

Результаты лечения детей с ПНЭ в зависимости от используемой программы  
 Примечание: \* — статистически значимое отличие ( $p < 0,01$ ) по сравнению с 1 контрольной группой по результатам «выздоровление» и «отсутствие эффекта» и ( $p < 0,05$ ) по сравнению со 2 контрольной группой по тем же результатам

**Заключение.** Индивидуальную лечебную программу с обязательным включением alarm-control ребенку с ПНЭ следует подбирать после выполнения рекомендуемого комплекса диагностических мероприятий и в зависимости от выявленных нарушений составлять алгоритм лечения. Основной задачей при этом является обеспечение комплексного лечения энуреза с учетом характерных для каждого больного особенностей уродинамики нижних мочевых путей, состояния центральной нервной системы, вегетативного и психологического статуса, нарушений семейных взаимоотношений. Важно учитывать, что медикаментозные препараты (М-холиноблокаторы, ноотропы) должны назначаться строго по показаниям. Такой же тактики необходимо придерживаться в отношении физиотерапевтического лечения. Нет необходимости назначать эти элементы лечебной программы всем детям с ПНЭ, так как это не является методом лечения энуреза, но методом коррекции уродинамических и неврологических нарушений. Вне зависимости от выявленных функциональных нарушений уродинамики, минимальных мозговых

дисфункций, психологического неблагополучия всем детям мы рекомендуем назначать терапию методом alarm-контроля, поскольку рефлекторный механизм лежит в основе всех этиопатогенетических вариантов ночного энуреза.

#### Библиографический список

1. Коровина Н.А., Гаврюшова А.П., Захарова И.Н. Протокол диагностики и лечения энуреза у детей. М., 2000. 24 с.
2. Sillen U. Treatment system nocturnal enuresis // *Pediatr. Nephrol.* 1999. Vol. 13. P. 355–361.
3. Антропов Ю.С. Психосоматические расстройства у детей и подростков М.: Медицина, 1994. 172 с.
4. Малаховский Ю.Е., Баркаган Л.З., Педанова Е.А. Первичный ночной энурез у детей // *Педиатрия.* 2002. № 6. С. 92–98.
5. Нахимовский А.И. Симптоматическая психотерапия и ее эффективность при недержании мочи и кала у детей: автореф. дис. ... канд. мед. наук. Л., 1983. 19 с.
6. Смудевич А.Б. Психосоматические расстройства (клиника, эпидемиология, терапия, модели медицинской помощи) // *Журнал неврологии и психиатрии им. С.С. Корсакова.* 1999. № 4. С. 36–42.
7. Neveus T., Lackgreen G., Tuvemo T. Sleep and night-time behaviour of enuretics and non-enuretics // *Brit. J. of Urol.* 1998. Vol. 81, Suppl. 3. P. 67–71.
8. Шелковский В.И., Студеникин В.М., Маслова О.И. Ночной энурез у детей // *Вопр. совр. пед.* 2002. Т. 1, № 1. С. 75–82.

#### References

1. Korovina N.A., Gavryushova A.P., Zaharova I.N. Protokol diagnostiki i lechenija jenureza u detej. M., 2000. 24 s.
2. Sillen U. Treatment system nocturnal enuresis // *Pediatr. Nephrol.* 1999. Vol. 13. P. 55–361.
3. Antropov Ju.S. Psihosomaticheskie rasstrojstva u detej i podrostkov M.: Medicina, 1994. 172 s.
4. Malahovskij Ju.E., Barkagan L.Z., Pedanova E.A. Pervichnyj nochnoj jenurez u detej // *Pediatrija.* 2002. № 6. S. 92–98.
5. Nahimovskij A.I. Simptomaticheskaja psihoterapija i ee jeffektivnost' pri nederzhanii mochi i kala u detej: avtoref. dis. ... kand. med. nauk. L., 1983. 19 s.
6. Smulevich A.B. Psihosomaticheskie rasstrojstva (klinika, jepidemiologija, terapija, modeli medicinskoj pomowi) // *Zhurnal neurologii i psihiatrii im. S.S. Korsakova.* 1999. № 4. S. 36–42.
7. Neveus T., Lackgreen G., Tuvemo T. Sleep and night-time behaviour of enuretics and non-enuretics // *Brit. J. of Urol.* 1998. Vol. 81, Suppl. 3. P. 67–71.
8. Shelkovskij V.I., Studenikin V.M., Maslova O.I. Nochnoj jenurez u detej // *Vopr. sovr. ped.* 2002. Т. 1, № 1. S. 75–82.

