



Государственная образовательная организация высшего профессионального образования «Донецкий национальный медицинский университет им. М. Горького»
кафедра Дермотовенерологии и косметологии ФИПО

СИМПТОМЫ И СИНДРОМЫ В ДЕРМАТОЛОГИИ

Врач-ординатор: Бондаренко Юлия Дмитриевна



Список тем

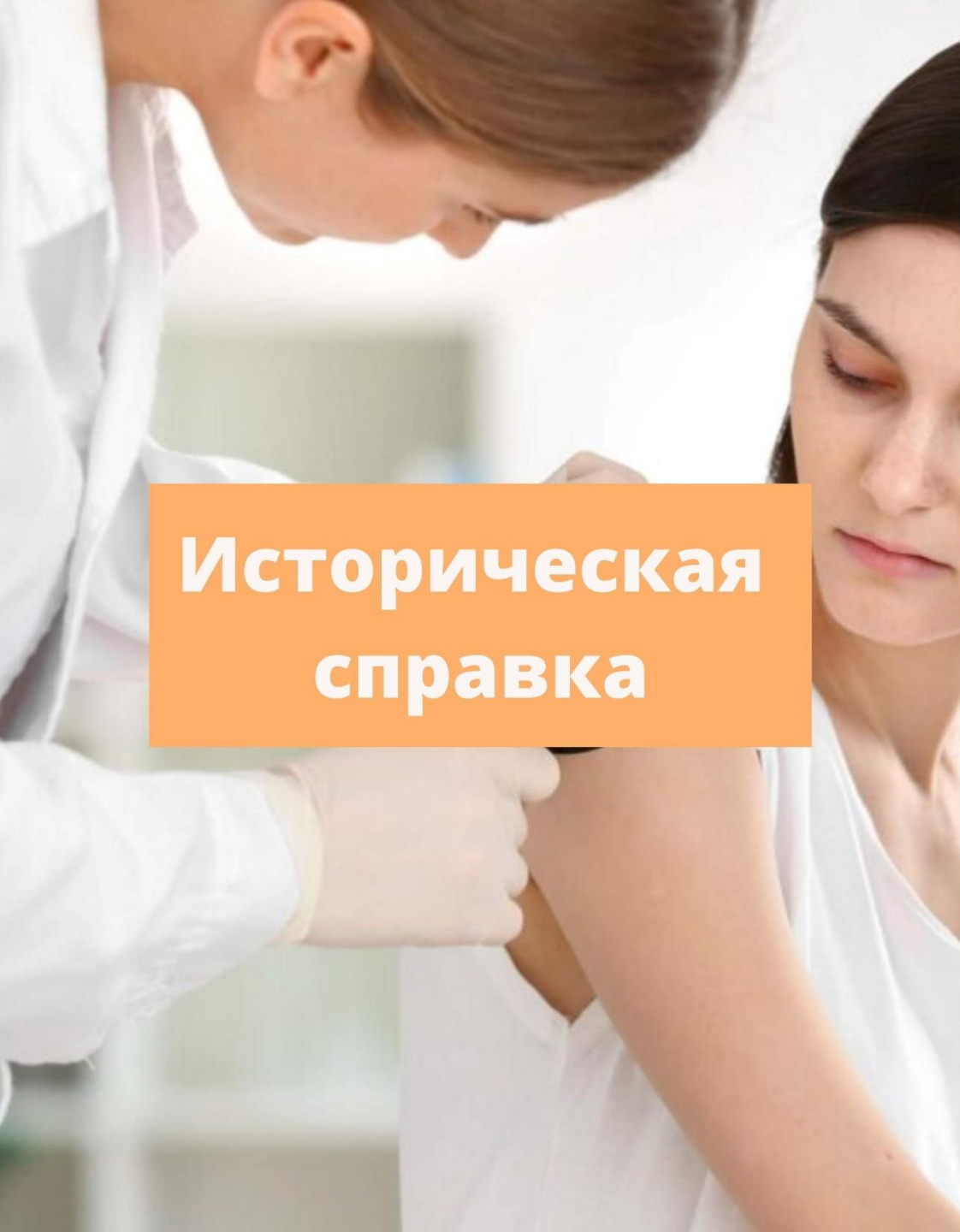
- Синдром Блоха Сульцбергера (недержание пигмента)
- Синдром Франческетти - Ядассона (сетчатый пигментный дерматоз)

