

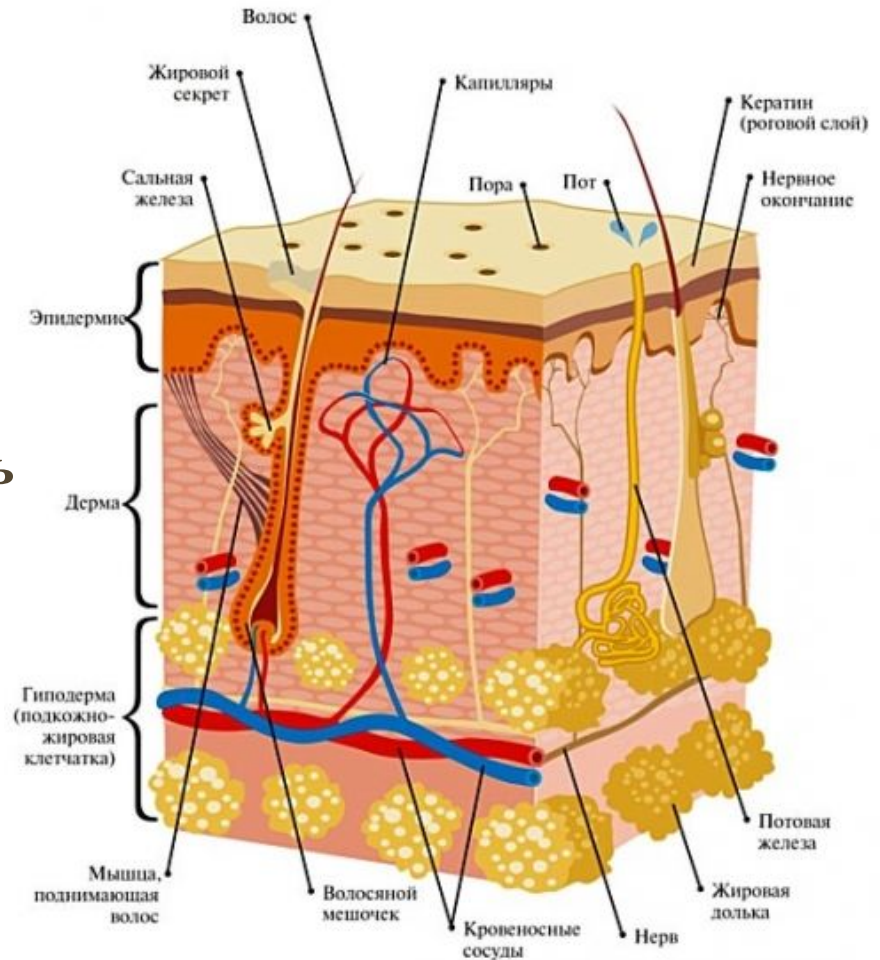
**Генетически
обусловленные
нарушения кожных
покровов у человека**

*Если против какой-нибудь
болезни предлагается
очень много средств,
это значит, что болезнь
неизлечима.*

А.Чехов

Строение кожи

- Кожа состоит из двух слоев.
- Внешний слой – *эпидермис*.
- Внутренний слой – *дерма*.
- Дерма содержит волокна белка коллагена, которые придают коже эластичность и упругость.
- Ниже дермы находится лишённая соединительных волокон жировая ткань – подкожная жировая клетчатка.
- Благодаря ей кожа немного подвижна относительно расположенных ниже мышц.



В эпидермисе находятся стволовые клетки кератиноциты, которые в неповрежденной коже образуют сплошной слой.

Кератиноциты постоянно делятся. В результате часть клеток оказывается сверху слоя продолжающих постоянно делиться клеток.

Потеряв контакт с дермой, молодые клетки кожи утрачивают способность к делению и начинают производить особый белок кератин, из которого в основном состоят волосы и ногти человека.

