

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования

«Донецкий государственный медицинский университет имени М. Горького»

Министерство здравоохранения Российской Федерации

Кафедра дерматовенерологии и косметологии ФНМФО

# АНГИДРОТИЧЕСКАЯ ЭКТОДЕРМАЛЬНАЯ ДИСПЛАЗИЯ

Выполнила:

Щербань Дарья Сергеевна

Доцент:

Боряк Стелла Алишеровна

12 марта 2025г.

г.Донецк





Ангидротическая эктодермальная дисплазия – это наследственное заболевание, проявляющееся генетическим нарушением развития производных эктодермы (кожи, желез внешней секреции, волос, зубов).



# Этиология

Тип	Тип мутации
<b>Х-сцепленный тип</b>	Причиной наиболее распространенной формы заболевания является повреждение гена EDA, расположенного на X-хромосоме.
<b>Аутомсомно-рецессивный тип</b>	К характерному симптомокомплексу синдрома Криста-Сименса-Турена приводят мутации в гене EDAR, кодирующем один из рецепторов к фактору некроза опухоли.
<b>Аутомсомно-доминантный тип</b>	Редкая форма ангидротической эктодермальной дисплазии, передающаяся по аутомсомно-доминантному механизму. Ее причиной служат мутации гена TDARADD, который кодирует белок рецептор к экзодисплазину-а и расположен на 1-й хромосоме.

Иванова И. Н., Сердюкова Е. А., Иконникова Т. И. Ангидротическая эктодермальная дисплазия // Российский журнал кожных и венерических болезней.2022. №3.

# Симптомы

- ✓ **Ангидроз** — отсутствие или недостаточное функционирование потовых желез.
- ✓ **Дисплазия волос** — редкие, ломкие или отсутствующие волосы.
- ✓ **Дисплазия зубов** — аномальное развитие зубов.
- ✓ **Дисплазия ногтей** — тонкие, ломкие, с волнистой структурой или полностью отсутствующие.
- ✓ **Дисплазия кожи** — тонкая, сухая, склонная к раздражению кожа.
- ✓ **Дисплазия молочных желез** — неправильное развитие молочных желез.



# Характерные особенности внешнего вида

- ✓ Низкий рост
- ✓ большая голова
- ✓ выступающие лобные бугры
- ✓ запавшая переносица
- ✓ морщинистые веки
- ✓ складчатость вокруг рта и глаз
- ✓ вывороченные губы
- ✓ оттопыренные большие ушные раковины
- ✓ массивные надбровные и скуловые дуги
- ✓ периорбитальная гиперпигментация



# Осложнения

гипертермия из-за отсутствия потовых желёз;

конъюнктивиты, которые осложняются кератитом и катарактой;

экзема, вторичные бактериальные и грибковые инфекции;

аномалии зубов, дефекты речи;

отсутствие молочных желёз и сосков;

врождённая глухота.



Рис. 1. Больная Б. Ангидротическая эктодермальная дисплазия.  
*а* – характерный тип лица, дистрофичные волосы, дистрофия зубов;  
*б* – усиление кожного рисунка, лихенификация на фоне выраженной сухости кожи ладоней.



# Лечение

Специфического лечения данной патологии не существует, терапия сводится к поддержке нормальной жизнедеятельности и профилактике осложнений.

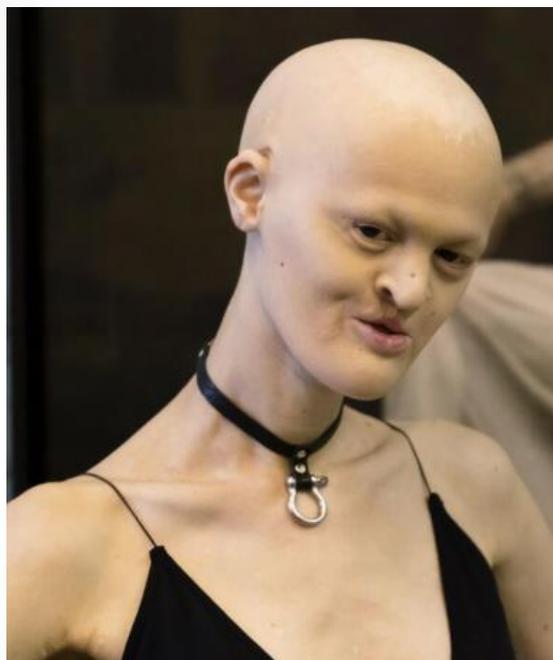


# Прогноз

В большинстве случаев, если диагноз был установлен в раннем возрасте ребенка и были предприняты профилактические меры, то прогноз в целом благоприятный. В плане интеллектуального развития прогноз чаще всего неоднозначный – с одинаковой вероятностью возможна как умственная отсталость (олигофрения), так и сохранение когнитивного развития.



# Мелани Гайдос



Мелани Гайдос (род. 1990) — американская модель. У Мелани практически отсутствуют волосы на теле, у неё лишь три зуба, да и те молочные. Широкую известность она получила после съёмки в клипе группы Rammstein. После этого как фотомодель работала с такими известными фотографами, как Кристиан Мартин Вайс и Скотт Ирвин.

# Рекомендации

Все больные АЭД нуждаются в медико-генетическом консультировании в генетических центрах (кабинетах) и диспансерном наблюдении по месту жительства.

Также необходимо проводить своевременную коррекцию имеющихся нарушений строения и функции кожи и других производных эктодермы.

Пациенты с АЭД, как правило, являются инвалидами детства и имеют социальную поддержку государства. Выработка правильной тактики в отношении больных с данной патологией позволит существенно повысить их качество жизни

**Спасибо за  
внимание!**