Синдром Блоха Сульцбергера (недержание пигмента)

Определение

Заболевание X-сцепленное доминантное, поражающее кожу, ЦНС, глаза, костную систему и характеризующееся на определенной стадии своего развития типичной меланиновой пигментацией.



A photograph showing a doctor in a white lab coat examining a patient's arm. The doctor is on the left, leaning over the patient on the right. The patient has dark hair and is looking down at her arm. The background is a bright, clinical setting.

Историческая справка

В 1906 г. А. Е. Garrod написал отчет об умственно отсталой девочке с тетраплегией и характерной пигментацией кожи. В 1926 г. швейцарский дерматолог Бруно Блох (1878—1933) описал случай данного заболевания и первым предложил термин «недержание пигмента». Более детально изучил заболевание американский дерматолог профессор Марион Сульцбергер (1895-1983) в 1927 г. Он описал своеобразные эктодермальные и мезодермальные дефекты, которые возникают в младенческом возрасте и проявляются буллезной сыпью, а в дальнейшем характерной пигментацией кожи. В 1929 г. появилась еще одна публикация, которую выполнил Н.W.Siemens. В 1989 г. А. Sefiani с соавторами выявили локализацию гена в хромосоме Xq28 при данном синдроме. В 1993 г. была выполнена публикация S.J. Landy и D. Donnai с обширным обзором случаев с синдромом Блоха—Сульцбергера.



ЭТИОЛОГИЯ И ПАТОГЕНЕЗ

Развитие пигментации связано с тем, что имеется функциональная аномалия пигментообразующих клеток базального слоя эпидермиса. Из-за патологической проницаемости клеточной мембраны для меланина эти клетки отдают в дерму весь или почти весь вырабатываемый ими меланин. В 95—97% случаев регистрируется только у лиц женского пола. Плод мужского пола обычно погибает внутриутробно. В мировой литературе отмечено выживание мальчиков в 30 случаях. Дети уже рождаются с клиническими проявлениями или заболевание начинается в течение первых 6 недель жизни.

Первая является воспалительной. Длится от момента рождения и в течение нескольких первых месяцев жизни. Имеются эритематозные, уртикарные, пузырьковые и пузырьные элементы на коже туловища и конечностей. Лицо, ладони, подошвы и слизистые не поражаются. Высыпания имеют тенденцию к полосовидному, вихревидному расположению. Во время воспалительной фазы в крови и пузырьной жидкости выявляют эозинофилию (50—74%), лейкоцитоз периферической крови.



1

Поражения кожи

Вторая стадия называется веррукозной и длится до первого года жизни. На тех же участках появляются лихеноидные, лентикулярные папулы и веррукозные высыпания. На 3—6-м месяце жизни папулы постепенно рассасываются. Вторая стадия отмечается у 2/3 больных.

2

Поражения кожи



Для третьей стадии характерны гиперпигментации. Длится с одного года до подросткового возраста. Эта стадия присутствует у всех пациентов с синдромом Блоха-Сульцбергера. На фоне папулезной сыпи или в период ее разрешения появляются пигментные пятна от темно-серого до темно-коричневого цвета, иногда с ливедо-синеватым оттенком. Гиперпигментации имеют полосовидную, сетчатую, паукообразную форму или в виде завихрений. Гиперпигментации локализуются на голове, туловище и конечностях, часто напоминают брызги. Примерно у 40% больных возникновение пигментации не связано с предшествующими высыпаниями.



