

## ВРОЖДЕННЫЙ ИХТИОЗ: ИНТЕРЕСНЫЙ КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

**О. М. Духонина** — ГБОУ ВПО Саратовский ГМУ им. В. И. Разумовского Минздрава России, врач-ординатор кафедры госпитальной, поликлинической педиатрии и неонатологии; **Ю. В. Черненко** — ГБОУ ВПО Саратовский ГМУ им. В. И. Разумовского Минздрава России, проректор по научной части, профессор, доктор медицинских наук; **О. С. Панина** — ГБОУ ВПО Саратовский ГМУ им. В. И. Разумовского Минздрава России, доцент кафедры госпитальной, поликлинической педиатрии и неонатологии, кандидат медицинских наук; **Д. Б. Лаврова** — ГБОУ ВПО Саратовский ГМУ им. В. И. Разумовского Минздрава России, ассистент кафедры госпитальной, поликлинической педиатрии и неонатологии, кандидат медицинских наук; **М. А. Любимова** — ГБОУ ВПО Саратовский ГМУ им. В. И. Разумовского Минздрава России, врач-ординатор кафедры госпитальной, поликлинической педиатрии и неонатологии.

## CONGENITAL ICHTHYOSIS. INTERESTING CLINICAL CASE

**O. M. Dukhonina** — Saratov State Medical University n.a. V. I. Razumovsky, Department of Hospital, Polyclinic Pediatrics and Neonatology, Attending Physician; **Yu. V. Chernenkov** — Saratov State Medical University n.a. V. I. Razumovsky, Pro-rector of Scientific Work, Professor, Doctor of Medical Science; **O. S. Panina** — Saratov State Medical University n.a. V. I. Razumovsky, Department of Hospital, Polyclinic Pediatrics and Neonatology, Assistant Professor, Candidate of Medical Science; **D. B. Lavrova** — Saratov State Medical University n.a. V. I. Razumovsky, Department of Hospital, Polyclinic Pediatrics and Neonatology, Assistant, Candidate of Medical Science; **M. A. Lyubimova** — Saratov State Medical University n.a. V. I. Razumovsky, Department of Hospital, Polyclinic Pediatrics and Neonatology, Attending Physician.

Дата поступления — 29.04.2013 г.

Дата принятия в печать — 30.05.2013 г.

**Духонина О. М., Черненко Ю. В., Панина О. С., Лаврова Д. Б., Любимова М. А.** Врожденный ихтиоз: интересный клинический случай // Саратовский научно-медицинский журнал. 2013. Т. 9, № 2. С. 302–305.

**Цель клинического наблюдения:** изучить клинико-anamnestические особенности врожденного ихтиоза у новорожденного ребенка; проанализировать течение перинатального периода у данного ребенка; обратить внимание специалистов на одну из проблем неонатологии — неинфекционные заболевания кожи у новорожденных и особенности ухода за измененной кожей.

**Ключевые слова:** кожа, врожденный ихтиоз, новорожденный ребенок.

**Dukhonina O. M., Chernenkov Yu. V., Panina O. S., Lavrova D. B., Lyubimova M. A.** Congenital ichthyosis: interesting clinical case // Saratov Journal of Medical Scientific Research. 2013. Vol. 9, № 2. P. 302–305.

**The research goal** is to explore the clinical anamnestic features of congenital ichthyosis in newborns, to analyze the perinatal period for this child and to draw attention to one of the problems in neonatology — non-infectious diseases in newborns and skin care features on modified skin.

**Key words:** skin, congenital ichthyosis, newborn.

Кожа — самый большой орган в организме; она составляет двенадцатую часть всей массы тела. Кожа новорожденного богата кровеносными сосудами, пронизана густой сетью широких капилляров. Стенки сосудов представлены одним рядом эндотелиальных клеток, им свойственна повышенная проницаемость.

Одной из основных функций кожи у новорожденного является защита от неблагоприятных внешних воздействий, которая имеет ряд особенностей. Отмечается легкая ранимость кожи в связи с тонкостью рогового слоя эпидермиса, незрелостью местного иммунитета, очень нежной и рыхлой базальной мембраной, что определяет слабую связь между эпидермисом и дермой. pH кожи новорожденного составляет 6,7, т.е. близок к нейтральной среде. Бактерицидные свойства кожи снижаются при ее обезжиривании и охлаждении организма. Тонкий роговой слой и развитая сосудистая сеть обуславливают повышенную резорбционную функцию кожи, что ограничивает применение мазей, кремов, паст, содержащих токсические вещества, уменьшает способность противостоять инфекции [1, с. 23–28].

