

*Посвящается
многострадальным больным наследственными
болезнями и их семьям, несущим постоянный груз
заботы и ответственности за своих близких*

Оглавление

Предисловие	5
Глава 1. Краткие сведения о медицинской генетике	7
Глава 2. Нарушение ороговения	16
ИХТИОЗИФОРМНЫЕ ДЕРМАТОЗЫ	16
I. НОРМОКИНЕТИЧЕСКИЕ ИХТИОЗЫ	16
II. ГИПЕРКИНЕТИЧЕСКИЕ ИХТИОЗЫ	19
III. ИХТИОЗЫ, АССОЦИИРОВАННЫЕ С ДРУГОЙ ПАТОЛОГИЕЙ	26
ЛАДОННО-ПОДОШВЕННЫЕ ГИПЕРКЕРАТОЗЫ	35
ПОРОКЕРАТОЗЫ	60
Глава 3. Аплазии, дисплазии и атрофии	71
УШНАЯ ПАТОЛОГИЯ	78
СИНДАКТИЛИИ (Syndactylies)	81
ДИСПЛАЗИИ	84
СИНДРОМЫ ПРЕЖДЕВРЕМЕННОГО СТАРЕНИЯ	91
ПОЙКИЛОДЕРМИИ	97
Глава 4. Пузырные дерматозы	112
НЕРУБЦУЮЩИЕСЯ (ПРОСТЫЕ) ФОРМЫ БУЛЛЕЗНОГО ЭПИДЕРМОЛИЗА	115
РУБЦУЮЩИЕСЯ ФОРМЫ БУЛЛЕЗНОГО ЭПИДЕРМОЛИЗА	119
ДРУГИЕ РЕДКИЕ ФОРМЫ БУЛЛЕЗНОГО ЭПИДЕРМОЛИЗА	123
Глава 5. Нарушения пигментации	127
ГИПОХРОМИИ И ДИСХРОМИИ	127
ГИПЕРПИГМЕНТАЦИИ	134

Глава 6. Фотодерматозы	146
ПОРФИРИИ	150
Глава 7. Патология соединительно-тканная	162
Глава 8. Нейрокутаные синдромы	174
Глава 9. Опухоли кожи	185
Глава 10. Васкулиты и гематологическая патология	209
Глава 11. Патология обмена, иммунодефицитные состояния и эндокринопатии	220
ПАТОЛОГИЯ ОБМЕНА	220
НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ИМУНОДЕФИЦИТНЫЕ СОСТОЯНИЯ	242
ЭНДОКРИНОПАТИИ	247
Глава 12. Патология волос, ногтей и слизистой оболочки рта . . .	248
НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ ВОЛОС	248
ИЗМЕНЕНИЯ БРОВЕЙ И РЕСНИЦ (Краткие сведения)	264
ПОРАЖЕНИЯ НОГТЕЙ (Краткие сведения)	266
НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ПОРАЖЕНИЯ СЛИЗИСТОЙ ОБОЛОЧКИ РТА	271
Глава 13. Смешанная патология	278
Глава 14. Хромосомная патология	289
Терминологический словарь	298
Индекс диагнозов	301

Аплазии, дисплазии и атрофии

Многообразная патология, занимающая второе место по численности больных в структуре генодерматозов.

Аплазия кожи врожденная (Aplasia cutis congenitalis)

Син.: Кэмпбела синдром.

Состояние впервые описал Campbell в 1826 г.

Ограниченный дефект кожи, существующий с рождения (рис. 3.1).

Клиника. Овальный, продольный или округлый дефект кожи, выявляющийся при рождении. Очаг, обычно единичный, локализуется на волосистой коже головы, но может располагаться и на других участках кожного покрова. Заживление происходит рубцеванием, образованием атрофического или гипотрофического рубца. Участки аплазии могут осложняться вторичной инфекцией, кровоизлиянием или образованием фистул.

