

Пигментная ксеродерма

© М.Н. ГАДЖИМУРАДОВ, М.Г. АЛИЕВА, Г.Д. МАМАШЕВА, К.М. ГАДЖИМУРАДОВА

ФГБОУ ВО «Дагестанский государственный медицинский университет» Минздрава России, Махачкала, Россия

РЕЗЮМЕ

Представлены клинические наблюдения пигментной ксеродермии в пойкилодермической стадии у юноши М. 17 лет и девочки З. 7 лет, а также abortивной формы — пигментного ксеродермоида Юнга — у женщины 47 лет. У юноши отмечали деформацию и сужение ротового отверстия: многочисленные трещины, сухость и атрофические рубцовые изменения. Резко выражен кариес зубов. Органы зрения поражены с обеих сторон. У девочки отмечали зуд пораженных участков — предплечья, области тыла кистей и стоп, где выявлены мелкие бородавчатые разрастания. В результате терапии клиническая картина у пациентов не претерпела изменений, лишь у девочки зуд стал менее выраженным. Интересно развивались проявления пигментного ксеродермоида Юнга. Лицо, шея и слизистая оболочка полости рта у пациентки были поражены с рождения. С течением времени экзантема меняла яркость, несколько смешалась. Никаких субъективных ощущений пятна не вызывали. Год назад на них появились папилломатозные разрастания; 3 мес назад ухудшилась острота зрения левого глаза и появился шум в левом ухе. При ярком солнечном свете «рябило» в левом глазу, а затем возникали гул и боль в голове. Очаг поражения кожи имел темно-бордовый цвет, местами фиолетовый и темно-красный с участками здоровой кожи. Кожа подбородка, нижняя губа были гипертрофированы и инфильтрированы. Наблюдала участки здоровой кожи. Волосы на левой брови, волосистой части головы и пушковые в очаге поражения были сохранены. На фоне пигментного участка местами выявлены папилломатозные разрастания и черные миарианые узелки. Левая половина слизистой оболочки полости рта и язык имели насыщенно-красный цвет строго до средней линии. Отмечали инфильтрированность пораженной половины языка.

Ключевые слова: пигментная ксеродерма, пигментный ксеродермоид Юнга, случай из практики.

Гаджимурадов М.Н. — <https://orcid.org/0000-0002-3663-3235>
Алиева М.Г. — <https://orcid.org/0000-0001-7718-1610>
Мамашева Г.Д. — <https://orcid.org/0000-0002-6484-5788>
Гаджимурадова К.М. — <https://orcid.org/0000-0001-8101-1665>

КАК ЦИТИРОВАТЬ:

Гаджимурадов М.Н., Алиева М.Г., Мамашева Г.Д., Гаджимурадова К.М. Пигментная ксеродерма. *Клиническая дерматология и венерология*. 2019;18(4):442-447. <https://doi.org/10.17116/klinderma201918041442>

Xeroderma pigmentosa

© М.Н. GADZHIMURADOV, М.Г. ALIEVA, G.D. MAMASHEVA, К.М. GADZHIMURADOVA

Federal State Budgetary General Educational Institution of the Highest Education «Dagestan State Medical University», Ministry of Health of the Russian Federation, Makhachkala, Russia

