

Синдром Цинссера – Энгмана – Коула (ВРОЖДЕННЫЙ ДИСКЕРАТОЗ) Синдром Ротмунда-Томсона (ВРОЖДЕННАЯ ПОЙКИЛОДЕРМИЯ)



Подготовила ординатор кафедры дерматовенерологии и косметологии ФИПО ГОО ВПО ДОННМУ ИМ.М.ГОРЬКОГО
Пеньковская Анастасия Владимировна

Научный руководитель проф. Проценко Т.В.
Донецк 09.02.2022 г.

СИНДРОМ ЦИНССЕРА – ЭНГМАНА – КОУЛА (ВРОЖДЕННЫЙ ДИСКЕРАТОЗ)

Кожные проявления

Основная триада симптомов:

1. Дистрофические изменения ногтевых пластин
2. Гиперпигментация кожи
3. Поражение слизистых оболочек рта



СИНДРОМ ЦИНССЕРА – ЭНГМАНА – КОУЛА (ВРОЖДЕННЫЙ ДИСКЕРАТОЗ)

Кожные проявления

1. Дистрофические изменения ногтевых пластин:

- ногти тонкие, ломкие
- характерна продольная исчерченность
- спустя некоторое время ногтевые пластики могут самопроизвольно отпадать (чаще всего на мизинцах стоп)



СИНДРОМ ЦИНССЕРА – ЭНГМАНА – КОУЛА (ВРОЖДЕННЫЙ ДИСКЕРАТОЗ)

Кожные проявления

2. Гиперпигментация кожи:

- пигментация похожа на сетку
- основная локализация: лицо, шея, верхняя часть грудной клетки
- средний размер пораженных участков – 2-8 мм в диаметре
- со временем кожа атрофируется, приобретает коричневый оттенок
- могут наблюдаться телеангиэктазии

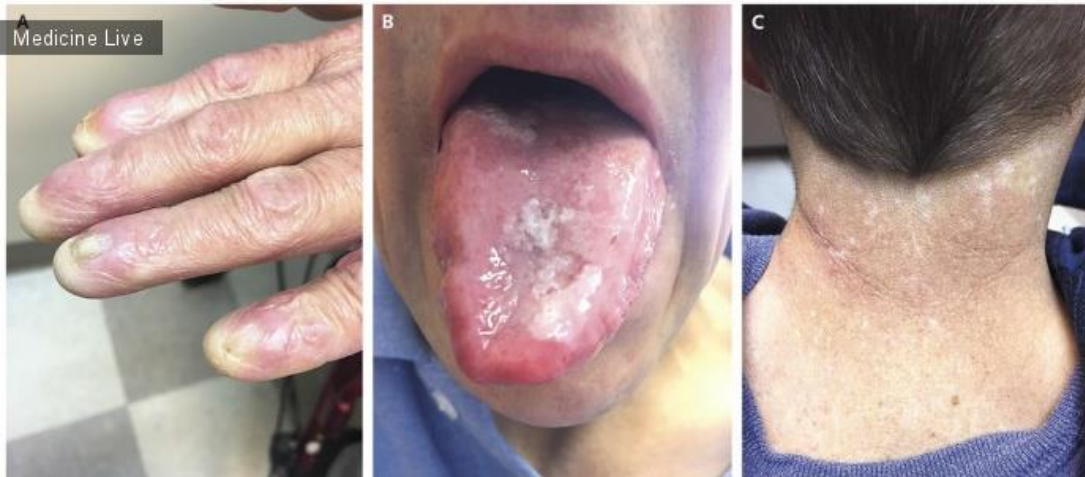


СИНДРОМ ЦИНССЕРА – ЭНГМАНА – КОУЛА (ВРОЖДЕННЫЙ ДИСКЕРАТОЗ)

Кожные проявления

3. Поражение слизистых оболочек рта:

- везикулы, переходящие в эрозии
- папилломы
- атрофия сосочков языка
- гингивит
- лейкоплакия
- со временем наблюдается выпадение зубов



СИНДРОМ ЦИНССЕРА – ЭНГМАНА – КОУЛА (ВРОЖДЕННЫЙ ДИСКЕРАТОЗ)

Помимо основной триады часто возникают:

- 1) Гипергидроз стоп и ладоней
- 2) Акроцианоз
- 3) Алопеция



СИНДРОМ ЦИНССЕРА – ЭНГМАНА – КОУЛА (ВРОЖДЕННЫЙ ДИСКЕРАТОЗ)

Другие проявления:

1. Поражение глаз (конъюнктивит, блефарит, эктропион, катаракта и глаукома)
2. Апластическая анемия (дебютирует частыми кровотечениями из носа)
3. По мере прогрессирования развиваются:
 1. иммунодефицит
 2. фиброзные перерождения легких и печени
 3. злокачественные новообразования (плоскоклеточный рак ротовой полости, гортани, реже – аденокарцинома поджелудочной железы, лимфомы Ходжкина)
4. У трети больных наблюдается умственная отсталость

СИНДРОМ ЦИНССЕРА – ЭНГМАНА – КОУЛА (ВРОЖДЕННЫЙ ДИСКЕРАТОЗ)

Впервые классическая триада заболевания была описана в 1906 году немецким дерматовенерологом Цинссером

В 1930-х годах Коул и Энгман дополнили описание, после чего патология получила второе название – синдром Цинссера – Коула - Энгмана



СИНДРОМ ЦИНССЕРА – ЭНГМАНА – КОУЛА (ВРОЖДЕННЫЙ ДИСКЕРАТОЗ)

Тактика ведения:

