках поражение напоминает acanthosis nigricans.
- Характерна также **диффузная кератодермия ладоней и подошв**.
- Ротовое отверстие нередко растянуто («рыбий рот»), малоподвижно или, наоборот, резко сужено, напоминает хобот, едва проходимо для зонда.

# Ихтиоз плода («плод Арлекина»): клиника. Продолжение.

- Нос и ушные раковины деформированы, веки выворочены, конечности уродливые (косорукость, контрактуры, айнгум, синдактилия).
- Часто наблюдаются тотальная алопеция и дистрофия ногтей; микрофтальмия, микрогирия, катаракта.
- Большинство детей рождаются мертвыми, остальные умирают вскоре после рождения от изменений, несовместимых с жизнью, истощения, сепсиса.

# Врожденный ихтиоз

Плод Арлекина



Плод Арлекина  
Коллодиевый плод



# Патоморфология врожденного ихтиоза

- **Гистологически** в эпидермисе выражен диффузный мощный гиперкератоз: роговой слой в 20-30 раз толще росткового (мальпигиева) слоя эпидермиса, зернистый слой либо отсутствует, либо состоит из одного ряда клеток, содержащих мелкие кератогиалиновые гранулы.
- При окраске на жир обнаруживают мелкие отложения нейтрального жира, главным образом в ороговевающих клетках.
- На вскрытии в тканях головного мозга выявляют незрелость и уменьшение количества нервных клеток, хронический хроматолиз клеток Берта в двигательном отделе коры и значительный избыток олигодендроглии в лобном отделе.



# Рекомендации по ведению таких детей

- Пациента сразу после рождения госпитализировать в отделение реанимации новорожденных.
- Условия выхаживания – кювез с поддержанием повышенных параметров влажности и температурой окружающей среды +33-35 градусов Цельсия.
- Центральный венозный доступ – катетеризация пупочной или подключичной вены рентгеноконтрастными сосудистыми катетерами с обязательным рентгенконтролем стояния катетера в русле сосуда.
- Респираторная поддержка – подача увлажненного кислорода через лицевую маску.

# Рекомендации по ведению таких детей (продолжение)

- Преднизолон из расчета 1-2-2,5мг/кг/сут. , 7-10 дней.
- Системная антибактериальная терапия препаратами широкого спектра действия.
- Системная противогрибковая терапия.
- Пробиотики.
- Инфузионная терапия по 100-130мл/кг/сут.
- Энтеральное зондовое питание грудным молоком, а при его отсутствии – высокоадаптированными молочными смесями.
- МЕСТНУЮ ТЕРАПИЮ проводим по принципам перевязочных методов ожоговой хирургии. Перевязки проводятся непосредственно в условиях кювета.

# Рекомендации по ведению таких детей (продолжение)

- Весь кожный покров обрабатывается теплым раствором водорастворимого антисептика при помощи спрея.
  - Пораженный покров покрывается гипоаллергенными неадгезивными парафинизированными временными сетчатыми раневыми покрытиями.
  - Ячейки сетки на коже заполняются вначале гелем со стресс-лимитирующими факторами на протяжении 3-4 дней. С 4-5 дня гель заменяем на крем.
  - Сетчатые покрытия покрываются многослойными асептическими марлевыми повязками.
  - Купать пациента на 7-8 сутки в ванне с добавлением эмульсии, основным активным компонентом которой является жидкий парафин (63,4%).
- Клинические рекомендации Ихтиоз, Общероссийская общественная организация «Российское общество дерматовенерологов и косметологов», 2016

# Ламеллярный ихтиоз (ЛИ)

Син.: пластинчатая эксфолиация новорожденных, коллодийная кожа новорожденных, «сальный ихтиоз», универсальная себорея новорожденного.

- Эта форма была описана E.Seligmann (1841) как «эпидермальная десквамация новорожденных».
- Термин «ЛИ» ввели L.Gross и L.Torok (1895). Этот термин вначале использовался для всех типов небуллезного АР ихтиоза (кроме плода Арлекина и синдромальных форм ихтиозов), но с конца 80-х годов выделены две большие клинические группы: ламеллярный ихтиоз и врожденная ихтиозиформная эритродермия.
- ЛИ – редкая, генетически гетерогенная, группа заболеваний с АР типом наследования, обусловленная мутациями в нескольких генных локусах.
- .