ABSTRACT

Clinical observations of pigment xerodermia in the poikilodermic stage in a young man, M., 17 years old, and a girl Z., 7 years old, and an abortive form — Jung's pigmented xerodermoid — in a woman, 47 years old, are presented. The young man noted the deformation and constriction of the oral opening: numerous cracks, dryness and atrophic cicatricial changes. Pronounced tooth decay. The eyes are affected on both sides. The girl noted the itching of the affected areas — the forearms, the back of the hands and feet, where small warty growths were found. As a result of therapy, the clinical status in the patients remained unchanged; only the girl's itching became less pronounced. The manifestations of Jung's pigmented xerodermoid developed in an interesting way. The patient's face, neck, and oral mucosa were affected from birth. Over time, the exanthema changed brightness, and shifted somewhat. The rash did not cause any subjective sensations. One year ago, warts appeared on the affected areas; 3 months ago, the visual acuity of the left eye deteriorated and there was a noise in the left ear. In bright sunlight, there was "rippled" vision in the left eye, and then there was a buzz and pain in the head. The lesion of the skin had a maroon color, sometimes purple and dark red with areas of healthy skin. The skin of the chin and lower lip were hypertrophied and infiltrated. Observed areas of healthy skin. The hair on the left eyebrow and scalp, and vellus hair in the lesion were preserved. In the pigmented area, warts and blackheads were identified in places. The left half of the oral mucosa and tongue had a saturated red color strictly to the midline. The infiltration of the affected half of the tongue was noted.

Key words: xeroderma pigmentosa, Jung's pigmented xerodermoid, case history.

Gadzhimuradov M.N. — <https://orcid.org/0000-0002-3663-3235>
Alieva M.G. — Assistant. <https://orcid.org/0000-0001-7718-1610>
Mamasheva G.D. — <https://orcid.org/0000-0002-6484-5788>
Gadzhimuradova K.M. — <https://orcid.org/0000-0001-8101-1665>

Автор, ответственный за переписку: Гаджимурадов М.Н. — e-mail: gabenu@mail.ru

Corresponding author: Gadzhimuradov M.N. — e-mail: gabenu@mail.ru

TO CITE THIS ARTICLE:

Gadzhimuradov MN, Alieva MG, Mamasheva GD, Gadzhimuradova KM. Xeroderma pigmentosa. *Russian Journal of Clinical Dermatology and Venereology = Klinicheskaya dermatologiya i venerologiya*. 2019;18(4):442-447. (In Russ.). <https://doi.org/10.17116/klinderma201918041442>

Пигментная ксеродерма (ПК; син.: прогрессирующий лентикулярный меланоз Пика, пигментная атрофия кожи Кроккера) — редкое наследственное заболевание, впервые описанное М. Карпоси [1] в 1870 г. Встречается дерматоз у представителей всех рас с частотой 4:1 000 000 [2]. Тип наследования аутосомно-рецессивный. Известно восемь генетических субтипов ПК, каждый из которых соответствует определенному дефектному гену. При этом в коже выявлен дефект репаративных ферментов (отсутствуют или малоактивны) эндо- и экзонуклеаз полимераз, не позволяющий устранить повреждения, возникающие при мутагенном воздействии УФ-лучей, ионизирующей радиации в ДНК клеток кожи любого типа: кератиноцитах, фибробластах, лимфоцитах и т.д. [3]. По этой причине кожа таких пациентов чрезвычайно чувствительна к солнечному облучению, а манифестные проявления заболевания в ней являются облигатным предраком [4].

После рождения клинических признаков ПК не наблюдают. Манифестацию заболевания в 75% случаев отмечают в возрасте с 3 мес до 3 лет, однако дерматологический процесс может начаться и после 30 лет [5].

Для клинической картины ПК характерно поражение центральной нервной системы, органов зрения и кожи [6]. Первым дерматологическим признаком является эритема лица (открытые участки тела) с отеком и иногда пузырьками после интенсивной инсоляции. Отмечается это у 60% больных с высокой чувствительностью к солнечному свету. У 40% пациентов без признаков фоточувствительности диагноз становится очевидным несколько позже — при появлении гиперпигментированных пятен (лентиго, веснушки) на подверженных инсоляции участках кожи. Такая же картина (гиперпигментация) вырисовывается после регресса воспалительных явлений. В комплексе вышеуказанные проявления идентифицируются как первая (воспалительная) стадия ПК [3]. Затем наступает вторая (пойкилодермическая) стадия. Для нее типичны телеангиэктазии, участки атрофии, сухости, истонченной кожи (появляются беловатые рубчики с гладкой блестящей поверхностью) и сохраняющаяся гиперпигментация, которые создают картину пойкилодермии [3]. На фоне гиперпигментации со временем появляются гипопигментированные пятна, часто на спинке носа и над подбородком [4].