Гистологически обнаруживается отсутствие эпидермиса и дермы.

Этиология и патогенез. Заболевание может быть наследственным (аутосомно-доминантным и аутосомно-рецессивным), возникнуть в результате дизэмбриогенеза или патологии беременности и родов.

Лечение заключается в предупреждении развития вторичной инфекции (асептические повязки, антибактериальные мази), в дальнейшем может использоваться пластическая хирургия.

Первое описание:

Campbell W. Case of congenital ulcer on the cranium of a foetus, terminating in fatal hemorrhage on the 18th day after birth // *Edinb. J. Med. Sci.* — 1826. — № 5. — P. 82–83.

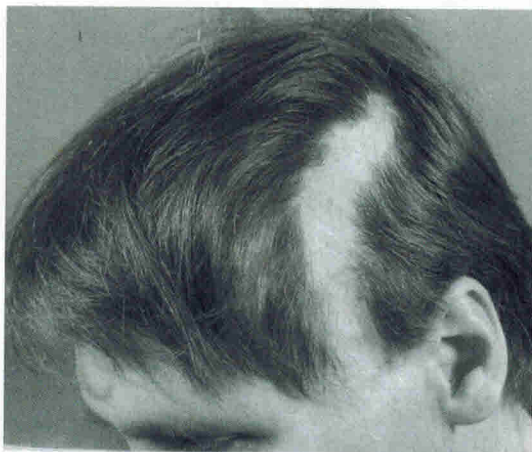


Рис. 3.1

Гипоплазия кожи фокальная (Hypoplasia focalis cutis)

Син.: Гольца синдром.

Патология впервые описана Goltz в 1962 г.

Заболевание характеризуется комбинированными дефектами развития эктомезодермы (рис. 3.1, а; 3.2; 3.3; 3.3, а; 3.3, б).

Клиника. Болезнь начинается в раннем детстве. С возрастом симптомы нарастают и увеличиваются в количестве и выраженности.

Кожные проявления характеризуются точечными или червеобразными западаниями кожи, участками грыжеподобных выпячиваний подкожно-жировой клетчатки и сетчатой или линейной де- или гиперпигментацией. Могут появляться папилломатозные образования, преимущественно в складках кожи, на дёснах, языке, вокруг пупка. Волосы и ногти дистрофичны.



Рис. 3.1,а



Рис. 3.2



Рис. 3.3,а



Рис. 3.3,б

Скелетные аномалии многочисленны. Они включают в себя заостренную, выступающую нижнюю челюсть, кифоз, сколиоз и другие позвоночные аномалии, асимметрию лица, патологию кистей и стоп. Может выявляться полидактилия, синдактилия, гипоплазия или полное отсутствие пальцев. Зубы гипопластичны, дистрофированы с признаками раннего кариеса. Отмечается выраженная патология со стороны глаз: косоглазие, нистагм, колобома радужки, де- или гиперпигментированные участки сетчатки, вплоть до анофтальмии. Иногда выявляется умственная отсталость.

Гистологически основные дефекты обнаруживаются в дерме в виде скопления жировых клеток. **Ультраструктурные** исследования выявляют диспластические изменения в экто- и мезодерме.

Этиология и патогенез. Болеют только девочки (патология X-сцепленная доминантная), для плодов мужского пола она летальна.

Лечение симптоматическое, пластическая хирургия.

Первое описание:

Goltz R.W. et al. Focal dermal hypoplasia // Arch. Derm. — 1962. — Vol. 86. — P. 708—717.

Атрофия гемифациальная прогрессирующая (*Atrophya hemifacialis progressivum*)

Син.: Пэрри—Ромберга синдром.

Синдром описан в 1825 г. Parry и в 1846 г. Romberg.

Медленно развивающаяся атрофия мягких тканей одной половины лица (рис. 3.4—3.8, а).

