

<https://doi.org/10.34883/PI.2024.12.2.004>
УДК 616-007.17-036.86-053.2:614.29



Дорошенко И.Т.¹ ✉, Голикова К.В.¹, Алферова А.И.¹, Захарова Н.А.¹,
Корниенко Е.М.О.^{1,2}, Александров Д.А.², Минкевич С.М.¹

¹ Республиканский научно-практический центр медицинской экспертизы
и реабилитации, Юхновка, Беларусь

² Белорусский государственный медицинский университет, Минск, Беларусь

Медицинские и социальные аспекты, влияющие на формирование инвалидности и качество жизни у детей с эктодермальной дисплазией

Конфликт интересов: не заявлен.

Вклад авторов: Дорошенко И.Т. – концепция и дизайн исследования, сбор и обработка материала, статистическая обработка, редактирование текста статьи; Голикова К.В. – сбор и обработка материала, написание текста статьи; Алферова А.И. – сбор и обработка материала, написание текста статьи; Захарова Н.А. – сбор и обработка материала; Корниенко Е.М.О. – обзор литературы, сбор материала; Александров Д.А. – обзор литературы, редактирование текста статьи; Минкевич С.М. – сбор материала.

Для цитирования: Дорошенко И.Т., Голикова К.В., Алферова А.И., Захарова Н.А., Корниенко Е.М.О., Александров Д.А., Минкевич С.М. Медицинские и социальные аспекты, влияющие на формирование инвалидности и качество жизни у детей с эктодермальной дисплазией. *Педиатрия Восточная Европа*. 2024;12(2):231–242. <https://doi.org/10.34883/PI.2024.12.2.004>

Подана: 09.02.2024

Принята: 12.04.2024

Контакты: irinadoroshenkot@gmail.com

Резюме

Цель. Изучить медицинские и социальные аспекты, влияющие на формирование инвалидности и качество жизни у детей с эктодермальной дисплазией.

Материалы и методы. Были проведены клинико-экспертное исследование, в том числе с позиции Международной классификации функционирования, ограничений жизнедеятельности и здоровья, оценка качества жизни 5 детей-инвалидов с эктодермальной дисплазией в возрасте от 2 до 18 лет.

Результаты. Результаты исследования продемонстрировали, что в 100,0% случаев (ДИ: 56,6–100,0) у детей с эктодермальной дисплазией нарушались функции толерантности к физической нагрузке, защитные и репаративные функции кожи и функции волос, в 80,0% (ДИ: 37,6–96,4) – артикуляции и жевания, в 60,0% (ДИ: 23,1–88,2) – терморегуляции, в 40,0% (ДИ: 11,8–76,9) – кусания, обработки пищи во рту и сохранения массы тела. Указанные нарушения ухудшали физические (75,0 балла, 56,3–87,5), эмоциональные (75,0, 70,0–90,0) и социальные (75,0, 55,0–80,0) составляющие качества жизни и приводили к затруднениям в беге и занятиях спортом наравне со здоровыми сверстниками в 100,0% (ДИ: 56,6–100,0) случаев, приеме пищи в 80,0% (ДИ: 37,6–96,4), заботе о своем здоровье, игре и дошкольной жизни в 60,0% (ДИ: 23,1–88,2), передвижении вне своего дома и вне других зданий и подготовке к профессиональной деятельности в 40,0% (ДИ: 11,8–76,9) случаев.

Заключение. Были выделены основные нарушения функций и затруднения активности и участия с позиции Международной классификации функционирования,

ограничений жизнедеятельности и здоровья, составляющие качества жизни по PedsQL 4.0 у детей-инвалидов с эктодермальной дисплазией.

Ключевые слова: дети, инвалидность, эктодермальная дисплазия, качество жизни, международная классификация функционирования

Irina T. Doroshenko¹ ✉, Karina V. Golikova¹, Angela I. Alferova¹, Natalia A. Zakharova¹, Elizaveta Margarita O. Kornienko^{1,2}, Dennis A. Alexandrov², Svetlana M. Minkevich¹

¹ National Science and Practical Centre of Medical Assessment and Rehabilitation, Uhnovka, Belarus

² Belarusian State Medical University, Minsk, Belarus

Medical and Social Aspects Affecting Disability Formation and Quality of Life in Children with Ectodermal Dysplasia

Conflict of interest: nothing to declare.

Authors' contribution: Irina T. Doroshenko – research concept and design, material collection and processing, statistical processing, text editing; Karina V. Golikova – material collection and processing, text writing; Angela I. Alferova – material collection and processing, text writing; Natalia A. Zakharova – material collection and processing; Elizaveta Margarita O. Kornienko – literature review, material collection; Dennis A. Alexandrov – literature review, text editing; Svetlana M. Minkevich – material collection.

For citation: Doroshenko I., Golikova K., Alferova A., Zakharova N., Kornienko E.M., Alexandrov D., Minkevich S. Medical and Social Aspects Affecting Disability Formation and Quality of Life in Children with Ectodermal Dysplasia. *Pediatrics Eastern Europe*. 2024;12(2):231–242. <https://doi.org/10.34883/PI.2024.12.2.004>

Submitted: 09.02.2024

Accepted: 12.04.2024

Contacts: irinadoroshenkot@gmail.com

Abstract

Purpose. To study medical and social aspects affecting disability formation and quality of life in children with ectodermal dysplasia.

