

*Государственная образовательная организация высшего профессионального образования «Донецкий национальный медицинский университет имени М. Горького»
Кафедра дерматовенерологии и косметологии ФИПО
(зав. каф. Проценко О.А.)*

Научный руководитель — проф. Проценко Т.В.

Наследственный лентигиноз



*Подготовила ординатор
первого года обучения
Курдыбаха Анастасия Игоревна*

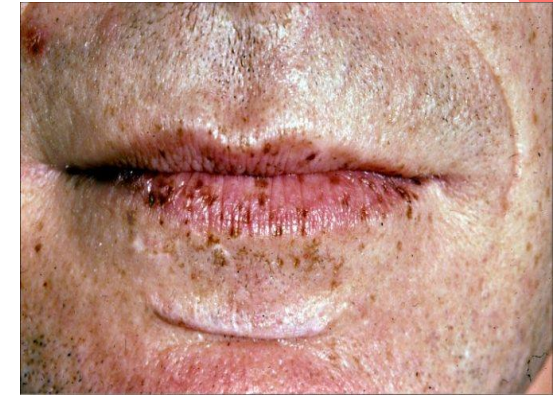
Классификация



**Системный лентигиоз
(синдром Кейцюта-
Римиона-
Конигемарка; синдром
L.E.O.P.A.R.D)**



**Центролицевой
лентегиоз
(синдром Турена)**



**Периорифициальный
лентигиоз
(синдром Пеутц-Егерса-
Турена)**

Системный лентигиоз

Причина обращения?

Лентиго - лентиго-пигментарные, распространенные, плоские или слегка возвышающиеся пятна желто-коричневого или почти черного цвета диаметра 1,5 – 3,0 см, кое-где сливающиеся, располагающиеся диссеминированно по всему кожному покрову (туловище, конечности), однако лицо обычно не поражается.

Аномалии развития - задержка роста и развития,глазной гипертелоризм (широко расставленные глаза);аномалии развития половых органов

Сердечно-сосудистые патологии – стенозом легочной артерии или субаортальным стенозом, дефектом межжелудочковой перегородки и, как результат этой патологии, гипертрофической кардиопатией.

Нейросенсорная глухота

Системный лентигиоз. Кожный процесс

В литературе описано около 40 случаев этого заболевания. Он характеризуется рассеянными по всему кожному покрову лентигинозными высыпаниями. Пятна появляются уже при рождении или в первые годы жизни независимо от воздействия солнечных лучей (в отличие от веснушек) и сохраняются постоянно.



Клиническая картина характеризуется обильными высыпаниями в виде мелких (до 0,5 см в диаметре) округлых коричневых пятен, слегка приподнимающихся под кожей (лентиги), местами сливающихся, расположенных диссеминированно по всему кожному покрову (туловище, конечности), однако лицо обычно не поражается

Синдром Кейцюта-Римиона-Конигермарка

Данный синдром является подтипом системного лентигиоза (синдром L.E.O.P.A.R.D) при котором будет характерно сочетание: системного лентигиноза, олигофрении, врожденной глухоты, пороков сердца и умеренно выраженных дизрафических изменений в виде частичной синдактилии, расщепления задних отростков нижних грудных и верхних поясничных позвонков.



Первичную диагностику проводят педиатр, отоларинголог и кардиолог, психиатр.

- Подтверждается диагноз с помощью молекулярно-генетического анализа генов, ассоциированных с развитием синдрома: PTPN11, RAF1 и BRAF.
- Нейросенсорная глухота подтверждается с помощью шепотной и разговорной речи. Выявляются отклонения в ЭЭГ, замедление проводимости в периферических нервах.
- Осмотр психиатра, в ходе которого оцениваются интеллектуальные способности больного с помощью специальных шкал, опросников, во время обычной беседы. При этом врач изучает, насколько развита речь олигофрена, может ли он адаптироваться к новым условиям, как он общается с родственниками и друзьями.
- Изменения ЭКГ могут быть обусловлены стенозом легочной артерии или субаортальным стенозом, дефектом межжелудочковой перегородки и, как результат этой патологии, гипертрофической кардиопатией. Выявляются нарушения внутрижелудочковой проводимости в виде удлиненного интервала PQ, расширения комплекса QRS. Возможны изменения зубца P (двухфазный, отрицательный, остроконечный). Ось сердца обычно ориентирована между 60° и 120° .

