

Статья поступила в редакцию 23.04.2021 г.

DOI: 10.24411/2687-0053-2021-10025

Информация для цитирования:

Зарубина О.Б., Васютинская Ю.В., Денисова А.Н., Вахонина Н.В., Рудаева Е.В., Карелина О.Б., Павленко В.В., Рыбников С.В., Мозес В.Г., Елгина С.И. ВРОЖДЕННЫЙ ИХТИОЗ (КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ) // Медицина в Кузбассе. 2021. №2. С. 65-68.

Зарубина О.Б., Васютинская Ю.В., Денисова А.Н., Вахонина Н.В., Рудаева Е.В., Карелина О.Б., Павленко В.В., Рыбников С.В., Мозес В.Г., Елгина С.И.

Кемеровский государственный медицинский университет,
Кузбасская клиническая больница скорой медицинской помощи им. М.А. Подгорбунского,
г. Кемерово, Россия

ВРОЖДЕННЫЙ ИХТИОЗ (КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ)

Термин «ихтиоз» происходит от греческого слова «ихтис», что означает «рыба», и проявляется характерным для данного заболевания шелушением кожи, напоминающим чешую рыбы. У пациентов с ихтиозом барьерная функция кожи нарушена. Кожа не защищает от бактериального, химического и механического воздействия, кроме того, имеет место нарушение способности трансэпидермального обмена воды. В младенчестве последствия этого нарушенного барьера могут быть особенно опасными за счет усиления метаболизма, вследствие повышенного обновления эпидермиса, испарения тепла и потери жидкости.

Ключевые слова: новорожденный; врожденный ихтиоз; заболевания кожи; наследственные заболевания

Zarubina O.B., Vasyutinskaya Yu.V., Denisova A.N., Vakhonina N.V., Rudaeva E.V., Karelina O.B., Pavlenko V.V., Rybnikov S.V., Moses V.G., Elgina S.I.

Kemerovo State Medical University,
Kuzbass Clinical Emergency Hospital named after M.A. Podgorbunsky, Kemerovo, Russia

CONGENITAL ICTHYOSIS (CLINICAL CASE)

The word "ichthyosis" comes from the Greek root "ichthys", which means "fish", and is manifested by the characteristic peeling of the skin, resembling the scales of a fish. In patients with ichthyosis, the barrier function of the skin is impaired. The skin does not protect against bacterial, chemical and mechanical effects, in addition, there is a violation of the ability of transepidermal water exchange. In infancy, the consequences of this broken barrier can be particularly dangerous, due to increased metabolism, due to increased renewal of the epidermis, heat evaporation and fluid loss.

Key words: newborn; congenital ichthyosis; skin diseases; hereditary diseases

Врожденный ихтиоз — это группа генетических нарушений ороговения, характеризующихся генерализованным гиперкератозом и шелушением [1].

Возникает врожденный ихтиоз вследствие мутаций в генах, кодирующих правильное развитие эпителия [2, 3]. Причины возникновения таких мутаций достоверно не известны, но предрасполагающими факторами могут быть тератогенное воздействие и влияние факторов внешней среды [4]. Врожденные ихтиозы подразделяются на несиндромальные и синдромальные типы. Несиндромальные ихтиозы характеризуются тем, что фенотипическое проявление заболевания наблюдается только на коже. Несиндромальные ихтиозы включают ихтиоз обыкновенный, рецессивный X-сцепленный ихтиоз, аутосомно-рецессивный врожденный ихтиоз, кератинопатический ихтиоз и другие формы. Простой и эпидермолитический ихтиоз наследуются по аутосомно-доминантному типу, ламеллярный — по аутосомно-рецессивному типу. При X-сцепленном ихтиозе мутация происходит в гене, сцепленном с половой хромосомой, механизм наследования рецессивный [5]. При синдромальном ихтиозе, он является одним из множества симптомов [6].

Диагноз в большинстве основывается на клинических особенностях, поскольку генетические исследования не всегда бывают доступны [7, 8]. Название

заболевания происходит от греческого слова «ichthys», что означает «рыба», из-за чешуйчатого вида пораженной кожи [9, 10].

Ведение новорожденных с ихтиозом требует комплексного подхода. Активное участие в выхаживании новорожденного принимают как члены семьи, так и медперсонал: неонатологи, дерматологи, а в некоторых случаях и другие специалисты [11, 12].