Materials and methods. A clinical and expert study, based among other points of view on positions of the International Classification of Functioning, Disability and Health, and quality of life assessment of 5 disabled children with ectodermal dysplasia aged from 2 to 18 years was conducted.

Results. The results of the study demonstrated that exercise tolerance functions, protective and repair functions of the skin and functions of hair were impaired in 100.0% (CI: 56.6–100.0) of children with ectodermal dysplasia, those of articulation and chewing in 80.0% (CI: 37.6–96.4), thermoregulatory functions in 60.0% (CI: 23.1–88.2), and biting and manipulation of food in the mouth and weight maintenance functions in 40.0 (CI: 11.8–76.9). These impairments worsened physical (75.0 points, 56.3–87.5), emotional (75.0, 70.0–90.0) and social (75.0, 55.0–80.0) components of quality of life and resulted in difficulty in running and playing sports on a par with healthy peers in 100.0% (CI: 56.6–100.0) of cases, in eating in 80.0 (CI: 37.6–96.4), in caring for own health, in playing and preschool life at 60.0 (CI: 23.1–88.2), in getting around outside home and other buildings and in preparing for occupational activities in 40.0 (CI: 11.8–76.9).

Conclusion. The main dysfunctions and difficulties in activity and participation from the point of view of the International Classification of Functioning, Disability and Health, and components of quality of life according to PedsQL 4.0 in disabled children with ectodermal dysplasia were defined.

Keywords: children, disability, ectodermal dysplasia, quality of life, international classification of functioning

■ ВВЕДЕНИЕ

Эктодермальные дисплазии – это группа генетически детерминированных орфанных заболеваний, представляющих собой врожденные пороки развития фенотипически различной степени выраженности и характеризующихся остановкой развития, недоразвитием или отклонением от нормального формирования органов и тканей эктодермального происхождения с частотой встречаемости от 1:10 000 до 1:100 000 в зависимости от формы заболевания [1–4]. В Республике Беларусь ангендротическая эктодермальная дисплазия входит в перечень заболеваний для направления пациентов в Республиканский кабинет генетической патологии кожи, а в сочетании с иммунодефицитом – в перечень орфанных заболеваний согласно приказам Министерства здравоохранения Республики Беларусь № 879 от 07.08.2017 и № 1153 от 02.09.2022.

Из кожной эктодермы образуются волосы, эмаль зубов, кожа и железы внешней секреции – потовые, сальные, молочные, слезные, слюнные, бронхиальные, желудочно-кишечного тракта, эпителий ротовой полости, отделов кишечника и др. Исходя из чего клинические проявления эктодермальной дисплазии варьируют от незначительных до полного симптомокомплекса, который приводит к нарушениям функций организма, затруднению активности и участия, влияющих на формирование инвалидности. К минимальным диагностическим признакам относят гипотрихоз (алопеция), гипо- или агидроз, гиподонтию [1–4]. Вследствие адентии (гипо-, олиго-), приводящей к недоразвитию и частичной или полной атрофии альвеолярных отростков, нарушению контактирующих окклюзионных поверхностей зубов-антагонистов, позднему прорезыванию молочных и постоянных зубов с нарушением последовательности прорезывания, пациенты с эктодермальной дисплазией нуждаются в протезировании [3–6]. Недоразвитие секреторных желез дыхательной системы обуславливает склонность к рецидивирующим респираторным заболеваниям: ринит, в том числе атрофический, ларингит, фарингит, бронхит. Недоразвитие секреторных и/или протоковых отделов пищеварительных желез приводит к явлениям ксеростомии и гипосаливации, складчатости языка, дисфагии, нарушению вкусовых ощущений, нарушению секреции пищеварительных соков, что в свою очередь обуславливает формирование симптомокомплекса мальдигестии и мальабсорбции [1, 7, 8]. Недоразвитие слезных желез проявляется уменьшением слезоотделения, что вызывает не только механическое раздражение, но и приводит к нарушению питания аваскулярной роговицы, что проявляется развитием симптомов синдрома сухого глаза и частых конъюнктивитов, впоследствии приводящих к катаракте [9, 10]. Также описана склонность людей с таким заболеванием к ихтиозиформным шелушениям, атопическому дерматиту, бронхиальной астме, папулезным высыпаниям,

фолликулярному гиперкератозу, ладонно-подошвенной кератодермии, обусловленным сально-железистой гипоплазией [11].

Наиболее опасным и неблагоприятным для жизни пациентов является недоразвитие потовых желез, проявляющееся изменением температурного гомеостаза, в частности процесса теплоотдачи путем перспирации, вследствие сниженного (до 85,0%) или отсутствующего потоотделения, что приводит к гипертермии и обуславливает непереносимость высоких температур окружающей среды у данных пациентов [12]. Длительная и рецидивирующая гипертермия может стать причиной задержки нервно-психического развития у таких детей. В научной литературе описаны случаи наличия умственной отсталости при данном заболевании, что связывают с часто повторяющимися эпизодами гипертермии в связи с нарушением процессов выработки энергии и, как результат, работы транспортных и иных энергозависимых систем нейронов (нарушение экзотермических реакций окисления глюкозы и жирных кислот) [13, 14].