Лентигиноз центролицевой (синдром Турена)

lentiginosis centrofacialis dysgraphica. — наследственный дерматоз с высыпанием пятен лентиго на лбу, переносице и носу, реже — на губах и шее, сочетающийся с дизрафией и нервно-психическими расстройствами.

Пациенты обратятся по поводу :

- Лентиго на лице.
- Нервно-психические расстройства различной степени тяжести: олигофрения, эмоциональная лабильность, эпилепсия, гемиплегия и другие.
- Аномалии развития опорно-двигательного аппарата.



Синдром впервые описал в 1941 г. французский дерматолог Альберт Турен, который рассматривал заболевание как глиоматоз в результате дизрафической дизэмбриоплазии.

Кожный процесс

Лентигинозные элементы появляются в течение первого года жизни. Их количество увеличивается до 10-летнего возраста. Затем они могут медленно регрессировать. Очаги поражения, как правило, множественные.

Локализуются преимущественно на лбу, переносице, а также на носу и щеках в виде крыльев бабочки, значительно реже могут располагаться на губах, веках и шее. Слизистые оболочки не поражаются.



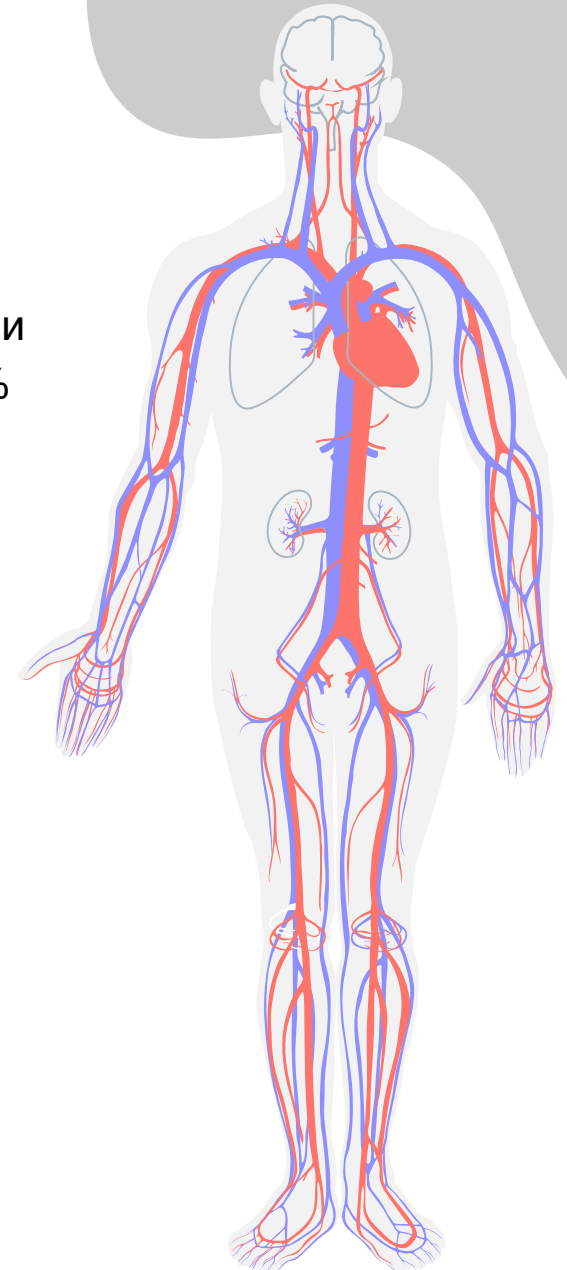
Системные поражения

Лентиго сочетается с дизрафическими признаками. Ими называются те аномалии анатомического строения человеческого тела, которые обнаруживаются с момента рождения или в раннем возрасте. С возрастом некоторые из них могут усиливаться или исчезать. Дизрафические признаки наблюдаются у пациентов с этим синдромом в 50% случаев.

