

ФГ БОУ ВО Дон ГМУ МЗ России
КАФЕДРА ДЕРМАТОВЕНЕРОЛОГИИ И КОСМЕТОЛОГИИ ФНМФО

Ангидротическая эктодермальная дисплазия

доц. Тахташов И. Р.

г.Донецк
10.04.2024 г.

Ангидротическую эктодермальную дисплазию — АЭД (син. синдром Криста—Сименса—Турена) относят к группе эктодермальных дисплазий — наследственных заболеваний кожи, которые характеризуются развитием аномалий тканей, происходящих из эктодермы.

Галонский В.Г. и др. Эктодермальная дисплазия: характерные клинические признаки и методы стоматологической реабилитации // Сибирский медицинский журнал.—2011. — № 2. — С. 21-27.

История

**Впервые заболевание было описано в 1848 г. J. Thuraine,
а затем более подробно в 1913 г. стоматологом J. Christ
и в 1929 г. дерматовенерологом H. Siemens**

Распространенность

**Встречаемость заболевания – 1 случай на 5000-10000
тысяч новорожденных.**

статистически чаще

**встречается сцепленное с полом наследование,
половое распределение среди больных сильно смещено в
сторону мужского пола**

Этиология

Этиология ангидротической эктодермальной дисплазии заключается в наличии мутаций генов. Различают формы синдрома Криста-Сименса-Турена с X-сцепленным, аутосомно-доминантным и аутосомно-рецессивным наследованием

X-сцепленный тип

Причиной наиболее распространенной формы заболевания является повреждение гена EDA, расположенного на X-хромосоме. Он кодирует белок эктодисплазин-а, нарушения в структуре которого и приводят к патологическому развитию производных эктодермы. функции этого белка и патогенез нарушений при мутации гена EDA неизвестны.

X-сцепленный тип (продолжение)

Симптомы выявляются не только у мужчин, но и у женщин-носительниц, в основном, в более легкой степени.

У них наблюдается сухость кожи, более раннее развитие морщин, тонкие сухие волосы, деформации и патологии зубов, нередко возникают проблемы с грудным вскармливанием ребенка.

Все это позволяет говорить о том, что некоторые мутации гена EDA обладают свойствами неполного доминирования

Аутомсомно-рецессивный тип

Кроме того, к характерному симптомокомплексу синдрома Криста-Сименса-Турена приводят мутации в гене EDAR, кодирующем один из рецепторов к фактору некроза опухоли. Данный ген расположен на 2-й хромосоме и наследуется по аутомсомно-рецессивному типу.

Патогенез при этой форме заболевания до конца не изучен.

Аутосомно-доминантный тип

Редкая форма ангидротической эктодермальной дисплазии, передающаяся по аутосомно-доминантному механизму.

Ее причиной служат мутации гена TDARADD, который кодирует белок рецептор к экзодисплазину-а и расположен на 1-й хромосоме.

Патогенез нарушений в этом случае, по всей видимости, аналогичен таковому при распространенной сцепленной с полом форме синдрома

Клиника

Клиническая картина АЭД складывается
из основной триады симптомов:

- гипоплазия потовых и сальных желез;
- гипоплазия волосяных фолликулов;
- дисморфогенез мягких тканей полости рта и
аплазия зубных зачатков.

Клиника (продолжение)

Вследствие перечисленных аномалий наблюдается характерный внешний вид: низкий рост пациентов при относительной большой голове, —————лицо с выступающим лбом, надбровными и скуловыми дугами, оттопыренными большими ушными раковинами (уши Сатира), седловидным носом, полными вывороченными губами (*facies anhidrotica*). Кожа бледная, сухая, у ряда больных отмечают ихтиозиформное шелушение, ладонно-подошвенную кератодермию.

Клиника (продолжение)

Сухость кожи особенно заметна в периорбитальной области на фоне гиперпигментации.

Слизистая оболочка рта сухая, сосочки языка сглажены.

Волосы дистрофичные, тусклые, бесцветные или малопигментированные, может быть их выраженное поредение вплоть до алопеции. Ресницы и брови редкие или отсутствуют.

Клиника (продолжение)

Для АЭД характерны различные зубные
аномалии:

полное отсутствие зубов или гиподонтия с редкими деформированными зубами в форме штырей.

Нарушение функции потовых желез приводит к периодической гипертермии, а сальных желез и желез слизистых оболочек — к атрофическому риниту, хроническому ларингиту, конъюнктивиту и стоматиту.

Клиника (продолжение)

Наблюдаются атрофичные слезные,
бронхиальные железы и железы
пищеварительного тракта.

У больных АЭД имеется склонность к
атопическим заболеваниям (атопический
дерматит, бронхиальная астма и аллергический
ринит).

Лечение

Лечебные мероприятия направлены на коррекцию имеющихся нарушений (ношение парика, протезирование зубов, недопущение перегревания, использование искусственной слезы), лечение атопического дерматита.

Прогноз

**Прогноз заболевания зависит от степени
выраженности сопутствующих нарушений и
своевременного выявления патологии.**

**Прогноз для выздоровления
неблагоприятный.**

Благодарю за внимание