**Ответственный автор** — Духонина Ольга Михайловна  
Адрес: 410017, г. Саратов, ул. Б. Садовая, 56/64, кв. 41.  
Тел.: 89878377989  
E-mail: duhonja@rambler.ru

Важной задачей, стоящей перед неонатологами, является проведение дифференциальной диагностики между инфекционным и неинфекционным заболеванием кожи, что определяет различную тактику ведения пациентов.

Врожденный ихтиоз — термин, объединяющий несколько сходных заболеваний, проявляющихся диффузным генерализованным поражением кожи по типу гиперкератоза. Частота встречаемости: 1:300000–1:500000 новорожденных. Это наследственное заболевание, передаваемое по аутосомно-рецессивному типу с полной пенетрантностью гена. Патогенез врожденного ихтиоза до конца не изучен, однако отмечается дефицит витаминов А и Е на фоне иммунологической недостаточности, проявляющейся снижением реакции бласттрансформации на митогены и наличием атипичных Т-лимфоцитов, составляющих до 50% всей популяции лимфоцитов. В основе патологического процесса в коже лежат нарушения ороговения, проявляющиеся избыточной продукцией кератина, обычно с изменением его структуры или замедлением процесса отторжения ороговевших клеток с поверхности кожи из-за цементующего воздействия накоплений гликозаминогликанов в эпидермисе. Ихтиоз отличается выраженной генетической гетерогенностью. Гены, кодирующие

заболевания, сопровождающиеся ихтиозом, локализованы на разных хромосомах. У больных отмечаются нарушения белкового обмена, в частности аминокислотного, проявляющиеся избыточным накоплением в крови и моче ряда аминокислот (тирозина, фенилаланина, триптофана и др.), нарушения жирового обмена с гиперхолестеринемией, снижение уровня основного обмена, а также расстройства терморегуляции и кожного дыхания с увеличением активности окислительных ферментов [2, с. 58–60]. Определенную роль в развитии дерматоза отводят нарушению метаболизма витамина А. Кроме того, обнаружено снижение функциональной активности щитовидной железы, надпочечников и половых желез. Поражение кожи появляется на 4–5-м месяце внутриутробного развития.

Существуют четыре основные формы врожденного ихтиоза: врожденный фетальный ихтиоз типа плода Арлекина, врожденный ихтиоз типа коллоидного ребенка, врожденная небуллезная ихтиозиформная эритродермия Брока, врожденная буллезная ихтиозиформная эритродермия [3, с. 204–206].

Врожденный ихтиоз типа плода Арлекина — наиболее тяжелая форма, при которой уже в момент рождения имеется генерализованное поражение кожного покрова: ребенок как бы покрыт твердым, беловато-сероватым роговым панцирем, приобретающим затем желтовато-коричнево-сероватый цвет, с глубокими красными трещинами, из которых выделяется кровянистая жидкость. Веки вывернуты (эктропион), уши, нос и рот заполнены массивными корками, нос и ушные раковины деформированы, рот зияет («рыбий рот»), кисти и стопы также деформированы. Нередко отмечаются пороки развития внутренних органов. Смерть часто наступает в первые две недели жизни, преимущественно из-за присоединения вторичной инфекции [4, с. 583–593].

Врожденный ихтиоз типа коллоидного ребенка протекает менее тяжело. При рождении младенец покрыт как бы целлофановой блестящей сероватой (позднее желтоватой) пленкой, что приводит к деформации лица и пальцев. Некоторые участки тела иногда остаются свободными. Через несколько дней коллоидная пленка начинает отшелушиваться, обнажая красноватую кожу. Течение болезни при раннем лечении более доброкачественное [5, с. 145–147].

Небуллезная врожденная ихтиозиформная эритродермия Брока — средней тяжести врожденный ихтиоз, течение и исход которого во многом зависят от того, когда начато лечение. С рождения или в первые сутки жизни выявляют генерализованное покраснение и резкую ригидность кожных покровов. Эритема наиболее выражена в складках (при легком течении она может быть только в складках, на ладонях, подошвах, лице). Сначала поверхность кожи гладкая и блестящая, но далее (обычно уже в первые сутки) в складках появляется шелушение, роговые крупные толстые чешуйки. У некоторых детей эритродермия и чешуйки имеются уже при рождении. Лицо новорожденного принимает маскообразный вид, возникают и прогрессируют эктропион, деформация ушных раковин. Нос, рот и ушные раковины заполнены роговыми пластинами. Волосы и ногти гипертрофированы. Движения ребенка, дыхание и сосание затруднены. Нередко у детей имеются также пороки развития внутренних органов, глаз, головного мозга, очаги рубцовой алопеции на голове, отсутствуют ногтевые пластины. Течение болезни варьирует от достаточно легко протекающих форм, излечиваю-

щихся на фоне рано начатой преднизолонотерапии, до упорно рецидивирующих с последующим дефектом психомоторного развития.