УДК [616.1/5–007.17:591.331]–008.6:575.224.22/.23]–056.7–053.4-07-08 (045)

Краткое сообщение

### СИНДРОМ КРИСТА — СИМЕНСА — ТУРЕНА (ЭКТОДЕРМАЛЬНАЯ ДИСПЛАЗИЯ АНГИДРОТИЧЕСКАЯ)

**М.А. Кузнецова** — ГБОУ ВПО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России, ассистент кафедры педиатрии ФПК и ППС, кандидат медицинских наук; **Ж.Ж. Каральская** — ГБОУ ВПО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России, ассистент кафедры педиатрии ФПК и ППС, кандидат медицинских наук.

### CHRIST — SIEMENS — TOURAINE SYNDROME (ECTODERMAL ANHYDRONE DYSPLASIA)

**M.A. Kuznetsova** — Saratov State Medical University n.a. V.I. Razumovsky, Department of Pediatrics of Raising Skills Faculty, Assistant, Candidate of Medical Science; **J.J. Karalskaya** — Saratov State Medical University n.a. V.I. Razumovsky, Department of Pediatrics of Raising Skills Faculty, Assistant, Candidate of Medical Science.

Дата поступления — 25.05.2011 г.

Дата принятия в печать — 07.09.2011 г.

**Кузнецова М.А., Каральская Ж.Ж.** Синдром Криста — Сименса — Турена (эктодермальная дисплазия ангидротическая) // *Саратовский научно-медицинский журнал.* 2011. Т. 7, № 3. С. 670–672.

Представлено наблюдение ребенка трех с половиной лет с наследственным синдромом Криста — Сименса — Турена. Приводятся клиническое описание синдрома, современные подходы к лечению таких больных.

**Ключевые слова:** ребенок, гипогидроз, гипертермия, гиподонтия, гипотрихоз, увлажнение кожи, иммуномодуляторы.

**Kuznetsova M.A., Karalskaya J.J.** Christ — Siemens — Touraine syndrome (ectodermal anhydrone dysplasia) // *Saratov Journal of Medical Scientific Research.* 2011. Vol. 7, № 3. P. 670–672.

The article is concerned with observation of a child of 3,5 with hereditary Krista — Seimens — Turena syndrome. The clinical description of the syndrome and modern approaches to treatment have been analyzed.

**Key words:** child, hypoidrosis, hyperthermia, hypodontia, hypotrichosis, skin moistening, immunomodulators.

Синдром Криста — Сименса — Турена является наследственной патологией. Впервые заболевание было описано в 1848 г. J. Touraine, затем в 1913 г. — немецким стоматологом J. Christ и в 1929 г. — немецким дерматологом H. Siemens. В литературе этот синдром также именуется как «ангидрозная эктодермическая полидисплазия» или «синдром Weech». В настоящее время точная частота синдрома не установлена, но считают, что он диагностируется у одного из 5000–10000 новорожденных. Выявлена этиологическая гетерогенность синдрома с наличием трех генетических типов наследования: аутосомно-рецессивного, доминантного и X-сцепленного рецессивного, который встречается значительно чаще других типов. OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man) номер наследственной болезни в международном каталоге Мак Кьюсика (305100). В настоящее время локализованы три гена на разных хромосомах, которые позволяют диагностировать данный синдром с помощью молекулярно-генетических методов. Известно количество мутаций — их более 60. Ген *EDA*, кодирующий эктодисплазин-А, картирован на хромосоме Xq12-q13.1; ген *EDAR*, кодирующий рецептор фактора некроза опухоли член суперсемейства EDAR, картирован на хромосоме 2q11-q13; ген *TDARADD*, кодирующий эктодисплазин-А рецептор ассоциированный белок адаптор, картирован на хромосоме 1q42.2-q43.

