

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования
«Донецкий государственный медицинский университет имени М. Горького»
Министерство здравоохранения Российской Федерации
Кафедра дерматовенерологии и косметологии ФНМФО

Кератодермия Унны-Тоста



Доцент Боряк С.А.,
врач-ординатор Карпушина А.А.

12 февраля 2025г.
г. Донецк

Определение

Кератодермия Унны-Тоста (син.: эпидермолитический ладонно-подошвенный гиперкератоз) – форма наследственной диффузной кератодермии, для которой характерен кератоз ладоней и подошв без перехода на другие участки кожи

Этиология и патогенез

- Наследуется по аутосомно-доминантному типу, возникновение связано с мутацией в генах, кодирующих кератин I типа:
 - ген *KRT9*, расположенный на хромосоме 17q12-21 (специфичен только для кожи ладоней и подошв, поэтому патологический процесс не распространяется за пределы ладонно-подошвенной области);
 - реже обнаруживается мутация в гене *KRT1*
- Нарушение целостности промежуточных филаментов в результате этих мутаций уменьшает устойчивость цитоскелета к незначительной внешней травме, что приводит к образованию пузырей, гиперкератозу, эпидермолизу
- Возможно сочетание с различными патологиями внутренних органов и опорно-двигательного аппарата

Эпидемиология

Кератодермия Унны-Тоста является одной из наиболее распространенных среди дискератозов, занимая II место в структуре наследственных заболеваний кожи

Распространенность ладонно-подошвенной кератодермии зависит от множества факторов:

- климатогеографических зон
- этнического разнообразия популяций
- вариабельности условий окружающей среды

Среднестатистическая заболеваемость составляет от 1:23 000 до 1:100 000
В Северной Швеции распространённость достигает 1:200-1:300



Клинические проявления



- *На первом году жизни* появляется легкое утолщение кожи ладоней и подошв с постепенным развитием гиперкератоза
- *К 4-5 годам* патологический процесс приобретает вид грубых, толстых гиперкератотических наслоений желтого цвета, с резко ограниченным краем, глубокими трещинами, эритематозным венчиком шириной 1-3 мм по периферии
- Характерен локальный гипергидроз, возможно появление пузырей
- Субъективно: болезненность
- Рентгенологически определяются признаки остеопороза и атрофии фаланг, наличие подвывихов и деформирующего артроза межфаланговых суставов кистей и стоп
- Ногти могут иметь деформацию в форме песочных часов
- Могут отмечаться множественные липомы
- Может отмечаться дистрофия роговицы
- Редко может встречаться олигофрения
- Часто встречаются грибковые суперинфекции

Диагностика

Диагностика кератодермий включает:

- сбор анамнеза (с особым вниманием к семейному)
- физикальный осмотр, включающий оценку поражения кожных покровов, ногтей, волос и зубов

Диагноз устанавливают при наличии очагового или диффузного гиперкератоза на ладонях и/или подошвах

Дебют заболевания в раннем детском возрасте, отягощенный семейный анамнез, стойкая клиническая картина с небольшим изменением симптомов, относительная резистентность к терапии – это признаки, как правило, свидетельствующие о наследственной форме кератодермии.

Отрицательный семейный анамнез или начальные проявления во взрослом возрасте не исключают диагноз кератодермии Унны-Тоста. Генетическое тестирование позволяет установить точный диагноз.

При необходимости проводится гистологическое исследование



Дифференциальная диагностика

Проводится со схожими по клинической картине заболеваниями. При проведении дифференциальной диагностики учитывают характер наследования, генетический дефект, степень поражения эпидермиса, наличие/отсутствие распространения очагов за пределы кожи ладоней и подошв, сопутствующую патологию.

Дифференциальная диагностика диффузных форм наследственных кератодермий / Differential diagnosis of diffuse forms of hereditary keratoderma					Таблица
Кератодермии	Тип наследования	Генетический дефект	Клиника	Сопутствующая патология	
Кератодермия Унны — Тоста	Аутосомно-доминантный	В гене <i>KRT9</i> (на хромосоме 17q12-21), реже в <i>KRT1</i>	Диффузный гиперкератоз ладоней и подошв, при этом не наблюдается перехода на другие области	Поражение костной системы	
Кератодермия Меледа	Аутосомно-рецессивный	В гене <i>ARS</i> (расположен на хромосоме 8q24.3), кодирующем <i>SLURP1</i> (секретируемый белок <i>Ly-6/PLAUR 1</i>)	Диффузный гиперкератоз ладоней и подошв с переходом на тыльную поверхность кистей и стоп	Дистрофия ногтей	
Синдром Папийона — Лефевра	Аутосомно-рецессивный	Мутация гена <i>CTSC</i> (расположен на хромосоме 11q14.2), кодирующего катепсин С	Диффузный гиперкератоз ладоней и подошв с переходом на тыльную поверхность кистей и стоп	Периодонтит, ранняя потеря зубов	

Гистологическое исследование

Неспецифические проявления:

- гиперкератоз
- гранулез
- акантоз

Характерные признаки:

- эпидермолитический гиперкератоз
- нарушение адгезии кератиноцитов
(свидетельствует о десмосомных дефектах)

Разграничение эпидермолитических и неэпидермолитических форм ладонно-подошвенных кератодермий имеет терапевтическое значение, учитывая, что эпидермолитические формы на фоне приема системных ретиноидов имеют тенденцию к ухудшению

Лечение

Модификация образа жизни и наружная терапия

Современные методы лечения наследственных форм кератодермий представляют собой в основном симптоматическую терапию

Основными принципами терапии являются увлажнение, восстановление гидролипидной мантии и отшелушивание роговых наслоений

Общие рекомендации: регулярные ванны, очищение и увлажнение области ороговения; избегание длительной механической нагрузки на кожу ладоней и подошв; ношение ортопедической обуви

Наружная терапия: кератолитические средства (мочевина, салициловая кислота, молочная кислота). Возможно применение данных лекарственных препаратов под окклюзионную повязку на ночь

При присоединении бактериальной и грибковой флоры необходима наружная терапия антибактериальными и противогрибковыми средствами

Физиотерапевтическое лечение

В комплексе с наружной терапией применяют физиотерапевтическое лечение. Положительный эффект отмечается при использовании ультрафонофореза витаминов, А и Е, криотерапии. Имеются данные об эффективности гелий-неонового лазера, углекислотного лазера, воздействие которыми проводится после предварительного удаления роговых масс

Лечение (продолжение)

Системная терапия

Для системной терапии тяжелых форм кератодермий используют препараты **ретинола** (витамина А)
Чаще всего это ацитретин (0,3-1,0 мг/кг в зависимости от тяжести процесса)

Ретиноиды регулируют процессы роста и трансформации клеток, оказывают терапевтический эффект путем модуляции дифференцировки кератиноцитов, подавления гиперпролиферации и уменьшения инфильтрации воспалительными клетками

Клинический эффект наблюдается не сразу, а по истечении 5-6 месяцев после начала приема препаратов и прекращается после их отмены

Спасибо за внимание!