3

Поражения кожи

Для четвертой стадии характерны гипопигментации. Между периодом полового созревания и 25—30 годами гиперпигментации спонтанно исчезают, оставляя легкую атрофию с гипопигментацией. В этих зонах отсутствуют волосы и потовые железы. Такие изменения отмечают преимущественно на нижних конечностях.



4

Поражения кожи

В части случаев у больных обнаруживают очаги рубцовой алопеции на волосистой части головы, иногда дистрофию ногтей (около 10% случаев), диффузную алопецию.

Микрофтальмия, аномалия сосудов сетчатки, катаракта, атрофия зрительного нерва, глубокий или поверхностный кератит, отслойка сетчатки, косоглазие.



Другие изменения кожи и ее придатков.



Аномалии черепа, сколиоз, врожденный вывих бедра, асимметрия грудной клетки.

Замедление мышления, эпилепсия, спастические параличи, гидро- и/или микроцефалия, олигофрения. Легочная гипертензия, добавочные соски, врожденные пороки сердца, отсутствие или поражение зубов. Во время воспалительной фазы в крови и пузырной жидкости выявляют эозинофилию (50—74%), лейкоцитоз периферической крови.

Гистология

В I стадии наблюдают спонгиоз с образованием пузырьков и пузырей, содержащих эозинофилы, фибрин. Во II стадии картина может быть сходна с псевдоэпителиоматозной гиперплазией.

Отмечаются акантоз, папилломатоз и гиперкератоз с внутриэпидермальной кератинизацией (кератиноциты располагаются спирально), местами — вакуолярная дистрофия базальных клеток. В дерме — отек и инфильтраты из гистиоцитов, лимфоцитов, нейтрофильных и эозинофильных гранулоцитов, много меланофоров. В III стадии воспалительные явления уменьшаются или исчезают. В верхних частях собственно кожи, главным образом в сосочковом слое, отмечается обильное скопление пигмента. Заполненные пигментом соединительнотканые клетки так густо лежат на самой дермоэпидермальной границе, что получается впечатление их «контакта» с базальными клетками. В клетках базального слоя меланина мало или содержание его в пределах нормы, в них отмечается вакуолизация. Выявляются зоны истончения эпидермиса, очаговый гиперкератоз. В IV стадии — снижение количества меланина, фиброзные изменения и отсутствие или снижение придатков кожи в пораженных областях.

Диагноз ставят по клинической картине кожных поражений в зависимости от стадии заболевания, а также на основании результатов инструментальных и генетических исследований. Дифференцируют на воспалительной стадии с герпесом, буллезными дерматозами. На веррукозной стадии дифференцируют с эпидермальным невусом, на стадии гиперпигментации — с линейным и завитым невоидным гипермеланозом, на стадии гипопигментации — с гипомеланозом Ито.

Диагноз





Течение и прогноз

У 60—80% пациентов с этим синдромом имеются системные аномалии экто- и мезодермального происхождения. При возникновении припадков на первой неделе жизни прогноз сомнительный, отмечается задержка развития. Отсутствие припадков и соответствие развития возрастным нормам свидетельствуют о благоприятном прогнозе.

Пигментации персистируют на протяжении многих лет и постепенно исчезают в подростковом или раннем взрослом возрасте.