Из более чем 170 видов эктодермальной дисплазии около 90,0% случаев приходится на гипогидротическую форму [15, 16], при этом к инвалидности вследствие болезни кожи и подкожной клетчатки в детском возрасте, по данным отделения пенсионного фонда Российской Федерации по Удмуртской Республике на 2016 г., приводит по большей части ангидротическая форма [17].

Детям с эктодермальной дисплазией в 100,0% случаев требуется комплексная, преемственная медицинская реабилитация с привлечением специалистов различных профилей: врача-педиатра, врача – стоматолога-ортодонта, врача – стоматолога-терапевта, врача – стоматолога-ортопеда, логопеда, психолога, врача-генетика, врача-отоларинголога, врача-дерматовенеролога, врача – челюстно-лицевого хирурга и др. [19]. Наряду с профилактикой сухости кожных покровов детям-инвалидам с эктодермальной дисплазией (ангидротическая форма) рекомендуется использование технических средств социальной реабилитации – зубных протезов с возраста от 3 лет и старше в зависимости от индивидуальных морфологических особенностей возрастного формирования зубочелюстного аппарата с периодической (от 6–29 месяцев) заменой на новые в связи с ростом и развитием беззубых участков челюстей ребенка вследствие восстановленной жевательной нагрузки [17, 18]. Съёмный зубной протез у детей с эктодермальной дисплазией рассматривается как ортопедическая стоматологическая конструкция, замещающая изъятый зубной ряд и направленная на коррекцию нарушений речи в комплексе с логопедической коррекцией. Кроме того, данный ортодонтический аппарат стимулирует рост и формирование челюстей, прорезывание и развитие имеющихся зачатков зубов за счет механической стимуляции костной ткани, активирующей процессы дифференцировки фибробластов и изменяющей активность остеобластов/остеокластов и ростовых факторов [18].

Различные исследования [19–24] указывают на негативное влияние на качество жизни детей с данным заболеванием симптомов эктодермальной дисплазии, связанных с поражением кожи (наличием гипогидроза, сухости кожных покровов с явлениями дерматита, эрозией, дистрофией или фрагментацией ногтей) и гипо- или олигодонтией. Качество жизни, связанное с особенностями зубочелюстной системы, может варьировать в зависимости от пола и возраста [22, 23]: девочки чаще указывают на наличие эмоциональных проблем, связанных с беспокойством о внешности,

а также наличие раздражительности, застенчивости и др. Подростки (15–17 лет) чаще указывают на проблемы с нарушением сна, затрудненным жеванием, дыханием, речью и определенными диетическими ограничениями в сравнении с группой детей в возрасте 11–14 лет. Родители отмечают, что протезирование в раннем или дошкольном возрасте улучшает не только навыки жевания, но и самооценку ребенка [22]. Примечательным является тот факт, что родители детей с эктодермальной дисплазией качество жизни, связанное с особенностями зубочелюстной системы, оценивают на более низком уровне, чем сами дети [22, 23].

■ ЦЕЛЬ ИССЛЕДОВАНИЯ

Изучить медицинские и социальные аспекты, влияющие на формирование инвалидности и качество жизни у детей с эктодермальной дисплазией.

■ МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ

Было проведено исследование функционирования с позиции Международной классификации функционирования, ограничений жизнедеятельности и здоровья (МКФ) 5 детей-инвалидов с эктодермальной дисплазией в возрасте от 2 до 18 лет, проходивших консультацию в консультативно-поликлиническом отделении ГУ «Республиканский научно-практический центр медицинской экспертизы и реабилитации» с 2014 по 2023 г. В соответствии с видом ведущей возрастной деятельности дети разделены на возрастные когорты: преддошкольный возраст – 1–2 года (20,0%, ДИ: 3,6–62,5), дошкольный возраст – 3–5 лет (40,0%, ДИ: 11,8–76,9), старший школьный возраст – 14–17 (40,0%, ДИ: 11,8–76,9). В половой структуре преобладали ($p < 0,001$) мальчики (80,0%, ДИ: 37,6–96,4). Нозологическая структура включала 4 детей (80,0%, ДИ: 37,6–96,4) с ангидротической эктодермальной дисплазией, 1 ребенка (20,0%, ДИ: 3,6–62,5) с гидротической формой заболевания.

При проведении экспертно-реабилитационной диагностики всех детей консультировали врач-педиатр с оценкой физического развития, врач – стоматолог детский с оценкой локального статуса, отражающего анатомическое и функциональное состояние челюстно-лицевой области и зубочелюстной системы (анатомических дефектов и деформаций челюстно-лицевой области, зубных дуг и рядов, контакта между зубами-антагонистами из числа резцов и клыков и др.), врач – стоматолог-ортодонт с оценкой нуждаемости в методах хирургического и ортодонтического лечения, врач-невролог, логопед, психолог. Также законным представителям пациентов предоставлялись результаты консультации врача-генетика.