Делящиеся кератиноциты постепенно оттесняют своих родственников все дальше от дермы, при этом клетки эпидермиса постепенно меняют свою форму, становясь все более плоскими. Через две недели они превращаются в ороговевшие мертвые чешуйки, состоящие почти из одного *кератина*. Оказавшись на поверхности, чешуйки отделятся от тела, чтобы уступить дорогу своим соседям, уже поднимающимся из глубин эпидермиса.

Рога и копыта животных, перья птиц и чешуи пресмыкающихся также состоят из кератина. Просто его молекулы в кожных образованиях других животных организованы в пространстве несколько иначе, чем у человека.

Биологи проделывали любопытные опыты – пересаживали кусочек кожи млекопитающего на поверхность зародыша птицы. При этом на пересаженном кусочке начинали появляться зачатки перьев.

Значит, клетки нашей кожи могут производить кератин по-разному. Поэтому нет ничего удивительного в том, что у человека отмечены *врожденные заболевания*, связанные с теми или иными нарушениями синтеза кератина.

Ихтиозы, кератозы и бородавки

Увеличение интенсивности синтеза кератина клетками кожи может приводить к целому ряду заболеваний, которые обычно объединяют под общим названием *кератоз*.

Нередко производство кератина идет настолько интенсивно, что на поверхности кожи появляются отдельные чешуйки, отдаленно напоминающие чешую рыб. Такую разновидность кератозов называют *ихтиозами*.

В медицинских справочниках можно найти более тридцати разновидностей кератозов, каждая из которых вызывается своими причинами.

Часто к наследственности эти причины отношения не имеют.

Однако, некоторые разновидности кератозов носят явно семейный, наследственный, характер.

Интенсивность синтеза кератина наш организм может регулировать в зависимости от физических нагрузок на кожу. Иногда в такой регуляции происходят сбои. В результате на отдельных участках тела возникают зоны, в которых образование кератина происходит интенсивно, всегда независимо от механической нагрузки.

Пример такого генетически обусловленного дефекта – ладонно-подошвенный гиперкератоз.



Порой у новорожденных детей в отдельных местах на коже удается заметить несимметричные темные пятнышки, своеобразные роговые чешуйки – акрокератомы.

Особенно часто они появляются на тыльной поверхности кистей рук и имеют вид маленьких узелков.

В этом случае говорят о *веррукозном акрокератозе*, который также наследуется по аутосомно-доминантному типу.

Фолликулярный дискератоз (болезнь Дарье)

Он вызывается ускоренным созреванием кератиноцитов и проявляется уже в детском возрасте. Созревающие в глубине эпидермиса кератиноциты начинают интенсивно синтезировать роговое вещество еще до того, как достигнут поверхности кожи. В результате возникают мелкие плотные зудящие образования – узелки (папулы), которые чаще всего появляются в районе волосяных фолликулов. Наиболее часто они возникают на лице, ладонях и подошвах, на груди и половых органах. Постепенно узелки увеличиваются в размерах и покрываются жирными чешуйками. Узелки с повышенным содержанием кератина могут сливаться друг с другом, образуя более обширные бляшки.



Фолликулярный дискератоз (болезнь Дарье)

В подмышечных, паховых или заушных впадинах появляются разрастания, издающие неприятный запах.

На слизистой оболочке рта часто заметны белесые точки.

Дискератоз сказывается на форме и строении ногтей. Ногтевые пластинки деформируются и начинают трескаться (подногтевой гиперкератоз). Солнечные ванны не смягчают протекание заболевания, а наоборот – только стимулируют его развитие.



Гипертрихоз

Врожденная суперпродукция кератина волосяными фолликулами, равно как и увеличение числа самих фолликулов, приводят к появлению на отдельных участках тела так называемых пучков фавна.

Научное название пучков волос, растущих не там, где принято, – *врожденный гипертрихоз*.



Бородавчатый кератоз

Порой появление бородавок и увеличение их числа носит характер заболевания.

