

## СПИСОК ИСТОЧНИКОВ

1. Перловская, В. В. Ошибки и Опасности в диагностике и лечении гемангиом кожи у детей / В. В. Перловская, И. Н. Кайгородова // Сибирский медицинский журнал. – 2010. – № 6. – С. 234–236.
2. Пашенко, Ю. В. Гемангиомы у детей: современные тенденции и перспективные направления лечения / Ю. В. Пашенко, В. П. Вивчарукв, К. Ю. Пашенко // Медицина неотложных состояний. – 2011. – № 6(37). – С. 13–18.
3. Intramuscular hemangioma within the biceps brachii causing the limitations of elbow extension and forearm pronation: A case report / Yang Liu, Ruijun Li, Zhigang Liu [et al.] // Medicine. – 2019. – Vol. 98, № 5. – e14343.
4. Surgical management of intramuscular hemangioma of the foot: a case report / K. Lahrach, S. Abdulrazak, A. Marzouki, F. Boutayeb // Patient Safety in Surgery. – 2019. – Vol. 13, № 1. – P. 1-4.
5. Kowalska M. Infantile Hemangiomas: An Update on Pathogenesis and Treatment / M. Kowalska, W. Debek, E. Matuszczak // Journal of Clinical Medicine. – 2021. – Vol. 10, № 20. – P. 4631.

## Сведения об авторах

А.О. Моисеева\* – студент

А.С. Алексеева – студент

И.А. Плотникова – доктор медицинских наук, доцент

## Information about the authors

A.O. Moiseeva\* – student

A.S. Alekseeva – student

I.A. Plotnikova – Doctor of Sciences (Medicine), Associate Professor

\*Автор, ответственный за переписку (Corresponding author):

alenkasurgeon@gmail.com

УДК: 616.511.8-053.31-085

## ВРОЖДЕННЫЙ ИХТИОЗ. КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

Алексеева Анастасия Васильевна, Демидова Римма Александровна, Каширская Елена Игоревна

Кафедра госпитальной педиатрии и неонатологии

ФГБОУ ВО «Астраханский государственный медицинский университет» Минздрава России  
Астрахань, Россия

## Аннотация

**Введение.** Ихтиозы — это группа редких генетических заболеваний с широким фенотипическим спектром, характеризующихся чаще всего генерализованным гиперкератозом и шелушением с вариабельной эритемой. В основе патогенеза врожденного ихтиоза лежат изменение структуры кератина и его гиперпродукция. Фенотипическая гетерогенность ихтиоза является результатом многочисленных вариантов генных мутаций, которые приводят к нарушению гомеостаза зернистого и рогового слоев, вызывая структурные и функциональные нарушения кожного барьера. Диагноз в большинстве случаев устанавливается сразу после рождения на основании клинических данных. Основой лечения являются правильный уход за кожей, регулярное ее увлажнение, предупреждение инфицирования. **Цель исследования** – описать особенности клинического течения, диагностики и терапии семейных случаев врожденного ихтиоза. **Материал и методы.** Истории болезни пациентов с врожденным ихтиозом. **Результаты.** В статье описаны клинические случаи врожденного ихтиоза у двух мальчиков из одной семьи, рожденных с разницей 8 лет. На момент рождения у обоих детей отмечались схожие клинические признаки и характер течения заболевания. **Выводы.** У детей в данной семье проявилась генетически близкая форма врожденного ихтиоза. Благодаря своевременно начатой комплексной терапии и правильному уходу отмечалась существенная положительная динамика.

**Ключевые слова:** кожа, врожденный ихтиоз, новорожденный ребенок, клинический случай

## CONGENITAL ICHTHYOSIS. A CLINICAL CASE

Alekseeva Anastasia Vasilyevna, Demidova Rimma Alexandrovna, Kashirskaya Elena Igorevna