При проведении оценки функционирования с позиции МКФ для каждого ребенка составлялись индивидуальные профили функционирования по следующим разделам классификации: «Функции организма» (bxxx – категория домена с позиции МКФ), «Структуры организма» (sxxx), «Активность и участие» (dxxx), «Факторы окружающей среды» (exxx).

Оценка качества жизни пациентов проводилась с использованием международной шкалы PedsQL 4.0 (валидизированной русскоязычной версии) и ее модулей для детей следующих возрастных групп (2–4 года, 5–7 лет и 13–18 лет), состоящих из следующих разделов: физическое функционирование – 5 вопросов, эмоциональное функционирование – 4, социальное функционирование – 3, ролевые (школа / детский сад) – 3 вопроса.

Статистическая обработка результатов исследования проводилась с использованием VassarStats: Website for Statistical Computation. Основные показатели описательной статистики, используемые в исследовании: абсолютное число, относительная величина в процентах, 95% доверительный интервал (ДИ) – для показателей, характеризующих качественные признаки; медиана (Me), нижний (Q_1) и верхний (Q_3) квартили – для показателей, характеризующих количественные признаки.

■ РЕЗУЛЬТАТЫ И ОБСУЖДЕНИЕ

Спектр клинических проявлений эктодермальной дисплазии варьировал в зависимости от вида (табл. 1). У всех детей (100,0%, ДИ: 56,6–100,0) отмечался гипо- или ангидроз с нарушением потовыделения, гипотрихоз (из них у 60,0%, ДИ: 23,1–88,2 – тотальная алопеция) и ксероз. Гиподонтия или олигодонтия встречалась у 4 (80,0%, ДИ: 37,6–96,4 от общего числа детей) детей с ангидротической формой эктодермальной дисплазии, у 1 ребенка с гидротической формой отмечались только аномальные формы зубов. Следует отметить, что у 3 детей с олигодонтией отмечалось наличие только: в 1 случае – 2 постоянных зубов (в возрасте 14 лет), 2-м случае – 4 постоянных зубов (в возрасте 17 лет), 3-м случае – 7 молочных зубов (в возрасте 4 года).

Наиболее частыми (60,0%, ДИ: 23,1–88,2) ассоциированными (сопутствующими) заболеваниями являлись хронический суб- или атрофический ринит и рецидивирующие инфекции нижних дыхательных путей. При этом хронический суб- или атрофический ринит встречался у детей более старшего возраста, а рецидивирующие инфекции нижних дыхательных путей – младшего, что, вероятно, связано с гипоплазией слизистых желез дыхательных путей [19].

По результатам экспертно-реабилитационной диагностики у детей с эктодермальной дисплазией были определены нарушения функций органов и систем организма и ограничения категорий жизнедеятельности, которые приводили к установлению категории «ребенок-инвалид» (рис. 1).

Таблица 1
Клинические признаки эктодермальной дисплазии у исследованных детей (n=5)
Table 1
Clinical signs of ectodermal dysplasia in studied children (n=5)

Клинические признаки	Количество		
	Абс.	%	ДИ
Гипогидроз, ангидроз	5	100,0	56,6–100,0
Гипотрихоз, атрихоз	5	100,0	56,6–100,0
из них: тотальная алопеция	3	60,0	23,1–88,2
Ксероз	5	100,0	56,6–100,0
Нарушение потоотделения	5	100,0	56,6–100,0
Гиподонтия, олигодонтия	4	80,0	37,6–96,4
Недоразвитие верхней и/или нижней челюсти	4	80,0	37,6–96,4
Ладонно-подошвенный кератоз	3	60,0	23,1–88,2
Нарушение терморегуляции, гипертермия	3	60,0	23,1–88,2
Аномальная форма зубов	3	60,0	23,1–88,2
Периорбитальная и периоральная пигментация и дистрофия кожи	2	40,0	11,8–76,9

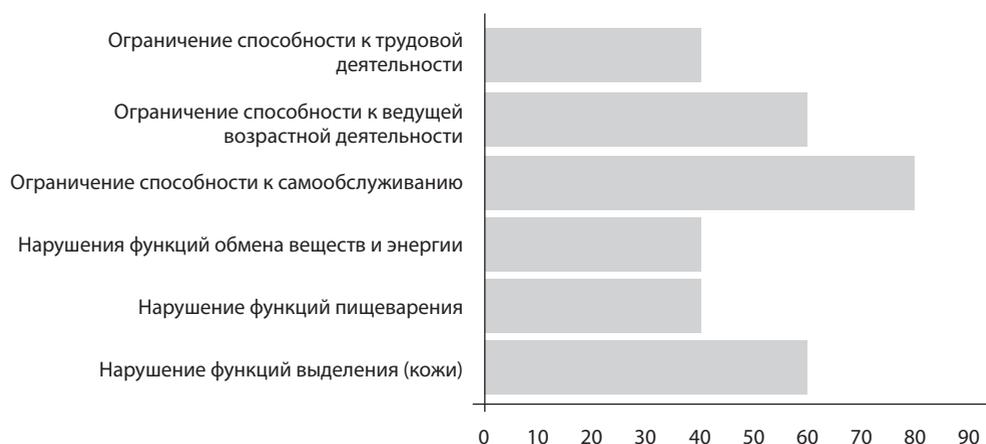


Рис. 1. Удельный вес нарушений функций органов и систем организма и ограничений категорий жизнедеятельности, приведших к установлению категории «ребенок-инвалид» у 5 детей с эктодермальной дисплазией, %

