

Х.Я. Николайчук, О.Д. Александрук, М.С. Волошинович  
ДВНЗ «Івано-Франківський національний медичний університет»

## Клінічний випадок сімейного ламелярного іхтіозу

Описано випадок рідкісного генодерматозу — сімейного ламелярного іхтіозу.

### Ключові слова

Ламелярний іхтіоз, клінічний випадок, перебіг хвороби, системні ретиноїди.

Ламелярний іхтіоз (ЛІ) належить до групи спадкових захворювань, що характеризуються порушенням кератинізації і зустрічається з частотою 1 випадок на 100 тис. населення [2, 7].

Причиною виникнення ЛІ вважають мутацію в гені TGM1, що відповідає за здатність засвоювати вітамін А. Внаслідок цього порушується процес зроговіння, спотворюються імунні реакції шкіри, розвиваються часті алергійні й рецидивні гноячкові хвороби шкіри. Згадана особливість передається з покоління в покоління і не піддається корекції [3, 5]. Захворювання не загрожує життю, але погіршує його якість, спричинює значний психоемоційний стрес у пацієнта. Тому основна мета лікування патології — полегшити стан хворого, зокрема, зменшити сухість шкіри, елімінувати вторинну інфекцію (піодермія, кандидоз стоп і складок), запобігти інвалідизації (множинні контрактури дрібних і великих суглобів).

Хочемо поділитися з колегами інформацією про цікавий клінічний випадок, який спостерігали на території Лівії.

На прийом звернулася мама з 5-річною дівчинкою. Живуть вони в пустельному районі Лівії із сухим спекотним кліматом, де температура повітря влітку не нижча +35 °С. Скарги на виразну сухість шкіри, лущення, болючі тріщини, які найчастіше виникають під час згинальних рухів, обмеження рухів у ліктьових суглобах та суглобах кистей, загальну слабкість, поганий сон, дратівливість дитини.

Дитина народилася недоношеною, тіло було вкрите плівкою, яка наприкінці 1-го місяця життя перетворилася на масивні луски. В подальшо-

му стан значно погіршувався в літній період. Довгий час для зволоження шкіри мати використовувала вазелін, але поліпшення не було. У дитини часто розвивалися респіраторні вірусні інфекції та гноячкові ураження шкіри. Не раз консультована суміжними спеціалістами з приводу іншої патології: часті рецидиви кон'юнктивіту, глухота I ступеня, контрактури дрібних суглобів кистей.

Об'єктивно: дитина недостатнього живлення, ознаки дегідратації. Тотальне ураження шкіри (тулуб, кінцівки, обличчя, волоссяна частина голови) із виразною сухістю, масивними темними пластиноподібними лусками, що нагадують риб'ячу шкіру. Тургор шкіри знижений (рис. 1).

На обличчі, в ділянці суглобів (ліктьові, колінні, суглоби кистей) шкіра стоншена, натягнута, з блиском. На долонях і підшвах потовщена (кератодермія), посилений шкірний малюнок, множинні різної глибини тріщини, підвищена пітливість. Виразне обмеження рухів у суглобах. Волоссяна частина голови вкрита масивними лусками, спостерігається осередкова рубцева алопеція (рис. 2). Волосся тоненьке, тьмяне, сухе. Оніходистрофія — тотальна, з пароніхіями, піднігтьовим гіперкератозом, поздовжніми і поперечними борознами. Вуха малі й деформовані. Склери ін'єковані. Постійно течуть сльози. Фотофобія. Повіки вивернуті (ектропіон), губи теж (рот не стулюється) (рис. 3).

