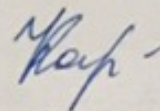


Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования
«Красноярский государственный медицинский университет
имени профессора В.Ф. Войно-Ясенецкого»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Зав. кафедрой



д.м.н., профессор Карачева Ю. В.

РЕФЕРАТ НА ТЕМУ:

Наследственные заболевания кожи. Ихтиоз. Буллёзный эпидермолиз.

Специальность: Дерматовенерология

Кафедра Дерматовенерологии с курсом косметологии и ПО им. проф. В. И.
Прохоренкова

Фамилия: Гайнутдинова

Имя: Ангелина

Отчество: Олеговна

2019 год

СОДЕРЖАНИЕ

1. Введение.....стр.1
2. Ихтиоз. Клиническая картина.....стр.2-4
3. Диф.диагностика и лечение ихтиозов.....стр.5-6
4. Буллёзный эпидермолиз. Клиническая картина.....стр.7-8
5. Диф.диагностика и лечение буллёзного эпидермолизастр.9-10
6. Список литературы.....стр.11

ВВЕДЕНИЕ

Ихтиозы (ichthyosis) - группа наследственных заболеваний, характеризующаяся генерализованным нарушением процессов ороговения. Общие клинические особенности данной группы - раннее начало (не позднее первого года жизни), сухость кожи, чрезмерное шелушение, напоминающее чешую рыбы, сезонность обострений в зимние месяцы. Этиология заболевания неизвестна, патогенетическая основа ихтиоза - мутации и особенности экспрессии генов, ответственных за образование кератина. Тип наследования ихтиозов различен. Наиболее часто встречаются следующие формы ихтиозов: вульгарный ихтиоз, Х-сцепленный ихтиоз, ламеллярный ихтиоз, ихтиозиформная эритродермия, врожденный ихтиоз (синдром Арлекина).

Буллезный эпидермолиз (epidermolysis bullosa congenital), или наследственная пузырчатка, - большая группа невоспалительных заболеваний кожи, характеризующихся склонностью кожи и слизистых оболочек к развитию пузырей преимущественно на местах травмы. Раньше буллезный эпидермолиз называли «механобуллезная болезнь», подчеркивая выраженную связь с травматическим фактором.

ИХТИОЗЫ. КЛИНИЧЕСКАЯ КАРТИНА.

1. Вульгарный ихтиоз.

Наиболее часто встречаемая форма ихтиоза. Наследуется аутосомно-доминантно. Заболевание проявляется с 3-12-месячного возраста, когда возникают выраженная сухость кожи и шелушение. Максимальные клинические проявления развиваются к периоду полового созревания и ослабевают к зрелому возрасту. Заболевание протекает волнообразно: летом наступает некоторое улучшение, зимой - усиление сухости и шелушения.

Для клинической картины вульгарного ихтиоза характерна триада:

- Мелкопластинчатое диффузное шелушение кожи (нетипично поражение крупных складок и лица), воспалительные явления отсутствуют
- Поражение ладоней и подошв в виде усиления кожного рисунка - появление «старческих ладоней»
- Фолликулярный гиперкератоз. На разгибательных поверхностях бедер и плеч образуются роговые пробки в устьях фолликулов - на ощупь кожа напоминает терку.

В зависимости от степени выраженности шелушения и цвета чешуек выделяют несколько клинических вариантов ихтиоза: простой, блестящий, змеевидный и др. Наиболее часто встречается abortивная форма вульгарного ихтиоза - ксеродермия, выявляемая у 3-5% населения и характеризующаяся сухостью и легким шелушением на разгибательных поверхностях конечностей (наиболее заметно на голенях в зимнее время). В 50% случаях вульгарный ихтиоз сочетается с атопическим дерматитом.

2. X-сцепленный ихтиоз.

Редкая разновидность ихтиоза. Болеют мужчины, матери которых являются гетерозиготными носительницами патологического гена, локализованного в одной из половых хромосом. Основной наследуемый биохимический дефект - нарушение синтеза стероидной сульфатазы.