Department of Hospital Pediatrics and Neonatology

Astrakhan State Medical University

Astrakhan, Russia

## Abstract

**Introduction.** Ichthyosis is a group of rare genetic diseases with a wide phenotypic spectrum, characterized most often by generalized hyperkeratosis and peeling with variable erythema. The pathogenesis of congenital ichthyosis is based on a change in the structure of keratin and its hyperproduction. The phenotypic heterogeneity of ichthyosis is the result of numerous variants of gene mutations that lead to a violation of the homeostasis of the granular and horny layers, causing structural and functional disorders of the skin barrier. In most cases, the diagnosis is established immediately after birth based on clinical data. The basis of treatment is proper skin care, regular moisturizing, prevention of infection. **The aim of the study** is to describe the features of the clinical course, diagnosis and therapy of familial cases of congenital

ichthyosis. **Material and methods.** Medical records of patients with congenital ichthyosis. **Results.** The article describes clinical cases of congenital ichthyosis in two boys from the same family born 8 years apart. At the time of birth, both children had similar clinical signs and the nature of the course of the disease. **Conclusion.** The children in this family showed a genetically similar form of congenital ichthyosis. Due to the timely initiation of complex therapy and proper care, there was a significant positive trend.

**Keywords:** skin, congenital ichthyosis, newborn baby, clinical case

## **ВВЕДЕНИЕ**

Ихтиоз (диффузная кератома, сауриаз) — это генетически обусловленное наследственное заболевание, которое характеризуется диффузными гиперкератическими изменениями кожных покровов [1]. В основе патогенеза врожденного ихтиоза лежат изменение структуры кератина и его гиперпродукция. Фенотипическая гетерогенность ихтиоза является результатом многочисленных вариантов генных мутаций, которые приводят к нарушению гомеостаза зернистого и рогового слоев, вызывая структурные и функциональные нарушения кожного барьера [2]. Все ихтиозы делятся на две большие группы: несиндромальные формы, ограничивающиеся только кожными изменениями и синдромальные, когда ихтиоз является одним из множества симптомов [3]. Частота встречаемости врожденного ихтиоза в популяции зависит от географической зоны и составляет при вульгарном ихтиозе – 1:250-1:1000, X-сцепленном – 1:2000-1:6000, ламеллярном – 1:300000, при ихтиозиформной эритродермии – 1:100000. Гиперкератические изменения кожи появляются уже на четвертом месяце внутриутробного развития плода. Выраженные изменения в организме плода могут быть несовместимыми с жизнью и заканчиваться внутриутробной гибелью или летальным исходом в течение недели после рождения.

Клиническими проявлениями ихтиоза после рождения являются гиперемированная, покрытая тонкой сухой желтовато-коричневой плёнкой кожа, крупнопластинчатое шелушение, глубокие трещины различных участков кожного покрова, гиперкератоз, повышенная складчатость ладоней и стоп. В тяжелых случаях у больных ихтиозом отмечается выворот век (эктропион) и губ (эклабион, «рыбий рот»). Диагноз, в большинстве случаев, ставится на основании клинических проявлений, так как генетические исследования не всегда бывают доступны. Для подтверждения диагноза можно провести гистологическое исследование чешуек. Лечение новорожденных с ихтиозом требует комплексного подхода. Основными принципами терапии являются поддержание водноэлектролитного баланса, регулярное увлажнение кожных покровов, регуляция температурного режима, контроль поступления с пищей белка и предупреждение инфекционных осложнений [4,5].

**Цель исследования** - Описать особенности клинического течения, диагностики и терапии семейных случаев врожденного ихтиоза.

## **МАТЕРИАЛ И МЕТОДЫ**

Истории болезни пациентов с врожденным ихтиозом.

## **РЕЗУЛЬТАТЫ**

Под нашим наблюдением находилась семья, в которой двое детей страдают врожденным ихтиозом. Первый ребенок родился в 2014 году от здоровых родителей. Безусловно, для матери было неожиданностью, что ее долгожданный первенец родился с таким тяжелым недугом. В первые дни после родов мама испытывала панику перед заболеванием и даже неприятие своего больного ребенка. Однако, благодаря психологической поддержке медицинского персонала, ежедневным беседам с матерью, обучению правильному уходу за кожными покровами ребенка, женщина научилась понимать и любить своего «особенного» сына. В стационаре ребенок получал комплексное лечение и в возрасте 1,5 месяцев в удовлетворительном состоянии был выписан домой. Ребенок состоит на учете у дерматолога, осуществляется регулярный уход за кожей, постоянное ее увлажнение. На сегодняшний день мальчик развивается соответственно возрасту, учится во 2 классе школы и занимается спортом.