Лечение

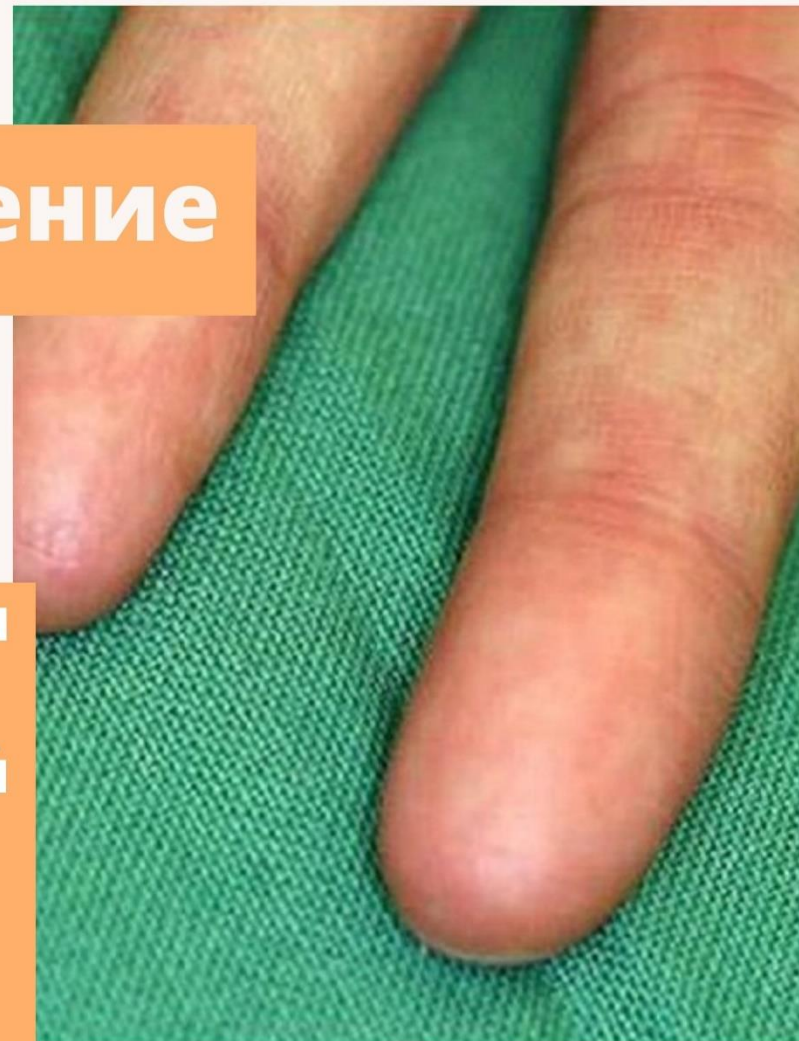
В воспалительной стадии в виде наружного лечения используют глюкокортикоиды. При образовании пузырьков накладывают повязки, смоченные антисептическим раствором (бледно-розовый раствор калия перманганата).

