

СЛУЧАЙ КЕРАТОДЕРМИИ ПАПИЙОНА – ЛЕФЕВРА

Елена Николаевна Ефанова^{1✉}, Юрий Эдуардович Русак²,
Екатерина Александровна Васильева³, Алена Валерьевна Горшкова⁴

^{1,2,3,4}Сургутский государственный университет, Сургут, Россия

¹efanova_en@surgu.ru[✉], <https://orcid.org/0000-0003-1355-3125>

²profrusak@mail.ru, <https://orcid.org/0000-0002-5145-3996>

³vasileva_ea@surgu.ru, <https://orcid.org/0000-0001-6836-7499>

⁴gorshkova_av@surgu.ru, <https://orcid.org/0000-0003-3220-1889>

Аннотация. Цель – представить результаты диагностики и лечения случая кератодермии Папийона – Лефевра. Описано клиническое наблюдение заболевания из группы наследственных нарушений ороговения – кератодермии Папийона – Лефевра. Представлены клинко-anamnestические данные, результаты обследования и терапии. Пациентка наблюдалась врачами дерматовенерологами с диагнозом наследственной кератодермии со значительным нарушением качества жизни ввиду выраженности клинических проявлений и стоматологических проблем. Продолжительный период времени пациентка находилась в периодах беременности и лактации, что делало невозможным проведение полноценной терапии. После выполнения репродуктивной функции пациентка получила курс системной терапии ацитретином с выраженным положительным эффектом. Приведенное наблюдение иллюстрирует необходимость ранней диагностики заболевания и важность патогенетического лечения.

Ключевые слова: кератодермия Папийона – Лефевра, генодерматоз, гиперкератоз, поражение кожи кистей, поражение кожи стоп, пародонтоз

Шифр специальности: 3.1.23. Дерматовенерология.

Для цитирования: Ефанова Е. Н., Русак Ю. Э., Васильева Е. А., Горшкова А. В. Случай кератодермии Папийона – Лефевра // Вестник СурГУ. Медицина. 2023. Т. 16, № 1. С. 52–55. DOI 10.35266/2304-9448-2023-1-52-55.

Original article

A CASE OF PAPILLON–LEFEVRE SYNDROME

Elena N. Efanova^{1✉}, Yuri E. Rusak², Ekaterina A. Vasilyeva³, Alena V. Gorshkova⁴

^{1,2,3,4}Surgut State University, Surgut, Russia

¹efanova_en@surgu.ru[✉], <http://orcid.org/0000-0003-1355-3125>

²profrusak@mail.ru, <http://orcid.org/0000-0002-5145-3996>

³vasileva_ea@surgu.ru, <http://orcid.org/0000-0001-6836-7499>

⁴gorshkova_av@surgu.ru, <http://orcid.org/0000-0003-3220-1889>

Abstract. The study aims to present the diagnosis and treatment results of a case of Papillon–Lefevre syndrome. A clinical observation of Papillon–Lefevre syndrome, one of the genetic cornification disorders, is described. Clinical and anamnestic data, the results of examination and therapy are presented. The patient diagnosed with genetic keratoderma, which was affecting her life quality due to the severity of clinical manifestations and dental disorders, was being observed. The patient was unable to receive comprehensive therapy for an extended period of time due to her pregnancy and lactation. After her reproductive period was over, the patient was given a course of systemic acitretin therapy with a significant positive effect. The study proves the importance of early diagnosis and pathogenetic treatment.

Keywords: Papillon–Lefevre syndrome, genodermatosis, hyperkeratosis, skin lesions of the hands, skin lesions of the feet, periodontosis

Code: 3.1.23. Dermatovenereology.

For citation: Efanova E. N., Rusak Yu. E., Vasilyeva E. A., Gorshkova A. V. A Case of Papillon–Lefevre Syndrome. Vestnik SurGU. Meditsina. 2023. Vol. 16, No. 1. P. 52–55. DOI 10.35266/2304-9448-2023-1-52-55.

ВВЕДЕНИЕ

Кератодермия Папийона – Лефевра – редкая форма врожденной диффузной ладонно-подошвенной кератодермии в сочетании с пародонтозом и выпадением зубов, пиогенным поражением кожи и десен, является вариантом эктодермальной дисплазии [1, 2]. Дерматоз впервые описан дерматологами Р. Lefevre

дением зубов, пиогенным поражением кожи и десен, является вариантом эктодермальной дисплазии [1, 2]. Дерматоз впервые описан дерматологами Р. Lefevre

и М. М. Papillon. Распространенность заболевания составляет 1:250 000 – 1:1 000 000 человек. Встречается во всех этнических группах, одинаково часто болеют мужчины и женщины [3]. Кератодермия Папийона – Лефевра – это генодерматоз, наследующийся по ауто-сомно-рецессивному типу. Связан с патологией гена CTSC (11q14.2), приводящего к нарушению процесса ороговения [4, 5].