Спустя 8 лет женщина вновь забеременела. Несомненно, у семьи была надежда родить здорового ребенка. Однако, у родителей вновь родился мальчик с врожденным ихтиозом. В этот раз мама спокойно восприняла появление второго ребенка с заболеванием, которым страдает ее первенец, и психологически была готова к заботе о малыше и борьбе с недугом. Мальчик получал необходимое лечение в стационаре, после чего со значительным улучшением был выписан домой под наблюдение специалистов.

Приводим описание данных клинических случаев.

Ребёнок Р. мужского пола рожден в ГБУЗ «Клинический родильный дом» г. Астрахани от I беременности, I срочных родов с весом 3900 гр., ростом 55 см., окружностью головы 36 см., оценкой по шкале Апгар 8/8 баллов на 1-ой и 5-ой минуте, соответственно. Беременность протекала на фоне артериальной гипертонии, острой респираторно-вирусной инфекции в 18 недель. В родах - преждевременное излитие околоплодных вод.

Состояние мальчика при рождении было расценено как тяжелое, обусловленное проявлениями врожденного ихтиоза, неврологической симптоматикой в виде угнетения ЦНС. На 4 сутки жизни из родильного дома был переведен в отделение психоневрологического профиля детской городской больницы №1.

Состояние при поступлении тяжелое. При осмотре была выявлена сниженная двигательная активность, мышечная гипотония, гипорефлексия. В правой теменной области определялась кефалогематома размером 4,0\*3,0 см. Обращали на себя внимание выраженные изменения кожных покровов. Кожа эритематозная, блестящая. Крупнопластинчатое шелушение на всем протяжении кожного покрова. Трещины, эрозии на коже конечностей, туловища, в естественных складках. В области ладоней и стоп участки гиперкератоза. Веки вывернуты, не смыкались (эктропион). Рот зиял. («рыбий рот»). При аускультации лёгких отмечалось равномерно ослабленное дыхание, хрипы не выслушивались. ЧДД 48 в 1 мин. При аускультации сердца - тоны ритмичные, приглушенные. ЧСС — 134 ударов в минуту. Живот мягкий, безболезненный при пальпации. Печень выступала из-под края реберной дуги на 2 см. Селезёнка не пальпировалась. Стул, мочеиспускание в норме.

Консультирован дерматологом, диагноз: Врожденный ихтиоз. Сухая эритродермия Брока.

По данным гемограммы были выявлены лейкоцитоз со сдвигом влево, анемия лёгкой степени тяжести. При ультразвуковом исследовании органов брюшной полости патологии не выявлено. При эхокардиоскопии визуализировалось открытое овальное окно.

Выставлен клинический диагноз: Основной: Врожденный ихтиоз. Сухая эритродермия Брока, стационарная стадия, динамическое наблюдение. Сопутствующий: Кефалогематома правой теменной кости. Нормохромная анемия легкой степени. Малая аномалия развития сердца: открытое овальное окно. НК 0 ст.

Ребенку было назначено комплексное лечение, которое включало в себя гормональную терапию преднизолоном, местное лечение в виде ежедневной обработки кожных покровов кремами «Интенсив», «Депантенол», наложения салфеток «Активекс» в естественные складки. Учитывая высокий риск инфицирования, была назначена антибактериальная терапия ампициллином. Для улучшения трофики кожи, процессов пролиферации эпителиоцитов, торможения кератинизации назначен ретинол-ацетат. С целью коррекции анемии ребенок получал «Мальтофер».

На фоне проводимого лечения отмечалась положительная динамика. Кожные покровы приобрели розовый цвет. Крупнопластинчатое шелушение разрешилось. Эрозии, трещины исчезли. Гиперкератоз ладоней и стоп значительно уменьшился. Явления эктропиона и эклабиума разрешились.

На 42 сутки пребывания в стационаре ребенок был выписан домой в удовлетворительном состоянии под наблюдение педиатра, дерматолога и кардиолога по месту жительства с рекомендациями.