Симптоматология заболевания определяется сочетанием множественных пороков развития эктодермального происхождения и гипоплазии потовых желез; сальные и апокриновые железы поражены в меньшей степени. Слезные, бронхиальные железы, а также железы желудочно-кишечного тракта и носовой полости атрофичны. Характерные признаки: гипоплазия молочных желез и сосков, атрофия и врожденная кожная гипоплазия. Отмечаются морщинистые, тонкие веки, периорбитальная пигментация, папулезные изменения на лице, экзема, гиперкератоз ладоней. Волосы тонкие, сухие, светлые, редкие, возможна алопеция. Зубы аномальной, в большинстве случаев конической формы, нередко отсутствуют одна или несколько групп зубов, но никогда не отсутствуют клыки. Лицевые дизморфии проявляются выступающими лобными буграми и надбровными дугами, запавшей переносицей, маленьким седловидным носом с гипоплазией крыльев, полными вывернутыми губами, запавшими щеками. Типична деформация ушей: маленькая высоко расположенная ушная раковина, аномальный ушной завиток. Глазные аномалии включают в себя катаракту, близорукость, разжижение стекловидного тела, конъюнктивит и нитевидный кератит из-за пониженного слезоотделения. У некоторых больных наблюдается глухота, сопровождаемая у маленького ребенка глухонемой. Больные склонны к кожным и респираторным инфекциям, к гипертермии в результате нарушения терморегуляции, которая может быть причиной летального исхода и умственной отсталости [1–10].

Под нашим наблюдением находился больной трех с половиной лет с указанной наследственной патологией. В наше поле зрения ребенок попал в возрасте полутора месяцев, в июне 2007 г. Поступил в отделение патологии новорожденных в ночные часы по линии скорой медицинской помощи в тяжелом состоянии. Тяжесть состояния была обусловлена гипертермией ( $t^{\circ}$

тела была  $39,2^{\circ}$  C), гипорефлексией. Со слов матери, мальчик заболел остро. Весь день ребенок провел на улице (живут в частном доме), был достаточно тепло одет, т.к. мать боялась переохлаждения. Вечером повысилась температура тела до высоких цифр, мальчик стал вялым. Обратились за медицинской помощью.

Из анамнеза известно, что ребенок родился от VI беременности: I беременность закончилась родами (дочери 12 лет; считается практически здоровой, однако на наследственные заболевания не обследовалась), II–V — искусственные медаборты. Настоящая беременность протекала на фоне гестоза. Роды срочные на 39-й неделе гестации путем кесарева сечения. При рождении масса тела ребенка 3100 г, длина 50 см. Результаты пре- и неонатального скрининга на наследственную патологию были отрицательные. Искусственное вскармливание с 1 месяца. Причиной гипогалактии явилась аномалия сосков у матери.

Уже при первом врачебном осмотре младенца обращали на себя внимание сухая кожа, отсутствие волосяного покрова на голове и теле, ресницы, бровей, отсутствие потоотделения, лицевые дизморфии, отсутствие грудных желез. Была заподозрена наследственная патология, предположительно эктодермальная дисплазия. В ходе обследования проводился дифференциальный диагноз с лихорадкой инфекционного и центрального генеза. Инфекционная патология и органическое поражение центральной нервной системы по результатам клинико-лабораторного и инструментального обследований были исключены.

При клиническом обследовании матери больного ребенка были выявлены похожие стигмы дизэмбриогенеза: редкие тонкие волосы на голове, сухая кожа и слизистая губ, полные губы, умеренная пигментация нижних век, тремы, гипоплазия сосков молочных желез. Детальное изучение генеалогического анамнеза позволило выявить типичную родословную, подтверждающую X-сцепленный рецессивный характер наследования патологии (рис. 1).

