

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ЭКТОДЕРМАЛЬНОЙ ДИСПЛАЗИИ У РЕБЕНКА

Авторы:

Гурина Наталья Борисовна (молодой ученый)

Корбан Татьяна Дмитриевна

БГМУ

Научный руководитель:

Почкайло Алексей Сергеевич — к.м.н., доцент

БГМУ

Эктодермальные дисплазии — редкая группа врожденных пороков развития эктодермы, ассоциированных с мутацией гена EDA (расположен на X-хромосоме), вследствие которой нарушается структура белка эктодисплазина-а и нормальное развитие производных эктодермы. Проявляются нарушением развития кожи, волос, зубов, потовых желез; частота — 1 случай на 5000-10000 новорожденных.

На приеме мальчик К., 14 лет. Из анамнеза: ребенок от 1 беременности, 1 родов; беременность протекала без особенностей; привит по возрасту; имеет место позднее прорезывание зубов (после 1 года), поздняя смена зубов (сохраняется на момент осмотра 4 молочных зуба). Диагноз эктодермальной дисплазии установлен на основании фенотипических данных в возрасте 3 лет. В анамнезе — перенес 3 перелома (плечевой кости), острый бронхит (5 эпизодов в раннем возрасте). Осмотрен дерматологом: гипотрихоз, ангигидроз, ладонно-подошвенная кератодермия; осмотрен отоларингологом: хронический ринит, слабость сосудов носовой перегородки. Выполнены УЗИ брюшной полости и щитовидной железы (норма). При осмотре определяются следующие фенотипические особенности: «старческий» вид лица, большой лоб с выступающими лобными буграми («олимпийский»), четко подчеркнутые надбровные дуги; глаза — запавшие, морщинки кожи век и кожи под глазами; нос имеет седловидную форму с гипоплазией крыльев; запавшие щеки за счет широких скуловых костей; губы — увеличены в объеме, несколько вывернуты наружу; массивный подбородок, выдвинутый вперед — за счет недоразвития нижней челюсти; большие деформированные ушные раковины («уши сатира»). Определяются характерные для заболевания особенности кожи: кожный покров истонченный, сухой, шершавый — по всей поверхности тела, потоотделение снижено, определяется фолликулярный гиперкератоз, ладонно-подошвенная кератодермия. Частой проблемой при данном заболевании является развитие конъюнктивитов (из-за уменьшения слезоотделения, недоразвития секреторных желез), а также частое возникновение ларингитов, фарингитов, ринитов, стоматитов. За счет недоразвития желез в слизистой трахеобронхиального дерева,

пищевода и двенадцатиперстной кишки возникают воспалительные процессы дыхательных путей, охриплость голоса, дисфагия. Из указанного выше пациента беспокоит недостаточное слюноотделение, длительное сохранение симптомов ринита. Волосы на голове — редкие, тонкие, сухие, отмечается неравномерное распределение волос по всей поверхности волосистой части головы (рост волос со слов пациента — крайне медленный); редкие, ломкие ресницы; скудные единичные волоски в области бровей. При осмотре полости рта определяется деформация коронок зубов, зубы расположены на большом расстоянии друг от друга, определяется сохранение в полости рта 4 молочных зубов.

При выполнении рентгеновской денситометрии показатели минеральной плотности костной ткани в поясничном отделе позвоночника и всем скелете — соответствуют нижним значениям нормы для данного пола и возраста. Показатели биохимического анализа крови (общий белок, мочеви́на, креатинин, трансаминазы, билирубин, глюкоза, щелочная фосфатаза, общий кальций, неорганический фосфор, магний, ферритин), уровень паратиреоидного гормона, остеокальцина, 25-гидроксивитамина D — соответствуют норме.

Пациенту рекомендовано: обеспечивать постоянный гигиенический уход за кожей, длительное использование эмоллиентов, динамическое наблюдение ортодонта, стоматолога, дерматолога.

СБОРНИК ТЕЗИСОВ ДОКЛАДОВ

XIII Международной (XVIII Всероссийской)
практической медицинской конференции
студентов и молодых учёных

Гаазовские чтения:

«СПЕШИТЕ ДЕЛАТЬ ДОБРО...»

(Москва, 23-24 декабря 2023 года)