Спустя 6 лет в данной семье родился второй ребёнок, мальчик. Беременность протекала на фоне анемии, миопии, диффузной фиброзной мастопатии, диффузной струмы. Рожден от

срочных родов с весом 3680 гр., ростом 53 см., окружностью головы 36 см., оценкой по шкале Апгар 8/9 баллов. Состояние ребенка при рождении тяжёлое. Отмечались клинические проявления врождённого ихтиоза, симптоматика угнетения ЦНС. Из родильного дома переведен в отделение реанимации и интенсивной терапии областной детской клинической больницы. При поступлении состояние тяжелое. Признаки врожденного ихтиоза в виде сухости, нарушения целостности кожных покровов на лице, животе, туловище и конечностях, глубоких трещин кожи, генерализованного крупнопластинчатого шелушения, эктропиона, эклабиума. Симптоматика угнетения ЦНС в виде снижения двигательной активности, мышечной гипотонии. Со стороны внутренних органов без особенностей.

При обследовании выявлены палочкоядерный нейтрофиллез, повышение уровня щелочной фосфатазы, на нейросонограмме – признаки снижения индекса резистентности сопротивления сосудов головного мозга, при ультразвуковом исследовании внутренних органов - признаки пиелозктазии правой почки, при эхокардиоскопии – открытое овальное окно. Консультирован дерматологом, сделано заключение, что у ребенка имеет место коллоидная форма врожденного ихтиоза.

Был выставлен клинический диагноз: Основной: Врожденный ихтиоз. Коллоидный плод. Сопутствующий: Пиелозктазия правой почки. Малая аномалия развития сердца: Открытое овальное окно. НК 0 ст. На 14 сутки пребывания в отделении обнаружены воспалительные изменения в урограмме в виде лейкоцитурии, бактериурии, при бактериологическом исследовании мочи – высеив *Klebsiella oxytoca*. Выставлен диагноз – инфекция мочевыводящих путей.

Пациент получал комбинированную антибактериальную терапию, местное лечение, которое заключалось в обработке кожных покровов кремом «Бепантен», обработке трещин кремом «Бепантен плюс» (бепантен + хлоргексидин), обработке ануса после дефекации и половых органов после мочеиспускания раствором «Проктосом». От гормональной терапии было решено воздержаться.

На 26 сутки жизни с положительной динамикой ребенок был переведен в отделение патологии новорожденных детей, где продолжал получать лечение.

На фоне проводимой терапии отмечалась положительная динамика: крупнопластинчатое шелушение и явления гиперкератоза разрешились, трещины исчезли, эктропион и эклабион регрессировали. В возрасте 1 месяца жизни в удовлетворительном состоянии ребенок был выписан с рекомендациями под наблюдение педиатра и дерматолога.

### **ОБСУЖДЕНИЕ**

На данный момент известно более 50 генетических мутаций, которые могут привести к развитию различных форм ихтиоза. Существует множество классификаций этого заболевания, основанных на различных критериях. Самой актуальной на данный момент считается клинико-генетическая классификация, которая делит ихтиозы на несиндромальные и синдромальные формы.

У обоих обсуждаемых пациентов была обнаружена редкая форма ихтиоза - врожденная ихтиозиформная эритродермия. Это наследственное заболевание, которое передается по аутосомно-рецессивному типу. Хотя диагноз был поставлен на основе клинических данных, генетическое тестирование не проводилось.

Лечение ихтиоза требует комплексного подхода, включая частые ванны, увлажнение кожи, применение мягких и кератолитических средств. Важно поддерживать оптимальную влажность и температуру воздуха, контролировать прием жидкости и белка.

Благодаря своевременному и комплексному лечению у обсуждаемых пациентов удалось избежать инфекционных осложнений и достичь положительной динамики в их состоянии.

### **ВЫВОДЫ**

Представленное клиническое наблюдение демонстрирует наследственный характер врожденного ихтиоза, который проявился у двоих детей в одной семье. В данных случаях у детей проявилась генетически близкая мутация, и, по-видимому, один из родителей является носителем патологического гена.

Несомненно, ведение новорождённых с ихтиозом требует комплексного подхода с активным участием медицинского персонала и родственников ребенка. Приведённые случаи отражают важность ранней диагностики, своевременного лечения и правильного ухода за кожей, а также психологической поддержки родственников детей с данной патологией, что способствует благоприятному течению заболевания и позволяет избежать инфекционно-воспалительных осложнений.