Большинство методов лечения направлены на восстановление нормальных кожных покровов и улучшение барьерной функции кожи. Они включают обеспечение увлажненной среды с контролируемой температурой, ежедневное купание с водой или специальными моющими средствами, обильное применение мягких смягчающих эмульсий. Младенцев с ихтиозом целесообразнее содержать во влажном инкубаторе. Следует очень внимательно контролировать диурез, вес и уровень электролитов, а при необходимости проводить адекватное восполнение количества электролитов и внутривенную гидратацию. Во многих случаях у новорожденных с ихтиозом кожа хрупкая и более восприимчива к травмам. Очень важно внимательно следить за инфицированием кожи. Микробиологическое исследование следует проводить в условиях нестабильности температуры или гемодинамики, при вялости и раздражительности новорожденного, при аппетите и недо-

статочной прибавке массы тела. Антибактериальные средства следует применять только после тщательного рассмотрения потенциальных рисков и преимуществ, при распространенных эрозированных поражениях кожи [13, 14].

Успешное лечение ихтиоза у новорожденных может быть достигнуто с помощью продуманного, целенаправленного и междисциплинарного подхода. Основу лечебных мероприятий по восстановлению нарушенной барьерной функции кожных покровов обеспечивают простые меры, включающие ежедневное купание и применение смягчающих средств [15].

РЕЗУЛЬТАТЫ И ОБСУЖДЕНИЕ

В июле 2020 года у 21-летней первородящей женщины Н. в родильном доме ГАУЗ ККБСМП им. М.А. Подгорбунского родилась девочка. Беременность протекала на фоне хронической гипоксии плода и хронической плацентарной недостаточности с 24 недель гестации, обострения хронического пиелонефрита в сроке 23 и 35 недель беременности. Из анамнеза: страдала поверхностным грибковым кератомикозом.

Родоразрешение оперативное в экстренном порядке, выполнено в сроке 37 недель по поводу преждевременного излития околоплодных вод в сочетании с тазовым предлежанием плода. Масса при рождении составила 3290 г, рост 52 см, окружность головы 34 см, окружность груди 35 см. Оценка по шкале Апгар 7/8 баллов.

При рождении состояние ребенка средней степени тяжести за счет проявлений врожденного ихтиоза. Новорожденная была правильного телосложения, в сознании, негативно реагировала на осмотр. Голова округлой конфигурации. Большой родничок 3,0 Ч 3,0 см, швы черепа в стыке. Двигательная активность была затруднена, патологической симптоматики и судорожной активности зарегистрировано не было. Слизистые розовые, влажные, чистые. При аускультации дыхание равномерно проводилось по всем полям с обеих сторон, без хрипов, частота дыхания 50 в минуту. Тоны сердца приглушены, ритмичные, шумы не выслушивались, ЧСС 140 ударов в минуту. Живот обычной формы, мягкий, безболезненный при пальпации. Половые органы сформированы правильно, по женскому типу. Анус определен. Мочеиспускания и стула при осмотре не было. Пуповинный остаток в скобе.

Обращала на себя внимание эритематозная окраска кожных покровов, покрытых прозрачной «пленкой» с формированием крупно-пластинчатого шелушения на коже живота и плотная, отечная на ощупь, подкожно-жировая клетчатка. На коже шеи, груди и в местах сгибов имелись глубокие линейные трещины, без отделяемого. Отмечался выворот век, глазная щель полностью не смыкалась. Имелась деформация ушных раковин, инфильтрация мягких тканей вокруг ротовой полости, за счет чего она была раскрыта («рыбий рот»). Рост волос на голове не нарушен. Ногтевые пластины на фа-

лангах пальцев сохранены. Обеспечение венозного доступа было затруднено из-за повышенной плотности кожи.

Обследование и лечение новорожденной девочки осуществлялось в условиях отделения реанимации и интенсивной терапии новорожденных.

В ходе обследования в клиническом анализе крови без патологических изменений. В биохимическом анализе крови: гипопроотеинемия. Анализ крови на группу и резус фактор: B(III), Rh (-), иммунные антитела не выявлены.

Проведен аудиологический скрининг: отоакустическая эмиссия не зарегистрирована — AD, зарегистрирована — AS. Ребенок отнесен к группе риска развития нарушения слуха по результатам аудиологического скрининга и необходимости проведения второго этапа аудиологического скрининга, углубленной диагностики нарушения слуха у ребенка.