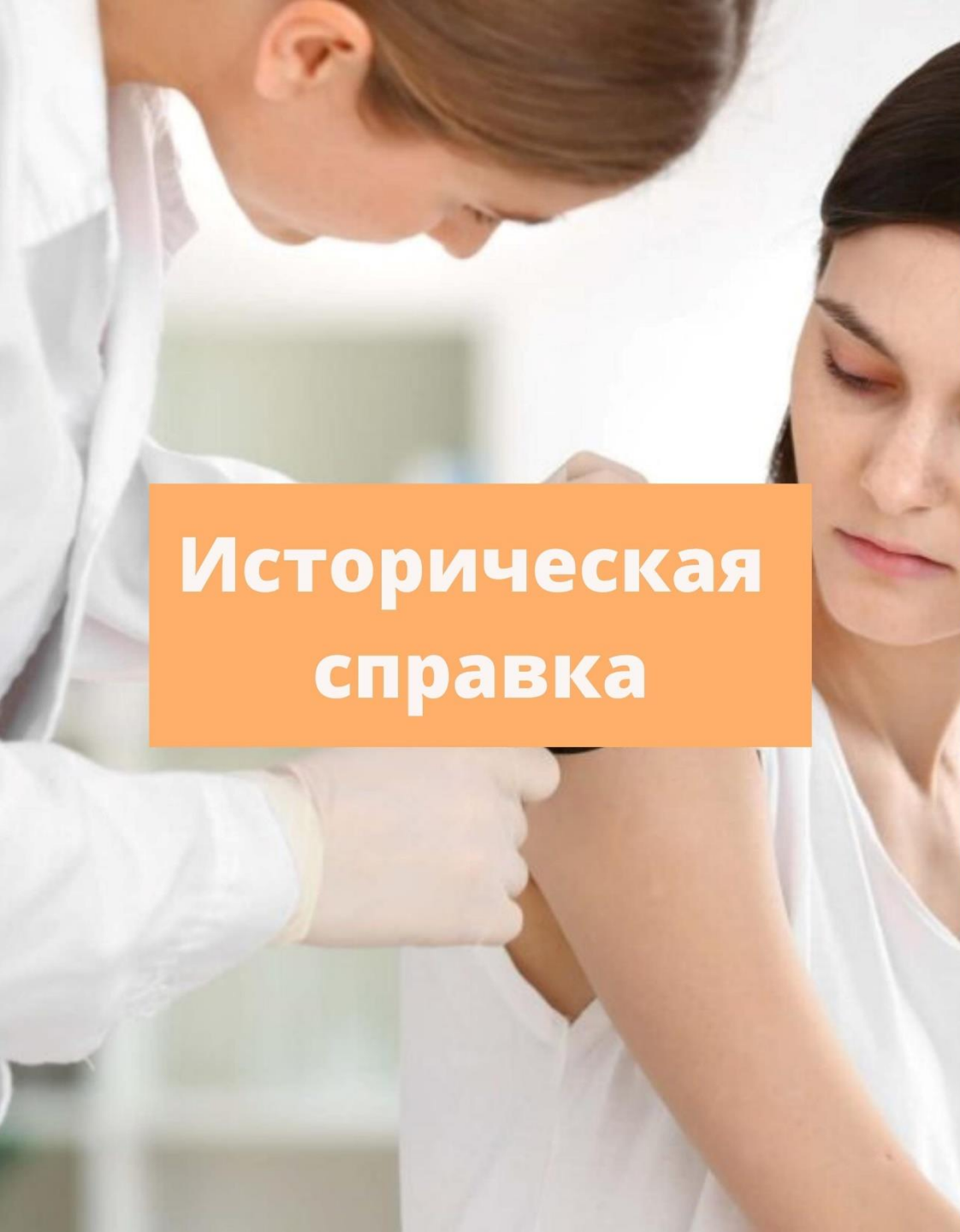
При выраженных воспалительных изменениях назначают глюкокортикоиды внутрь, например, преднизолон 0,5—1,0 мг/кг в день с быстрой отменой. Проводят профилактику вторичной инфекции. Поражения других органов лечат у смежных специалистов.

Синдром Франческетти- Ядассона-Негели (дерматоз сетчатый пигментный)

Определение

является редким аутосомно доминирующим
форма эктодермальной дисплазии ,
характеризующейся сетчатой пигментацией
кожи, уменьшенная функцией потовые
железы, отсутствие зубов и гиперкератоз
ладоней и подошв. Одна из самых ярких
особенностей - отсутствие линий отпечатков
пальцев на пальцах.



A close-up photograph of a female doctor in a white lab coat examining a patient's arm. The doctor is leaning over, and the patient is looking down at her arm. The background is softly blurred, suggesting a clinical setting.