### **СПИСОК ИСТОЧНИКОВ**

- 1.Скрипкин Ю.К. Кожные и венерические болезни / Ю.К. Скрипкин, В.М. Мордовцев // Руководство для врачей – Москва: 1999 - Т. 2. - С. 655—669.
- 2.Врожденный ихтиоз: клинико-генетические характеристики заболевания / Н.Н. Мурашкин, К.О. Аветисян, Р.А. Иванов Р., С.Г. Макарова // Вопросы современной педиатрии. – 2022. - 21(5) - 362-377.
- 3.Спектр мутаций при аутосомно-рецессивном врожденном ихтиозе у больных в Российской Федерации / Н.Н. Вассерман, Г.М. Баязутдинова, С.И. Браславская [и др.] // Медицинская генетика. – 2015. – № 11. – С. 23-28.
- 4.Врожденный ихтиоз: клинический случай / С. Н. Алексеева, Н. А. Саввина, Е. И. Белолобская [и др.] // Вестник Северо-Восточного федерального университета им. М. К. Аммосова. Серия: Медицинские науки.— 2020. — № 2. — С. 22-30.
- 5.Васильченко Т. С. Врожденный ихтиоз/ Т. С. Васильченко, А.А. Габдракипова // Вестник науки и образования. – 2020. – № 24-4(78). – С. 50-52.

### **Сведения об авторах.**

А.В. Алексеева\* – студент лечебного факультета  
Р.А. Демидова – студент педиатрического факультета  
Е.И. Каширская – доктор медицинских наук, доцент

### **Information about the authors.**

A.V. Alekseeva\*– student of the Faculty of Medicine  
R.A. Demidova – student of the pediatric faculty  
E.I. Kashirskaya – Doctor of Medical Sciences, Associate Professor

\*Автор, ответственный за переписку (Corresponding author):  
Ms-ava@mail.ru

УДК: 614.1, 614.7

## **ТЕНДЕНЦИЯ ДЕТСКОЙ ИНВАЛИДНОСТИ В РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ И СВЕРДЛОВСКОЙ ОБЛАСТИ**

Белослудцев Кирилл Андреевич, Белослудцева Виктория Вадимовна, Плотникова Инга Альбертовна

Кафедра детских болезней лечебно-профилактического факультета  
ФГБОУ ВО «Уральский государственный медицинский университет» Минздрава России  
Екатеринбург, Россия

### **Аннотация**

**Введение.** Показатель первичной детской инвалидности зависит от уровня медицинской помощи, заболеваемости и экологической ситуации. По данным Роспотребнадзора, в Свердловской области прогнозируется 659 случаев задержек психического развития у детей в связи с многосредовым воздействием свинца. Анализ динамики и структуры инвалидности детей - важный этап для планирования объемов медицинской реабилитации. **Цель исследования** - провести анализ и соотнести динамику и структуру детской инвалидности с экологической ситуацией в одном из субъектов Свердловской области. **Материал и методы.** Статистические показатели за период 2018-2023 гг., опубликованные в открытых источниках, данные Государственных докладов ФБУЗ «Центр гигиены и эпидемиологии в Свердловской области». **Результаты.** В Свердловской области с 2018 по 2023 г. число детей-инвалидов выросло с 18,1 до 21,1 тыс., в 2021-2022 гг. преобладают дети 4 -7лет (32,3 -32,5%); в 2020г. – дети до 3 –х лет (44.9%), в г. Нижний Тагил удельный вес детей до 3-летнего возраста в 2020 г. — 54,9%, в 2021 - 41%, 2022 г. - 47,4%. **Выводы.** В структуре детей инвалидов Свердловской области наибольший удельный вес приходится на ранний возраст. Среди причин роста инвалидности ведущую роль играют осложнения беременности и родов, рождение недоношенных детей, наследственность, экологические факторы.

**Ключевые слова:** первичная инвалидность, дети, профилактика, экологическое неблагополучие.

## **TREND OF CHILDHOOD DISABILITY IN THE RUSSIAN FEDERATION AND THE SVERDLOVSK REGION**

Belosludtsev Kirill Andreevich, Belosludtseva Victoria Vadimovna, Plotnikova Inga Albertovna  
Department of Pediatric Diseases of the Faculty of Medicine and Prevention  
Ural State Medical University