Болезнь дебютирует обычно в первые 5 лет жизни ребенка. Кожные и зубные изменения начинаются практически одновременно. В редких случаях зубные аномалии предшествуют кожному процессу. Формируется псориазиформная эритема ладоней и стоп с роговыми наслоениями и локализованным гипергидрозом [5, 6]. Участки кератоза нередко локализуются также в области коленных и локтевых суставов, имитируя псориаз. Стоматологические нарушения характеризуются прогрессирующим пародонтозом с образованием гнойных альвеолярных карманов, деструкцией альвеолярных отростков и выпадением постоянных зубов [5].

Диагноз устанавливается по совокупности данных жалоб, анамнеза, клинической картины, в сложных случаях подтверждается патогистологическим исследованием дермы, исследованием функции нейтрофилов (обнаружение аномалии хемотаксиса, фагоцитоза полиморфоядерных лейкоцитов), результатами стоматологического и генетического исследований [7].

Общее лечение заключается в назначении патогенетической терапии системными ретиноидами (ацитретин из расчета 0,5–1,0 мг/кг в сутки), что возможно лишь по достижении возраста 18 лет. Кроме того, рекомендованы витамины А, В, С, антибактериальные препараты, наружная терапия (кератолитические средства), физиотерапевтические методы лечения [8–10].

Цель – представить результаты диагностики и лечения случая кератодермии Папийона – Лефевра.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ

Проведен ретроспективный анализ случая кератодермии Папийона – Лефевра. Получено информированное согласие пациентки на публикацию анонимных данных.

РЕЗУЛЬТАТЫ И ИХ ОБСУЖДЕНИЕ

Клинический случай. Пациентка А., 43 года. Жалобы на поражение кожи кистей и стоп, болезненность.

Анамнез заболевания: больна с возраста 1 год. Заболевания связывает с подобными высыпаниями у матери. Неоднократно обращались к врачам дерматовенерологам, выставлялся диагноз «псориаз», назначалось амбулаторное лечение наружными средствами с временным эффектом. В возрасте 4 лет консультирована в ЦНИКВИ г. Москвы, выставлен DS: ладонно-подошвенная кератодермия Папийона – Лефевра. Отчаявшись в лечении, родители пациентки более за медицинской помощью по этому вопросу не обращались, самостоятельно использовали уходовые средства. В анамнезе больная указывает на постоянные проблемы стоматологического характера, эпизоды нагноений в ротовой полости в детстве. К возрасту 25 лет наблюдалась полная потеря собственных постоянных зубов. Кроме того, ранее отмечалась склонность к гнойничковым заболеваниям кожи. На момент обращения в дерматовенерологу в г. Сургуте пациент-

ка находилась в периоде лактации. Была проведена коррекция наружной терапии и рекомендовано лечение ацитретинном по завершению лактации. Таким образом, в 2020 г. после 4 беременностей, завершившихся родами, и продолжительного периода лактации пациентка явилась вновь с намерением получить полноценную терапию.

Анамнез жизни: из хронических заболеваний страдает гастритом, железодефицитной анемией (медикаментозно компенсированной), пародонтозом, отмечает полную потерю постоянных зубов. Наследственность: высыпания в виде ладонно-подошвенного гиперкератоза у матери (диагноз не уточнен). Туберкулез, описторхоз, вирусные гепатиты, венерические заболевания в анамнезе отрицает. Аллергоанамнез спокоен, вредные привычки отрицает.

При обследовании, со стороны внутренних органов без особенностей. Костно-суставной аппарат без видимых деформаций. Слизистая оболочка языка, зева, миндалин бледно-розового цвета, налета нет, десны розового цвета без воспалительных явлений, зубы отсутствуют (протезирование).

Локальный статус: патологический кожный процесс локализован на коже разгибательных поверхностей верхних и нижних конечностей, ладонной поверхности кистей и подошвенной поверхности стоп. Представлен четко очерченными, умеренно инфильтрированными очагами застойной эритемы с выраженным гиперкератозом и крупнопластинчатым шелушением. На поверхности визуализируются многочисленные глубокие трещины до 1,5 см в длину без признаков воспаления. Придатки кожи не изменены. Других патологических высыпаний на коже и видимых слизистых нет. Дермографизм красный. Регионарные лимфатические узлы не увеличены (рис. 1, 2а, 2б).

При обследовании пациентки в общем анализе крови, общем анализе мочи патологии не выявлено. Биохимические показатели крови в пределах нормы. Исследование чешуек кистей, стоп на патогенные грибы – результат отрицательный. Результаты обследования на сифилис, вирусные гепатиты В и С, ВИЧ отрицательные.