X-сцепленный ихтиоз развивается у мальчиков сразу после рождения и проявляется темно-коричневыми чешуйками. Для данного ихтиоза характерна своеобразная локализация высыпаний: наиболее заметны высыпания в крупных складках; ладони, подошвы и лицо не поражаются. У маленьких детей черные чешуйки-щитки всегда возникают на волосистой части головы и шее. Часто возникают помутнение роговицы, гипогонадизм, крипторхизм, умственная отсталость. С возрастом положительная динамика заболевания не возникает.

3. Коллодийный плод - ихтиоз новорожденных.

Данное состояние не относится к самостоятельным заболеваниям, оно является начальным проявлением целой группы ихтиозов. При рождении плод заключен в похожую на коллодий прозрачную желто-коричневую пленку, которая с течением времени подсыхает и трескается. У данных детей нарушается терморегуляция, а также защитные свойства кожи. В 70% случаев у них впоследствии развивается та или иная форма ихтиоза (ламеллярный ихтиоз, сухая ихтиозиформная эритродермия и др.).

4. Ламеллярный ихтиоз.

После высыхания пленка на эритематозной коже новорожденного превращается в крупные темные чешуйки, между которыми появляются трещины, что приводит к избыточной потере жидкости. В связи с избыточным натяжением кожи лица происходит выворот век (эктропион) и губ (эклабиум). Распространенное поражение кожи сохраняется на всю жизнь. На ладонях и подошвах - диффузный кератоз и болезненные трещины.

5. Сухая ихтиозиформная эритродермия.

Сухая ихтиозиформная эритродермия также является вариантом развития коллодийного плода. После отторжения пленки развивается выраженная эритродермия. С возрастом гиперемия кожных покровов стихает, сменяясь выраженным шелушением. В отличие от ламеллярного ихтиоза при данном заболевании на коже возникают мелкие серебристые чешуйки. Так же как и при ламеллярном ихтиозе, для данных больных характерны выворот век и стянутость кожи лица. У некоторых больных формируется деформация ушных раковин.

6. Буллезная форма ихтиозиформной эритродермии.

Буллезная форма ихтиозиформной эритродермии сразу после рождения проявляется выраженной эритродермией, на фоне которой формируются множественные пузыри и эрозии. С возрастом в области крупных складок возникает гиперкератоз с крупнопластинчатыми роговыми крошкоподобными образованиями серо-бурого цвета, напоминающими вельветовую ткань. При отторжении роговых наслоений остаются эрозированные очаги с заметными сосочковыми разрастаниями.

7. Врожденный ихтиоз (синдром Арлекина).

Редкая и самая тяжелая форма ихтиоза. Характеризуется резким утолщением рогового слоя кожи. Клинически проявляется выворотом век, рта, глубокими трещинами кожи, микроцефалией. Течение - крайне неблагоприятное, прогноз плохой

ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА И ЛЕЧЕНИЕ ИХТИОЗОВ.

Дифференциальную диагностику проводят с остаточным поствоспалительным шелушением (эритродермия, распространенный контактный дерматит и др.), постдегидрационным состоянием. Буллезную ихтиозиформную эритродермию дифференцируют от буллезного эпидермолиза, буллезной пиодермии, эксфолиативного дерматита Риттера.

Общее лечение:

При рождении коллодийного плода и синдроме Арлекина показаны госпитализация и инкубация с режимом высокой влажности. Сразу после рождения новорожденным назначают глюкокортикоидные препараты - преднизолон в дозе 1,5-3 мг/кг в сутки длительно (1-1,5 мес). Затем дозу постепенно снижают. Для профилактики вторичной инфекции больным проводят антибиотикотерапию, для коррекции водноэлектролитного и белкового баланса показаны инфузионная терапия, вливание белковых препаратов (10% раствор альбумина человека, нативная плазма).

В терапии тяжелых форм ихтиозов рекомендован прием витамина А (ретинол 10 тыс. МЕ на 1 кг/сут, ацитретин 0,5-1 мг на 1 кг массы тела). Длительно ретиноиды назначать нельзя из-за выраженных побочных эффектов.

Наружная терапия:

Наружная терапия при ихтиозах носит симптоматический характер, но имеет исключительное значение. Применяют увлажняющие и кератолитические средства.