Выявляют следующие аномалии: шейно-дорсальный кифоз, вдавленная грудь, деформация черепа, готическое нёбо, отсутствие резцов, поясничный гипертрихоз.

Кроме того, почти постоянно обнаруживаются нервно-психические расстройства различной степени тяжести: олигофрения, эмоциональная лабильность, эпилепсия, гемиплегия и другие. Рекомендована консультация невролога, психолога.

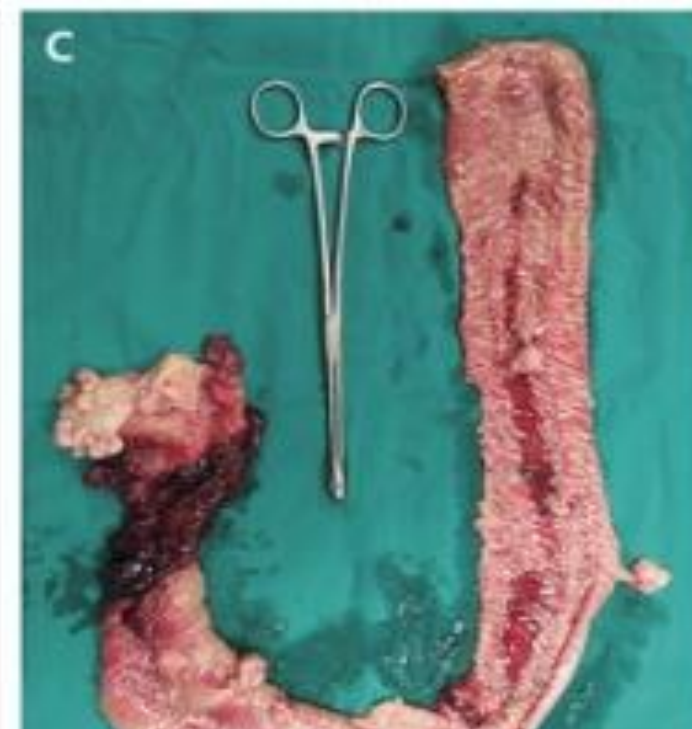
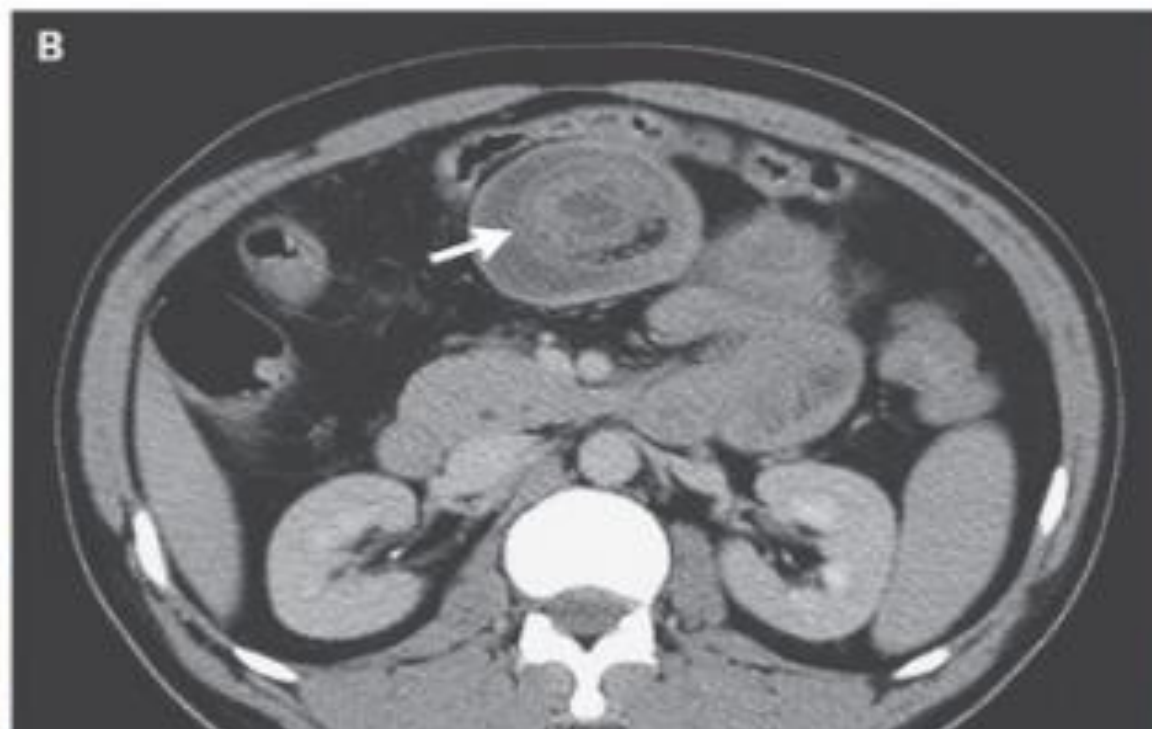
Выявление комплекса указанных стигм в совокупности с лентигинозом лица является основанием для установления диагноза этого заболевания.



