

ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА ИХТИОЗА АРЛЕКИНА

Ершова П.Ю., Дерюгина П.Р.

Научный руководитель: канд. мед. наук, доцент
Е.А. Саркисян

Российский национальный исследовательский
медицинский университет имени Н.И. Пирогова
Минздрава России, Москва, Россия

Ключевые слова: дети; ихтиоз Арлекина; диагностика

Актуальность. Ихтиоз Арлекина (ИА, код МКБ-10 Q80.4, OMIM #242500) — тяжёлая, потенциально летальная форма аутосомно-рецессивного врождённого ихтиоза (ВИ), в основе которого лежит нарушение транспорта липидов и тотальная дисфункция эпидермального барьера, обусловленные мутацией в гене *ABCA12*. ИА встречается с частотой примерно 1 : 300 000 без связи с половой или расовой принадлежностью. **Цель:** провести дифференциальную диагностику ИА и других ВИ у детей.

Результаты. ИА характеризуется массивными ромбовидными пластинами кожи, разделёнными глубокими трещинами, сквозь которые видна истончённая кровоточащая кожа, а также эктропионом и эклабиумом. ИА обусловлен мутацией в гене *ABCA12*. Ламеллярный ихтиоз (OMIM #242300) проявляется при рождении как коллодиевый плод, а после слущивания плотной плёнки сохраняется крупнопластинчатое шелушение на протяжении всей жизни, которое обусловлено мутациями в генах *TGM1*, *ABCA12*, *ALOX12B*, *ALOXE3* и *CYP4F22*. Для ихтиозiformной эритродермии (OMIM #242100) характерны пузыри и эрозии, которые возникают на фоне генерализованной эритродермии, что связано с мутациями в генах *KRT1* и *KRT10*. Для синдрома Нетерттона (OMIM #256500) патогномоничны линеарный огибающий ихтиоз, аномалия волос по типу *Trichorexis invaginata* и атопическая предрасположенность (ген *SPINK5*). Самоисцеляющийся коллодиевый плод (OMIM #132800) отличается разрешением коллодиевой плёнки в течение нескольких недель. Состояние вызывают мутации в тех же генах, что и ламеллярный ихтиоз. Синдром Ше-грена–Ларссона (OMIM #270200) включает триаду симптомов: ВИ, спастический паралич ног и умственная отсталость, обусловленные мутацией в гене *ALDH3A2*. Трихотиодистрофия (OMIM #616395) — ихтиоз в сочетании с редкими ломкими волосами, микроскопически имеющими вид «тигрового хвоста» (мутации *ERCC2/XPD* и *ERCC3/XPB*). Болезнь Дорфмана–Чанарина (OMIM #275630) — наряду с ВИ имеются вакуолизированные лейкоциты в мазке крови (ген *ABHD5/CGI-58*).

Заключение. ИА, несмотря на кажущуюся очевидность клинической картины, может маскировать ряд других форм патологии, включая не только кожные, но и системные заболевания. Постановка диагноза ИА у детей требует широкого дифференциально-диагностического поиска для выбора точной тактики ведения больных.

* * *