Fig. 1. Specific weight of body functions and systems impairments and limitations of life activity categories that led to categorization as "disabled child" in 5 children with ectodermal dysplasia, %

С целью определения критериев, влияющих на формирование инвалидности у детей с эктодермальной дисплазией, были составлены индивидуальные МКФ-профили. В табл. 2 указано, что оценка функционирования с позиции МКФ позволила определить, что у 100,0% (ДИ: 56,6–100,0) детей с эктодермальной дисплазией нарушались следующие функции организма: функции толерантности к физической нагрузке (b455), защитные функции кожи (b810), репаративные функции кожи (b820) и функции волос (b850). У детей преддошкольного и дошкольного возраста значимыми также являлись нарушения функций терморегуляции (b550), а у детей старшего школьного возраста – нарушения функций приема нутриентов (b510): b5101 кусания, b5102 жевания, b5103 обработки пищи во рту. Кроме того, у 80,0% (ДИ: 37,6–96,4) детей наблюдались нарушения функций артикуляции (b320). Данные нарушения функций организма были обусловлены возникшими нарушениями структур организма (100,0%, ДИ: 56,6–100,0): s3200 зубов, s810 кожного покрова, s8200 потовых желез, s840 волос (табл. 3).

Имеющиеся вследствие эктодермальной дисплазии нарушения функций и структур организма с позиции МКФ приводили у детей к затруднениям реализации по МКФ-категориям доменов «Активность и участие». Все дети испытывали затруднения в беге (d4552) и занятиях спортом (d9201) наравне со здоровыми сверстниками (табл. 4). У 60,0% (ДИ: 23,1–88,2) детей также имелись затруднения в участии в активных организованных играх (d9200), у 40,0% (ДИ: 11,8–76,9) – в передвижении вне своего дома и вне других зданий (d4602), у 20,0% (ДИ: 3,6–62,5) – в занятиях предметной и сюжетно-ролевой игрой (d880). Указанные затруднения были вызваны нарушениями терморегуляции и потоотделения, которые приводили к подъемам температуры от 37,5 °C и выше, обморочным или предобморочным состояниям при выполнении указанных видов деятельности или пребывании на открытом воздухе или в помещении

Таблица 2
Нарушения функций организма у 5 детей с эктодермальной дисплазией
Table 2
Body functions impairments in 5 children with ectodermal dysplasia

МКФ-категории и коды домена	1–5 лет (n=3)			14–17 лет (n=2)			Все дети (n=5)		
	Абс.	%	ДИ	Абс.	%	ДИ	Абс.	%	ДИ
b320 Функции артикуляции	2	66,7	20,8–93,9	2	100,0	34,2–100,0	4	80,0	37,6–96,4
b455 Функции толерантности к физической нагрузке	3	100,0	43,9–100,0	2	100,0	34,2–100,0	5	100,0	56,6–100,0
b5101 Кусание	–	0,0	0,0–56,2	2	100,0	34,2–100,0	2	40,0	11,8–76,9
b5102 Жевание	2	66,7	20,8–93,9	2	100,0	34,2–100,0	4	80,0	37,6–96,4
b5103 Обработка пищи во рту	–	0,0	0,0–56,2	2	100,0	34,2–100,0	2	40,0	11,8–76,9
b530 Функции сохранения массы тела	1	33,3	6,2–79,2	1	50,0	9,5–90,6	2	40,0	11,8–76,9
b550 Функции терморегуляции	3	100,0	43,9–100,0	–	0,0	0,0–65,8	3	60,0	23,1–88,2
b5550 Функции полового созревания	1	33,3	6,2–79,2	–	0,0	0,0–65,8	1	20,0	3,6–62,5
b810 Защитные функции кожи	3	100,0	43,9–100,0	2	100,0	34,2–100,0	5	100,0	56,6–100,0
b820 Репаративные функции кожи	3	100,0	43,9–100,0	2	100,0	34,2–100,0	5	100,0	56,6–100,0
b850 Функции волос	3	100,0	43,9–100,0	2	100,0	34,2–100,0	5	100,0	56,6–100,0
b860 Функции ногтей	1	33,3	6,2–79,2	–	0,0	0,0–65,8	1	20,0	3,6–62,5

в теплое время года (при температуре воздуха от 24 и выше). Также у лиц дошкольного и школьного возраста (80,0%, ДИ: 37,6–96,4) возникали затруднения в приеме пищи (d550) ввиду того, что двое детей имели возможность жевания только мягкой пищи посредством ее раздавливания деснами вследствие адентии и отсутствия контактирующих окклюзионных поверхностей премоляров и моляров, а двое – жевания плотной пищи за счет напряжения жевательных мышц и мышц подъязычной области, мышц шеи, головы и усиленных движений в височно-нижнечелюстном суставе с увеличением длительности жевательного цикла и времени пребывания пищи

