

**Синдром Берлина  
(эктодермальная дисплазия)**

**Синдром Ван-Богарта-Озе  
(эктодермальная дисплазия)**

**Ординатор 2 года Румынская К.И.  
г. Донецк 09.02.2022 г.**





# Синдром Берлина (эктодермальная дисплазия)



## Симптоматика кожных проявлений:



- Ладонно-подошвенный гиперкератоз со слабо выраженным гипергидрозом. Состояние ногтей нормальное (дифференциально-диагностический признак)
- Бледная, сухая, утолщенная кожа с явлениями меланолейкодермы на конечностях, телеангиэктазии в области губ, ането-пойкилодермия в области локтевых и коленных суставов и в области суставов пальцев. Склонность к образованию атрофических рубцов на коже конечностей
- Гипоплазия бровей с отсутствием их латеральных отделов, слабый рост бороды, отсутствие оволосения на лобке и в подкрыльцовых впадинах у мужчин. Усиление складчатости кожи и преждевременное развитие морщин в области глаз и рта. Толстые приподнятые губы, плоский седловидный нос
- Полное отсутствие пушкового оволосения и недоразвитие сально-волосяного аппарата кожи, сухость волос на голове, как правило, при нормальном потоотделении. Склонность к преждевременному поседению волос

## Симптоматика внекожных проявлений:



- Малый рост. Худые, «одеревенелые» ноги («птичьи ноги»). Чрезмерная растяжимость суставов пальцев
- Задержка интеллектуального развития (дифференциально-диагностический признак)
- Половое недоразвитие у больных мужского пола (микрогенитосомия, гипоспадия, гипоплазия яичек, отсутствие вторичных половых признаков)
- Позднее развитие как молочных, так и постоянных зубов, гиподонтия



●  
●  
● Berlin Chaim —  
современный израильский  
дерматолог, Тель-Авив.  
Синдром впервые описан в  
1961 году









## Динамика проявления СИМПТОМОВ

- в грудном или раннем детском (до 5 лет) возрасте появляется тугоухость, обусловленная аномалиями развития внутреннего уха, без признаков прогрессирования;
- позже (обычно между 9 и 11 годами) появляется атонический дерматит с папулезными, эритематозными, лихенифицированными, сильно зудящими высыпаниями; наиболее частая локализация — сгибательные поверхности локтевой области, передние поверхности предплечья и дорсальные поверхности кистей.
-







# **Синдром Ван- Богарта-Озе (эктодермальная дисплазия)**





## Симптоматика кожных проявлений:

- Мацерация кожи и гиперкератозы на кистях и стопах;
- Дистрофия ногтей (особенно гипоплазия или аплазия);
- Гипоплазия ресниц и бровей. Отсутствие роста бороды.



## Симптоматика внекожных проявлений:

- Заболевание проявляется после 3-го года жизни;
- Дисплазии лица: уплощенный нос, расширенный корень носа, асимметрия лица, расширенная дуга яремной вены. Уменьшенные размеры нижней челюсти, куполообразное стояние твердого неба. Увеличенные ушные раковины;
- Отсутствие периферического пульса, акроцианоз;
- Укорочение конечностей, особенно кистей и стоп;
- Миопия, астигматизм;
- Рентгенологические данные: распространенный остеопороз, остеолиз проксимальных отделов костей.