Периорифициальный лентигиноз (синдром Пейтца — Егерса)

Синдром Пейтца–Егерса характеризуется:

- полипозным поражением преимущественно тонкой кишки
(анемия, слабость, отставание в физическом развитии, обтурация и инвагинация кишечника)
- специфической пигментацией слизистых оболочек
- предрасположенностью к развитию злокачественных опухолей





Клиническая картина характеризуется появлением сразу после рождения или несколько позже высыпаний типа лентиго на слизистой оболочке полости рта (щеках, деснах, твердом небе), губах, а также на коже лица вокруг рта, в области заднепроходного отверстия, реже на кистях и стопах. Иногда наблюдается гиперпигментация ногтей.

При гистологическом исследовании в эпидермисе обнаруживают увеличение количества меланоцитов и меланофоров в области дермоэпидермального соединения с увеличением содержания меланина в базальных клетках.

Синдром Пейтца-Егерса

Клинические проявления синдрома Пейтца-Егерса, так же связанные с полипозом желудочно-кишечного тракта, возникают в младенческом и детском возрасте (средний возраст – около 5 лет). Частым симптомом является желудочно-кишечное кровотечение, возникающее при травматизации полипов химусом или каловыми массами, их эрозировании, самоампутации.

Желудочно-кишечные кровотечения обычно «скрытые» и часто приводят к анемии. У детей отмечаются слабость, отставание в физическом развитии. При наличии больших полипов в тонкой кишке могут возникнуть ее обтурация и инвагинация, однако полная обтурация просвета кишки встречается редко.

Полипы желудочно-кишечного тракта представляют собой гамартомы, состоящие из нормальной ткани того или иного органа, но с нарушенной его архитектоникой. Полипы при данном синдроме состоят из glandулярного эпителия и гладкомышечной ткани, соединяющейся с мышечной пластинкой соединительной ткани.

Полипы всегда множественные, а их размер колеблется от нескольких миллиметров до 5 см в диаметре. Локализация: в тонкой кишке - 64%, в толстой кишке - 53%, желудке - 49% и прямой кишке - 32%.