Таблица 3
Нарушения структур организма у 5 детей с эктодермальной дисплазией
Table 3
Body structures impairments in 5 children with ectodermal dysplasia

МКФ-категории и коды доменов	Количество		
	Абс.	%	ДИ
s32000 Молочные зубы	2	40,0	11,8–76,9
s32001 Постоянные зубы	3	60,0	23,1–88,2
s43010 Бронхиальное дерево	3	60,0	23,1–88,2
s810 Структура кожного покрова	5	100,0	56,6–100,0
s8200 Потовые железы	5	100,0	56,6–100,0
s830 Структура ногтей	1	20,0	3,6–62,5
s840 Структура волос	5	100,0	56,6–100,0

Таблица 4

Затруднения реализации по разделу «Активность и участие» с позиции МКФ у 5 детей с эктодермальной дисплазией

Table 4

Difficulties in performing the section "Activity and Participation" from the ICF position in 5 children with ectodermal dysplasia

МКФ-категории и коды доменов	Количество		
	Абс.	%	ДИ
d330 Речь	1	20,0	3,6–62,5
d4552 Бег	5	100,0	56,6–100,0
d4602 Передвижение вне своего дома и вне других зданий	2	40,0	11,8–76,9
d550 Прием пищи	4	80,0	37,6–96,4
d570 Забота о своем здоровье	3	60,0	23,1–88,2
d816 Дошкольная жизнь и общественная деятельность	3	60,0	23,1–88,2
d840 Подготовка к профессиональной деятельности	2	40,0	11,8–76,9
d880 Занятия игрой	1	20,0	3,6–62,5
d9200 Игры	3	60,0	23,1–88,2
d9201 Спорт	5	100,0	56,6–100,0

в полости рта вследствие снижения площади контактирующих окклюзионных поверхностей премоляров и моляров.

Все описанные затруднения значительно ухудшали качество жизни детей в анализируемой группе (рис. 2). В ходе исследования был выявлен широкий диапазон разброса значений физического (75,0 балла, 56,3–87,5), эмоционального (75,0 балла, 70,0–90,0) и социального (75,0 балла, 55,0–80,0) функционирования по шкале PedsQL 4.0. Высокий уровень функционирования отмечался только по шкале ролевого функционирования (жизнь в школе / детском саду), которое было оценено у 3 детей, посещающих учреждения образования (95,0 балла, 80,0–95,0). Следует отметить, что чем младше был ребенок, тем ниже было его физическое, эмоциональное и социальное функционирование.

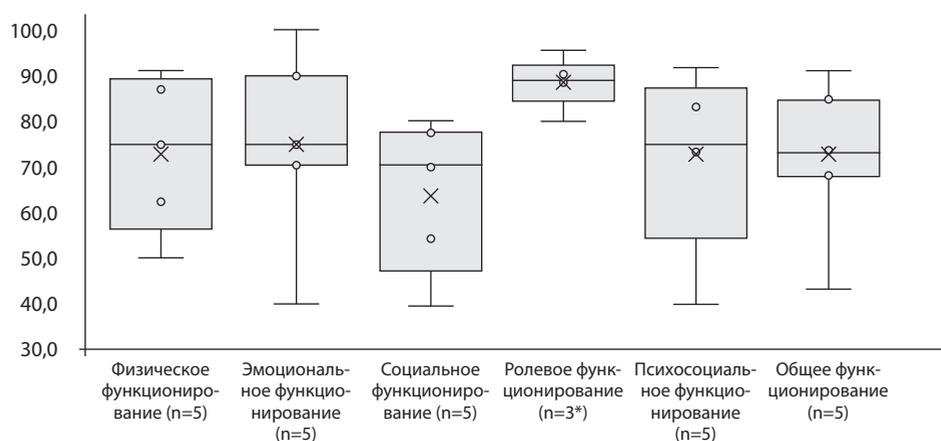


Рис. 2. Оценка качества жизни у 5 детей с эктодермальной дисплазией по PedsQL 4.0

Fig. 2. Assessment of the quality of life of 5 children with ectodermal dysplasia using PedsQL 4.0

Примечание: * дети, посещающие учреждения образования.

Факторы окружающей среды формируют условия жизни ребенка, тем самым воздействуя на его функционирование. Облегчающие факторы – это факторы, которые улучшают функционирование и уменьшают ограничение жизнедеятельности, барьеры – лимитируют функционирование и приводят к ограничениям жизнедеятельности. В ходе исследования функционирования детей-инвалидов с эктодермальной дисплазией были проанализированы факторы окружающей среды.

Компенсация указанных нарушений функций организма и затруднений активности и участия с целью улучшения общего качества жизни (общее функционирование) осуществлялась следующими основными изделиями и технологиями для личного использования в каждодневной жизни (e1150): кондиционерами или сплит-системами для охлаждения и увлажнения воздуха в помещении, средствами для увлажнения кожи, применяемыми несколько раз в день для уменьшения явлений ксероза; эмоционального функционирования – ношением париков для сокрытия тотальной алопеции (табл. 5).

