

Кухто Е. П.

ГЕНЕТИЧЕСКИЙ И КЛИНИЧЕСКИЙ ПОЛИМОРФИЗМ ИХТИОЗА

Научный руководитель ст. преп. Шепелевич Е. И.

Кафедра биологии

Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск

Ихтиоз-это наследственное кожное заболевание, которое характеризуется нарушением процессов ороговения кожи. В результате этого заболевания кожа больного покрывается чешуйками, внешне похожими на рыбью чешую.

Целью данной работы являлось изучение этиологии, патогенеза, частоты встречаемости ихтиоза в мире, а также выявить статистику этого заболевания в городе Минске.

Выяснено, что для ихтиоза характерно раннее его начало (первые 3 года жизни); разные формы заболевания возникают у человека из-за генетических мутаций или нарушения в экспрессии некоторых генов, которые кодируют синтез промежуточных форм кератина.

По генетическому фактору выделяют формы заболевания, связанные с генными мутациями, и приобретенные формы. По характеру кожных изменений: вульгарный (простой) -аутосомно-доминантный; ламеллярный(пластинчатый)-аутосомно-доминантный и аутосомно-рецессивный; Х-сцепленный рецессивный; фолликулярный (болезнь Дарье)-аутосомно-доминантный; ихтиозиформная эритродермия (болезнь Брока)-аутосомно-доминантный; ихтиоз плода (синдром Арлекина)-аутосомно-рецессивный.

Тяжесть симптомов ихтиоза зависит от множества факторов. Иногда заболевание практически не дает дискомфорта и человек может прожить с ним всю жизнь, но иногда может привести к сильным поражениям кожи ребенка, что может стать причиной летального исхода (ихтиоз плода).

Проанализирована частота встречаемости разных форм ихтиоза у детей. Исследования показали, что в городе Минске - из 262.855 человек детского населения 14 мальчиков и 7 девочек страдают врожденным ихтиозом. Частота встречаемости 1:12.500 человек детского населения. Из них 15 страдают вульгарным ихтиозом, 3-ламеллярным, 2-Х-сцепленным и 1-ихтиозиформной эритродермией. Вульгарный ихтиоз имеет наибольшую частоту встречаемости-71%.

Выяснено, что наиболее агрессивной формой ихтиоза является врожденный ихтиоз (синдром Арлекина), заболеваемость ламеллярным ихтиозом ниже, по сравнению с другими формами ихтиоза.

На данный момент не существует генных препаратов, которые могли бы влиять на ДНК клеток эпидермиса и устранять при этом дефект в синтезе кератина. В лечении ихтиоза главной задачей является снижение интенсивности симптомов, которые значительно влияют на качество жизни. Также при ихтиозе необходимо проводить лечение сопутствующих заболеваний.