К увлажняющим и влагосохраняющим средствам относят средства с 2% мочевиной, вазелин, ланолин, минеральное масло, эмоленты (атодерм*, трикзера*, топикрем*, крем фореталь*, дардиа*, эмолеум* и др.).

Кератолитические средства - мази с 2-10% салициловой, молочной, лимонной кислотой*, а также 5-10% мази с мочевиной. Детям до 3 лет не

рекомендуют применять средства с салициловой кислотой. Эффективное наружное средство в терапии ихтиозов - мази, содержащие витамин А.

Физиолечение:

Показаны ванны: кислородные, соляные (хлоридно-натриевые, с морской солью), сероводородные, а также масляно-скипидарные, масляно-молочные, крахмальные и другие, УФО, курортотерапия (влажный и теплый воздух, морские купания).

Консультирование:

При тяжелых формах ихтиозов рекомендовано медико-генетическое консультирование. Больным ихтиозами необходим уход за кожей - постоянное использование увлажняющих, влагосберегающих и кератолитических средств. Необходимо избегать гипертермии.

БУЛЛЕЗНЫЙ ЭПИДЕРМОЛИЗ. КЛИНИЧЕСКАЯ КАРТИНА.

Общие клинические признаки, характерные для всех форм:

- ранний дебют заболевания (или сразу с рождения, или в раннем детском возрасте);
- пузыри с серозным или серозно-геморрагическим содержимым, эрозии;
- появление пузырей после незначительной травмы (трение, давление);
- ухудшение течения заболевания летом, при УФО;
- возможно поражение ногтей, зубов, развитие рубцовой алопеции, отставание в физическом развитии;
- анемия.

Наличие или отсутствие рубцов после заживления эрозий дает основание для деления всех форм буллезного эпидермолиза на простые и дистрофические.

➤ Простой (нерубцующийся) буллезный эпидермолиз:

При данной форме пузыри располагаются на уровне эпителиоцитов базального слоя (над базальной мембраной).

Клинические признаки заболевания проявляются на первом году жизни ребенка. Для данного заболевания характерно появление на неизменной коже различных размеров пузырей. Наиболее часто у маленьких детей пузыри появляются после касательных травм на кистях, стопах, локтях и коленях, в области подмышечных впадин (формируются при подъеме ребенка), на животе (место давления резинки памперсов). После вскрытия эрозии быстро эпителизируются без рубца. Типично появление новых пузырей на участках бывших элементов. При частом рецидивировании пузырей и эрозий на одних и тех же местах формируется рубцовая атрофия

кожи. Ногти поражаются редко. С возрастом состояние больных улучшается. Прогноз благоприятный.

➤ Дистрофический (рубцующийся) буллезный эпидермолиз:

Заболевание начинается в раннем детском возрасте (до 3 лет). При дистрофическом буллезном эпидермолизе пузыри формируются глубоко, под базальной мембраной, вследствие нарушения связи между мембраной и коллагеновыми волокнами. При данной форме определяется повышенная активность фермента коллагеназы.

Дистрофический буллезный эпидермолиз - тяжелое заболевание, при котором на коже формируются глубокие пузыри, длительно заживающие с образованием рубца, имеются участки гипо- и гиперпигментации. На коже выявляются милиарные кисты. При локализации пузырей на кистях и стопах происходит сращение пальцев, деформирующие кисти по типу варежек, возникают контрактуры. Появляющиеся пузыри под ногтевыми пластинками приводят к их дальнейшему отслаиванию и замещению рубцовой тканью.

Появление пузырей на слизистых оболочках полости рта, глотки, гортани сопровождается болью, затруднением глотания, голос становится хриплым. Образование рубцов приводит к развитию микростомы, сужению пищевода, анального отверстия. Локализация пузырей на конъюнктиве, роговице может привести к потере зрения.

Характерны дистрофии зубов, рубцовая алопеция, анемия, отставание в росте и физическом развитии. Умственное отставание не характерно!

При дистрофическом буллезном эпидермолизе прогноз серьезный, характерна высокая летальность в детском возрасте (асфиксия, сепсис, почечная и сердечно-сосудистая недостаточность, плоскоклеточный рак).

ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА И ЛЕЧЕНИЕ БУЛЛЕЗНОГО ЭПИДЕРМОЛИЗА.

Дифференциальную диагностику проводят с буллезной пиодермией, пузырчаткой новорожденных, простым герпесом, аплазиями кожи.

Лечение при буллезном эпидермолизе только облегчает состояние больного, не влияя на течение и прогноз заболевания.

- ✓ Прежде всего необходимо обеспечить правильный уход за кожей. Резистентность кожи к механическим воздействиям обеспечивают ожириванием и гидратацией. Увлажняющие и смягчающие средства помогают уменьшить трение в области заживающей поверхности.
- ✓ При появлении пузырей рекомендуют удалять пузырную жидкость пункционной иглой, стараясь сохранить покрывку пузыря. Эрозии обрабатывают водными растворами антисептиков, затем возможно наложение раневых пленок (парапран*, воскопран* и др.), эпителизирующих средств (кремы солкосерил*, актовегин*, гель с гиалуронатом цинка и др.).
- ✓ При присоединении вторичной инфекции рекомендовано местное или системное использование антибактериальных средств.
- ✓ Общая терапия включает назначение витаминов А и Е (витамин Е 500-700 мг/сут, витамин Е + ретинол 1-2 капсулы в день, ретинол и др.), фенитоин по 8 мг/кг в сутки, анаболических гормонов, оксида цинка.
- ✓ При развитии контрактур и деформаций кистей рекомендуют проводить лечебную гимнастику, при необходимости - реконструктивное хирургическое вмешательство.

Консультирование

При всех формах буллезного эпидермолиза необходимо провести медико-генетическое консультирование семьи.

С целью уменьшить возможность травматизации кожи больным буллезным эпидермолизом требуется бережный уход. Рекомендовано:

- минимизировать ятрогенные воздействия (инъекции, применение зондов, пластырей и т.д.);
- исключить касательное травмирование кожи (избегать резких движений), а также тепловое воздействие на кожу;
- использование свободной одежды из мягких тканей без завязок и шнурков, мягкой, нетесной обуви;
- кормить мягкой, протертой едой; избегать жесткой и сухой пищи; в бутылочках с питанием должна быть широкая дырочка;
- профилактика инфекций, при необходимости назначение обезболивающих препаратов;
- контроль за анемией: прием железосодержащих препаратов, богатая белком пища;
- социальная адаптация больных.

СПИСОК ИСПОЛЬЗУЕМОЙ ЛИТЕРАТУРЫ

1. Клиническая дерматовенерология: в 2 томах: руководство ред. Ю.К. Скрипкин М.: ГЭОТАР – Медиа, 2009
2. Клинические рекомендации. Дерматовенерология гл. ред. А.А. Кубанова М.: ГЭОТАР – Медиа, 2010
3. Дерматовенерология : учебник для студентов высших учебных заведений / В. В. Чеботарёв, О. Б. Тамразова, Н. В. Чеботарёва, А. В. Одинец. -2013. - 584 с. : ил.
4. Наружная терапия в лечении дерматологических больных : учебное пособие Прохоренков В.И. Красноярск : ЛИТЕРА – принт, 2009

РЕЦЕНЗИЯ

На реферат по теме «Наследственные заболевания кожи. Ихтиоз. Буллёзный эпидермолиз».

На рецензию предоставлен реферат по теме «Наследственные заболевания кожи. Ихтиоз. Буллёзный эпидермолиз». Материал представлен в печатной форме на 11-ти пронумерованных листах.

В реферате в полном объёме раскрыта клиническая картина ихтиозов и буллёзных дерматозов, проведена дифференциальная диагностика, изложены современные принципы лечения и диагностики. При выполнении реферата использовалась литература отечественных авторов.

ВЫВОДЫ

Реферат составлен по форме, может быть применен как пособие в дальнейшей практической деятельности. Считаю нецелесообразным выполнение рефератов в рукописной форме. Предусмотренная планом, проверка руководителем и защите реферата ординатором исключает возможность «слепого» копирования материала из баз цифровой библиотеки.

Проверил д.м.н., профессор
Карачева Ю.В. 