СЛУЧАИ ИЗ ПРАКТИКИ

Умарова Саодат Сулаймоновна – ассистент
Нормахматов Бахтиёр Ботиралиевич – ассистент
Самарқанд давлат тиббиёт университети (Самарқанд, Ўзбекистон)

КЛИНИК ҲОЛАТ: КРИСТ-СИМЕНС-ТУРЕН СИНДРОМИ

Аннотация*. Эктодермал дисплазия (ЭД) ирсий генетик касаллик бўлиб, бир ёки бир нечта эктодермал ҳосилаларда турли хил деформациялар билан намоён бўлади. Эктодермал ҳосилалар эмбрионал ривожланиш даврида тери, тирноқ, соч, тиш, ташқи секреция безлари каби эктодермал қатламлардан ҳосил бўлади. Адабиётларда ЭДнинг 150 дан ортиқ вариантлари тавсифланган. Ушбу маколада эктодермал дисплазиянинг одатий белгилари билан СамДТУ кўп тармокли кликасининг болалар бўлимига клиникасига мурожаат қилган*

Калит сўзлар: *ривожланиш нуқсони, эктодермал қаватлар, экзокрин безлар, кам учрайдиган генетик касаллик, Х хромосомага бириккан генетик касалликлар, эктодермал дисплазия*

Умарова Саодат Сулаймоновна - ассистент
Нормахматов Бахтиёр Ботиралиевич - ассистент
Самаркандский государственный медицинский университет (Самарканд, Узбекистан)

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ: СИНДРОМ КРИСТА-СИМЕНСА-ТУРЕНА

Аннотация. *Эктодермальная дисплазия (ЭД) - наследственное генетическое заболевание, проявляющееся различными деформациями одного или нескольких эктодермальных образований. Эктодермальные образования образуются во время эмбрионального развития из эктодермальных слоев, таких как кожа, ногти, волосы, зубы и экзокринные железы. В литературе описано более 150 вариантов ЭД. В данной статье с типичными признаками эктодермальной дисплазии обратился в детское отделение клиники многопрофильной клиники СамГМУ.*

Ключевые слова: *дефект развития, эктодермальные слои, экзокринные железы, редкое генетическое заболевание, Х-сцепленные генетические заболевания, эктодермальная дисплазия*

Umarova Saodat Sulaymonovna - assistant
Normakhmatov Bakhtiyor Botiraliyevich - assistant
Samarkand State Medical University (Samarkand, Uzbekistan)

ECTODERMAL DYSPLASIA: A CASE REPORT

Abstract. *Ectodermal dysplasia (ED) is a hereditary genetic disorder that manifests with various deformities in one or more ectodermal formations. Ectodermal formations are formed during embryonic development from ectodermal layers such as skin, nails, hair, teeth, and exocrine glands. More than 150 variants of ED are described in the literature. In this article, with typical signs of ectodermal dysplasia, she applied to the pediatric department of the multidisciplinary clinic of SamSMU.*

Key words*: developmental defect, ectodermal layers, exocrine glands, rare genetic disorder, X-linked genetic disorders, ectodermal dysplasia*

Эктодермал дисплазия (ЭД) кам учрайдиган ирсий касалликлар гуруҳи бўлиб, ривожланишнинг бузилиши билан тавсифланади. Бу ҳолат икки ёки ундан ортиқ эктодермал тузилмаларга, масалан, тери, тирноқлар, тишлар, сочлар ёки тер безларига таъсир қилувчи туғма нуқсонлар билан намоён бўлади. Шунингдек, эктодермал келиб чиқадиган бошқа органлар, жумладан кўз, қулоқ, асаб тизими ва буйрак усти безлари тузилмалари ҳам зарарланиши мумкин [1]. ЭД нисбатан кам учрайдиган касаллик ҳисобланиб, 100 000 аҳолига тахминан етти ҳолатда учрайди [2].

Тер безларининг фаолиятига кўра фарқланадиган ЭД нинг иккита асосий тури мавжуд. Биринчи тури - Х-боғланган гипогидротик шакл бўлиб, учта белги билан тавсифланади: гиподонтия (тишларнинг йўқлиги), гипогидроз (кам терлаш) ва гипотрихоз (кам сочлар). Иккинчи тур - гидротик шакл бўлиб, унда тер безлари таъсир-

ланмайди ва у аутосомал тарзда ирсийланади [1].