Историческая справка

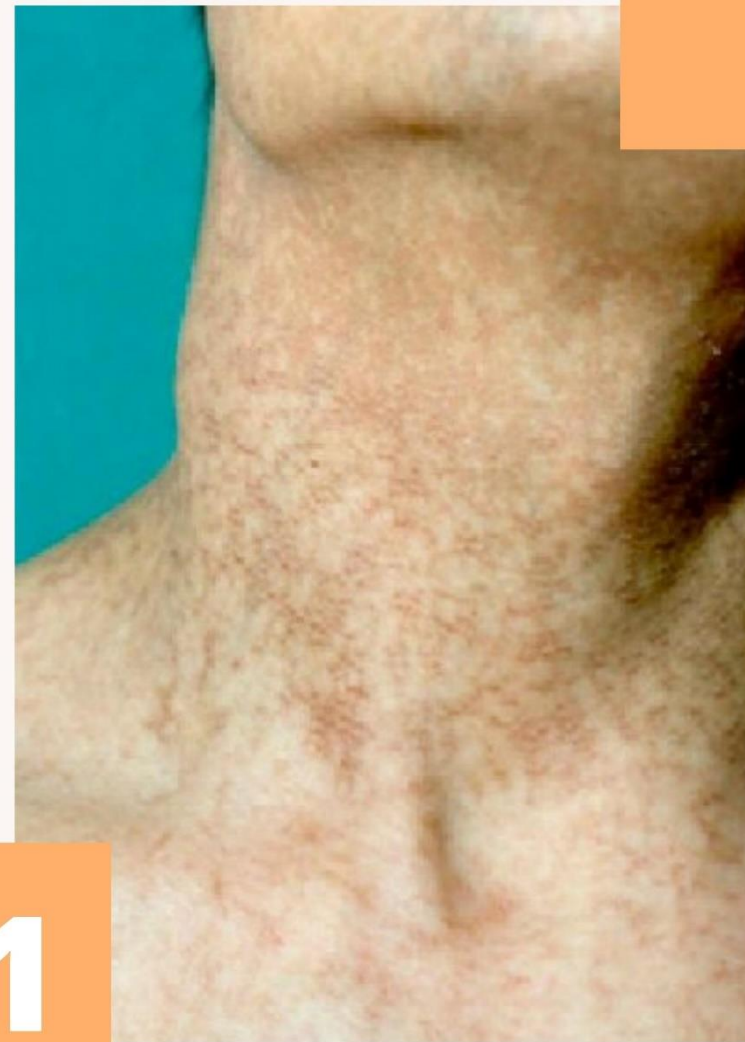
Впервые заболевание описал в 1927 г. швейцарский дерматолог Oskar Naegeli (1885—1959) у членов одной семьи (у отца и двух его дочерей). В 1954 г. швейцарские офтальмолог A. Franceschetti (1896-1968) и дерматолог W.Jadassohn (1897—1973) повторно обследовали членов этой же семьи и уточнили аутосомно-доминантный характер наследования болезни. В дальнейшем у данного швейцарского семейства клинические особенности и течение заболевания были тщательно документированы в более чем шести поколениях.