Общее их количество может достигать нескольких десятков.

Часто это заболевание носит семейный характер. В этом случае врачи говорят о бородавчатом кератозе.

Роль наследственности в появлении бородавок не ясна. Примерно у 50% больных обычные и плоские бородавки могут исчезать под влиянием внушения и гипноза.

Так что, скорее всего, причину появления бородавок надо искать не в генах, а в особенностях работы нервной системы.

Эритродермия

Для нормального функционирования кожных покровов важно правильное соотношение между синтезом кератина и интенсивностью деления и созревания кератиноцитов.

При врожденной эритродермии это соотношение, вероятно, нарушается. В результате у больного быстро растут ногти и волосы, однако при этом они становятся тонкими и ломкими. Кожа стянута, она краснеет, и на ней возникают трещины.

При ярко выраженной форме эритродермии кожа начинает шелушиться большими пластинками, которые порой покрывают тело сплошной коркой.



Злокачественная кератома

Еще более трагичная картина наблюдается при врожденном ихтиозе плода, который еще называют *злокачественной кератомой*.

В этом случае чешуйки на коже буквально сливаются в сплошной панцирь, покрытый глубокими трещинами.

Врожденный ихтиоз несовместим с жизнью. Пока таких детей спасти не удавалось.



Врожденный дискератоз

Недостаток кератина так же опасен для здоровья, как и его избыток. Характерный пример подобного заболевания – врожденный дискератоз, который нередко носит семейный характер и наследуется по рецессивному типу.

При этом на слизистой поверхности ротовой полости могут возникать белые пятна, трещины и пузырьки, а на коже открытых участков тела – характерный узор, напоминающий сеточку.

Недостаток кератина приводит к дистрофии ногтей, а то и вовсе к их полному отсутствию (анонихия).



Врожденный дискератоз

Перебои с синтезом кератина вызывают закупорку слезных каналов; возможно, их стенки становятся слишком вялыми. В результате избыток слезной жидкости постоянно выливается через веки; у человека появляется болезненная слезоточивость. Кератин содержится в клетках барабанной перепонки, придавая ей необходимую гибкость. Поэтому следствием врожденного дискератоза являются проблемы со слухом. Трещины эпителия возникают в районе анального отверстия, доставляя больному изрядные страдания.



Доброкачественная пузырчатка

Аутосомно-доминантным заболеванием считается *семейная доброкачественная пузырчатка*.

Как следует из названия, характерным ее признаком являются пузырьки и эрозия кожи, которые возникают при любой, даже самой незначительной, травме.

Иногда пузырьки появляются в жаркую погоду. Такие явления неприятны, однако они не представляют прямой угрозы здоровью. Чаще всего пузырьки со временем исчезают сами собой, в худшем случае оставляя небольшие рубчики или пигментные пятна.



Облысение (алопеция)

Неприятным, но не опасным изменением кожных покровов считается облысение (алопеция).

Причин облысения наверняка много, как и способов борьбы с ним.

Между тем, врачи считают, что некоторые формы алопеции носят явно наследственно-доминантный характер, причем, как правило, они сцеплены с полом. Следовательно, кремы и притирки тут не помогут. Если вы – мужчина и у вашего отца рано стали появляться залысины, довольно велики шансы, что такая же судьба ждет и вас.

Единственное, чем можно утешаться, – степень наследуемого облысения в разных семьях варьирует.



Псориаз

Псориаз, который в просторечии называют чешуйчатым лишаем, врачи именуют хроническим рецидивирующим эритематосквамозным дерматозом мультифакторной природы.

Считается, что псориаз наследуется по рецессивно-аутосомному типу, хотя точно вероятность проявления болезни в чреде поколений предсказать трудно.



Псориаз

Частота заболеваний псориазом оценивается как 0,1–3%, а в скандинавских странах она поднимается до 8%.

