

Синдром Криста-Сименса-
Турена у ребенка
(клинический случай)

Заведующий кафедрой: доц. Музыкаина А.А.

Подготовили: доц. Бугоркова И.А.,
асс. Тутова К.С.

Кафедра стоматологии детского возраста и
хирургической стоматологии

ФГБОУ ВО ДонГМУ им. М.Горького Минздрава РФ

Актуальность

- Синдром Криста — Сименса — Турена является наследственной патологией. Впервые заболевание было описано в 1848 г. J. Touraine, затем в 1913 г. — немецким стоматологом J. Christ и в 1929 г. — немецким дерматологом H. Siemens. В литературе этот синдром также именуется как «ангидрозная эктодермальная полидисплазия». В настоящее время точная частота синдрома не установлена, но считают, что он диагностируется у одного из 10.000 новорожденных.

- Основными симптомами заболевания является сочетанием множественных пороков развития эктодермального происхождения и гипоплазии потовых желез; сальные и апокриновые железы поражены в меньшей степени. Слезные, бронхиальные железы, а также железы желудочно-кишечного тракта и носовой полости атрофичны. Характерные признаки при клиническом осмотре: гипоплазия молочных желез и сосков, атрофия и врожденная кожная гипоплазия. Отмечаются морщинистые, тонкие веки, периорбитальная пигментация, папулезные изменения на лице, экзема, гиперкератоз ладоней. Волосы тонкие, сухие, светлые, редкие, возможна алопеция. Зубы аномальной, в большинстве случаев конической формы, нередко отсутствуют одна или несколько групп зубов, но не отсутствуют клыки.



Figure 1: Maxillar and mandibular hypodontia in the permanent dentition in ED patients

- Лицевые дизморфии проявляются выступающими лобными буграми и надбровными дугами, запавшей переносицей, маленьким седловидным носом с гипоплазией крыльев, полными вывернутыми губами, запавшими щеками. Типична деформация ушей: маленькая высоко расположенная ушная раковина, аномальный ушной завиток. Глазные аномалии включают в себя катаракту, близорукость, разжижение стекловидного тела, конъюнктивит и нитевидный кератит из-за пониженного слезоотделения. У некоторых больных наблюдается глухота, сопровождаемая у маленького ребенка глухонемой. Больные склонны к кожным и респираторным инфекциям, к гипертермии в результате нарушения терморегуляции, которая может быть причиной летального исхода и умственной отсталости

Цель исследования

- Анализ клинического случая ребенка с синдромом Криста – Сименса – Турена

Представляем собственное наблюдение клинического случая

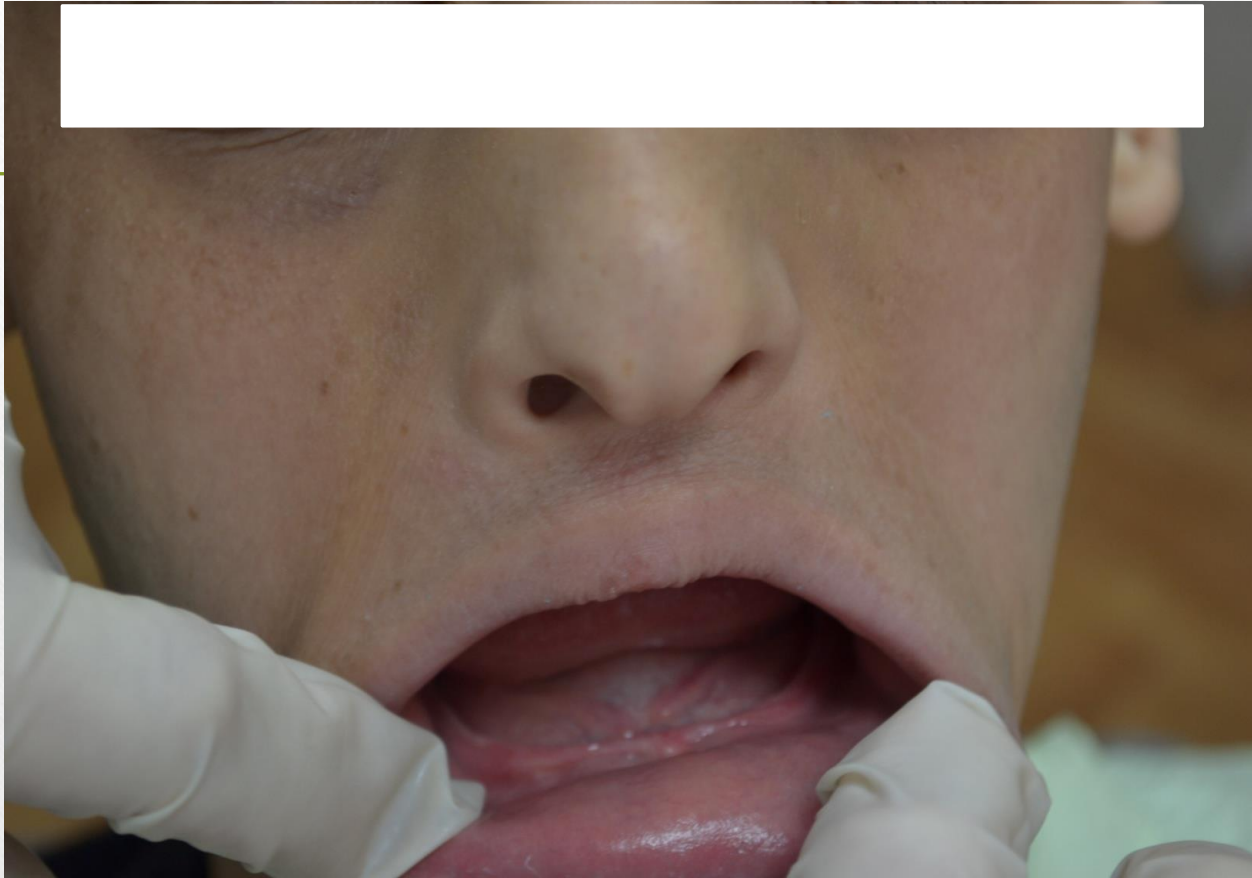
- Пациент К., 2005 г.р. Родился от I родов в срок, вес 3980, рост 53 см.
- Отмечает частые респираторные заболевания, неоднократно лечились по поводу обструктивного бронхита, лихорадка неясного генеза.
- Плохая переносимость сухой жаркой погоды, характеризуется резким повышением температуры тела до 39С.
- В 2 года был выставлен диагноз первичная адентия и пациент был впервые направлен на консультацию к генетику.