На момент исследования 2 детям (40,0%, ДИ: 11,8–76,9) уже было проведено протезирование зубов (e1151 Вспомогательные изделия и технологии для личного использования в каждодневной жизни – съемные зубные протезы), а еще 2 (40,0%, ДИ: 11,8–76,9) планировалось проведение ортодонтического лечения и протезирования.

Важным аспектом при проведении медико-социальной экспертизы детей, значительно влияющим на качество жизни при достижении ими совершеннолетия, является профессиональная ориентация. При профподборе и профессиональном консультировании при выборе профессии (специальности) лиц с эктодермальной дисплазией, достигших возраста 14 лет и старше, необходимо учитывать такой фактор учебно-производственной среды при обучении и производственной среды на будущем рабочем месте, как микроклимат производственных и офисных помещений, значения параметров температуры воздуха, которые не должны попадать в диапазон за пределами оптимальных величин как для холодного, так и для теплого периода года (в зависимости от категории работ). С учетом того, что данная категория лиц

Таблица 5
Облегчающие факторы окружающей среды у 5 детей с эктодермальной дисплазией
Table 5
Environmental facilitators in 5 children with ectodermal dysplasia

МКФ-категории и коды доменов	Количество		
	Абс.	%	ДИ
e1100 Продукты питания (детские пюре, детские мясные консервы)	2	40,0	11,8–76,9
e1150 Основные изделия и технологии для личного использования в каждодневной жизни (кондиционеры, сплит-системы, парики, увлажняющие кремы и др.) ¹	4	80,0	37,6–96,4
e1151 Вспомогательные изделия и технологии для личного использования в каждодневной жизни (съемные зубные протезы) ²	2	40,0	11,8–76,9

Примечания: ¹ оборудование, изделия и технологии, используемые людьми в их каждодневной деятельности, например, одежда, текстиль, мебель, приспособления, чистящие средства и инструменты, неадаптированные или специально разработанные, за исключением тех, которые соответствуют определенному возрасту, например, принадлежности для детей; ² адаптированное или специально разработанное оборудование, изделия и технологии, которые помогают людям в каждодневной жизни, например, протезные и ортезные устройства, невральные протезы (устройства функциональной стимуляции, которые контролируют кишечник, мочевого пузыря, дыхание и сердечный ритм) и устройства, контролирующую окружающую среду, предназначенные для облегчения управления человеком (индивидом) средой обитания в пределах дома (сканеры, системы дистанционного управления, системы голосового управления, переключатели таймеров).

подвержена хроническим заболеваниям верхних и/или нижних дыхательных путей, постоянной сухости кожных покровов, то при профессиональной ориентации стоит предусматривать также профессии и специальности, исключая аэрозоли преимущественно фиброгенного и смешанного типа действия, некоторые химические и биологические факторы производственной среды. Указанные параметры будут влиять на такую категорию домена по разделу «Активность и участие», как подготовка к профессиональной деятельности (d840), а работники других профессиональных сфер (e360) при проведении профессиональной ориентации будут являться облегчающим фактором у детей с эктодермальной дисплазией, достигших возраста 14 лет и старше.

■ ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Формирование инвалидности и снижение качества жизни (по физическому, эмоциональному и социальному функционированию) у детей с эктодермальной дисплазией обусловлено патогенетическими особенностями заболевания, которое приводит к нарушению функций кусания (b5101), жевания (b5102) и обработки пищи во рту (b5103), а также к нарушению функций волос (b850), терморегуляции (b550), толерантности к физической нагрузке (b455), защитных (b810), репаративных функций кожи (b820), что вызывает затруднения в приеме пищи (d550), в занятиях предметной и сюжетно-ролевой игрой (d880), в участии в активных организованных играх (d9200), в передвижении вне своего дома и вне других зданий (d4602), в беге (d4552), занятиях спортом (d9201) и подготовке к профессиональной деятельности (d840) с позиции МКФ наравне со здоровыми сверстниками.

К факторам, улучшающим качество жизни и облегчающим возникающие затруднения активности и участия у детей-инвалидов с эктодермальной дисплазией, относятся различные охлаждающие и увлажняющие воздух в помещении технологии, средства для увлажнения кожи, парики, съемные зубные протезы (e1150, e1151), а также своевременная профессиональная ориентация, проводимая работниками других профессиональных сфер (e360).