На основании генетических исследований установлена связь псориаза с одним из генов хромосомы № 17, однако роль этого гена в проявлении заболевания остается неясной.

Известно лишь, что в основе возникновения псориаза лежит какое-то генетическое изменение, которое приводит к интенсивному делению кератиноцитов кожи и интенсивному синтезу в них кератина.

Достаточно сказать, что обычно время жизни клетки кожи составляет 3–4 недели, а в псориазической бляшке оно сокращено до 3–4 дней.



Альбинизм и другие нарушения пигментации

Альбинизм может быть полным или частичным.

В последнем случае синтез меланина снижен либо этот пигмент образуется в одних клетках и отсутствует в других.

У неполных альбиносов на теле имеются отдельные белые пятна, встречаются белые пряди волос. Седина, появляющаяся с возрастом, к синтезу меланина отношения не имеет.



Альбинизм и другие нарушения пигментации

Полные альбиносы рождаются с частотой менее 1/10 000. Альбинизм наследуется как аутосомно-рецессивный признак.

У полных альбиносов не только белая кожа, но и красноватый цвет радужной оболочки глаза. Такой оттенок ей придает просвечивающая через неокрашенные ткани внутренняя сосудистая оболочка глаза, которая, естественно, имеет красный цвет.



Витилиго

На Руси в старину врожденные дефекты пигментации называли песью, медицинское же название отдельных беловатых пятен на коже, обусловленных сниженным содержания пигментов, – *витилиго*.

С возрастом такие пятна склонны разрастаться. Любопытно, что в пределах пятна меланоциты присутствуют, но вырабатывать свою главную продукцию – меланин – почему-то не желают. Возможно, дело тут не в дефектах генов, ответственных за синтез пигментов, т.к., по некоторым данным, в районе белых пятен нарушена иннервация кожи. Однако и иннервация кожи сама может зависеть от ее пигментации.



Родинки

Темный цвет родинок обусловлен повышенным содержанием пигментов, которые образуются в особых клетках – меланоцитах.

По сути родинки – это скопления меланоцитов, которые видны невооруженным глазом благодаря большой концентрации в них пигмента.

Локализация точечных очагов повышенной пигментации кожи часто наследуется. В среднем на теле человека можно обнаружить от 9 до 15 родинок.

Механизм наследования расположения таких «родных отметин» пока мало изучен.



Лентиго

Родимое пятно может возникнуть при увеличении числа меланоцитов на границе эпидермиса и дермы. Площадь такого пятна, которое называется *лентиго*, со временем не растет. Обычно оно не возвышается над уровнем кожи, темнее (коричневый, бурый цвета) и больше, чем веснушка.

Иногда встречаются родимые пятна, окруженные каймой из более светлой, депигментированной (неокрашенной) кожи.

Некоторые родимые пятна возвышаются над уровнем кожи, их окраска варьирует от телесной до черной, а поверхность может быть гладкой, покрытой волосами или бородавчатой.



Папиллярные линии

Рисунок узоров на ладонях не только строго индивидуален, но и определенным образом наследуется в ряду поколений.

Более того, можно проследить связь этих узоров с различными наследственными аномалиями.

Например, некоторые сочетания петель указывали на трисомию по 21-й хромосоме, т.е. на синдром Дауна.

Частое повторение арок определенной конфигурации нередко связывалось с трисомией по 18-й хромосоме.

Уменьшение числа дуг и радиальных петель часто сопутствует синдрому Шершевского–Тернера, который возникает в результате отсутствия одной из двух X-хромосом у женщин.

У людей с наследственной предрасположенностью к раку и туберкулезу явно наблюдались вполне определенные складки, расположение которых отличалось от таковых у здоровых людей. Глаукома ассоциировалась с повышенной частотой бороздок.

У людей, склонных к сахарному диабету, также наблюдались вполне определенные папиллярные линии...



Радиальные



Ульнарные



Встречные