Унікальність цього випадку в тому, що у родині хворої таких випадків досі не спостерігалось. У всіх живих членів великої родини здорова шкіра, поодинокі випадки алергодерматозів, молодша сестра хворої (вік 3 роки) народилася



Рис. 1. Хвора на ламелярний іхтіоз. Виразна сухість, масивні темні пластиноподібні луски у вигляді риб'ячої шкіри в ділянці лоба, шиї, тулуба



Рис. 2. Хвора на ламелярний іхтіоз. Лущення та осередкова рубцева алопеція в ділянці волоссяної частини голови

з таким самим захворюванням і незначними відхиленнями в психофізичному розвитку, молодший брат (вік 8 міс) не має проблем зі шкірою.

Хворі діти щодня протягом 4 міс отримували високі дози вітаміну А (7500 МО, що відповідає 3 капсулам по 2500 МО) разом із комплексом полівітамінів (цинк, мідь, залізо, кальцій). Топічно було рекомендовано пом'якшувальні гелі для душу з сечовиною та зволожувальний крем із сечовиною та саліциловою кислотою (5%) для щоденного використання протягом 1 міс, потім — емолієнт з сечовиною (10%). Періодично, короткими курсами (по 5—7 діб), на ділянки виразного гіперкератозу призначали мазь «Дипросалік» або топічний ретиноїд ретин-А у формі гелю. Додатково призначали терапію для усунення ускладнень (часто приєднувалися вторинна піодермія тріщин на долонях і підшвах, кандидозні заїди, рецидивні кератокон'юнктивіти). Внаслідок цього стан шкіри дещо поліпшився.

Для обох дітей розглядали питання призначення системних ретиноїдів, але з огляду на малий вік (5 і 3 роки) вирішили відтермінувати лікування.



Рис. 3. Хвора на ламелярний іхтіоз. Ін'єковані склери, сльозотеча, ектропіон, рот не стулюється

Оскільки це була арабська сім'я, де планували ще не одну вагітність, батькам рекомендували медико-генетичне консультування, а також зміну місця проживання на райони з лагіднішим кліматом, вищою вологістю (на побережжя Середземного моря, де можна приймати морські ванни, котрі сприятливо впливають на стан шкіри).

Стосовно цього прикладу варто згадати основні принципи допомоги хворим на ламелярний іхтіоз. Основна мета лікування — зменшити сухість шкіри і запобігти утворенню свіжих тріщин.

Для цього найліпше застосовувати [1, 6]:

- 1) препарати з сечовиною (від 2 до 20%) у вигляді гелів для душу і кремів — вони затримують воду в роговому шарі, пом'якшують шкіру;
- 2) препарати, що містять гліцерин і молочну чи гліколеву кислоту, — вони зменшують адгезію корнеоцитів і товщину епідермісу, цим самим зменшується лущення;
- 3) препарати на основі саліцилової кислоти — допомагають видалити грубі темні луски. Також можна застосовувати:
  - топічні ретиноїди (третиноїн) — вони роблять кератиноцити менш адгерованими, і це дає змогу легше видалити товсті луски;
  - такролімус — має імуносупресивну дію, цим самим пригнічує процес зроговіння;
  - кальципотріол — синтетичний аналог активного метаболіту вітаміну Д. Гальмує проліферацію кератиноцитів та прискорює їхню морфологічну диференціацію.

Найчастіше для системної терапії застосовують високі дози вітаміну А (як профілактичний засіб рекомендовано добову дозу для дітей до

10 років 2500 МО, для лікування патологічних станів вона може досягати 10 000 МО). Він має особливе значення для шкіри, оскільки є важливою складовою процесу регенерації її і слизових оболонок. Бере участь у обміні речовин у клітинах шкіри, регулює діяльність сальних і потових залоз. Сповільнює утворення зморшок, зміцнює капіляри і поліпшує кровопостачання. Важливо підібрати адекватну дозу вітаміну А, оскільки у разі передозування можуть спостерігатися алергійні реакції (свербіж, еритема, висипання), сонливість, підвищення температури тіла, швидка втомлюваність, біль у животі [9].

Для ліпшого засвоєння вітаміну А призначаються вітаміни Е, Д, мікро- та макроеlementи (кальцій і цинк).