Буллезная ихтиозиформная эритродермия описана П.В. Никольским (1899). Наследуется по аутосомно-доминантному типу. В первые дни жизни отмечаются эритродермия, особенно в области складок кожи, где почти одновременно появляются пузыри и крупнопластинчатое отслоение эпидермиса; гиперкератоз ладоней и стоп. При тяжелой форме имеет место тотальное расположение пузырей. Волосы и ногти не поражаются. Появление пузырей провоцируется минимальными механическими, термическими травмами. Кожа лица, волосистой части головы сплошь гиперемирована, инфильтрирована с обильным мелкопластинчатым шелушением. При локальных нетяжелых формах поражения кожи к 3–4 годам практически исчезает без лечения, но у 20% больных сохраняются до пубертатного возраста [6, с. 123–126].

Сцепленный с X-хромосомой вульгарный ихтиоз встречается только у мальчиков. В период новорожденности он начинается в виде коллоидной мембраны и гиперкератоза. Морфологическая основа поражений — пластинчатое шелушение, сухость, утолщение кожи на передней поверхности голени, лице, шее, в подмышечных, локтевых и подколенных складках. Чешуйки желтовато-коричневого, почти черного цвета. Течение болезни достаточно доброкачественное, хотя и длительное (иногда на протяжении многих десятилетий).

Описан ряд синдромов, включающих ихтиоз: синдром Нерзертонна (ихтиоз пластинчатый, или линейный огибающий, дефект корней волос и атипичский диатез), Шагрена — Ларсена синдром (пластинчатый ихтиоз, спагическая диплегия или тетрапарез, олигофрения), синдром Руда (ихтиоз, эпилепсия, задержка умственного развития, гипогонадизм, инфантилизм), КИД-синдром (атипичная ихтиозиформная эритродермия, васкуляризирующийся кератит, глухота, аномалии волос и ногтей), Чанарина — Дофмана синдром (ихтиоз, миопатия, вакуолизированные лейкоциты, глухота, катаракта), ЧАИДЛ-синдром (односторонняя ихтиозиформная эритродермия, врожденная гемидисплазия, дефекты конечностей [7, с. 142–146].

**Клиническое наблюдение.** В марте 2012 г. в ГУЗ «Перинатальный центр» г. Саратова родилась доношенная новорожденная девочка (рис. 1) от II беременности, протекавшей на фоне угрозы прерывания беременности в 23 недели, гестоза II с 36-й недели, хронической гипоксии плода, женщина недообследована. Роды II, срочные, в головном предлежании. I период 5 ч 10 мин., II период 15 мин. Околоплодные воды светлые, задние — зловонные. Масса при рождении 3270 г, рост 52 см, окружность головы 36 см, окружность груди 35 см. Оценка по шкале Апгар 6–7 баллов.

Состояние с рождения было расценено как тяжелое, обусловленное проявлениями врожденного ихтиоза, неврологической симптоматикой. После проведения первичных реанимационных мероприятий в родильном зале девочка доставлена в отделение реанимации на спонтанном дыхании.

При осмотре ребенка обращала на себя внимание выраженная гиперемия кожного покрова, его утолщение, через кожу просвечивали инъецированные сосуды. Весь кожный покров был обильно покрыт твердым налетом, роговыми чешуйками, обиль-



Рис. 1. Ребенок с врожденным ихтиозом (1-е сутки жизни)

но пропитанными сыровидной смазкой. На теле ребенка возникали глубокие красноватые трещины. Кожа головы гиперемирована, напоминала эрозированную поверхность. Веки глаз ребенка вывернуты (эктропион), отмечался блефарофимоз, уши, рот и нос заполнены массивными корками, ушные раковины несколько деформированы, рот зиял («рыбий рот»). Пальцы кистей и стоп деформированы, отмечалась полидактилия, ногтевые пластины также были деформированы. При оценке неврологического статуса отмечено, что ребенок активен, слышался громкий, болезненный крик, движения конечностей носили хаотичный характер, поза флексорная. У новорожденной девочки вызывались физиологические рефлексы, но с быстрым истощением, при осмотре отмечалась гиперстезия и мышечная дистония.

В условиях ГУЗ «Перинатальный центр» было проведено комплексное клиничко-лабораторное обследование, ребенок был консультирован узкими специалистами (окулист, невролог, кардиолог, дерматовенеролог, генетик). При офтальмологическом осмотре выявлены: врожденная диффузная (полная) катаракта правого глаза; блефарофимоз справа; деформация зрачка правого глаза; кератопатия обоих глаз.