Атрофия кожи приводит к деформации носовых ходов и ротового отверстия, истончению хрящей ушных раковин и носа. В 80% случаев одновременно наблюдается поражение органов зрения: светобоязнь, кератоконъюнктивит, эктропион, блефарит, изъязвление слизистой оболочки век, помутнение роговицы, ее васкуляризация, пигментные пятна на ней, птеригиум; также могут возникать эпителиумы на этих участках [3, 6].

На второй стадии у 20% больных отмечают неврологические нарушения: гипо- и арефлексию, атаксию, сенсорные нарушения, умственную отсталость, аномалии ЭЭГ [3, 6].

Для третьей (опухолевидной) стадии характерно возникновение доброкачественных (папилломы, кератоакантомы, ангиомы, ангиомиомы, фибромы) и злокачественных опухолей. Появляются такие новообразования на слизистой оболочке полости рта (лейкоплакия, хейлит актинический, рак языка и губ). На 8—10-м году болезни происходит малигнизация доброкачественных новообразований или сразу образуются базоцеллюлярные и спиноцеллюлярные эпителиомы, меланомы и саркомы [5]. Частота развития злокачественных новообразований коррелирует с тяжестью кожного процесса. Больные погибают после возникновения метастазов во внутренние органы [3]. В 70% случаев смерть наступает до 15 лет. Однако, по данным Р. Bradford и соавт. [7], около 45% больных доживают до 40 лет.

Интересна публикация D. Tennstedt и J.-M. Lachapell [8], в которой они описывают спонтанное исчезновение четырех кератоакантом при ПК после удаления трех, предшествовавших им.

Заболевание обостряется весной и летом, а прогноз тем хуже, чем раньше оно начинается [5].

Комбинация ПК с идиотией и карликовым ростом носит название синдрома Де Санктиса—Какконе (идиотия ксеродермическая), описанного в 1932 г. [6]. В клинической картине доминируют умственная отсталость, микроцефалия, задержка роста (карликовый рост) и полового созревания, возможны потеря слуха, мозжечковая атаксия, параличи. На рентгенограмме отмечают малые размеры турецкого седла. Из-за недоразвития гипофиза и мозжечка нарушается порфириновый обмен. Кожные проявления резко выражены. У 70% больных развиваются злокачественные опухоли, которые метастазируют во внутренние органы и ведут к летальному исходу в детском возрасте [3].



Рис. 1. Больной М. Область лица и шеи с многочисленными темными пятнами, белесоватыми рубчиками, крупнопластинчатыми чешуйками.

Fig. 1. Patient M. Area of face and neck with numerous dark spots, whitish scars, large-plate scales.

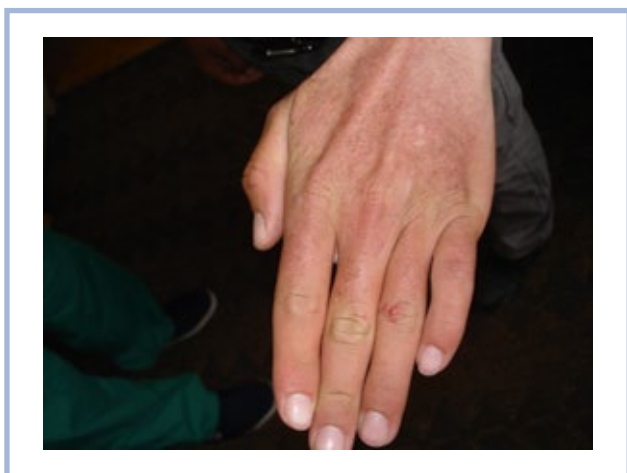


Рис. 2. Больной М. Тыл кистей с единичными коричневыми пятнами и белесоватыми рубчиками.