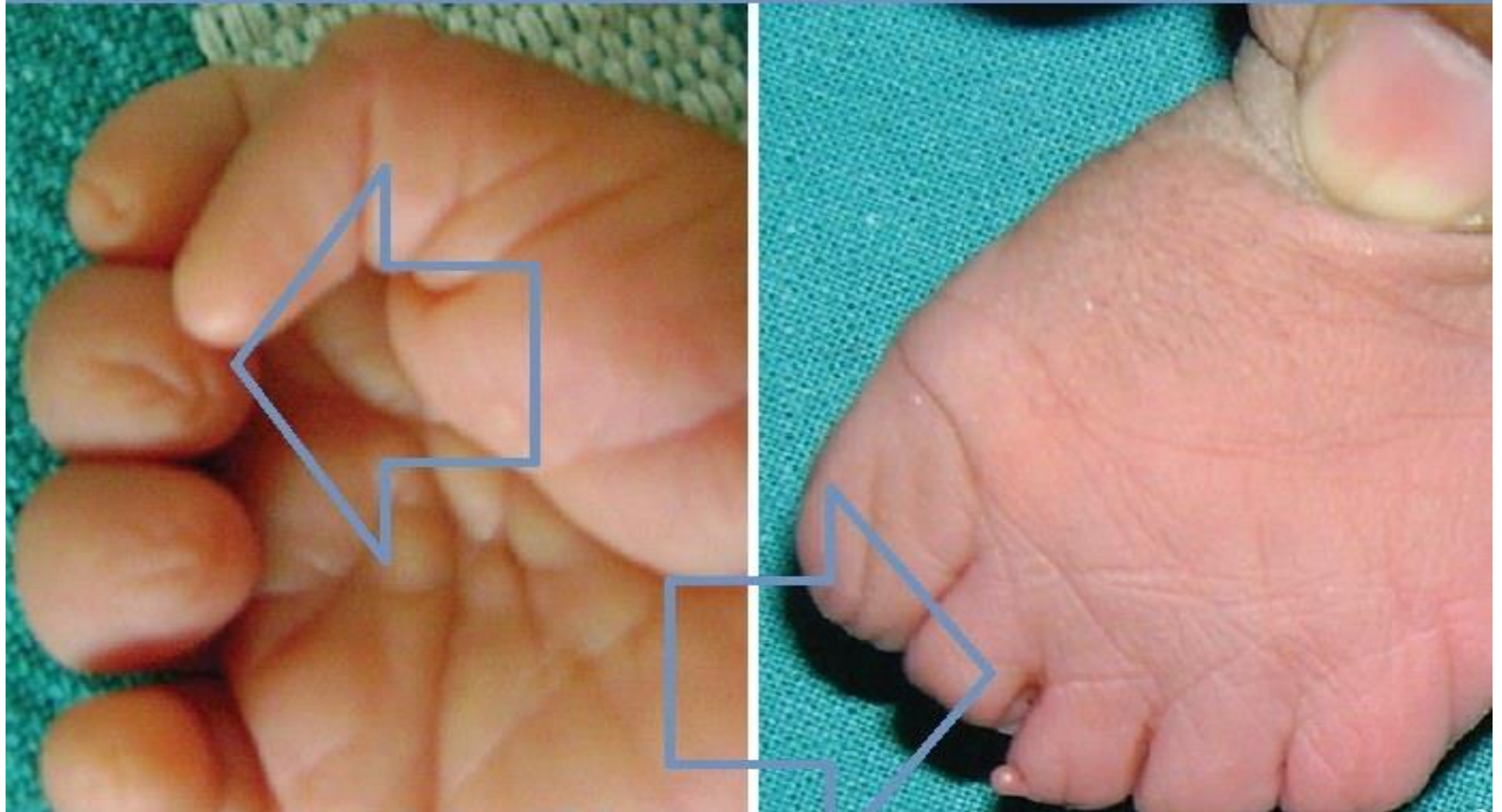


Van Bogaert Ludo — современный бельгийский невропатолог, Антверпен. Nozay Jean — современный французский невропатолог. Впервые описал синдром van Bogaert в 1952 г. в докладе на заседании бельгийского невропатологического общества. Первая печатная публикация относится к 1953 г. (van Bogaert и его ученик Nozay).





# Аплазия ногтей при синдроме Ван Богарта-Озе





# Диагностика эктодермальной дисплазии

Диагноз эктодермальной дисплазии зачастую устанавливается после периодических случаев повышения температуры, либо при позднем прорезывании зубов. Дисфункция и отсутствие потовыделительных желез подтверждается методом биопсии кожных покровов или неинвазивной конфокальной микроскопии. Возможно также изучение графитовых отпечатков ладонных поверхностей и стоп.