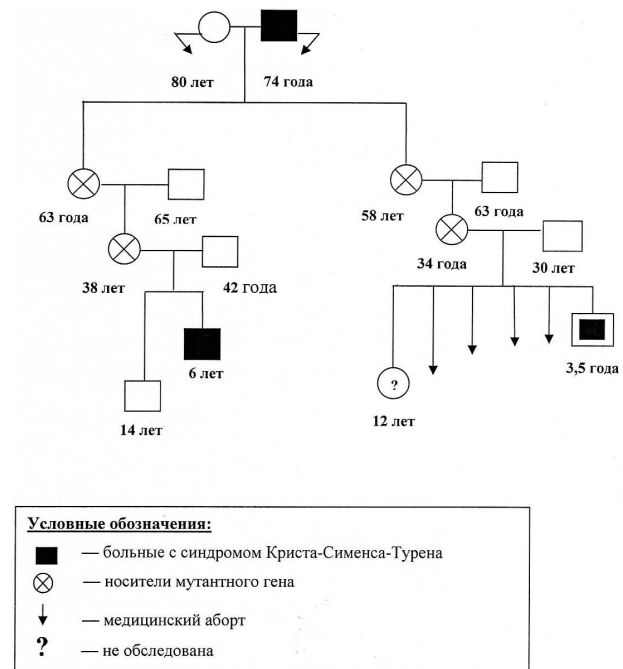


Рис. 1. Родословная больного 3,5 года с синдромом Криста — Сименса — Турена.

**Ответственный автор** — Кузнецова Марина Анатольевна.  
Адрес: 410052 г. Саратов, ул. Мира, 11 «А», кв. 63.  
Тел.: 8 (8452) 341276, 8-987-300-15-12.  
E-mail: kma1961@ya.ru



Рис. 2. Внешний вид больного

Ребенок был направлен на медико-генетическое консультирование в областную детскую клиническую больницу г. Саратова с диагнозом «синдром Криста — Сименса — Турена». В последующем диагноз был подтвержден, предложена морфологическая диагностика биоптата кожи с целью верификации диагноза. От проведения гистологического исследования мать отказалась.

По мере взросления больного сложился полный фенотип указанного наследственного синдрома: отсутствие молочных желез и сосков (рис. 2 а), сухая, тонкая кожа, особенно вокруг глаз, морщинки и гиперпигментация нижних век, блефарит (рис. 2 б), гиперплазия лобных бугров и надбровных дуг, маленький нос с заправшей переносицей и гипоплазией крыльев носа, короткий фильтр. Губы полные, вывернутые, что создает впечатление «рыбьего» рта. Волосы на голове редкие, пушковые, ресницы также редкие и короткие. Волосяной покров в области надбровных дуг и на теле отсутствует (рис. 2 в). Отмечается адонтия; из молочных зубов у больного имеются лишь два аномально расположенных верхних клыка (рис. 2 г). Ушные раковины маленькие, несколько оттопыренные и деформированные, высоко расположенные, имеют аномальный завиток.

Физическое развитие и интеллект ребенка не страдали. Наблюдался дефект произношения многих звуков из-за отсутствия зубов. Пациент был склонен к повторным случаям острых респираторных заболеваний, аллергическим высыпаниям на коже. Состояние ребенка ухудшалось в летние месяцы.

Лечение больных детей с эктодермальной ангиодермической дисплазией, как, впрочем, и при многих других наследственных синдромах, является паллиативным. Рекомендации нашему пациенту состояли в следующем: оптимизация микробиологических условий, предупреждающих развитие гипертермических состояний; постоянное использование увлажняющих кожных кремов типа «Радевит», «Липикар», «Эмолиум», «Ла-кри»; проведение курсов иммуномодулирующей терапии с целью профилактики инфекционных осложнений. Поскольку состояние больного ухудшается в летние месяцы, вследствие высокой температуры воздуха, а также инсоляции, провоцирующей лихорадку и усиливающей сухость кожи, то в этот период необходимо сокращать до минимума время пребывания на улице, расширять питьевой режим. Дополнительное увлажнение кожи и профилактика перегревания организма могут достигаться обертываниями влажной простыней. Исправление врожденной аномалии зубов возможно с помощью протезирования.

Представленное клиническое наблюдение расширяет теоретические знания врачей по наследственной патологии.

#### Библиографический список

1. Наследственные заболевания кожи/под ред. В.Н. Мордוצева, К.Н. Суворовой. Алма-Ата, Казахстан, 1995. С. 110–127.

2. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование: справочник/С.И. Козлова, Е.Н. Семанова, Н.С. Демикова, О.Е. Блишкова. Л.: Медицина, 1987. С. 261–262.