Результаты и обсуждение

- *При осмотре* обращает на себя внимание морщинистые, тонкие веки
- периорбитальная пигментация
- папулезные изменения на лице
- волосы тонкие, сухие, редкие
- *В полости рта* полная первичная адентия, атрофия альвеолярных отростков







- Пациент с 3х лет пользуется полным съемным протезированием. Протезы меняются каждые три года для предотвращения задержки роста челюсти и развития вторичных костных деформаций.
-







Для уточнения диагноза пациент был направлен в Донецкий областной специализированный центр медицинской генетики и перинатальной диагностики

КОМУНАЛЬНА ЛІКУВАЛЬНО-ПРОФІЛАКТИЧНА УСТАНОВА
ДОНЕЦЬКИЙ ОБЛАСТНОЇ СПЕЦІАЛІЗОВАНИЙ ЦЕНТР
МЕДИЦИНСЬКОЇ ГЕНЕТИКИ І ПРЕНАТАЛЬНОЇ ДІАГНОСТИКИ
СПЕЦІАЛІЗОВАНИЙ ЦЕНТР МЕДИЦИНСЬКОЇ ГЕНЕТИКИ ТА ПРЕНАТАЛЬНОЇ ДІАГНОСТИКИ
Університетська, 57 г. Донецьк 83001 Україна тел (8062)3002061

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

[REDACTED] .09.2005 года рождения, проживающий по адресу: Донецкая область, Горловка, Оленина, 8/123, впервые направлен в Донецкий ОСЦМГПД 11.10.07 в возрасте 2 лет для исключения наследственной патологии.

Проведено комплексное этапное генетическое обследование. Цитогенетическое обследование от 05.10.2007 года – кариотип 46,XY – норма, хромосомной патологии не выявлено.

На сегодняшний день у мальчика выражен симптомокомплекс стигм дизэмбриогенеза и пороков развития, характерный для синдрома Криста-Сименса-Турена.

Специфические генетические маркеры отсутствуют. Диагноз выставляется на основании симптомокомплекса фенотипических признаков.

Заключительный диагноз: (Синдром Криста-Сименса-Турена) эктодермальная дисплазия агидротическая (шифр по МКБ X пересмотра – Q 82.4).

Согласно Приказа МЗ Украины № 482 (от 04.12.2001 г.), Перечня медицинских показаний 454/471/516 (от 08.11.2001 г.) – Раздел XXI, п. 3, пп 3.20 – ребенок имеет право на получение государственной социальной помощи на детей-инвалидов до 18 лет.

Тип наследования данной патологии X-сцепленный рецессивный.

Специфическая терапия отсутствует, лечение симптоматическое.

Дифференциальную диагностику чаще всего проводят:

- Эктодермальной гидротической дисплазией (синдром Клоустона)
- Эктодермальной дисплазией типа Рэппа-Ходжкина

Лечение

- детей с синдромом Криста- Сименса- Турена - симптоматическое. В течение всей жизни, и особенно в раннем детском возрасте, данные пациенты должны регулярно наблюдаться у педиатра, стоматолога, эндокринолога, кардиолога, гастроэнтеролога, аллерголога, дерматолога, невропатолога, окулиста, ортопеда. Для таких пациентов рекомендовано: термометрия три раза в сутки, диета обогащенная кальцием, витамины и микроэлементы, гемограмма и уринограмма.

ВЫВОДЫ

- К ранним признакам Синдрома Криста – Сименса –Турена относится отсутствие волос, ресниц, сухая кожа у ребенка, гипертермия неясной этиологии. При выявлении которых необходимо генетическое исследование с целью своевременной постановки диагноза, прогноза возможных нарушений развития органов и систем, а значит – выбора и тактики лечения таких пациентов.

-
- Изучение и описание каждого случая обсуждаемого синдрома является необходимым и крайне важным для детального изучения с целью разработки сроков, методов и этапов реабилитации детей с редким и мало изученным синдромом.

- Спасибо за внимание!