# Генетика ЛИ

- Значительное количество случаев имеет промежуточные фенотипы.
- Существует 5 генетических типов ЛИ.
- ЛИ I типа – в 90% случаев. Наблюдается пролиферативный гиперкератоз (ускоренное продвижение кератиноцитов от базального слоя к поверхности кожи).
- ЛИ IV типа - **поздно манифестирующая форма**
- Описана форма ЛИ (V типа) с АД типом наследования.

# Клиника ЛИ

- Встречается с частотой 1:300 000 родов.
- Заболевание проявляется при рождении ребенка картиной так называемого «коллодийного» плода. Однако коллодийный плод может быть начальным проявлением не только ЛИ, но и других форм: ихтиоза, сцепленного с полом, эпидермолитического ихтиоза, синдрома Шегрена-Ларссона.
- Летальность в период новорожденности – около 11%, неонатальные осложнения – в 45% случаев.
- Уже при рождении кожа ребенка полностью покрыта тонкой сухой желтовато-коричневой пленкой, напоминающей коллодий.

# Клиника ЛИ (продолжение)

- В отдельных случаях коллодийная пленка, просуществовав некоторое время, превращается в крупные чешуйки (ламеллярная десквамация новорожденных), и еще в раннем грудном возрасте полностью исчезает, и тогда кожа на протяжении всей жизни остается нормальной.
- В большинстве случаев чешуйки, образующиеся из пленки, остаются на коже пожизненно.
- С возрастом эритродермия регрессирует, а гиперкератоз усиливается. Поражение захватывает все кожные складки, причем изменения кожи в них часто более выраженные.
- Кожа лица обычно красная, натянутая, шелушится. Волосистая часть головы покрыта обильными чешуйками, ушные раковины скрученные, с обильными роговыми наслоениями, в том числе и в слуховых проходах.

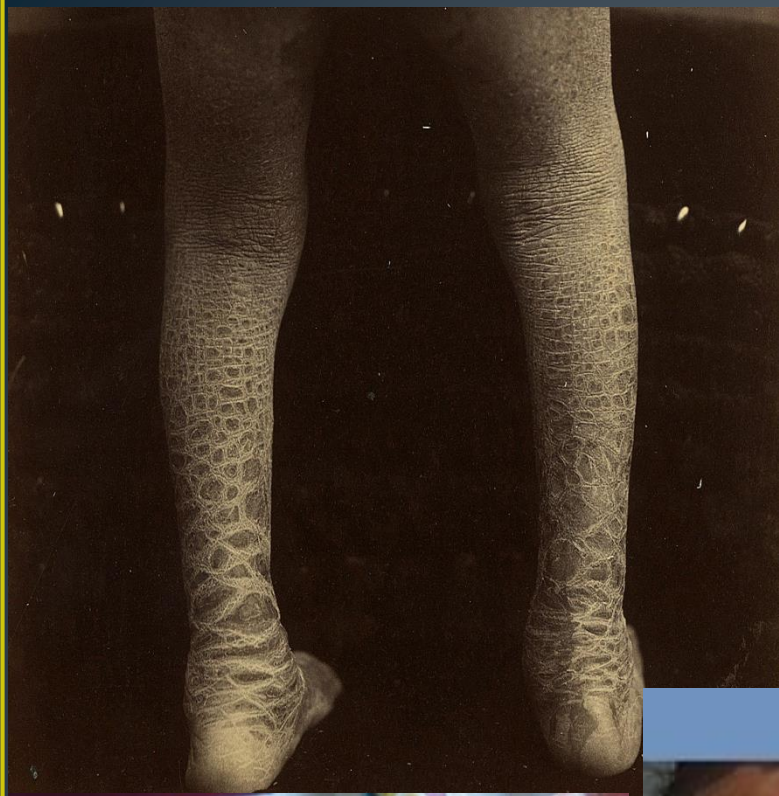
# Клиника ЛИ (продолжение)

- Наблюдается повышенная потливость кожи ладоней, подошв, лица.
- Волосы и ногти растут быстро (гипердермотрофия). Возможны аномалии волосяного стержня (см. синдром Нетертона).
- Ногтевые пластинки деформируются, утолщаются; отмечаются подногтевой гиперкератоз, диффузный кератоз ладоней и подошв.
- У  $\frac{1}{3}$  больных наблюдается также эктропион, которому нередко сопутствуют лагофтальм, кератит, фотофобия, экслабион.
- Иногда при ламеллярном ихтиозе отмечают умственную отсталость.



