

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

Syndroma naevus basocellularis (пятый факоматоз)

Доцент Корчак И.В.
Врач-ординатор Белоброва А.В.

Донецк 12 марта 2025г

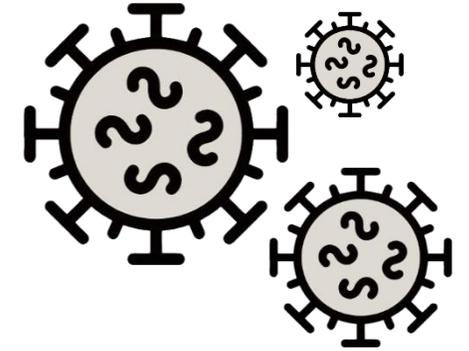
ФАКОМАТОЗЫ

(phakomatoses)

- термин «факоматоз» введен датским офтальмологом J. Ноева в 1921 г., описавшим при туберозном склерозе изменения на глазном дне в виде пятен (по-гречески «phakos» обозначает пятно, лентиго, или невус)
- это группа системных врожденных эктомезодермальных дисплазий с сочетанными опухолевидными пороками развития кожи, нервной системы и глаз
- большинство факоматозов обусловлено действием одного мутантного гена, поражающего одновременно кожу и нервную систему в эмбриональном период

К факоматозам относят:

- нейрофиброматоз
- туберозный склероз
- синдром Стерджа — Вебера
- нейроретинальный ангиоматоз Гиппеля — Линдау



Также еще некоторые очень редкие синдромы:

- пятый факоматоз (синдром базальных клеточных невусов)
- синдром линейных невусов с умственной отсталостью и судорогами
- фокальную эктодермальную гипоплазию

(описывают и другие формы, не выделяя их в клинические самостоятельные заболевания, так называемые недифференцированные факоматозы)

Клиническая картина факоматозов

- кроме различных пятен — пигментированных, депигментированных, сосудистых, при этих заболеваниях отмечаются и другие изменения кожи — фибромы, ангиомы, папилломы и т. д.
- разнообразные поражения нервной системы: умственная отсталость (как прогрессирующая, так и носящая характер недоразвития), эпилептиформный синдром, параличи и парезы, снижение слуха, зрения, изменения вегетативной нервной системы
- нередко эндокринные нарушения
- повышенная склонность к развитию злокачественных новообразований (опухолей, лейкозов)

ФАКОМАТОЗ ПЯТЫЙ (phakomatosis quintus).



Син.: синдром базальноклеточного невуса (syndroma naevus basocellularis), факоматоз Гросфельда—Валька—Германса (phakomatosis Grosfeld—Valk—Hermans), описан в 1959г.

Это наследственное заболевание, характеризующееся появлением множественных базально-клеточных эпителиом в детском возрасте и связанное с поражением костей, мягких тканей, органов зрения, центральной нервной системы и эндокринных органов.

Этиология и патогенез пятого факоматоза

- Пятый факоматоз является генодерматозом
- Предполагают аутосомно-доминантный тип наследования.
- Пенетрантность гена высокая, экспрессивность переменная
- Фенотипические эффекты мутантного гена множественны и разнообразны.



Дерматологическая симптоматика

- множественные кожные опухоли, являющиеся базально-клеточными невусами, но по внешнему виду напоминающие меланоцитарные невусы или фибромы при болезни Реклингхаузена; они появляются в подростковом возрасте, но у некоторых больных могут обнаруживаться с рождения (мелкие, округлые, возвышающиеся над уровнем кожи, плотные узелки телесного цвета или пигментированные до коричнево-черного цвета, величиной от булавочной головки до чечевицы, с гладкой поверхностью, на которой м.б. просвечивающие телеангиэктазии; количество их различно, может достигать сотен элементов); высыпания постепенно увеличиваются в числе и размерах; большинство из них не подвергается дальнейшим изменениям, но некоторые изъязвляются (связано со злокачественным перерождением в базально-клеточные карциномы); располагаются они симметрично на коже век, щек, носа, плеч, живота, спины, бедер, подколенных впадин, подмышечных областей, шеи, волосистой части головы. На коже шеи, подмышечных складок, век они могут приобретать вид образований на ножке
- дискератотические изменения на ладонях и подошвах, связанные с запаздыванием созревания эпителиальных клеток в очагах поражения (точечных вдавлений глубиной в 1 мм с отвесными краями и розоватым дном; некоторые вдавления более крупные — до нескольких миллиметров в диаметре; реже- точечные красные пятнышки и более крупные эритематозные очаги, несколько вдавленные, неправильных очертаний, ветчинного цвета, с разрушенным кожным рисунком.
- другие пороки развития кожи: сальные и эпидермальные кисты, милиумы, плоские бородавчатые образования на лице, эфелиды, особенно на веках, липомы

