

Эпидемиология и патогенез ихтиоза. Классификация



Выполнила: студентка 4к 1гр пед фака
Ашихмина Анна

Что такое ихтиоз ?

- *Ихтиоз (от греч. *ichthys*-рыба) – группа наследственных заболеваний кожи, характеризующихся диффузным нарушением кератинизации по типу гиперкератоза.*
- Ихтиоз представляет собой группу дерматозов, характеризующихся нарушением ороговения, клинически проявляющимся утолщением рогового слоя эпидермиса, сухостью кожи, выраженным шелушением, при ряде состояний воспалительной реакцией и образованием пузырей.



Эпидемиология

- Распространенность различных форм ихтиозов в популяции составляет: вульгарного ихтиоза – 1:250 (среди подростков) и 1:5300 (среди взрослого населения); Х-сцепленного ихтиоза – 1:2000-1:9500, болеют только лица мужского пола, лица женского пола являются носителями; пластинчатого ихтиоза – 1:200 000-1:300 000; врожденной буллезной ихтиозиформной эритродермии и ихтиозов, сочетающихся с другой синдромальной патологией – 1:300 000.

Этиология и патогенез

- *Вульгарный ихтиоз* (син.: вульгарный аутосомно-доминантный ихтиоз, обычный ихтиоз) характеризуется аутосомно-доминантным типом наследования, с неполной пенетрантностью и вариабельной экспрессивностью. Основным генетически обусловленным дефектом – нарушением экспрессии белка кератогиалиновых гранул профилаггрина. Обнаружен полиморфизм генов на хромосоме 1q22. Идентифицированы мутации в гене профилаггрина (R501X и 2282del4). Не исключается возможность вовлечения нескольких генов, один из которых влияет на экспрессию профилаггрина. Дефицит профилаггрина приводит к снижению содержания свободных аминокислот в роговом слое эпидермиса, способных удерживать воду, что обуславливает повышенную сухость кожи больных вульгарным ихтиозом.



Рис. 1. Вульгарный ихтиоз

- *X-сцепленный ихтиоз* (син.: X-сцепленный ихтиоз, чернеющий ихтиоз) характеризуется рецессивным, сцепленным с X-хромосомой типом наследования. Генетический дефект – мутации в гене стероидной сульфатазы, с локусом на Xp22.32. Дефицит данного фермента приводит к отложению в эпидермисе избыточного количества холестерина сульфата, повышенному сцеплению роговых чешуек и ретенционному гиперкератозу.



Рис. 2. Х-сцепленный ихтиоз

- *Пластинчатый ихтиоз* (син.: ламеллярный ихтиоз, коллодиевый ребенок, сухая ихтиозиформная эритродермия) может наследоваться как аутосомно-рецессивно, так и аутосомно-доминантно. В ряде случаев обнаруживают мутации гена, кодирующего фермент трансглутаминазу кератиноцитов (хромосома 14q11), что приводит к дефекту клеток структуры рогового слоя.



Рис. 3. Ламеллярный ихтиоз

- *Врожденная буллезная ихтиозиформная эритродермия* (син.: эритродермия Брока, ихтиозиформный эпидермолитический гиперкератоз) – аутосомно-доминантный тип наследования прослеживается примерно в половине случаев. В остальных случаях в родословных имеются только по одному пробанду



Рис. 4. Ихтиозиформная врожденная эритродермия

- *Ихтиоз плода* (син.: «плод Арлекин», кератоз врожденный, ихтиоз внутриутробный, гиперкератоз универсальный врожденный) характеризуется аутосомно-рецессивным типом наследования с полной пенетрантностью гена, экспрессивность – от средней тяжести до тяжелых клинических проявлений.
- *Другой врожденный ихтиоз (врожденная небуллезная ихтиозиформная эритродермия)* – в данную группу включен ряд синдромов, включающих ихтиоз как один из симптомов: синдром Нетертона, синдром Руда, синдром Шегрена-Ларссона, синдром Юнга-Фогеля, линейный огибающий ихтиоз Комеля.

Классификация

- **Общепринятой клинической классификации не существует.**

Спасибо за внимание!