Клиника. Гемиатрофия лица может начаться в любом возрасте. Постепенно к ней присоединяется нейроплегия тройничного нерва, глазная патология, дистрофия волос с одноименной стороны и эпилептиформные припадки.



Рис. 3.4

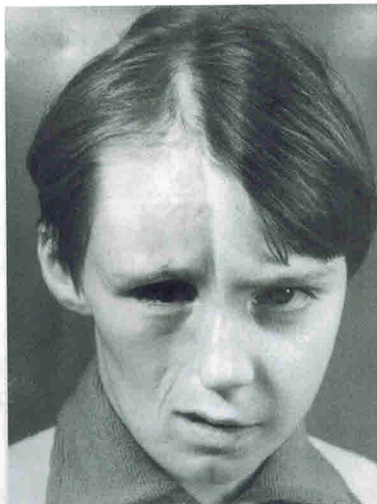


Рис. 3.5



Рис. 3.6

Гистологически в коже выявляется утолщение коллагеновых волокон, периваскулярный лимфоцитарный инфильтрат, исчезновение придатков кожи.

Этиология и патогенез. Заболевание может проявляться самостоятельно с аутомно-доминантным наследованием, либо развиться как следствие линейной склеродермии типа «удара саблей».



Рис. 3.7



Рис. 3.7,а



Рис. 3.8

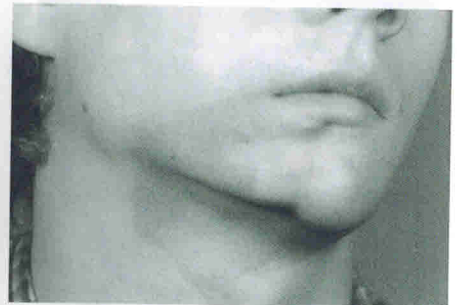


Рис. 3.8,а

Лечение по принципу ограниченной склеродермии и симптоматическое в зависимости от нервных проявлений.

Линии растяжения (Striae distensis)

Полосовидные формы атрофии кожи возникают при перерастяжении кожи во время беременности (*striae gravidarum*), ожирении, кушингоиде, усиленной физической нагрузке на отдельные группы мышц (рис. 3.8, б).

В то же время описаны семейные случаи патологии с аутосомно-доминантным наследованием (McKusick, 1971).

Первое описание:

McKusick V.A. Transverse striae distensae in the lumbar area in father and two sons / The clinical delineation of birth defects. — Baltimore: Williams et Wikins, 1971. — P. 260–261.

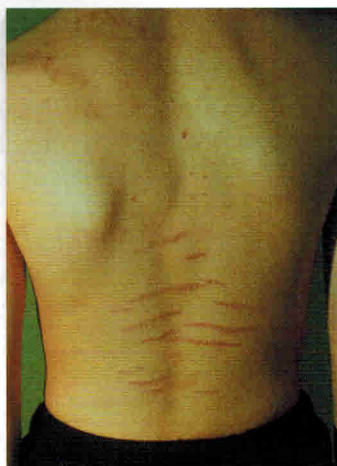


Рис. 3.8,б

Флин–Айрд синдром (Flynn–Aird syndromum)

Описан Flynn и Aird в 1965 г.

Синдром характеризуется атрофией кожи, двусторонней глухотой, глазной, костной и эндокринной патологией.

Клиника. Первые признаки заболевания в виде двусторонней нейросенсорной глухоты начинаются в возрасте 10–15 лет. Затем развивается миопия, катаракта, пигментный ретинит, нервная (судороги, атаксия), костная (кифосколиоз, синдактилия), эндокринная патология.

Кожные проявления характеризуются атрофией кожи и подкожной клетчатки, напоминающей изменение кожи при системной склеродермии. Одновременно изменяются ногти (ониходистрофия) и волосы. Дистрофия волос может закончиться полным облысением.

Этиология и патогенез. Патология наследственная аутосомно-доминантная. В описании Флина и Айрда заболевание прослежено в 5 поколениях одной семьи.