3. Clarke A. Hypohidrotic ectodermal dysplasia // J. Med. Genet. 1987. Vol. 24. P. 659–663.

4. Crawford P.J. M., Aldred M.J., Clarke A. Clinical and radiographic dental findings in X-linked hypohidrotic ectodermal dysplasia // J. Med. Genet. 1991. Vol. 28. P. 181–185.

5. Cunniff C. Hypohidrotic ectodermal dysplasia // *Pediatr. Dermatol.* 1990. Vol. 7. P. 235–236.

6. Goodship J., Malcolm S., Clarke A., Pembrey M. E. Possible genetic heterogeneity in X linked hypohidrotic ectodermal dysplasia // J. Med. Genet. 1990. Vol. 27. P. 422–425.

7. X-linked anhidrotic (hypohidrotic) ectodermal dysplasia is caused by mutation in a novel transmembrane protein/J. Kere, P. Baybayan, E.Y. Chen [et al.] // J. Nature Genetics. 1996. Vol. 13. P. 409–416.

8. Close linkage between X-linked ectodermal dysplasia and a cloned DNA sequence detecting a two allele restriction fragment length polymorphism in the region Xp11-q12/S. Kolvraa, T.A. Kruse, P.K. A. Jensen [et al.] // Hum. Genet. 1986. Vol. 74. P. 284–287.

9. Pinheiro M., Freire-Maia N. Christ — Siemens — Touraine syndrome — a clinical and genetic analysis of a large Brazilian kindred: III. Carrier detection // Amer. J. Med. Genet. 1979. Vol. 4. P. 129–134.

10. Christ — Siemens — Touraine syndrome: Investigation on two large Brazilian kindreds with a new estimate of the manifestation rate among carriers/M. Pinheiro, M. T. Ideriha, E.A. Chautard-Freire-Maia [et al.] // Hum. Genet. 1981. Vol. 57. P. 428–431.

#### References

1. Nasledstvennye zabojevanija kozhi/pod red. V.N. Mordoczeva, K.N. Suvorovoj. Alma-Ata, Kazakhstan, 1995. S. 110–127.

2. Nasledstvennye sindromy i mediko-geneticheskoe konsul'tirovanie: spravochnik/S.I. Kozlova, E.N. Semanova, N.S. Demikova, O.E. Blinnikova. L.: Medicina, 1987. S. 261–262.

3. Clarke A. Hypohidrotic ectodermal dysplasia // J. Med. Genet. 1987. Vol. 24. P. 659–663.

4. Crawford P.J. M., Aldred M.J., Clarke A. Clinical and radiographic dental findings in X-linked hypohidrotic ectodermal dysplasia // J. Med. Genet. 1991. Vol. 28. P. 181–185.

5. Cunniff C. Hypohidrotic ectodermal dysplasia // *Pediatr. Dermatol.* 1990. Vol. 7. P. 235–236.

6. Goodship J., Malcolm S., Clarke A., Pembrey M.E. Possible genetic heterogeneity in X linked hypohidrotic ectodermal dysplasia // J. Med. Genet. 1990. Vol. 27. P. 422–425.

7. X-linked anhidrotic (hypohidrotic) ectodermal dysplasia is caused by mutation in a novel transmembrane protein/J. Kere, P. Baybayan, E.Y. Chen [et al.] // J. Nature Genetics. 1996. Vol. 13. P. 409–416.

8. Close linkage between X-linked ectodermal dysplasia and a cloned DNA sequence detecting a two allele restriction fragment length polymorphism in the region Xp11-q12/S. Kolvraa, T.A. Kruse, P.K. A. Jensen [et al.] // Hum. Genet. 1986. Vol. 74. P. 284–287.

9. Pinheiro M., Freire-Maia N. Christ — Siemens — Touraine syndrome — a clinical and genetic analysis of a large Brazilian kindred: III. Carrier detection // Amer. J. Med. Genet. 1979. Vol. 4. P. 129–134.

10. Christ — Siemens — Touraine syndrome: Investigation on two large Brazilian kindreds with a new estimate of the manifestation rate among carriers/M. Pinheiro, M. T. Ideriha, E.A. Chautard-Freire-Maia [et al.] // Hum. Genet. 1981. Vol. 57. P. 428–431.