Fig. 2. Patient M. Rear hand with single brown spots and whitish scars.

Б.А. Бернбейн и соавт. [6] выделяли разновидности ПК: вариант ПК (форма без неврологических нарушений), форма II ПК (повышенная чувствительность к ионизирующей радиации, при которой отсутствуют злокачественные новообразования даже при тяжелом и длительном поражении кожи), пигментный ксеродермоид Юнга. Последняя разновидность является abortивной формой ПК, для которой характерны более позднее начало — в 3—4-м десятилетия, менее выраженные кожные изменения, легкое течение процесса. Предположительно при этой форме понижена чувствительность к солнечному облучению в сравнении с классической ПК (но она выше, чем у здоровых людей) [3].

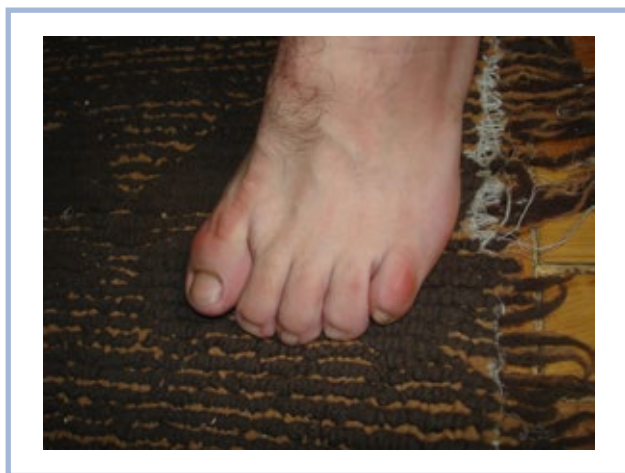


Рис. 3. Больной М. Тыл стопы; воспалительные явления в области кожи первого и пятого пальцев.

Fig. 3. Patient M. Rear of the foot; inflammation of the first and fifth finger skin.

Дифференциальный диагноз ПК проводят с синдромом Блума, наследственным лентицинозом, световой оспой Базена, пигментной крапивницей, врожденным дискератозом, врожденной пойкилодермией Ротмунда—Томсона, хроническим рентгеновским дерматитом, недержанием пигмента [3, 5].

Лечение ПК малоэффективно. Применяют витамины группы А, В₁, В₆, В₁₂, РР, противомаларийные препараты, ароматические ретиноиды (этретинат, изотретиноин). Опухолевидные образования предпочтительно удалять (применяют методы иссечения, дермabrasии, электроэксцизии, диатермокоагуляции, криодеструкции). Назначают также проспидин по 100 мг внутримышечно (на курс 3000 мг), 5-флюорцитозиную мазь. В качестве профилактики предохраняют кожу от солнечных лучей, применяя широкополюсные шляпы, зонты от солнца, фотозащитные кремы.

Приводим наши клинические наблюдения трех случаев ПК.

Больной М., 17 лет, обратился в ГБУ Республики Дагестан «Республиканский кожно-венерологический диспансер» (ГБУ РД РКВД) г. Махачкалы с жалобами на сухость, чувство стягивания и зуд кожи лица, шеи, кистей, стоп, появление там эфлоресценций, а также светобоязнь.

Анамнез. Со слов матери, болеет с годовалого возраста, когда на тыле кистей и лице появлялись шелушащиеся красные пятна, которые постепенно темнели, образовывались беловатые рубчики. Процесс сопровождался зудом и жжением кожи. Лечение (амбулаторное и стационарное) эффекта не давало. Отмечал обострение в летнее время года. Пациент несколько отстает в росте и массе тела от сверстников. Общее состояние удовлетворительное, питание пониженное. Родители не имеют дерматологических заболеваний и не являются родственниками между



Рис. 4. Больной М. Ротовое отверстие с многочисленными трещинами кожи, сухостью и атрофическими рубцовыми изменениями. Кариес.