Лечение симптоматическое в зависимости от выраженности симптомов со стороны той или иной системы. Для воздействия на кожную симптоматику используется терапия, аналогичная терапии системной склеродермии.

Первое описание:

Flynn P., Aird R.B. A neuro-ecto-dermal syndrome of dominant inheritance // J. Neurol. Sci. — 1965. — Vol. 2. — P. 161–182.

Фотодерматозы

Эритема врожденная телеангиэктатическая (*Erythema congenitalis teleangiectaticum*)

Син.: Блума синдром.

Патология описана Bloom в 1954 г.

Наследственный фотодерматоз, характеризующийся повышенной чувствительностью к солнечному свету, отставанием в физическом и иногда в умственном развитии (рис. 6.1–6.4).

Клиника. Эритема на лице появляется вскоре после рождения или в раннем детстве. При внимательном осмотре эритематозных пятен обнаруживается, что они образованы многочисленными телеангиэктазиями. Через некоторое время эритематозные высыпания распространяются на тыл кистей. Под влиянием солнечного света они воспаляются, становятся более яркими, сочными, отечными, выступающими над уровнем окружающей кожи. Обычно это происходит в весенне-летний период. Во время обострения могут появиться пузырьные геморрагические высыпания.

Дети рождаются с пониженным весом и ростом, в дальнейшем отстают в физическом, а иногда и умственном развитии. Помимо телеангиэктатической эритемы могут обнаруживаться пигментные пятна, фолликулярный гиперкератоз, черный акантоз, гипертрихоз, эпидермальные кисты и различные костные аномалии (синдактилии, клинодактилии и др.).



Рис. 6.1



Рис. 6.2



Рис. 6.3



Рис. 6.4

С возрастом у больных повышается риск развития злокачественных новообразований (лейкемия, рак). У многих больных обнаруживается повышенная чувствительность к различным инфекциям в результате снижения уровня IgA и IgM.

Гистологически в эпидермисе выявляются различные дистрофические изменения, в дерме — расширение капиллярной сети.

Этиология и патогенез. Патология наследственная аутосомно-рецессивная, в основе которой лежит нарушение репликации ДНК в результате пониженной активности ДНК-полимеразы или нарушение ее метаболизма уже после репликации ДНК. Нестабильность хромосом является основной причиной развития неоплазий при данном синдроме.

Лечение. Необходимо тщательное обследование больных для своевременного выявления и удаления неоплазмы.

Первое описание:

Bloom D. Congenital telangiectotic erythema resembling lupus erythematosus in dwarfs // Amer. J. Dis. Child. — 1954. — Vol. 88. — P. 754–758.

Аминоацидурия (Amino-aciduria)

Син.: Хартнупа болезнь.

Патология впервые описана Varon с соавт. в 1956 г. Заболевание называется по фамилии семьи с данной патологией.

Наследственная патология обмена триптофана, характеризующаяся повышенной фоточувствительностью, пеллагроидоподобными высыпаниями, мозжечковой атаксией (рис. 6.5–6.8).

Клиника. Болезнь начинается в раннем детстве. После инсоляции возникают эритематозные, везикуло-буллезные высыпания. Явления острого



Рис. 6.5



Рис. 6.6



Рис. 6.7

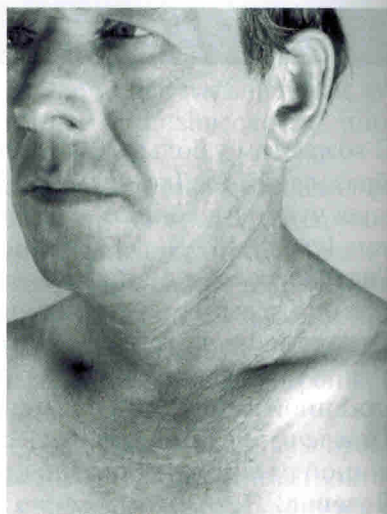


Рис. 6.8

воспаления стихают, но всякий раз рецидивируют после инсоляции. Постепенно на местах предыдущего воспаления возникает гиперпигментация, напоминающая таковую при пеллагре. Она локализуется в области шеи, лице и тыле кистей рук.