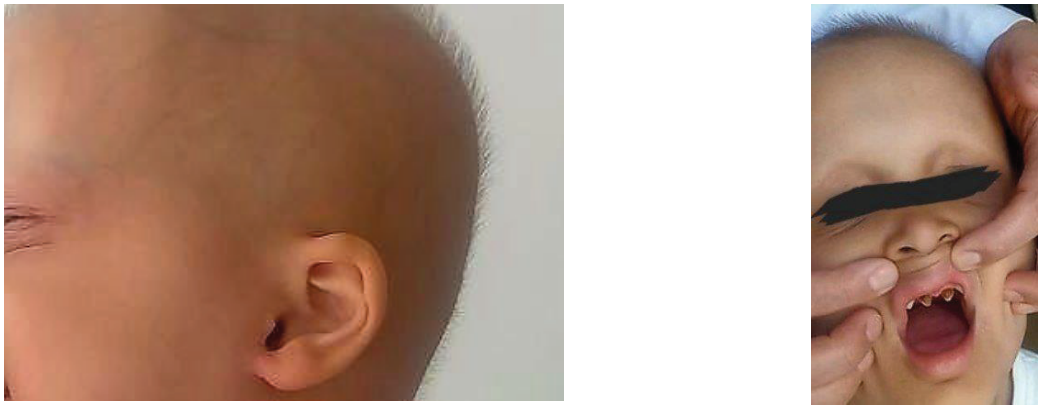
ЭД патогенези ва унинг кўплаб шакллари ривожланишининг молекуляр механизмлари тўлиқ ўрганилмаган [3]. Яқинда ўтказилган тадқиқотлар TSPEAR генининг вариантлари (тромбоспондин тури, ламинин Г домени ва эпилепсия билан боғлиқ такрорланишлар) ва эктодермал дисплазия ўртасидаги боғлиқликни аниқлади [4]. TSPEAR мутациялари ёки бостирилиши сичқонларда соч ва тишларнинг ривожланишида иштирок этадиган HOTCH сигналлари билан бошқариладиган генлар ифодасининг ўзгаришига олиб келади. Ушбу боғлиқликни тасдиқлаш учун кейинги тадқиқотлар зарур, чунки бу ген инсон тишлари ва соч фолликулаларининг шаклланишида муҳим роль ўйнайди [3].

Ушбу **ишнинг мақсади** назарий билимлардан фойдаланган ҳолда кам учрайдиган клиник ҳолатни тавсифлаш ва бундай ҳолатларни бошқариш бўйича тавсиялар ишлаб чиқишдан иборат бўлди.

Материал ва текшириш усуллари. Эктодермал дисплазиянинг асосий белгилари тишлар ривожланишининг бузилиши, сочларнинг етишмаслиги (гипотрихоз), тирноқ пластинкаларининг деформацияси ва тер безлари функциясининг пасайиши ҳисобланади. Турли аъзолар ва тизимларга таъсир қилувчи ЭДнинг комплекс характери шифокор учун даволашни мураккаб вазифага айлантиради. Тақдим этилган клиник ҳолатнинг тавсифи тиббиётнинг долзарб ютуқларини ҳисобга олган ҳолда педиатрияда ушбу касалликка терапевтик ёндашувларга қаратилган. Самарканд давлат тиббиёт университети куп тармокли клиникасининг болалар булимига икки ва олти ёшли боланинг ота-онаси терлашнинг пасайиши, терининг ҳаддан ташқари қуруқлиги, юқори ҳароратнинг такрорий эпизодлари ва аномал шаклдаги тишларнинг кечикиб чиқиши билан мурожаат қилишган.

Онанинг сўзларига кўра, илгари болада жисмоний зўриқишдан кейин иситма кузатилган. Кўпинча бу белгилар иссиқ ҳавода намоён бўлган, аммо аниқ сабабини аниқлашнинг иложи бўлмади. Қариндошлар ва оиланинг бошқа аъзоларида шунга ўхшаш аломатлар борлигини онаси рад этади.

Тадкикот натижалари. Бирламчи кўрикда асосий ҳаёт фаолияти кўрсаткичлари ва организм тизимларининг ҳолати меъёрга мос келди. Стоматологик текширувда иккала жағда ҳам гиподонтия ва иккита конуссимон кесувчи тиш борлиги аниқланди. Бошидаги сочлари сийрак, пигментацияси етарли эмас, қошлари йўқ эди. Юқори ва пастки қовоқларда кам сонли киприклар кузатилди. Кўз ва оғиз атрофида ажинлар кузатилди. Бурун эгарсимон шаклда бўлиб, бурун қаншари ботиқ эди. Тери қуруқ, ушлаб кўрилганда иссиқ ва сезгир эди (1-расм).



1-расм.

Қон, метаболик кўрсаткичлар ва сийдикнинг стандарт лаборатория текширувлари натижалари узгаришлар аниқланмади. Анамнез, клиник кўриниш ва текширув маълумотлари асосида болага гипогидротик эктодермал дисплазия ташхиси қўйилди. Ота-онага ушбу касаллик ҳақида батафсил маълумот берилиб, асоратларнинг олдини олиш бўйича тавсиялар берилди. Дори-дармон терапиясига қўшимча равишда, беморга тишларни тиклаш бўйича мутахассис маслаҳати тавсия этилди.