Fig. 4. Patient M. Oral opening with numerous skin cracks, dryness and atrophic scarring changes. Caries.



Рис. 5. Больной М. Двусторонний кератоконъюнктивит, блефарит, светобоязнь и слезотечение.

Fig. 5. Patient M. Bilateral keratoconjunctivitis, blepharitis, photophobia and lacrimation.

собой. Имеет старшего брата и сестру, которые не страдают подобной патологией.

Status specialis: поражение кожи локализовано на лице, шее, тыле кистей и стоп. Кожа лица и шеи имеет пестрый вид: многочисленные темные пятна, белесоватые рубчики, крупнопластинчатые чешуйки (рис. 1). На тыле кистей единичные коричневые пятна (рис. 2), а на стопах воспалительные явления (рис. 3). Отмечаются деформация и сужение ротового отверстия: многочисленные трещины, сухость и атрофические рубцовые изменения (рис. 4). Резко выражен кариес зубов (см. рис. 4). Органы зрения поражены с обеих сторон: кератоконъюнктивит, блефарит, светобоязнь и слезотечение (рис. 5). Диагноз: «пигментная ксеродермия, пойкилодермическая стадия».



Рис. 6. Больная З. Картина пойкилодермической стадии на коже предплечий.

Fig. 6. Patient Z. Picture of poikilodermic stage on the forearm skin.

Проведено лечение: дексаметазон по 4 мг внутримышечно 1 раз в день (10 дней), экстракт алоэ подкожно по 1 мл ежедневно в течение 14 дней, хлорохин (делагил) по 0,25 г 1 раз в день (14 дней), меггидролин (диазолин) по 0,1 мг 2 раза в день (10 дней), силимарин (карсил) по 35 мг 3 раза в день в течение 9 дней, рибофлавин по 0,01 г 3 раза в день (10 дней), наружно крем солнцезащитный для светлой кожи (SPF-15). В результате терапии клиническая картина не претерпела изменений.

Больная З., 13 лет, с жалобами на гиперпигментированные высыпания и зуд кожи госпитализирована в ГБУ РД РКВД г. Махачкалы.

Анамнез. Родилась от первой беременности, протекавшей без осложнений. В возрасте 2 лет стали появляться эритематозные эффоресценции на открытых участках кожи. В летнее время процесс обострялся. На момент осмотра пациентка адекватно отвечает на поставленные вопросы. Указывает на зуд пораженных участков. Других заболеваний кожи и внутренних органов не выявлено.

На предплечьях пойкилодермическая картина (рис. 6). В области тыла кистей и стоп мелкие бородавчатые разрастания (рис. 7).

Диагноз: «пигментная ксеродермия, пойкилодермическая стадия».

Назначено лечение: меггидролин (диазолин) по 0,1 мг 1 раз в день (утром) и хлоропирамина гидрохлорид (супрастин) внутримышечно по 1 мл 1 раз в день (вечером) в течение 10 дней, 30% раствор тиосульфата натрия по 4 мл внутривенно через день