Через несколько лет развивается нервная симптоматика, проявляющаяся эмоциональной нестабильностью, судорогами, мозжечковой атаксией, повышением периостальных рефлексов, тремором. В этот же период присоединяются глазные симптомы (нистагм, диплопия), умственная отсталость и психические нарушения (галлюцинации).

Этиология и патогенез. Патология наследственная аутосомно-рецессивная. Нарушается всасываемость триптофана, возникает дефицит никотиновой кислоты, приводящий к повышенной фоточувствительности. Развившаяся гипераминоацидурия вызывает токсическое поражение центральной нервной системы.

Лечение. Назначается никотиновая кислота по 100–200 мг/сутки длительное время. Наружно используются противовоспалительные и фотозащитные средства. Лечение глазной и неврологической патологии проводится соответствующими специалистами.

Первое описание:

Baron D.N. et al. Hereditary pellagra – like skin rash with temporary cerebellar ataxia, constant renal amino-aciduria, and other bizarre biochemical features // *Lancet*. – 1956. – Vol. 11. – P. 421–428.

Фотодерматоз наследственный полиморфный (Photodermatosis hereditarium polymorphum)

Син.: высыпания световые полиморфные наследственные.

Патология впервые описана у американских индейцев Everett с соавт. в 1961 г.

Наследственный фотодерматоз, проявляющийся рецидивирующими эритематозно-папулезными высыпаниями, локализующимися на открытых участках кожи (рис. 6.9).

Клиника. У 1/3 больных высыпания начинаются до 5 лет, у 2/3 — в более старшем возрасте. Оба пола поражаются одинаково часто. Высыпания появляются весной, практически остаются весь летний период, затем постепенно разрешаются, но следующей весной вновь рецидивируют. И так продолжается постоянно.

К периоду полового созревания болезнь смягчается, но не проходит. После 25 лет острота обострений еще более снижается и рецидивы болезни не возникают. У детей высыпания проявляются диффузной эритемой, мелкими папулезными, везикулезными или крустозными высыпаниями в области лица, может развиться хейлит, особенно нижней губы. При вовлечении верхних конечностей появляются только эритематозные высыпания, ни везикул, ни пузырей на этих участках не бывает. У взрослых на месте высыпаний с годами развивается лихенизация. Характерно, что больные данным фотодерматозом субъективно ощущают только кожный зуд, чувства жжения у них не бывает.

Гистологически выявляется гиперкератоз, паракератоз, акантоз и субэпидермальный отек.

Этиология и патогенез. Предполагается аутосомно-доминантное наследование.



Рис. 6.9

Лечение заключается в назначении антималярийных препаратов в невысокой дозе (20–30 мг/день) ежедневно, начиная с февраля до середины или конца лета.

Первое описание:

Everett M.A., Crockett W., Lamb J.F., Minor D. Light-sensitive eruptions in American Indians // Arch. Derm. — 1961. — Vol. 83. — P. 243–248.

Световая оспа (*Hydroa vacciniformis*)

Врожденный фотодерматоз, характеризующийся вариолеформными высыпаниями на лице под влиянием солнечного света (рис. 6.10).



Рис. 6.10

Клиника. Заболевание проявляется в детстве в весенне-летний период, когда на лице после инсоляции появляется эритема, на которой развивается пузырь, приобретающий оспенopodobную форму в виде пупкообразного вдавления в центре. После вскрытия пузыря и отпадения эритематозно-экссудативной корочки остается поверхностный атрофический рубчик. От появления эритемы до образования атрофического рубчика проходит 2–3 недели. Таких эпизодов может быть несколько в весенне-летний период.