Качество функции потовыделительной системы оценивается путем численной оценки пилокарпин-индуцированного потообразования. Для подтверждения диагноза выполняют генетические анализы, исследуют наследственный анамнез. Генетическая оценка заключается в прямом секвенировании последовательности гена EDA для обнаружения мутаций. Оценка наследственного анамнеза проводится наряду с определением объективного статуса матери. Зачастую у неё отмечаются те или иные признаки, указывающие на носительство патологии. К подобным признакам относятся сухость кожных покровов, истонченные ослабленные волосы, недоразвитые грудные железы.

**Инструментальная диагностика**, которую проводят пациентам с подозрением эктодермальной дисплазии, может включать в себя такие процедуры:

- ультразвуковое исследование щитовидной железы, позволяет диагностировать патологический процесс и определить степень его тяжести;
- электрокардиографию с последующей консультацией кардиолога;
- кожную биопсию для оценки состояния потовыделительных желез;
- микроскопию волосяной структуры;
- рентгенографию челюстей для определения качества зубных зачатков.

**Лабораторные обследования** в виде общего анализа крови могут указывать на сдвиг показателей эозинофилов, анемию, однако такие изменения неспецифичны для эктодермальной дисплазии.

# Лечение

Диета, богатая витаминами А, группы В и жирами. Внутрь назначают:

- витамин А или Аевит;
- аскорбиновую кислоту;
- витамины В2, В6.

В общей терапии показан Неотигазон; доза препарата зависит от тяжести процесса и составляет 0,3-1 мг/кг веса больного. При отсутствии Неотигазона рекомендуют витамин А в дозе от 100 до 300 000 мг в сутки длительное время.

При мутилирующей форме применение ретинола необходимо сочетать с использованием препаратов, улучшающих периферическое кровообращение (в течение 3-4 недель):

- ксантинола никотинат внутрь – по 0,15 г 3 раза в сутки в течение 3-4 недель;
- или никотиновая кислота внутрь – по 0,05 г 3 раза в сутки после еды в течение 3-4 недель;
- или пентоксифиллин внутрь – по 0,2 г 2 раза в сутки в течение 3-4 недель;
- или Солкосерил в/м 85 мг по 2 мл 1 раз в сутки в течение 3-4 недель.

Наружная терапия заключается в использовании мазей с ароматическими ретиноидами, кератолитических и стероидных средств. Применяют общие и местные ванны 37-38°С с крахмалом, пищевой содой или 1-3-процентным раствором хлорида натрия, после чего используют смягчающие мази (двух- или 3-процентную салициловую, двух или 5-процентную серно-салициловую мази с витамином А) или крем с 5-10-процентным раствором хлорида натрия.

При резко выраженных ладонно-подошвенных поражениях показаны горячие содовые ванночки, а затем 10-процентная салициловая мазь, мазь Ариевича или мази с 5-10 % мочевины. Применяют также УФ-облучение в субэритемных дозах. Лечение проводят длительно повторными курсами (1-2 мес.). Небольшие очаги ороговения в косметических целях удаляют с помощью электрокоагуляции, криохирургического метода, иссечения или выскабливания.