■ ЛИТЕРАТУРА/REFERENCES

1. Gadzhimuradov M., Gadzhimuradova K. Ectodermal dysplasia: clinical observations. *Russian Journal of Clinical Dermatology and Venereology*. 2019;18(2):142–148. doi: 10.17116/klinderma201918021142. (in Russian)
2. Adaskevich U., Marozava A. Dysplasia ectodermalis hydrotica: three clinical cases. *Dermatovenereology. Cosmetology*. 2018;4(1):69–76. (in Russian)
3. Akhmina N., Nikopol'skaya A., Bragina E. Anhidrotic ectodermal dysplasia in a newborn: case history. *Russian Journal of Woman and Child Health*. 2020;3(4):340–343. doi: 10.32364/2618-8430-2020-3-4-340-343. (in Russian)
4. Modina T., Mamaeva E., Vasilyev D. Treatment of patient with ectodermal dysplasia. Clinical case. *Pediatric dentistry and dental prophylaxis*. 2019;19(1):60–65. doi: 10.33925/1683-3031-2019-19-69-60-65. (in Russian)
5. Kolesov M., Pankratova N. Ectodermal dysplasia and its oral manifestations. *Ortodontiya*. 2004;1(25):21–25.
6. Naumovich Yu., Naumovich S. Combined dental rehabilitation in hypohidrotic ectodermal dysplasia. *Sovremennaya stomatologiya*. 2011;2:59–63. (in Russian)
7. Liashenko I., Sokolov A. Angidrotic ectodermal dysplasia in a patient 56 years and its complications. *Vestnik Dermatologii i Venerologii*. 1981;5:42–46. (in Russian)
8. Grundy M.C., Shaw L., Hamilton D.V. *Dental care for the medically compromised patient*. 1999:98–100.
9. Eismann H., Knauer K., Kunzel W. Störungen der Dentition und Zahnenntwicklung. *Kinderrstomatologie*. Leipzig. 1988:136–139.
10. Beikler T., Flemmig T.F. Implants in the medically compromised patient. *Crit. Rev. Oral. Biol. Med.* 2003;14(4):305–316. doi: 10.1177/1544111303014004007
11. Smerdina Yu., Smerdina L. Genesis and clinic of ectodermal dysplasia anhydrotica (Christ-Siemens-Touraine syndrome). *Uspekhi sovremennogo estestvoznaniya*. 2008;5:138–139.
12. Lingling Ho, Williams M.S., Spritz R.A. A Gene for Autosomal Dominant Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia (EDA3) Maps to Chromosome 2q11-q13. *Am. J. Hum. Genet.* 1998;62:1102–1106. doi: 10.1086/301839

13. Tanner B.A. Psychological aspects of hypohidrotic ectodermal dysplasia. *Birth Defects Orig Artic Ser.* 1988;24(2):263–275.
14. Blüschke G., Nüsken K.-D., Schneider H. Prevalence and prevention of severe complications of hypohidrotic ectodermal dysplasia in infancy. *Early Human Development.* 2010;86(7):397–399. doi: 10.1016/j.earlhumdev.2010.04.008
15. Na G.Y., Kim D.W., Lee S.J. Mutation in the ED1 gene, Ala349Thr, in a Korean patient with X-linked hypohidrotic ectodermal dysplasia developing de novo. *Pediatr. Dermatol.* 2004;21(5):568–572. doi: 10.1111/j.0736-8046.2004.21510.x
16. Ponomarev A., Iigitaliev S., Butsan S. Ectodermal dysplasia. Systematic review. *Sovremennaya nauka: aktual'nye problemy teorii i praktiki: Seriya «Estestvennye i Tekhnicheskie nauki».* 2021;1:194–203. doi: 10.37882/2223-2966.2021.01.25
17. Ivanova M., Muhametkalieva E., Sokolovskaya T. Disability and medical rehabilitation in children with skin diseases in the republic of Udmurtia in 2014–2016. *Klinicheskaya Dermatologiya i Venerologiya.* 2018;17(1):5–8. doi: 10.17116/klinderma20181715-8 (in Russian)
18. Galonsky V., Radkevich A., Shushakova A. Ectodermal dysplasia: typical clinical signs and methods of dental rehabilitation. *Sibirskij Zhurnal Klinicheskoy i Eksperimental'noj Mediciny.* 2011;26(2–1):21–27. (in Russian)
19. Galonskij V., Tarasova N., Chernov V. Features of overdenture tooth replacement in children and adolescents with congenital adentia and ectodermal. *Actual problems in dentistry.* 2020;16(1):98–107. doi: 10.18481/2077-7566-20-16-1-98-107 (in Russian)
20. Kaczorowski J.A., Doty N., Shrewsbury A. Neuropsychological Profile of an Adolescent Female With Ectodermal Dysplasia With Hypohidrosis. *Cogn Behav Neurol.* 2021;34(3):212–219. doi: 10.1097/WNN.0000000000000281
21. Pavlis M.B., Rice Z.P., Veledar E. Quality of Life of Cutaneous Disease in the Ectodermal Dysplasias. *Pediatric Dermatology.* 2010;27:260–265. doi: 10.1111/j.1525-1470.2010.01121.x
22. Blumer S., Bogachek-Halfon L., Peretz B. Parental Perceptions of Prosthetic Treatment for and Coping Abilities of Children with Ectodermal Dysplasia: A Pilot Study. *Pediatr Dent.* 2018;40(7):449–452.
23. Kohli R., Levy S., Kummert C.M. Comparison of perceptions of oral health-related quality of life in adolescents affected with ectodermal dysplasias relative to caregivers. *Spec Care Dentist.* 2011;31(3):88–94. doi: 10.1111/j.1754-4505.2011.00189.x
24. Maxim R.A., Zinner S.H., Matsuo H. Psychoeducational characteristics of children with hypohidrotic ectodermal dysplasia. *ScientificWorldJournal.* 2012;2012:532371. doi: 10.1100/2012/532371