Затем наступает ремиссия, длящаяся до следующего весенне-летнего периода. С годами острота патологического процесса стихает с каждым последующим рецидивом. Заболевание заканчивается самовыздоровлением в 17–30 лет.

Этиология и патогенез. Патология наследственная аутосомно-доминантная, нередко наблюдаются семейные случаи. У больных световой оспой отмечается повышенная чувствительность к ультрафиолетовым лучам в диапазоне 290–320 нм. Как правило, обычные люди нечувствительны или малочувствительны к данному спектру.

Лечение. Витамины группы «В» (B_6 , B_{12} , B_{15}). Никотиновая и фолиевая кислоты, антималярийные препараты.

ПОРФИРИИ

Порфирии – группа наследственных фотодерматозов, возникающих под влиянием порфиринов или их предшественников вследствие нарушения синтеза гемоглобина.

Основными признаками порфирий являются повышенная чувствительность кожи к солнечному свету и внезапные боли после приема различных медикаментов. Первые случаи порфирии были описаны Schultz и Baumstark в 1874 г. под названием «лепрозная пузырьчатка». Термин «порфирия» предложен Woldströme в 1937 г.

В настоящее время различают 2 эритропоэтические и 5 гепатотических порфирий.

Эритропоэтические порфирии:

Порфирия эритропоэтическая врожденная (болезнь Гюнтера).

Протопорфирия эритрогепатическая.

Гепатические порфирии:

Порфирия острая перемежающаяся.

Порфирия разнообразная.

Копропорфирия наследственная.

Порфирия поздняя кожная.

Порфирия симптоматическая, вызванная опухолью печени.

Первое описание:

Schultz J.H. Ein Fall von Pemphigus Leprosus, kompliziert durch Lepra visceralis // Ph. D. Thesis. — Greifswald. — 1874.

Baumstark F. Zwei pathologische Harnfarbstoffe // Pflüger's Arch. Ges. Physiol. — 1874. — Vol. 9. — P. 568—584.

Порфирия врожденная эритропоэтическая (Porphyria congenitalis erythropoieticum)

Син.: Гюнтера болезнь.

Впервые описана Günther в 1911 г.

Редкая форма порфирии, характеризующаяся повышенной фоточувствительностью кожи с развитием значительных деструктивных изменений на коже и системной патологией (рис. 6.11—6.20).

Клиника. Заболевание проявляется уже при рождении ребенка в виде красного цвета мочи. В дальнейшем возникают эритематозные, везикулезные и буллезные высыпания под воздействием солнечного света. На месте атрофии кожи после полостных элементов развиваются различные дегенеративные изменения в виде кератозов, кератом, базалиом. Синдактилии, рубцовые изменения кистей могут привести к ампутации концевых фаланг. Фагоденизация может касаться мочек ушей и кончика носа. Высыпания на волосистой коже головы могут привести к рубцовой алопеции. Зубы приобретают красно-коричневый цвет, в лучах Вуда они флюоресцируют красным цветом (эритродантия). Отмечается сплено-, гепатомегалия, со стороны крови — анемия. Моча в лучах ультрафиолета флюоресцирует красным цветом. Уровень уро- и копропорфиринов в моче резко повышен. В кале обнаруживается высокое содержание копропорфиринов.

Этиология и патогенез. Патология аутосомно-рецессивная, наблюдаемая в семьях с кровнородственным браком. В основе заболевания лежит дефицит уропорфириноген-III-синтазы, что ведет к накоплению уропорфирина

Смешанная патология

Лейнера болезнь (Leiner morbus)

Эритродермия, или диффузные эритематозно-сквамозные высыпания, развивающиеся в первые 3 месяца жизни.