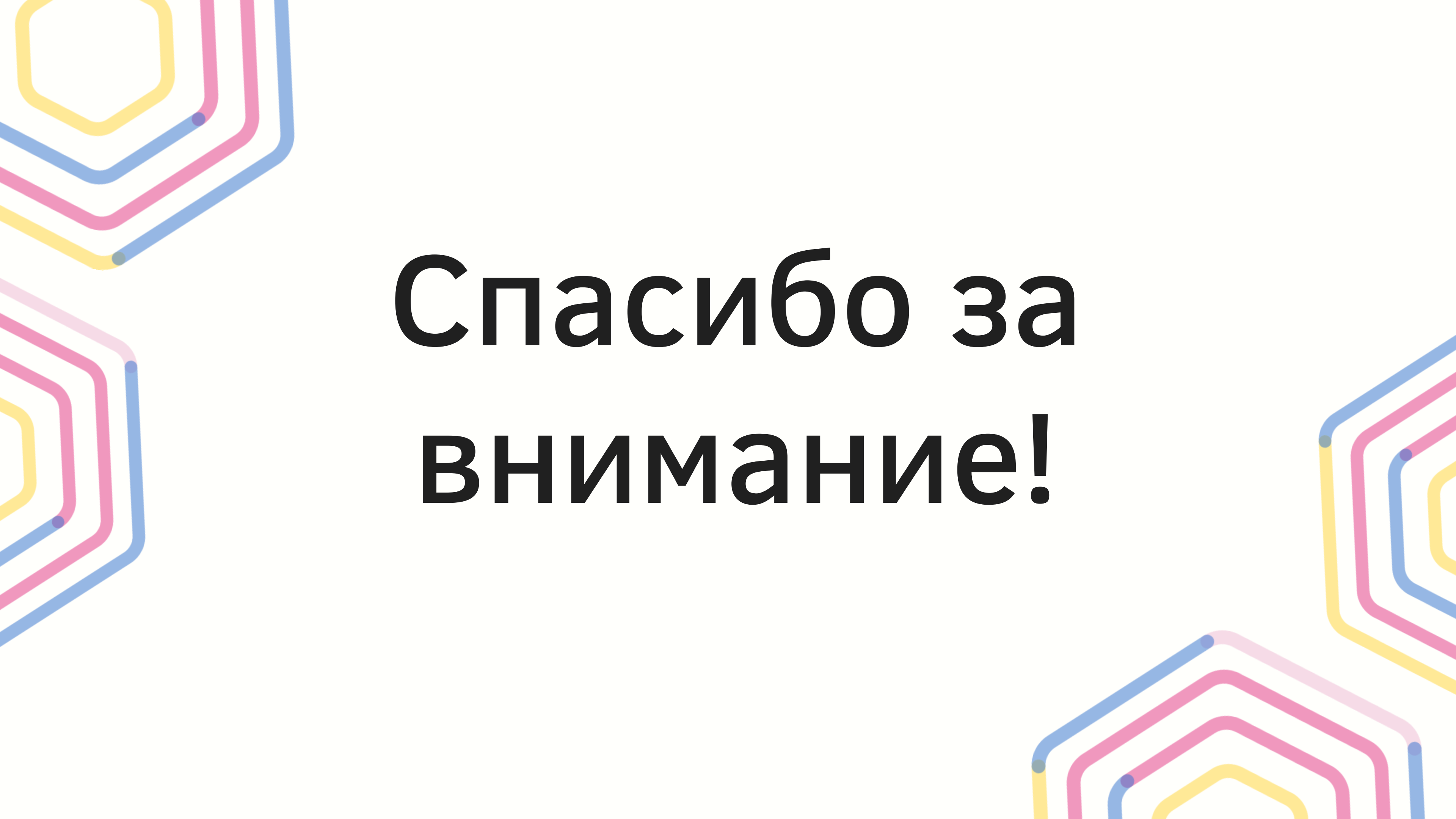


Физиотерапия предполагает использование фотолечения:

- UVA1 (340-400 нм) в остром периоде, при рецидиве или тяжелой стадии до 5 раз в неделю в течение 1,5-3 месяцев;
- UVB узкополосная (311-313 нм) при хронической форме патологии.

.



The image features a white background with decorative elements in the corners. These elements consist of multiple overlapping, colorful outlines of hexagons. The colors used are yellow, pink, blue, and light purple. The hexagons are arranged in a way that they appear to be part of a larger, repeating pattern, with some lines extending towards the center of the page.

**Спасибо за  
внимание!**