- Общеклинический анализ крови (повышение СОЭ, лейкоцитоз, нейтропению, макроцитоз, повышение фетального гемоглобина, далее развивается панцитопения)
- Гистологическое исследование пораженных участков кожи (атрофия эпидермиса, увеличение пигментации базального слоя, в дерме – увеличение количества меланофагов в сосочковом и сетчатом слоях, расширение сосудов микроциркуляторного русла. Возможно нарушение структуры коллагена и фрагментация его волокон.
- Цитогенетические тесты, направленные на выявление хромосомных аномалий
- Стернальная пункция костного мозга для оценки состояния костномозгового кроветворения



СИНДРОМ ЦИНССЕРА – ЭНГМАНА – КОУЛА (ВРОЖДЕННЫЙ ДИСКЕРАТОЗ)

Лечение

Единственным методом лечения является трансплантация костного мозга

Если пересадку провести невозможно, назначают анаболические гормональные средства (Оксиметолон).



СИНДРОМ РОТМУНДА-ТОМСОНА

(ВРОЖДЕННАЯ ПОЙКИЛОДЕРМИЯ)

Кожные проявления

1. Эритема
2. Пойкилодермия
3. Дистрофия волос



СИНДРОМ РОТМУНДА-ТОМСОНА

(ВРОЖДЕННАЯ ПОЙКИЛОДЕРМИЯ)

Кожные проявления

1. Эритема:
 - появляется в возрасте 3-6 месяцев
 - основная локализация: щек, лоб, подбородок, ушные раковины, затем переходит на разгибательные поверхности рук, ног, ягодицы



Синдром Ротмунда-Томсона (ВРОЖДЕННАЯ ПОЙКИЛОДЕРМИЯ)

Кожные проявления

2. Пойкилодермия (развивается с 3-6 месяца жизни):

- атрофия кожи
- нарушениями пигментации
- телеангиэктазии
- мраморность кожи (за счет сетевидных тонких красных полосок)
- шелушение

Вся остальная кожа нежная, тонкая, прозрачная, отличающаяся нередко сухостью. Иногда формируются очаги гиперкератоза, чаще на коже стоп.



Синдром Ротмунда-Томсона

(ВРОЖДЕННАЯ ПОЙКИЛОДЕРМИЯ)

Кожные проявления

3. Дистрофия волос:

- утончение бровей и ресниц
- уменьшение волос на лобке и в подмышечных впадинах
- преждевременное поседение
- алопеция



Синдром Ротмунда-Томсона

(врожденная пойкилодермия)

Другие проявления:

- двусторонняя катаракта, которая быстро прогрессирует и приводит к слепоте
- зубы обычно развиты слабо, наблюдается выступание нижней челюсти вперед
- неправильно низкий мост носа («седловидный мост»)
- дефекты костей могут включать неправильно маленькие руки и ноги, гипоплазию или отсутствие больших пальцев или костей в предплечье, возможны контрактуры мягких тканей
- снижение активности яичников у женщин и яичек у мужчин (гипогонадизм), приводящее к нерегулярному менструальному кровотечению (у женщин) и отсроченному половому развитию (у мужчин и женщин)
- в крови наблюдается тенденция к анемии
- отмечается гипо- или аплазия потовых и сальных желез
- повышенный риск развития злокачественных опухолей (чаще остеосаркомы)

Синдром Ротмунда-Томсона

(ВРОЖДЕННАЯ ПОЙКИЛОДЕРМИЯ)

- Впервые данный синдром был описан немецким офтальмологом Августом фон Ротмундом в 1868 г., который отметил сочетание двусторонней катаракты со своеобразным поражением кожи у ребенка из изолированной альпийской деревни.
- Значительно позже, в 1923 г., британский дерматолог Мэтью Сидней Томсон описал наследственную болезнь, клиническая картина которой были идентичны кожным проявлениям, отмеченным ранее Ротмундом. При этом Томсон не отмечал у больного поражения глаз, что послужило поводом к выделению самостоятельной нозологии, названной в его честь.
- В последние три десятилетия возобладало мнение о тождественности синдромов, что привело к упоминанию фамилий обоих авторов при нозологическом обозначении заболевания — синдром Ротмунда—Томсона.

Синдром Ротмунда-Томсона

(ВРОЖДЕННАЯ ПОЙКИЛОДЕРМИЯ)

Тактика ведения:

- Гистологическое исследование пораженных участков кожи (атрофия эпидермиса, нередко гиперкератоз, сглаживание сосочков кожи, преимущественно лимфо- и гистиоцитарный периваскулярный инфильтрат, дегенерация коллагеновой ткани, разрежение и отчасти фрагментация эластических волокон, атрофия или отсутствие сальных и потовых желез, уменьшение волосяных фолликулов)
- Рентгенологическое исследование (эпи- и метафизарные нарушения остификации, дисплазия костей)
- Генетический анализ для определения наличия мутаций в гене



СИНДРОМ РОТМУНДА-ТОМСОНА

(ВРОЖДЕННАЯ ПОЙКИЛОДЕРМИЯ)

Лечение

Больным синдромом Ротмунда—Томсона показано использование солнцезащитных наружных средств и предотвращение воздействия инсоляции.

Необходимо проводить ежегодные контрольные осмотры кожи и пожизненное ежегодное офтальмологическое обследование. В возрасте 5 лет целесообразно проводить полное исследование костей. При возникновении любых изменений опорно-двигательного аппарата или при появлении болей необходимо срочное обследование вследствие высокого риска развития остеосаркомы. Прогноз для жизни в целом благоприятный, за исключением случаев развития остеосаркомы.

БЛАГОДАРЮ ЗА ВНИМАНИЕ