Клиника. Диссеминированные или ограниченные эритематозно-сквамозные высыпания, развивающиеся у детей грудного возраста. Высыпания могут локализоваться только на лице или только на голове. Иногда чешуйки принимают гипертрофический характер серого цвета. Высыпания на коже сопровождаются выраженной диареей.

Семейные формы проявляются семейным дерматитом и упорной диареей. У таких больных отмечается повышенная чувствительность к различным инфекциям.

Гистологически выявляется легкий гиперкератоз, паракератоз, акантоз, спонгиоз и периваскулярный воспалительный инфильтрат. В семейных случаях обнаруживается ослабление фагоцитарной активности лейкоцитов и дефицит 5-го компонента.

Этиология и патогенез. В семейных случаях предполагается аутосомно-рецессивное наследование.

Лечение заключается в назначении мазей, содержащих антибиотики и кортикостероиды. В упорных случаях используется переливание крови или плазмы.

Глухота и дерматит (Surditas et dermatitis)

Семейные случаи сочетания атопического дерматита и глухоты.

Клиника. Атопический дерматит проявляется лихеноидными высыпаниями в локтевых, подколенных ямках, задней поверхности шеи, тыльной поверхности кистей и запястий. Особенностью семейных случаев является позднее начало (после 9—11 лет) его клинических проявлений.

Понижение слуха может начаться раньше, либо развивается параллельно с кожными высыпаниями.

Этиология и патогенез. Предполагается аутосомно-рецессивное, либо полигенное наследование.

Лечение. Ограничение предполагаемых аллергенов, антигистаминные препараты, десенсибилизирующие средства, противовоспалительная местная терапия.

Зернистость носа красная (Granulosis rubra nasi)

Мелкие блестяще пятнистые, папулезные, везикулезные или пустулезные элементы в области хрящевой части носа.

Клиника. Везикулезные, папулезные или пустулезные высыпания в области кончика носа напоминают просяные крупинки. Они не сопровождаются субъективными ощущениями и разрешаются самостоятельно к периоду полового созревания. Высыпания обычно появляются в раннем детском возрасте. Сыпь может распространиться на щеки, верхнюю губу и даже подбородок.

Гистологически выявляется расширение выводных протоков потовых желез и кровеносных сосудов, окруженных незначительным клеточным инфильтратом.

Этиология и патогенез. Заболевание спорадическое, хотя возможны и семейные случаи с аутосомно-доминантным наследованием.

Лечение заключается в протирании кожи гигиеническими лосьонами. Эффективного лечения не существует.

Старческой кожи **и костной дисплазии синдром** (Geroderma osteodisplastica)

Син.: Баматтера синдром.

Заболевание описано Vamatter в 1950 г.

Синдром характеризуется вялой, морщинистой кожей, остеопорозом и повышенной ломкостью костей.

Клиника. Проявления синдрома включают в себя истонченность, складчатость, морщинистость кожи, снижение ее тургора и эластичности, особенно выраженные в области тыла кистей и стоп. Веки приопущены (блефароптоз), кожа лица морщинистая, старческая, лицо имеет плаксивое выражение. Нижняя челюсть выступает вперед, зубы дистрофичны, твердое нёбо высокое, готическое. Рост больных больше, чем их вес (несоответствие формуле), суставы гипермобильны, особенно кистей и стоп. Рентгенологически выявляется остеопороз. Нередко наблюдаются патологические переломы, в том числе компрессионные. Интеллектуальное развитие соответствует возрасту и не страдает.

Этиология и патогенез. Патология наследственная гетерогенная, наблюдаются рецессивные, доминантные и X-сцепленные рецессивные случаи заболевания.

Лечение симптоматическое.

Морщинистой кожи синдром (Syndromum rugum)

Наследственное состояние кожи, характеризующееся повышенной морщинистостью.

Клиника. Уже при рождении констатируется морщинистость кожи кистей и стоп, на других участках тела кожа нормальная. В пораженных местах кожа суховата, отмечается повышенная ее растяжимость и выраженность ладонных борозд. Из других особенностей следует отметить невысокий рост больных и слабое развитие мышечной системы.