Сопутствующая симптоматика

- неврологические расстройства м.б. еще до появления кожных симптомов (умственная отсталость, иногда частичная агенезия мозолистого тела, медуллобластомы)
- дефекты развития глаз связывают с глиоматозной нейробластической дисгенезией глаз; м.б. врожденная слепота, катаракта, дистопия внутреннего угла глаза, врожденные изменения роговицы, атрофия сетчатки
- изменения костей: часто одонтогенные кератокисты нижних челюстей; реже другие изменения костей, они менее характерны и рассматриваются как диспластические стигмы; расщепление ребер, кифоз, сколиоз, spina bifida, гипертелоризм, уплощенную широкую спинку носа, выдающиеся лобные бугры, синдактилию, брахиметакарпализм, дефекты в зубных рядах
- иногда кальцификаты мягких тканей, овариальные кальцифицированные фибромы
- лимфатические кисты брыжейки, гипогонадизм у мужчин
- у некоторых больных отмечали симптомы, напоминавшие проявления при синдромах Марфана, Клиппеля–Фейля, Тернера
- Taylor с соавт. (1968), описавшие семейные случаи синдрома невоидных базально-клеточных карцином, находили у всех больных аномалии мозга, лейомиомы
- у 2 больных — аномалии почек и аденомы надпочечников
- у женщин — фиброкистозные изменения молочных желез, у одной из них — нодулярную гиперплазию паращитовидной железы

Обследование при пятом факоматозе

- необходимы детальное обследование у невропатолога, окулиста
- рентгенография челюстей
- тщательный осмотр, выявление диспластических стигм
- гистологическое исследование кожных опухолей (картина, напоминающая строение базально-клеточной карциномы: небольшие полосы эпителиальных клеток, врастающие в дерму из нижнего слоя эпидермиса, образуют сетчатые структуры или компактные островки, фиброзную строму, местами наличие пигмента)

Дифференциальный диагноз пятого факоматоза

Кожные поражения при пятом факоматозе следует отличать от:

- Сирингомы
- Цилиндромы
- Трихоэпителиомы
- Синдрома Хабера
- Бородавок

Сирингома

Сирингома - доброкачественная опухоль кожи из прямого сегмента внутридермальных протоков эккринных потовых желез

- чаще бывает у девочек в (пред)пубертатном периоде
- представлена: дискретными узелками до 1-5 мм в диаметре, уплощенные или куполообразные, от цвета нормальной кожи до желтовато-коричневых или розовых. Консистенция - от мягкоэластической до плотной. У некоторых элементов центральная часть несколько западает. Слияние происходит редко, склонны к группировке. Часто наблюдается симметричное поражение век.
- гистологически: в верхней половине дермы скопления расширенных потовых протоков, ограниченных двумя слоями плоских клеток и содержащих коллоидное вещество, а также шлейфоподобные полосы эпителиальных клеток, напоминающие головастики

Сирингома



Цилиндрома

Цилиндрома - доброкачественная опухоль потовой железы со смешанной дифференцировкой эккринного и апокринового типа

- опухоль представлена в виде папул, узелков или узлов с гладкой поверхностью, различного оттенка розового цвета, с чёткими границами, плотно-эластической консистенции, диаметром < 3 см. Изредка опухоль может содержать кистозный компонент, придающий ей синеватый оттенок
- локализуется на коже головы и шеи
- гистологически: цилиндрические гиалиновые массы, располагающиеся между гнездами эпителиальных клеток

Цилиндрома



Трихофолликулома (trichofolliculoma)

Трихофолликулома - редкая, высокодифференцированная доброкачественная опухоль волосяного фолликула