Рис. 1. Поражение подошвенных поверхностей кожи стоп у пациентки до лечения



Рис. 2а. Поражение кожи тыльной поверхности кистей у пациентки до лечения



Рис. 2б. Поражение кожи ладонной поверхности кистей у пациентки до лечения

Консультирована стоматологом: выраженный деструктивно-дистрофический процесс в пародонте, остеолиз альвеолярных отростков челюстей, образование кист. Рекомендовано протезирование (имплантация зубов).

На основании клинико-анамнестических данных, результатов дополнительных исследований выставлен диагноз: Q82.8 Наследственная ладонно-подшвенная кератодермия Папийона – Лефевра.

Учитывая отсутствие комплаенса к ацитретину, пациентке было проведено 25 процедур локальной ПУВА-терапии (PUVA therapy – psoralen and UVA) с наружным назначением фотосенсибилизатора и наружная терапия топическими глюкокортикостероидами в сочетании с салициловой кислотой, в результате которой состояние кожных покровов в очагах поражения значительно улучшилось. Однако ремиссия была непродолжительной – через 2 месяца отмечался возврат высыпаний на коже кистей, стоп до исходного уровня. Учитывая давность заболевания, распространенность процесса, недостаточную эффективность проведенной ранее терапии, с пациенткой проведена беседа и назначен ацитретин из расчета 1,0 мг/кг в сутки в течение 4 недель, наружно мазь мометазон + салициловая кислота 1 раз в день, эомоленты 2 раза в день на высыпания на коже.

В ходе динамического наблюдения через 1 месяц отмечена положительная динамика на коже кистей,

стоп. Высыпания частично регрессировали, трещины заэпителизовались, новых высыпаний не наблюдалось (рис. 3).

При последующем наблюдении в течение 3 месяцев высыпания на коже кистей, стоп регрессировали полностью. Но терапия ацитретинотом сопровождалась побочными эффектами в виде поредения волос и повышенной фоточувствительности с проявлениями фотодерматоза. Побочные эффекты носили обратимый характер и были своевременно скорректированы, что позволило продолжить терапию ацитретинотом. В настоящее время наблюдение за пациенткой продолжается.



Рис. 3. Состояние кожи кистей у пациентки через 1 месяц после лечения

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Интерес приведенного клинического наблюдения заключается в редкой встречаемости кератодермии Папийона – Лефевра и сложной диагностике нозологии. Дерматоз принимают за псориаз или другие формы кератодермий. В результате упускается время, и сопровождающие кератодермию стоматологические проблемы приобретают необратимый характер. Наша пациентка достигла зрелого возраста, и на определенном этапе ей стала доступна терапия системными ретиноидами. Несмотря на выраженную положительную динамику кожного процесса, лечение неотигаэном сопровождалось различными побочными эффектами. В ряде случаев побочные эффекты могут снижать качество жизни пациентов еще в большей степени, нежели патологический кожный процесс. Пациенты с кератодермией Папийона – Лефевра ввиду вовлечения в процесс не только кожи, но и полости рта, присоединению инфекционных осложнений могут попадать в поле зрения врачей дерматовенерологов, стоматологов, инфекционистов, педиатров, терапевтов. Таким образом, больные с кератодермией Папийона – Лефевра нуждаются в дифференцированном подходе к диагностическим и терапевтическим мероприятиям, позволяющим замедлить прогрессирование заболевания и улучшить качество жизни.

Конфликт интересов. Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

Conflict of interest. The authors declare no conflict of interest.