Исследование отделяемого из уха на микрофлору: посев роста не дал.

Исследование микрофлоры кожи: патологических микроорганизмов не выявлено.

Проведено ультразвуковое исследование головного мозга и шейного отдела позвоночника: структуры мозга симметричны, дифференцированы, средней эхогенности. Контрастность мозгового рисунка нормальная. Боковые желудочки обычной формы, симметричны, глубина VLS 1 mm, VLD 1 mm. Полость прозрачной перегородки 4 mm. Водопровод мозга не изменен. V3 2 mm V4 не расширен. Сосудистые сплетения симметричные, однородные. Каудоталамические вырезки не изменены. Перивентрикулярные отделы не изменены. Наружные ликворные пространства не расширены. Подвижность тел позвонков в шейном отделе позвоночника сохранена. Смещение тел позвонков не регистрируется. Ликворные пространства позвоночного канала четкие, ровные, просматриваются на всем протяжении. Подвижность спинного мозга в канале сохранена. Структура спинного мозга обычная. Центральный спинно-мозговой канал регистрируется. Патологических изменений со стороны головного мозга, шейного отдела позвоночника не выявлено.

Осмотр дерматовенеролога: Ихтиоз врожденный.

Осмотр невролога: Церебральная ишемия первой степени, в том числе на шейном уровне, смешанного генеза, острый период. Синдром повышенной нервно-рефлекторной возбудимости. Синдром двигательных нарушений.

На основании проведенных клинико-лабораторных исследований был выставлен диагноз:

Основной: Врожденный ихтиоз.

Сопутствующий: Церебральная ишемия головного мозга I степени, острый период. Синдром повышенной нервно-рефлекторной возбудимости. Синдром двигательных нарушений.

Выхаживался ребенок в кювезе при температуре 32,5°-34°С с влажностью 70 %. Вскармливание проводилось сцеженным грудным молоком и смесью

ПреНан в объеме, соответствующим возрасту, дробно, без срыгиваний.

Учитывая сниженную барьерную функцию кожи у новорожденной, соблюдались лечебно-охранительный режим, правила асептики. С рождения проводилась обработка кожи эмульсией Адвантан один раз в сутки вечером в течение двух недель, увлажнение эмульсией Липобейз Baby два раза в сутки, ежедневные водные процедуры с раствором крахмала, отваром череды и ромашки.

Учитывая высокий риск инфицирования, была проведена антибактериальная терапия: Сульфасин 150 мг/кг в сутки, Гентамицин 5 мг/кг в сутки. С целью обезболивания при нарастании возбудимости был назначен Фенобарбитал 0,005 г внутрь, Преднизолон 3 мг два раза в день, с последующим постепенным снижением дозировки до полной отмены.

На фоне проведенного лечения отмечалась положительная динамика. Несколько снизилось шелуше-

ние кожных покровов, уменьшился эктропион, выворот губ стал менее выражен.

В возрасте пяти суток для дальнейшего наблюдения и лечения девочка была переведена в отделение патологии новорожденных Кузбасской областной детской клинической больницы им. Ю.А. Атаманова.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Из представленного клинического случая можно сделать выводы о том, что своевременная диагностика врожденного ихтиоза позволила обеспечить правильный уход за новорожденной и назначить комплексное эффективное лечение. Соблюдение адекватной температуры и влажности окружающей среды, уменьшение контактов с кожей, применение антибактериальной и глюкокортикостероидной терапии благоприятствовали менее тяжелому течению заболевания.

ЛИТЕРАТУРА / REFERENCES:

1. Lathière T, Delmas J, Robert PY. Évolution des anomalies palpébrales chez un nouveau-né atteint d'ichtyose congénitale type bébé collodion [Progression of eyelid abnormalities in a collodion baby type newborn with congenital ichthyosis]. *J Fr Ophthalmol.* 2017; 40(8): e283-e285. doi: 10.1016/j.jfo.2016.07.024.
2. Austin Smith W, Cope A, Fernandez M, Parekh P. Infantile epidermolytic ichthyosis with prominent maternal palmoplantar keratoderma. *Dermatol Online J.* 2016; 22(4): 13030/qt96w8m091.
3. Kün-Darbois JD, Molin A, Jeanne-Pasquier C, Paré A, Bénateau H, Veyssière A. Facial features in Harlequin ichthyosis: Clinical findings about 4 cases. *Rev Stomatol Chir Maxillofac Chir Orale.* 2016; 117(1): 51-53. doi: 10.1016/j.revsto.2015.11.007.
4. Vega Almendra N, Aranibar Duran L. Hereditary ichthyosis: A diagnostic and therapeutic challenge. *Rev Chil Pediatr.* 2016; 87(3): 213-23. doi: 10.1016/j.rchipe.2015.07.025.
5. Takeichi T, Akiyama M. Inherited ichthyosis: Non-syndromic forms. *J Dermatol.* 2016; 43(3): 242-251. doi: 10.1111/1346-8138.13243.
6. Yoneda K. Inherited ichthyosis: Syndromic forms. *J Dermatol.* 2016; 43(3): 252-263. doi: 10.1111/1346-8138.13284.
7. Hu Q, Yi L, Chen K, Zhou J, Chen L, Zeng L, Li H. [Analysis of clinical phenotype and TGM1 gene mutation in a child with neonatal congenital ichthyosis]. *Zhonghua Er Ke Za Zhi.* 2019; 36(4): 357-359. doi: 10.3760/cma.j.issn.1003-9406.2019.04.016.
8. Muñoz-Aceituno E, Nogera-Morel L, Torrelo A, Hernandez-Martin A. Mild collodion baby as a presenting sign of loricon keratoderma: report of a case and review of the literature. *Clin Exp Dermatol.* 2020; 45(3): 395-398. doi: 10.1111/ced.14103.
9. Kool AC, Houtappel M, Filippini LH. Een neonat met een strakke huid. *Ned Tijdschr Geneesk.* 2016; 160: D190.
10. Chao K, Aleshin M, Goldstein Z, Worswick S, Hogeling M. Lamellar ichthyosis in a female neonate without a collodion membrane. *Dermatol Online J.* 2018; 24(2): 13030/qt24g7w9t8.
11. Limmer AL, Nwannunu CE, Patel RR, Mui UN, Tying SK. Management of Ichthyosis: A Brief Review. *Skin Therapy Lett.* 2020; 25(1): 5-7.
12. Glick JB, Craiglow BG, Choate KA, Kato H, Fleming RE, Siegfried E, Glick SA. Improved Management of Harlequin Ichthyosis With Advances in Neonatal Intensive Care. *Pediatrics.* 2017; 139(1): e20161003. doi: 10.1542/peds.2016-1003.
13. Avril M, Riley C. Management of Epidermolytic Ichthyosis in the Newborn. *Neonatal Netw.* 2016; 35(1): 19-28. doi: 10.1891/0730-0832.35.1.19.
14. Moraes ELL, Freire MHS, Rocha F, Secco IL, Costa T, Afonso RQ. Nursing care for a newborn with Lamellar Ichthyosis: a case study in a neonatal unit. *Rev Esc Enferm USP.* 2019; 53: e03519. doi: 10.1590/S1980-220X2018031603519.
15. Oji V, Preil ML, Kleinow B, Wehr G, Fischer J, Hennies HC, et al. S1 guidelines for the diagnosis and treatment of ichthyoses – update. *J Dtsch Dermatol Ges.* 2017; 15(10): 1053-1065. doi: 10.1111/ddg.13340.

Информация о финансировании и конфликте интересов

Исследование не имело спонсорской поддержки.

Авторы декларируют отсутствие явных и потенциальных конфликтов интересов, связанных с публикацией настоящей статьи.

Сведения об авторах:

ЗАРУБИНА Ольга Борисовна, зав. родовым отделением, ГАУЗ ККБСМП им. М.А. Подгорбунского, г. Кемерово, Россия.

E-mail: zarubinakem@mail.ru

ВАСЮТИНСКАЯ Юлия Валерьевна, зам. главного врача по акушерской службе, ГАУЗ ККБСМП им. М.А. Подгорбунского, г. Кемерово, Россия. E-mail: zavrod@mail.ru

ДЕНИСОВА Анна Николаевна, зав. отделением реанимации и интенсивной терапии новорожденных, ГАУЗ ККБСМП им. М.А. Подгорбунского, г. Кемерово, Россия.

E-mail: gkb3nov@yandex.ru

ВАХОНИНА Наталья Викторовна, врач неонатолог, отделение реанимации и интенсивной терапии новорожденных, ГАУЗ ККБСМП им. М.А. Подгорбунского, г. Кемерово, Россия.