- представлена: одиночной папулой, куполообразной формы или мелкий узелок телесного, розового (реже голубовато-серого) цвета , диаметром 0,4-0,6 см округлой формы с гладкой, уплощенной поверхностью и хорошо различимой широкой порой, в центре которой часто виден пучок тонких, бесцветных пушковых волосков.
- локализация - лицо (нос, околоносная и периорбитальная области, веки), реже - волосистая часть головы, верхние отделы туловища, иногда - половые органы.
- гистологически: полосовидные пролифераты базальных клеток, исходящие от наружного слоя волосяных фолликулов и окруженные фиброзной стромой, а также характерные кисты среди палисадообразных скоплений клеток, напоминающих начальную кератинизацию волоса; в кистах-кератинизированное содержимое, которое может кальцифицироваться

Трихофолликулома (trichofolliculoma)



Синдрома Хабера

Синдрома Хабера - наследственный аутосомно-доминантный симптомокомплекс, характеризующийся розацеаподобной сыпью, интраэпидермальными эпителиомами и повышенной чувствительностью к солнечным лучам

- клинически: появление в детском возрасте стойкой эритемы в области щек, носа, лба и подбородка, усиливающейся после пребывания на солнце и сопровождающейся лёгким зудом; на фоне эритемы возникают мелкие плотные фолликулярные папулы красного цвета, участки шелушения, вдавленные мелкие рубчики, телеангиэктазии; в области щек и подбородка отмечаются явления легкого гипертрихоза; на закрытых участках кожного покрова (главным образом на спине и груди) формируются участки гиперкератоза и бородавчатые образования небольших размеров без субъективных ощущений
- гистологически: паракератоз, акантоз, воспалительные изменения вокруг сосудов, приводящие к фиброзу; в кератотических элементах - паракератоз, дискератоз, акантоз в эпидермальных отростках, папилломатоз, митотические фигуры

Синдрома Хабера



Бородавки (Verrucae)

Бородавки - часто встречающееся хроническое контагиозное заболевание, вызываемое фильтрующимся вирусом (*Tumefaciens verrucarum*).

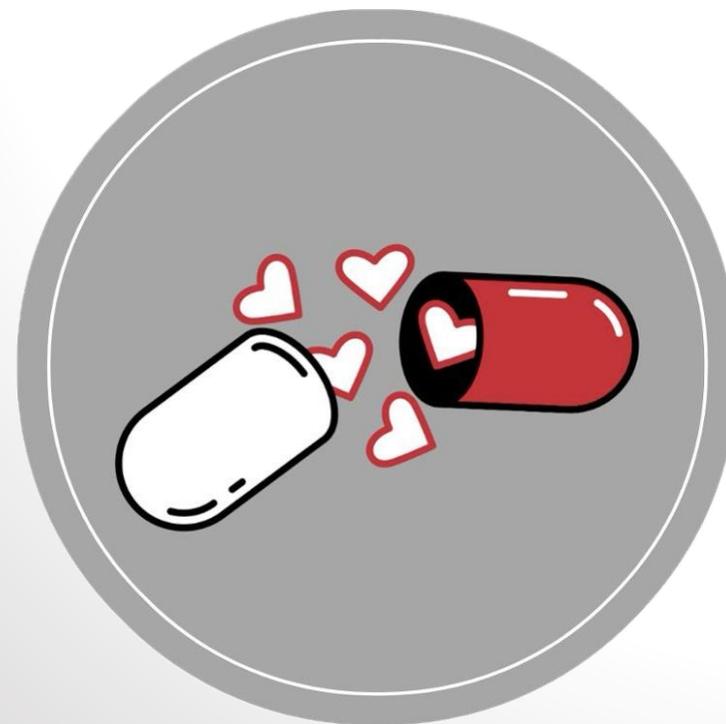
- множественные узелки бледно-коричневого или телесного цвета, обычно до 4 мм в диаметре, субъективных ощущений не вызывают, могут исчезнуть бесследно
- локализуются преимущественно на тыльных поверхностях кистей, пальцах рук, подошвах, реже на других участках тела и слизистых оболочках рта и носа

Бородавки (Verrucae)



Лечение пятого факоматоза

- На розацеаподобные поражения лица наружно используют кортикостероидные мази
- Целесообразно раннее разрушение опухолей кожи, особенно располагающихся в центральной части лица, где они чаще перерождаются в рак, с помощью:
 - диатермии
 - или
 - криодеструкции опухолей





Благодарю за внимание!