В отделении реанимации новорожденных на основании клинических и лабораторных данных ребенку был выставлен клинический диагноз:

Основной: Врожденный ихтиоз. Врожденная диффузная (полная) катаракта правого глаза. Блефарофимоз справа. Деформация зрачка правого глаза. Кератопатия обоих глаз. Полидактилия.

Сопутствующий: Церебральная ишемия I–II степени.

Осложнение: Ишемическая нефропатия.

В ходе обследования ОАК лейкоцитоз со сдвигом лейкоцитарной формулы влево ( $15,2 \cdot 10^9/\text{л}$ ).

Биохимический анализ крови: умеренная гипербилирубинемия за счет непрямой фракции, повышен уровень креатинина.

ОАМ — микропротеинурия, лейкоцитурия, микрогематурия.

Целью лечения врожденного ихтиоза является нормализация состояния кожи, предупреждение дыхательных расстройств и вторичной инфекции.

С первых суток жизни ребенку была начата терапия глюкокортикоидами (преднизолон 2 мг/кг), антибактериальная терапия (ампициллин в возрастных дозировках), иммунозаместительная терапия с третьих суток.

Местная терапия включала регулярную обработку кожного покрова и складок вазелиновым маслом, препаратами декспантенола, топическими глюкокортикостероидами, гигиенические ванны. В составе комплексной терапии и ухода за кожей данного ребенка использовалась инновационная группа средств дерматологической косметической линии на основе эмолентов: Эмолиум (Непентес, Польша). Эмоленты не являются лекарственными средствами и разрешены к применению у детей с рождения. Действие эмолентов направлено на восстановление гидролипидного слоя кожи, восполнение нехватки липидов в глубоких слоях кожи, предотвращение потери влаги и снятия чувства жжения, зуда. Эмолен-



Рис. 2. Ребенок с врожденным ихтиозом перед выпиской

ты восстанавливают физиологический баланс кожи. Эмолиум — гипоаллергенная дерматологическая косметика, не содержит отдушек и красителей, разработана в тесном сотрудничестве не только с дерматологами, но и с педиатрами.

На фоне проводимой терапии отмечалась положительная динамика: эритема и шелушение кожных покровов значительно уменьшились, веки стали смыкаться, уменьшился выворот губ. Ребенок был выписан домой на третьей неделе жизни в удовлетворительном состоянии под наблюдение педиатра и дерматолога по месту жительства (рис. 2). За время наблюдения за ребенком в течение первого года жизни отмечалась выраженная сухость кожных покровов, требующая постоянного увлажнения.

**Заключение.** Из представленного клинического случая следует, что ранняя диагностика и своевременно начатая терапия в условиях перинатального центра способствовали быстрому купированию симптомов и благоприятному течению врожденного ихтиоза, а также позволили избежать клинической манифестации инфекционно-воспалительного процесса.

#### Библиографический список

1. Зверькова Ф. А. Болезни кожи детей раннего возраста. СПб.: Сотис, 1994.

2. Скрипкин Ю. К. Кожные и венерические болезни. М.: Триада-фарм, 2005.

3. Неонатология / под ред. Т. Л. Гомеллы, М. Д. Каннигам. М.: Медицина, 1995.

4. Шабалов Н. П. Неонатология. М.: МЕДпресс-информ. 2009. Т. 1.

5. Основы перинатологии / под ред. Н. П. Шабалова, Ю. В. Цвелева. М.: МЕДпресс-информ, 2002.

6. Болезни плода и новорожденного (руководство по педиатрии) / под ред. Р. Е. Бермана, В. К. Воана. М.: Медицина, 1987.

7. Володин Н. Н. Национальное руководство по неонатологии. М.: GEOTAR-Media, 2010.

#### Translit

1. Zver'kova F. A. Bolezni kozhi detej rannego vozrasta. SPb.: Sotis, 1994.

2. Skripkin Ju. K. Kozhnye i venericheskie bolezni. M.: Triada-farm, 2005.

3. Neonatologija / pod red. T. L. Gomelly, M. D. Kannigam. M.: Medicina, 1995.

4. Shabalov N. P. Neonatologija. M.: MEDpress-inform. 2009. T. 1.

5. Osnovy perinatologii / pod red. N. P. Shabalova, Ju. V. Cvel-eva. M.: MEDpress-inform, 2002.

6. Bolezni ploda i novorozhdenного (rukovodstvo po pediatrii) / pod red. R. E. Bermans, V. K. Voana. M.: Medicina, 1987.

7. Volodin N. N. Nacional'noe rukovodstvo po neonatologii. M.: GEOTAR-Media, 2010.