

Гипогидротическая (ангидротическая) эктодермальная дисплазия

Выполнили студентки :

Авжанова А.Е

Науменко Д.

- ▶ Ангидротическая эктодермальная дисплазия (синдром Криста-Сименса-Турена) — наследственное заболевание, характеризующееся врожденной гипоплазией потовых желез, волосяных фолликулов, желез слизистых оболочек и аплазией большинства зубных зачатков, дисморфогенезом мягких тканей полости рта.



- ▶ Распространенность гипогидротической эктодермальной дисплазии составляет примерно 1/15000. Наиболее распространенным подтипом болезни является синдром Криста-Сименса-Турена (80% случаев), частота заболеваемости составляет 1/50000 - 1/100000 новорожденных мальчиков.
- ▶ Она включает три подтипа, почти не различимых по клиническим признакам, ключевым симптомом для которых является нарушение потоотделения: синдром Криста-Сименса-Турена (X-сцепленный тип наследования), аутосомно-рецессивная и аутосомно-доминантная гипогидротическая эктодермальная дисплазия, а также четыре редких подтипа, ключевым симптомом для которых является иммунодефицит (гипогидротическая эктодермальная дисплазия с иммунодефицитом) (см. определения).

- ▶ Гипогидротическая эктодермальная дисплазия обусловлена мутациями генов, кодирующих эктодисплазин/путь ядерного фактора «каппа-би», необходимых для правильного развития многих эктодермальных структур. Мутации гена EDA (Xq12-q13.1), кодирующего эктодисплазин А эпителиального морфогена из семейства фактора некроза опухоли, приводят к синдрому Криста-Сименса-Турена. Мутации гена EDAR (2q13), кодирующего рецептор эктодисплазина-А, или гена EDARADD (1q42.3), кодирующего белок EDAR-ассоциированный с доменом смерти (EDARADD), приводят к развитию аутосомно-рецессивной и аутосомно-доминантной форм гипогидротической эктодермальной дисплазии. Мутации гена IKBKG (Xq28) приводят к возникновению гипогидротической эктодермальной дисплазии с иммунодефицитом. За некоторые случаи гипогидротической эктодермальной дисплазии могут быть ответственны мутации генов WNT10A, TRAF6, NFKB1A или EDA2R.

- ▶ Гипогидротическая эктодермальная дисплазия характеризуется триадой симптомов: редкие волосы (атрихоз/гипотрихоз), зубы неправильной формы (например, конической) или отсутствие зубов (анодонтия/гиподонтия) и либо пониженное потоотделение, либо отсутствие потоотделения в результате отсутствия потовых желез (ангидроз/гипогидроз), что приводит к непереносимости высокой температуры и может вызывать повторяющиеся гипертермические эпизоды с потенциальной угрозой для жизни. Кожа тонкая, сухая и экзематозная с регионарным гиперкератозом. Большинство пациентов страдает от проблем «сухого глаза» (например, хронического конъюнктивита, блефарита), сухости носоглоточной области и астмоподобных симптомов. Гипогидротическая эктодермальная дисплазия характеризуется такими фенотипическими особенностями лица как выступающий вперед лоб, редкие и тонкие брови и ресницы, морщинки под глазами, характерная периорбитальная гиперпигментация, седловидная переносица и гипоплазия челюстей. Пигментация волос часто отсутствует или волосы очень светлые. Аутосомно-доминантная и аутосомно-рецессивная формы встречаются в равной степени у представителей обоих полов. В случае X-сцепленной формы, у носителей женского пола заболевание может протекать бессимптомно или в более легкой форме, Дополнительную информацию о заболевании вы можете найти на www.orpha.net 2 симптома могут включать олигодонтию, резцы конической формы, гипотрихоз и умеренный гипогидроз.

- ▶ Диагноз часто ставится после эпизодов гипертермии или при задержке прорезывания зубов. Отсутствие потовых желез может быть подтверждено посредством биопсии кожи или неинвазивно посредством конфокальной микроскопии, либо с помощью графитовых отпечатков ладоней/стоп. Функционирование потовых желез можно оценить посредством количественного определения пилокарпин-индуцированного образования пота. Диагноз подтверждается посредством генетических анализов. К числу дифференциальных диагнозов относятся другие типы эктодермальной дисплазии, например, одонто-онихо-дермальная дисплазия и определенные формы ихтиоза (см. определения).

- ▶ Следует избегать неконтролируемых тепловых воздействий. Младенцам, помещенным в инкубатор, необходимо обеспечить постоянный мониторинг температуры тела. Для детей более старшего возраста необходимо обеспечить меры охлаждения, например, частое употребление прохладительных напитков, увлажнение одежды и ношение специальных охлаждающих жилетов/кепок. Раннее начало ухода за зубами помогает сохранить их функциональную пригодность и улучшить внешний вид.

- ▶ Ортодонтическое лечение часто заключается в установке костных пластинок или синуслифтинге, за которым следует установка зубных имплантатов, поддерживающих зубные протезы. Гипогидротическая эктодермальная дисплазия с иммунодефицитом требует терапии по поддержанию иммунитета в сочетании с агрессивным лечением инфекций или пересадки гемопоэтических стволовых клеток. Если болезнь не диагностировать в раннем младенчестве, гипертермия может привести к повреждениям головного мозга и, в конце концов, к смерти. При постановке диагноза на раннем этапе и адекватном лечении ожидаемая продолжительность жизни для большинства пациентов нормальная.

Спасибо за внимание

- ▶ **Источники:**
- ▶ [https://www.orpha.net/data/patho/RU/Hypohidrotic-ectodermal-dysplasia-RUrusAbs19266 .pdf](https://www.orpha.net/data/patho/RU/Hypohidrotic-ectodermal-dysplasia-RUrusAbs19266.pdf)