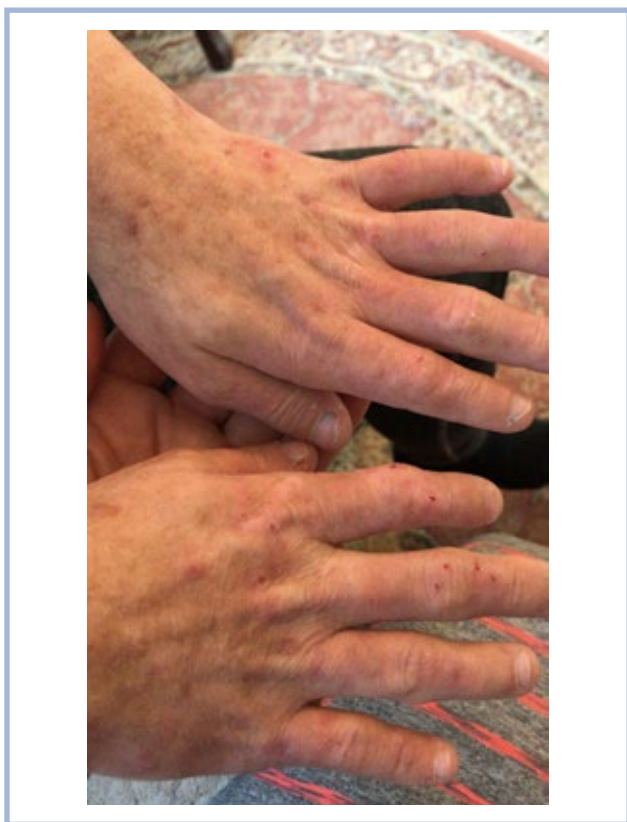


Рис. 7. Больная З. На тыле кистей пигментированные пятна, белесоватые участки атрофии, мелкие бородавчатые разрастания с кор.

Fig. 7. Patient Z. Pigmented spots, whitish patches of atrophy, small warty sprouts with crust on the back of the hand.



Рис. 8. Больная К. Очаг поражения лица, шеи и волосистой части головы.

Fig. 8. Patient K. Focus of lesion of face, neck and scalp.

(14 дней), энтеросгель по 15 г (столовая ложка) 3 раза в день в течение недели, местно на лицо мазь акридерм 2 раза в день в течение 14 дней, на тело и конечности крем солнцезащитный для светлой кожи (SPF-

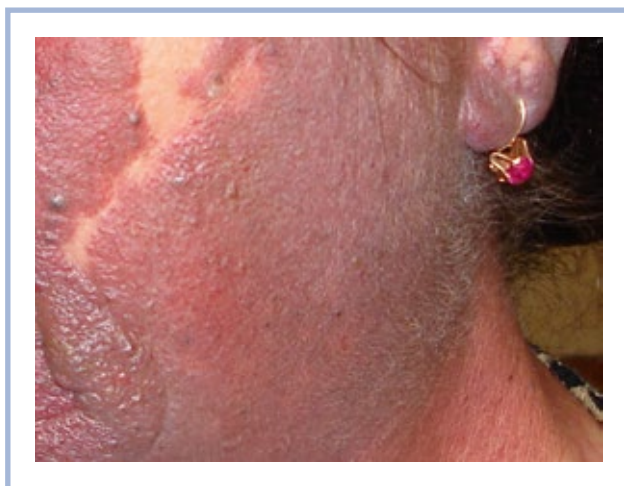


Рис. 9. Больная К. Пушковые волосы в очаге.

Fig. 9. Patient K. Lanugo hair in the hearth.

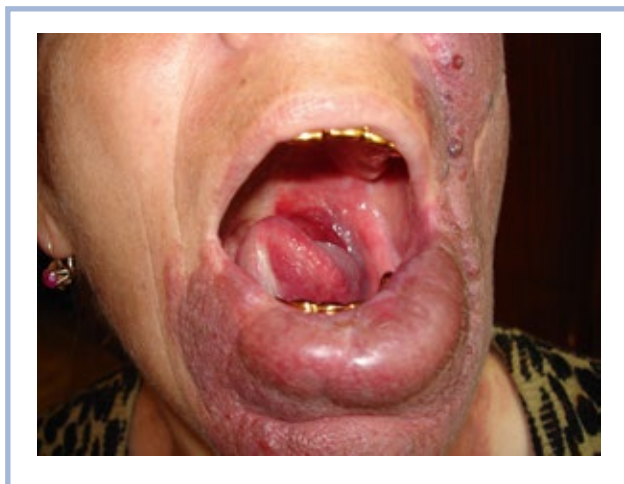


Рис. 10. Больная К. Гипертрофированная нижняя губа; пигментация и отечность левой половины слизистой оболочки рта и языка.

