

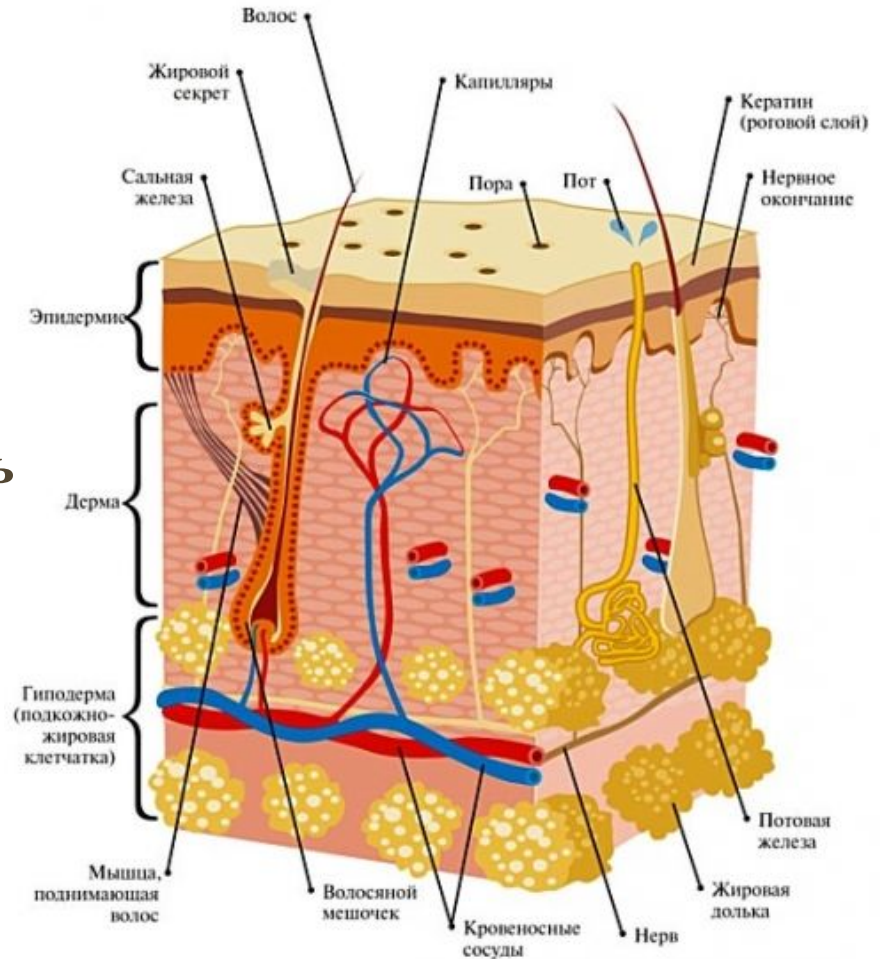
**Генетически  
обусловленные  
нарушения кожных  
покровов у человека**

*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