# Клиника ЛИ (продолжение)

- **Куклина-Суворовой симптом** – «лакированные» подушечки пальцев при пластинчатом ихтиозе; обусловлен аномалией ороговения кожи и гипоплазией эпидермальных гребней.
- Глубокие трещины способствуют присоединению вторичных инфекций, вплоть до сепсиса.
- Выделяют фетальную, очень тяжелую, форму ламеллярного ихтиоза – *ichthyosis fetalis gravis*, облегченную - *ichthyosis congenita larvata* и отсроченную - *ichthyosis congenita tarda*.
- **Гистология.** Характерны пролиферативный гиперкератоз (иногда с паракератозом), нормальный или утолщенный зернистый слой, умеренный акантоз, гипертрофия сосочков дермы, увеличение сальных и потовых желез, умеренные хронические воспалительные периваскулярные инфильтраты в верхних отделах дермы.
- Федеральные клинические рекомендации по ведению больных ихтиозом. Москва, 2013.



# Синдромы, включающие ВИ

- **Синдром Нетертона:** атопическая экзема, ихтиоз, эозинофилия, повышение IgE, «бамбуковые волосы».
- **Синдром Попова:** ВИ, карликовый рост, остеопороз, олигофрения. Тип наследования не определен.
- **Синдром Рефсума** (син.: тезауризмоз фитановой кислоты): у детей старше 10 лет – ихтиоз, кератодермия ладоней и подошв, прогрессирующая мышечная слабость, мозжечковая атаксия, нетвердая походка, пигментный ретинит, периферическая полинейропатия, глухота, кардиомиопатия.
- **Синдром Руда:** нейроихтиоз с гипогонадизмом и анемией. AP или X-сцепленный: ихтиоз, псевдоакантоз, алопеция, эпилепсия, полинейропатия, гипогонадизм, анемия, снижение слуха.
- **Синдром Чанарина-Дофмана** (син.: тезауризмоз нейтральных липидов): ВИ мелкопластинчатый, гепатоспленомегалия, катаракта, лабиринтовая глухота, миопатия, атаксия, иногда отмечается микроцефалия, задержка умственного развития.
- **Синдром Шегрена-Ларссона:** эритродермия, ладонно-подошвенная кератодермия, нетвердость походки, «пирамидный знак» - симптом поражения пирамидного пути, диплегия, тетраплегия, прогрессирующая задержка психомоторного развития.
- **Трихотиодистрофия:** BIDS-синдромы в различных сочетаниях (основные – ломкие волосы и алопеция), **baldness**, ихтиоз, нарушение умственного развития, **dementia**, а также пониженная фертильность, карликовый рост).

# Лечение ихтиозов

- При различных формах ихтиоза широко используют препараты, содержащие витамин А (в виде капель, капсул, внутримышечных инъекций) в течение 2-3 месяцев, с интервалом между курсами 1 месяц.
- Наиболее эффективными препаратами витамина А являются производные ретиноевой кислоты – неотигазон (назначают из расчета 1мг/кг; длительность курса лечения от 2-3 месяцев до 1 года).
- В комплекс терапии, помимо витамина А, включают витамины В1, В2, В6, С, Н, никотинамид.

# Лечение ихтиозов (продолжение)

- В тяжелых случаях ВИ назначают системные глюкокортикостероиды.
- Начинать кортикостероидную терапию следует как можно раньше, в 1-й месяц жизни ребенка, преднизолон по 0,75-3,5мг/кг , в комбинации с препаратами калия, анаболическими гормонами, антибиотиками (по показаниям).
- Длительность кортикостероидной терапии в среднем составляет 60-80 дней, со снижением дозы на 1-1,2мг каждые 3-4 дня.
- **В более старшем возрасте использование кортикостероидов неэффективно.**

# Лечение ихтиозов (продолжение)

- Талассо- и гелиотерапия, сульфидные и углекислые ванны, а также иловые и торфяные грязи рекомендуются как факторы курортного лечения при ихтиозе.
- Фототерапия: UVB 311нм или *rePUVA-терапия*
- **Наружная терапия** включает мази с витамином А, ароматическими ретиноидами, 2-5% салициловую мазь.
- Для ликвидации массивных роговых наслоений можно использовать мазь с мочевиной 10-20%, гликолевой, молочной кислотами.
- Не рекомендуется контакт с обезвоживающими средствами и аллергизирующими веществами.
- Для мытья не следует пользоваться щелочными мылами.
- **Больные нуждаются в трудоустройстве.**
- Клинические рекомендации Ихтиоз, Общероссийская общественная организация «Российское общество дерматовенерологов и косметологов», 2016

Спасибо  
за внимание!