Fig. 10. Patient K. Hypertrophied lower lip; pigmentation and swelling of the left side of the mouth and tongue mucosa.

15). На фоне терапии зуд стал менее выражен, клиническая картина сохраняется.

Больная К., 47 лет, обратилась в ГБУ РД РКВД г. Махачкалы с жалобами на крупные пятна лица, шеи и слизистой рта.

Анамнез. Со слов пациентки, экзантема имелась на лице, шее и слизистой рта с рождения. В течение времени она меняла яркость, несколько смещалась. Никаких субъективных ощущений пятно не вызывало. Год назад на нем появились папилломатозные разрастания. Три месяца назад ухудшилась острота зрения левого глаза и появился шум в левом ухе. При ярком солнечном свете рябит в левом глазу, а затем возникают гул и боль в голове.

Status specialis. Состояние пациентки удовлетворительное. Поражение носит распространенный ха-

раक्टर, локализовано на левой половине лица — на волосистой части головы, уха, шеи, а также на слизистой оболочке рта. Очаг поражения кожи имеет темно-бордовый цвет, местами фиолетовый, темно-красный с участками здоровой кожи. Кожа подбородка, нижняя губа гипертрофированы и инфильтрированы (рис. 8). Наблюдаются участки здоровой кожи. Волосы левой брови, волосистой части головы и пушковые в очаги сохранены (рис. 9).

На фоне пигментного участка местами папилломатозные разрастания и черные милиарные узелки.

Левая половина слизистой оболочки рта и язык насыщенно-красного цвета строго до средней линии.

Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

Отмечается инфильтрированность пораженной половины языка (рис. 10).

Диагноз: «ксеродермоид пигментный Юнга».

От госпитализации пациентка отказалась и повторно не обращалась.

Мы постарались ознакомить практикующих врачей с клиническими случаями пигментной ксеродермии и ее abortивной формы — пигментного ксеродермоида Юнга. Это должно способствовать своевременной дифференциальной диагностике редкого генодерматоза, вторичной профилактике его обострений и симптоматическому лечению, что должно повысить качество жизни таких пациентов.

The authors declare no conflict of interest.

ЛИТЕРАТУРА/REFERENCES

1. Kaposi M. *Med. Jahrb* (Wien); 1882:619.
2. Keder C. *Nat. Canter Ingt. Monogr.* 1963, 10:349-359.
3. Скрипкин Ю.К., Мордовцев В.Н., ред. *Кожные и венерические болезни*. Руководство для врачей. М.; 1999. Т.2: 651-653. Skripkin YuK, Mordovtsev VN, ed. *Skin and venereal diseases. A guide for doctors*. М.; 1999. Vol. 2:651-653. (In Russ.).
4. Альбанова В.И. Плоскоклеточный рак кожи при пигментной ксеродерме. *Рос журн кож вен бол.* 2014;6:8-12. Al'banova VI. Squamous cell carcinoma of the skin with pigment xeroderma. *Russian journal of skin and venereal diseases. Rus j kozh ven bol.* 2014;6:8-12. (In Russ.).
5. Абдуллаев А.Х., Белова Л.В. Пигментная ксеродерма. *Вестн дерматол венерол.* 1983;1:61-64. Abdullaev AKh, Belova LV. Pigmented xeroderma. *Herald of dermatology and venereology. Vestn dermatol venerol.* 1983;1:61-64. (In Russ.).
6. Бернбейн Б.А., Рябинина М.Е., Герасимова Е.В. Случай пигментного ксеродермоида Юнга у двух братьев. *Вестн дерматол венерол.* 1983;7:34-36. Bernbeyn BA, Ryabinina ME, Gerasimova EV. The case of pigment xerodermoid Jung in two brothers. *Herald of dermatology and venereology. Vestn dermatol venerol.* 1983;7:34-36. (In Russ.).
7. Bradford PT, Goldstein AM, Tamura D, Khan SG, Ueda T, Boyle J, et al. Cancer and neurologic degeneration in xeroderma pigmentosum: long term follow-up characterises the role of DNA repair. *J. Med. Genet.* 2011;48(3):168-76.
8. Tennstedt D, Lachapell J-M. *Ann. Derm. Venerol.* 1977;104:98-102.