Илмий адабиётларда эктодермал дисплазиянинг (ЭД) 190 дан ортиқ турлари қайд этилган бўлиб, улар клиник кўринишлари, генетик бузилишлар тури ёки молекуляр механизмлари бўйича таснифланади. Энг кўп учрайдиган гипогидротик/ангидротик ЭД бўлиб, у тер безларининг ишламаслиги билан тавсифланади ва гидротик ЭД бўлиб, унда тер безлари нормал ишлайди.

Гипогидротик ЭД билан оғриган беморларда клиник ва психологик муаммоларнинг кўп қирралилигини ҳисобга олган ҳолда, фанлараро ёндашув зарур. Шифокор юқори тана ҳарорати ёки гиперпирексия билан оғриган беморларга ёрдам беришга тайёр бўлиши керак. Совуқ губка

билан артиш, совуқ сув билан ванна қилиш, совитувчи нимчалар, совитувчи таъсирга эга бўлган юмшатувчи воситалар, кондиционерланган ҳаво билан таъминлаш, совуқ сув ичиш каби совитиш усуллари дарҳол қўлланилиши керак. Ота-оналарга болани кучли жисмоний зўриқиш ва юқори ҳароратдан сақланишни тавсия қилиш керак. ЭДнинг бошқа кўринишлари, масалан, атопик дерматит, ксеростомия, кўз ва бурун қуриши симптоматик даволашни талаб қилади. Оғиз бўшлиғига хос белгилар: тўлиқ ёки қисман гиподентия, анодонтия, ретенсияланган тишлар, альвеоляр ўсимталарнинг вертикал ўлчамларини йўқотиши, лабларнинг бўртиб чиқиши, нотўғри шаклланган ва қозиқсимон ёки конуссимон тишлар. Танглай ёйи кўпинча баланд бўлиб, унда ра бўлиши мумкин.

Эктодермал дисплазиянинг прогнози одатда яхши ва беморларнинг умр кўриш давомийлиги нормал, иммунитет танқислиги бўлган эктодермал дисплазия ҳолатлари бундан мустасно. [1]

Хулосалар. Қониқарли натижага эришиш учун тикловчи, ортодонтик, жарроҳлик ва протез муолажаларини ўз ичига олган кўп тармоқли ёндашувдан фойдаланиш керак. [11] Эрта протез терапияси чайнов ва периорал мушаклар функцияларини ва шунинг учун базал суякларнинг ўсиш хусусиятини нормаллаштиришга ёрдам беради. Терапия, шунингдек, боланинг ўзини ўзи қадрлашига психологик туртки беради.

Педиатр/даволовчи шифокор ЭДнинг ўткир асоратларини, масалан, гиперпирексия ва респиратор инфекцияларни симптоматик тарзда даволаши керак. Болалар психологи, дерматолог, отоларинголог ва логопед билан маслаҳатлашувлар зарур бўлганда ўзини оқлаши керак.

АДАБИЁТЛАР

1. Kaul S., Reddy R. Prosthetic rehabilitation of a teenager with hypogidrotic ectodermal dysplasia with partial adentia: a clinical case report. J Indian Soc Pedod Prev Dent. 2008; 26:177-81. doi: 10.4103 /0970-4388.44041.

2. Saggu S., Munde A., Hebbale M., Joshi M. Ectodermal dysplasia. J Indian Acad Oral Med Radiol. 2009; 21:76-8. [Google Academic]

3. Clark A. Hypohydrotic ectodermal dysplasia. J Med Genet. 1987; 24:659-63. doi:10.1136/jmg. 24.11.659.

4. Dutta B, Dhull KS, Devi TM, Jain N, Yadav S, Sujatha R. Multidisciplinary approach to the treatment of ectodermal dysplasia: a report on the clinical case. J NTR Univ Health Sci. 2016; 5:79-82.

5. McLaughlin W.S. Congenital absence of all milk and permanent lateral incisors in an X-linked hypogidrotic ectodermal dysplasia carrier. Int J Paediatr Dent. 1991; 1:99-103.

6. Paschos E, Huth K.C., Hickel R. Clinically treated.

7. Freire-Maya N., Pineiro M. Ectodermal dysplasias - some memories and classification. Congenital defects Orig Artic Ser. 1988; 24:3-14.

8. Josephs, Cherackal GJ, Jacob J, Varghese AK. Multidisciplinary treatment of hypogidrotic ectodermal dysplasia: case report. Chin Case Rep. 2015; 3:280-6.

9. Salinas CF, Jrgenson RJ, Wright JT, Digiovanna JJ, Fete MD. 2008 International Conference on the Classification of Ectodermal Dysplasia: Conference Report. AMJ Med Genet A. 2009;149 A:1958-69. doi: 10.1002/ajmg.a.32882.

10. Agarval S., Gupta S. Hypohydrotic ectodermal dysplasia. Indian Dermatol Online J. 2012; 3:12 5-7. doi:10.4103/2229-5178.96711.

11. Stevenson AC, Kerr CB. on the distribution of mutation frequencies in genes that determine harmful traits.