Этиология и патогенез

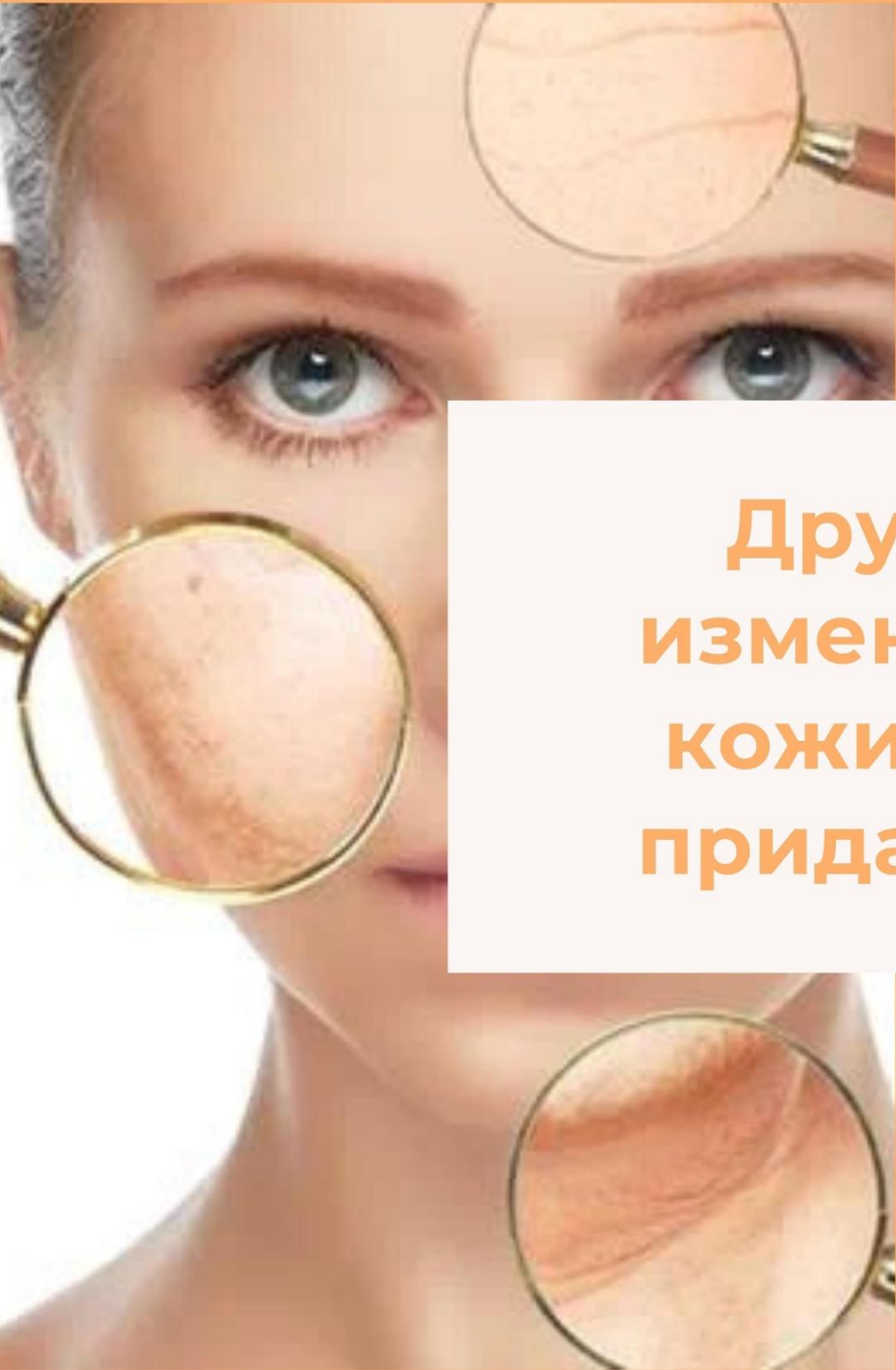
Синдром Франческетти-Ядассона-Негели наследуется по аутосомно-доминантному типу. Клинические признаки заболевания проявляются на втором году жизни или реже позднее. Половых различий нет.

Без предшествующих воспалительных явлений симметрично на шее, груди, животе, конечностях (особенно в сгибах) появляется сетчатая пигментация от серо-черного до темно-коричневого цвета. Кроме того, обнаруживаются симметричный точечный или диффузный ладонно-подошвенный гиперкератоз, снижение потоотделения (частичное или полное отсутствие эккринных потовых желез), нерезко выраженные аномалии ногтей (онихолизис, сублингвальный гиперкератоз, врожденная отслойка ногтя большого пальца стопы) и алопеция. Характерна гипоплазия дерматоглифических узоров ладоней.



1

Поражения кожи



**Другие
изменения
кожи и ее
придатков.**

**Могут выявляться
аномалии зубов
(неправильная форма,
желтая окраска или
добавочные зубы), глаз
(нистагм, косоглазие,
атрофия зрительного
нерва), вазомоторные
расстройства и
лихорадка при
физической нагрузке.**



Течение и прогноз

Физическое и умственное развитие в норме. Первые пигментации появляются на 2—3-м году жизни в области туловища и верхних конечностей. Затем очаги возникают на других участках кожного покрова. Со временем интенсивность и размеры пигментации кожи медленно уменьшаются. При наступлении половой зрелости пигментация исчезает полностью.



Лечение

Лечение синдрома Франческетти-Ядассона-Негели включает меры, направленные на уменьшение степени выраженности ладонно-подошвенного кератоза (кератолитические средства), гипогидроза, на санацию зубов.

СПАСИБО ЗА ВНИМАНИЕ!