Поступила в редакцию 14.06.18

Received 14.06.18

Принята к печати 02.07.19

Accepted 02.07.19

УНИКАЛЬНОЕ ИЗДАНИЕ

Рекомендовано врачам-исследователям, аспирантам, редакторам медицинских изданий

РЕКОМЕНДАЦИИ по подготовке научных медицинских публикаций

Под редакцией С.Е. Бащинского, В.В. Власова

*В настоящем издании
собраны важнейшие
статьи и документы,
обобщающие современный
мировой опыт подготовки
научных медицинских
изданий*



- ОФОРМЛЕНИЕ НАУЧНЫХ ПУБЛИКАЦИЙ
- ЭТИКА НАУЧНЫХ ПУБЛИКАЦИЙ
- ОРГАНИЗАЦИОННЫЕ ВОПРОСЫ РАБОТЫ РЕЦЕНЗИРУЕМЫХ МЕДИЦИНСКИХ ЖУРНАЛОВ
- ОЦЕНКА КАЧЕСТВА НАУЧНЫХ МЕДИЦИНСКИХ ПУБЛИКАЦИЙ

Реклама
Приобрести книгу «Рекомендации по подготовке научных медицинских публикаций» можно в издательстве «Медиа Сфера»

Вы можете заказать книгу (только в пределах РФ) через интернет (www.mediasfera.ru)

Почтовый адрес издательства «Медиа Сфера»:
127288 Москва, д/я 84, Медиа Сфера

По вопросам приобретения просим обращаться по адресу: 127288 Москва, Дмитровское шоссе, дом 48, корпус 2, издательство «Медиа Сфера»

Тел. отдела распространения:
(495) 482-4329, 482-0804
Факс (495) 482-4312
E-mail: zakaz@mediasfera.ru

3–4 октября 2019 года

2019

IX Межрегиональный форум дерматовенерологов и косметологов

Здание Правительства Москвы

www.mosderma.ru

Форум проводится под патронатом:

- Правительство Москвы
- Департамента
здравоохранения
города Москвы

Организаторы:

- Национальный альянс
дерматологов и косметологов
- Кафедра кожных болезней
и косметологии ФДПО ФГБОУ
ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова
Минздрава России
- Московский научно-
практический центр
дерматовенерологии
и косметологии ДЗМ
- Некоммерческое партнерство
«Междисциплинарный
медицинский альянс» (МДМА)

Конгресс-оператор:

KST

ООО «KST Интерфорум»
г. Москва, Обручевая 50/1, стр. 2
телефоны +7 (495) 419-08-68,
+7 (495) 722-64-20

info@kstinterforum.ru

www.kstinterforum.ru

Официальный сайт Форума –
<http://www.mosderma.ru/>

Основные направления:

- Организационно-правовые вопросы оказания помощи по профилю «дерматовенерология» и «косметология» в Москве: стратегия развития здравоохранения и совершенствование нормативной базы
- Фундаментальные исследования в дерматовенерологии
- Новое в диагностике, лечении и профилактики заболеваний кожи
- Аллергология и иммунология
- Современные тенденции диагностики, лечения и профилактики инфекций, передаваемых половым путем
- Клиническая и лабораторная микология
- Детская дерматология
- Трихология: актуальные вопросы диагностики, терапии и реабилитации
- Дерматоонкология
- Эстетическая медицина: техники, протоколы, технологии
- Комбинированные и сочетанные методы в косметологии: контурная инъекционная пластика, ботулинотерапия, мезотерапия, пилинги, PRP, тредлифтинг
- Лазеро- и фототерапия в дерматологии и косметологии