Для лікування ламелярного іхтіозу також рекомендують системні ретиноїди протягом тривалого часу. Але з огляду на тяжкі побічні ефекти (тератогенність, гепато- і нефротоксичність) їх призначають тільки в окремих випадках і хворим віком понад 14 років [4, 8].

## Висновки

Ламелярний іхтіоз — тяжка генетично детермінована патологія шкіри, поширена на всіх континентах, яка значно впливає на якість життя хворих, призводить до інвалідизації і смертності в дитячому віці. Діагностика не складна, але допомогти таким хворим, на жаль, ми можемо не завжди. Правильний вибір засобів для догляду за шкірою, раціональне харчування і сприятливі кліматичні умови можуть значно поліпшити якість і тривалість життя таких хворих.

## Список літератури

1. Ganemo A., Virtanen M., Vahlquist A. Improved topical treatment of lamellar ichthyosis: a double-blind study of four different cream formulations // *Br. J. Dermatol.* — 1999. — N 170. — P. 173–181.
2. Lamellar ichthyosis. Available at: <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/lamellar-ichthyosis> (Last accessed 24 October 2016).
3. Liu J.J., Yuan Y.Y., Zhang X.Q. Mutations of transglutaminase-1 in Chinese patients with congenital ichthyosis // *Clin. Exp. Dermatol.* — 2015. — N 40 (1). — P. 56–62.
4. Novice F.M., Collison D.W., Burgdorf W.H. Lamellar ichthyosis. Handbook of genetic skin disorders. — Philadelphia, Pa: WB Saunders, 2007. — P. 9–15.
5. Oji V., Traupe H. Ichthyoses: differential diagnosis and molecular genetics // *Eur. J. Dermatol.* — 2006. — N 16 (4). — P. 349–359.
6. Oji V., Traupe H. Ichthyosis: clinical manifestations and practical treatment options // *Am. J. Clin. Dermatol.* — 2009. — N 10 (6). — P. 351–364.
7. Orkwis H.K. Lamellar Ichthyosis. Available at: <http://emedicine.medscape.com/article/1111300> (Last accessed 24 October 2016).
8. Richard G., Choate K., Milstone L. Management of ichthyosis and related conditions gene-base diagnosis and emerging gene-based therapy // *Dermatol. Ther.* — 2013. — Vol. 26 (1). — P. 55–68.
9. Sybert V.P. Lamellar ichthyosis. Genetic skin disorders. — 2nd ed. — New-York, NY: Oxford University press, 2009. — P. 27–30.

Х.Я. Николайчук, А.Д. Александрук, М.С. Волошинович

*ГВУЗ «Ивано-Франковский национальный медицинский университет»*

## Клинический случай семейного ламеллярного ихтиоза

Описан случай редкого генодерматоза – семейный ламеллярный ихтиоз.

**Ключевые слова:** ламеллярный ихтиоз, клинический случай, течение болезни, системные ретиноиды.

Kh.Ya. Nykolaichuk, O.D. Aleksandruk, M.S. Voloshynovych

*SHEI «Ivano-Frankivsk National Medical University»*

## Clinical case of family lamellar ichthyosis

A rare case of genodermatosis – family lamellar ichthyosis was described.

**Key words:** lamellar ichthyosis, clinical case, course of disease, systemic retinoids.

---

### Дані про авторів:

**Николайчук Христина Яремівна**, асист. кафедри дерматології та венерології ДВНЗ «Івано-Франківський національний медичний університет»

77400, м. Тисмениця, вул. Монастирська, 107. Тел. (096) 931-16-40. E-mail: grybinnyk@mail.ru

**Александрук Олександр Дмитрович**, зав. кафедри дерматології та венерології ДВНЗ «Івано-Франківський національний медичний університет»

**Волошинович Мар'ян Стефанович**, асист. кафедри дерматології та венерології ДВНЗ «Івано-Франківський національний медичний університет»