Гистологически не выявляется каких-либо патологических особенностей.

Лечение не требуется.

Винчестера синдром (Winchester syndromum)

Заболевание описано Winchester с соавт. в 1969 г.

Синдром характеризуется низкорослостью, контрактурой суставов, остеопорозом, кератитом и грубыми чертами лица.

Клиника. Заболевание начинается в детском возрасте. Развивается артралгия, кожа над пораженными суставами морщинистая, складчатая. Почти одновременно возникает глухота и помутнение роговицы, начинающееся с периферической части. Возникшая ранее артралгия перерастает в контрактуру. Постепенно развивается остеопороз и остеолизис костей кистей и стоп. Интеллект, как правило, не страдает.

Кожная симптоматика характеризуется гиперпигментацией и гипертрихозом лица, туловища и конечностей. Могут быть высыпания типа узловатой эритемы.

Гистологически отмечается пролиферация фибробластов в глубоких слоях дермы. Соединительно-тканые волокна замещаются грубоволокнистой соединительной тканью.

Этиология и патогенез. Наследственная аутосомно-рецессивная патология. Основной дефект связан с нарушением функции фибробластов, в которых происходит накопление мочевой кислоты. В последнее время синдром Винчестера рассматривается как новая разновидность мукополисахаридоза.

Лечение симптоматическое.

Параны синдром (Paranis syndromum)

Син.: твердой кожи синдром.

Наследственное состояние, характеризующееся плотной кожей и неподвижными полусогнутыми конечностями.

Клиника. Заболевание начинается в 2–3 месяца, когда обнаруживается уплотнение кожи, которое постепенно нарастает, делая ребенка совершенно неподвижным. Верхние и нижние конечности полусогнуты, неподвиж-

ны, дыхание затруднено из-за скованности грудной клетки. В этот период возможен летальный исход от развившейся пневмонии. Лицо становится маскообразным, округляется. На коже развиваются гиперпигментации, особенно выраженные в области живота и поясницы. В то же время отсутствует поражение висцеральных органов и нервной системы.

Этиология и патогенез. Редкая наследственная аутосомно-рецессивная не изученная патология.

Лечение симптоматическое.

Дистрофия дермохондрокорнеальная (*Dystrophia dermochondrocornealis*)

Патология описана Françoi в 1949 г.

Заболевание характеризуется ксантоматозными высыпаниями, поражением суставов и дистрофией роговицы.

Клиника. Заболевание проявляется диссеминированными ксантомами узловатой формы, преимущественно локализующимися на ушных раковинах и в области суставов кистей и стоп. Суставы кистей и стоп деформируются, их подвижность ограничивается. Могут поражаться и более крупные суставы, локтевые, коленные и голеностопные. Параллельно с кожными и суставными симптомами или после них развивается кератит.

Этиология и патогенез. Патология наследственная аутосомно-рецессивная.

Лечение симптоматическое.

Первое описание:

Françoi J. Dystrophie dermatochondro-cornçenne familiale // Ann. Oculist. — 1949. — Vol. 182. — P. 409—442.

Рубинштейна–Тайби синдром (*Rubinstein–Taybi syndromum*)

Заболевание описано Rubinstein и Taybi в 1963 г.

Синдромальная патология, проявляющаяся микроцефалией, умственной отсталостью, расширенными концевыми фалангами первых пальцев кистей и стоп (рис. 13.1).

Клиника. Для данного синдрома характерен фенотип, проявляющийся гипертелоризмом, широкими бровями, опущенными вниз наружными углами глаз, клювовидным носом и ретрогнатией (недоразвитием нижней челюсти). Основными клиническими признаками являются: микроцефалия, умственная отсталость и ракеткообразные ногти больших пальцев кистей и стоп. Со стороны глаз наблюдается косоглазие,



Рис. 13.1