1. Юсупова Л. А., Гараева З. Ш., Юнусова Е. И. и др. Кератодермии // Лечащий врач. 2021. № 11. С. 18–22. DOI 10.51793/OS.2021.24.11.003.
2. Слесаренко Н. А., Моррисон А. В., Марченко В. М. и др. Клинический случай диагностики очень редкой формы кератодермии у ребенка // Саратов. науч.-мед. журн. 2018. Т. 14, № 4. С. 763–765.
3. Васильева Е. А., Русак М. Ю., Боолова А. М. и др. Кератодермия Унны – Тоста у представителя одного из коренных и малочисленных народов Севера (ханты) // Наука и инновации XXI века : сб. ст. по материалам VI Всерос. конф. молодых ученых. Сургут, 2020. Т. I. С. 92–94.
4. Цыкин А. А., Петунина В. В. Подошвенные гиперкератозы: клиника, диагностика, лечение // РМЖ. 2014. № 8. С. 586–589.
5. Акулинушкина Д. В., Дзюбич Л. И., Дикова О. В. Клинический случай синдрома Папийона-Лефевра // Огарёв-online. 2018. № 15. С. 5. URL: <https://journal.mrsu.ru/arts/klinicheskij-sluchaj-sindroma-papijona-lefevra> (дата обращения: 15.01.2023).
6. Суколин Г. И. Клиника наследственных дерматозов : атлас-справочник. М. : БИНОМ, 2014. С. 44–45.
7. Исаева Д. Р., Халдин А. А. К вопросу о дифференциальной диагностике гиперкератотических дерматозов ладонно-подошвенной локализации // Клинич. дерматология и венерология. 2016. Т. 15, № 6. С. 120–126. DOI 10.17116/klinderma2016156120-126.
8. Круглова Л. С., Жукова О. В., Финешина Е. И. Патогенетические аспекты, лежащие в основе ладонно-подошвенных кератодермий. Современные методы терапии // Клинич. дерматология и венерология. 2015. № 14. С. 17–23. DOI 10.17116/klinderma201514217-22.
9. Жукова О. В. Комбинированное применение ПУВА-ванн и ретиноидов в терапии ладонно-подошвенных дискератозов // Физиотерапевт. 2014. № 6. С. 59–64.
10. Ключарева С. В., Гузев К. С., Ноздрин В. И. Актуальные тенденции в лечении ладонно-подошвенного псориаза и приобретенных ограниченных форм кератодермии // Клинич. дерматология и венерология. 2017. Т. 16, № 6. С. 69–76. DOI 10.17116/klinderma201716669-76.

1. Yusupova L. A., Garaeva Z. Sh., Yunusova E. I. et al. Keratodermii. Lechaschi Vrach. 2021. No. 11. P. 18–22. DOI 10.51793/OS.2021.24.11.003. (In Russian).
2. Slesarenko N. A., Morrison A. V., Marchenko V. M. et al. Clinical Case of a Very Rare Form of Keratoderma in a Child. Saratov Journal of Medical Scientific Research. 2018. Vol. 14, No. 4. P. 763–765. (In Russian).
3. Vasilyeva E. A., Rusak M. Yu., Boolova A. M. et al. Keratodermia Unny – Tosta u predstavitelia odnogo iz korennykh i malochislennykh narodov Severa (khanty). Nauka i innovatsii XXI veka : Proceedings of the VI All-Russian Young Scientists Conference. Surgut, 2020. Vol. I. P. 92–94. (In Russian).
4. Tsykin A. A., Petunina V. V. Podoshvennye giperkeratozy: klinika, diagnostika, lechenie. RMJ. 2014. No. 8. P. 586–589. (In Russian).
5. Akulinushkina D. V., Dzyubich L. I., Dikova O. V. Clinical Case of Papillon-Lefevre Syndrome. Ogaryov-online. 2018. No. 15. P. 5. URL: <https://journal.mrsu.ru/arts/klinicheskij-sluchaj-sindroma-papijona-lefevra> (accessed: 15.01.2023). (In Russian).
6. Sukolin G. I. Klinika nasledstvennykh dermatozov : Atlas. Moscow : BINOM, 2014. P. 44–45. (In Russian).
7. Isaeva D. R., Khaldin A. A. On the Differential Diagnosis of the Palmo-plantar Hyperkeratotic Dermatoses. Russian Journal of Clinical Dermatology and Venereology. 2016. Vol. 15, No. 6. P. 120–126. DOI 10.17116/klinderma2016156120-126. (In Russian).
8. Kруглова Л. С., Zhukova O. V., Fineshina E. I. Pathogenetic Aspects Underlying Palmo-plantar Keratodermas. Current Therapies. Russian Journal of Clinical Dermatology and Venereology. 2015. No. 14. P. 17–23. DOI 10.17116/klinderma201514217-22. (In Russian).
9. Zhukova O. V. PUVA Therapy and Isotretinoin in the Treatment of Patients with Follicular Dyskeratosis Darier. Fizioterapevt. 2014. No. 6. P. 59–64. (In Russian).
10. Klyuchareva S. V., Guzev K. S., Nozdrin V. I. Current Trends in the Treatment of Palmo-plantar Psoriasis and Acquired Localized Forms of Keratoderma. Russian Journal of Clinical Dermatology and Venereology. 2017. Vol. 16, No. 6. P. 69–76. DOI 10.17116/klinderma201716669-76. (In Russian).

ИНФОРМАЦИЯ ОБ АВТОРАХ

Е. Н. Ефанова – кандидат медицинских наук, доцент.

Ю. Э. Русак – доктор медицинских наук, профессор.

Е. А. Васильева – преподаватель.

А. В. Горшкова – преподаватель.

INFORMATION ABOUT THE AUTHORS

E. N. Efanova – Candidate in Sciences (Medicine), Associate Professor.

Yu. E. Rusak – Doctor of Sciences (Medicine), Professor.

E. A. Vasilyeva – Lecturer.

A. V. Gorshkova – Lecturer.