E-mail: in_boxmam@inbox.ru

РУДАЕВА Елена Владимировна, канд. мед. наук, доцент, доцент кафедры акушерства и гинекологии им. Г.А. Ушаковой, ФГБОУ ВО КемГМУ Минздрава России, г. Кемерово, Россия.

E-mail: rudaevae@mail.ru

КАРЕЛИНА Ольга Борисовна, канд. мед. наук, доцент кафедры акушерства и гинекологии им. Г.А. Ушаковой, ФГБОУ ВО КемГМУ Минздрава России, г. Кемерово, Россия.

E-mail: ivolga.karelina@mail.ru

ПАВЛЕНКО Владимир Вячеславович, доктор мед. наук, доцент, профессор кафедры госпитальной хирургии, ФГБОУ ВО КемГМУ Минздрава России, г. Кемерово, Россия. E-mail: pavlenkovv@mail.ru

РЫБНИКОВ Сергей Валерьевич, доктор мед. наук, зам. главного врача по гинекологии, ГАУЗ ККБСМП им. М.А. Подгорбунского, г. Кемерово, Россия. E-mail: rsvdok@mail.ru

МОЗЕС Вадим Гельевич, доктор мед. наук, доцент, профессор кафедры акушерства и гинекологии им. Г.А. Ушаковой, ФГБОУ ВО КемГМУ Минздрава России, г. Кемерово, Россия.

E-mail: vadimmoses@mail.ru

ЕЛГИНА Светлана Ивановна, доктор мед. наук, доцент, профессор кафедры акушерства и гинекологии им. Г.А. Ушаковой, ФГБОУ ВО КемГМУ Минздрава России, г. Кемерово, Россия.

E-mail: elginas.i@mail.ru

Information about authors:

ZARUBINA Olga Borisovna, head of the maternity department, Kuzbass Clinical Emergency Hospital named after M.A. Podgorbunsky, Kemerovo, Russia. E-mail: zarubinakem@mail.ru

VASYUTINSKAYA Yulia Valerievna, deputy chief physician for obstetric service, Kuzbass Clinical Emergency Hospital named after M.A. Podgorbunsky, Kemerovo, Russia. E-mail: zavrod@mail.ru

DENISOVA Anna Nikolaevna, head of the department of resuscitation and intensive care of newborns, Kuzbass Clinical Emergency Hospital named after M.A. Podgorbunsky, Kemerovo, Russia.

E-mail: gkb3nov@yandex.ru

VAKHONINA Natalya Viktorovna, neonatologist, department of reanimation and intensive care of newborns, Kuzbass Clinical Emergency Hospital named after M.A. Podgorbunsky, Kemerovo, Russia.

E-mail: in_boxmam@inbox.ru

RUDAEVA Elena Vladimirovna, candidate of medical sciences, docent, docent department of obstetrics and gynecology by G.A. Ushakova, Kemerovo State Medical University, Kemerovo, Russia.

E-mail: rudaevae@mail.ru

KARELINA Olga Borisovna, candidate of medical sciences, docent of the department of obstetrics and gynecology named after G.A. Ushakova, Kemerovo State Medical University, Kemerovo, Russia.

E-mail: ivolga.karelina@mail.ru

PAVLENKO Vladimir Vyacheslavovich, doctor of medical sciences, docent, professor of the department of hospital surgery, Kemerovo State Medical University, Kemerovo, Russia. E-mail: pavlenkovv@mail.ru

RYBNIKOV Sergey Valerievich, doctor of medical sciences, deputy chief physician for gynecology, Kuzbass Clinical Emergency Hospital named after M.A. Podgorbunsky, Kemerovo, Russia. E-mail: rsvdok@mail.ru

MOZES Vadim Gelievich, doctor of medical sciences, docent, professor of the department of obstetrics and gynecology by G.A. Ushakova, Kemerovo State Medical University, Kemerovo, Russia.

E-mail: vadimmoses@mail.ru

ELGINA Svetlana Ivanovna, doctor of medical sciences, docent, professor of the department of obstetrics and gynecology by G.A. Ushakova, Kemerovo State Medical University, Kemerovo, Russia.

E-mail: elginas.i@mail.ru

Корреспонденцию адресовать: ЕЛГИНА Светлана Ивановна, 650056, г. Кемерово, ул. Ворошилова, д. 22а, ФГБОУ ВО КемГМУ Минздрава России.

Тел: 8 (3842)73-48-56, E-mail: elginas.i@mail.ru