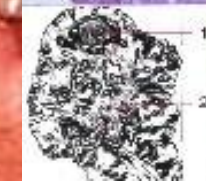
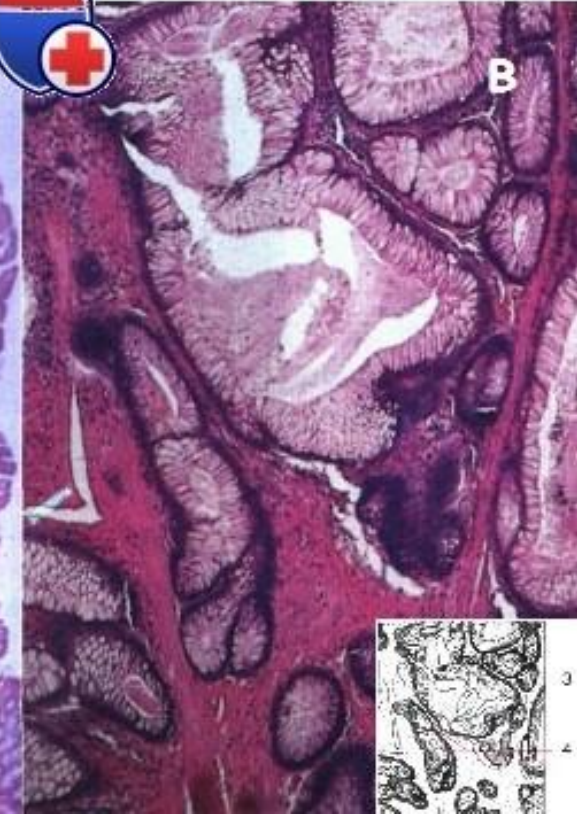
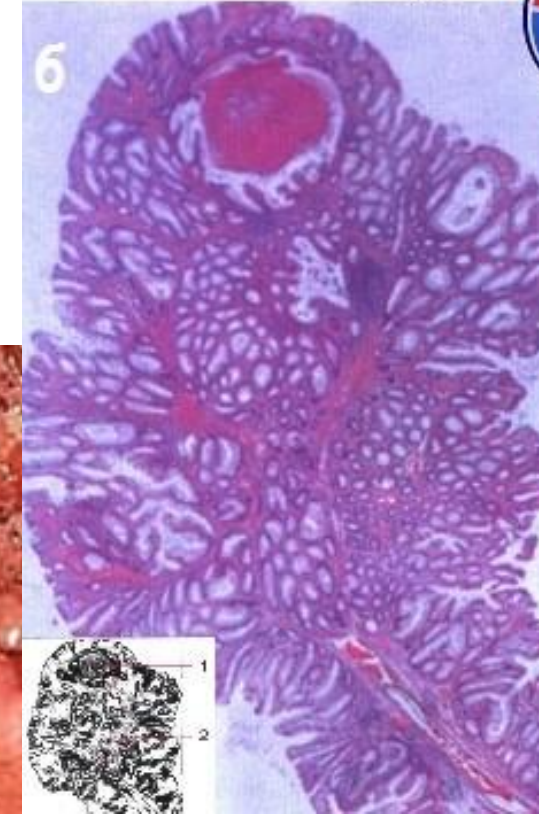


Подвздошная кишка

Полип



meduniver.com



Рекомендации

Четких международных рекомендаций в отношении критериев диагноза нет.

В большинстве случаев он основывается на клинических особенностях заболевания и эндоскопической картине, при необходимости проводится молекулярно-генетическое исследование (выявлены мутации в гене STK11)

Всем пациентам с данной патологией рекомендовано эндоскопическое наблюдение с проведением эзофагогастродуоденоскопии, колоноскопии, баллонно-ассистированной энтероскопии, ВКЭ с целью выявления максимально возможного количества полипов и удаления крупных полипов эндоскопическими методами.

Не менее серьезный фактор в течении данного заболевания – повышенный риск развития злокачественных новообразований различной локализации. В связи с этим рекомендации по наблюдению детей и взрослых с синдромом Пейтца–Егерса включают скрининг рака наиболее частых локализаций.

В настоящее время лечение синдрома Пейтца – Егерса заключается в назначении симптоматической терапии, наблюдении и предупреждении развития осложнений, так как патогенетической терапии этого синдрома не существует.



Спасибо за внимание!

