

К вопросу об эпидемиологии врожденного ихтиоза в Москве

О.О. Мельниченко¹, О.В. Жукова^{1,3}, О.Л. Новожилова¹, И.М. Корсунская^{1,2}

¹ГБУЗ «Московский центр дерматовенерологии и косметологии», Москва

²ФГБУН «Центр теоретических проблем физико-химической фармакологии» Российской академии наук, Москва

³ФГАОУ ВО «Российский университет дружбы народов», Москва

РЕЗЮМЕ

Ихтиоз представляет собой обширную группу наследственных заболеваний кожи, характеризующихся нарушением ороговения по типу гиперкератоза, что приводит к образованию на коже чешуек, напоминающих рыбью чешую. Из всех наследственных болезней ороговения ихтиоз является наиболее часто встречающимся заболеванием. Во многих странах существуют различные группы поддержки для пациентов с ихтиозом, в частности Всероссийский благотворительный фонд помощи детям с ихтиозом, фонд «Дети-бабочки», общественная организация «Поддержка людей с ихтиозом» (Россия), Foundation for Ichthyosis and Related Skin Types (США) и другие.

Цель. Оценить динамику заболеваемости врожденным ихтиозом в городе Москве среди населения всех возрастных групп в 2015–2020 годах, по данным ГБУЗ «Московский центр дерматовенерологии и косметологии».

Материалы и методы. С использованием формы федерального статистического наблюдения № 12 «Сведения о числе заболеваний, зарегистрированных у пациентов, проживающих в районе обслуживания медицинской организации», утвержденной приказом Росстата № 679 от 22.11.2019, нами был проведен анализ заболеваемости врожденным ихтиозом в Москве в 2015–2020 годах.

Результаты. Анализ сведений о заболеваемости врожденным ихтиозом в разрезе возрастных групп населения города Москвы в 2015–2020 годах показал наличие тенденции к росту заболеваемости врожденным ихтиозом. Рост заболеваемости ихтиозом выявлен практически во всех возрастных группах населения города и наиболее выражен в 2018 и 2019 годах в сравнении с предшествующим временным интервалом.

Выводы. Выявленный рост заболеваемости врожденным ихтиозом в Москве может быть обусловлен как истинным ростом числа случаев заболевания, так и улучшением качества и доступности первичной специализированной медико-санитарной помощи. Важную роль играет тенденция к более широкому внедрению в клиническую практику методов обследования, позволяющих выявлять специфичный генетический дефект, осуществлять пренатальную диагностику во время беременности, прижизненное гистологическое (патолого-анатомическое) исследование биоптата кожи в случае необходимости дифференциальной диагностики и верификации диагноза, а также медико-генетическое консультирование родителей, в том числе для оценки риска рождения детей с ихтиозом при последующих беременностях.

КЛЮЧЕВЫЕ СЛОВА: врожденный ихтиоз, эпидемиология, заболеваемость врожденным ихтиозом, наследственный ихтиоз.

КОНФЛИКТ ИНТЕРЕСОВ. Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

On epidemiology of congenital ichthyosis in Moscow

O.O. Melnichenko¹, O.V. Zhukova^{1,3}, O.L. Novozhilova¹, I.M. Korsunskaya^{1,2}

¹Moscow Scientific and Practical Centre of Dermatovenereology and Cosmetology, Moscow, Russia

²Centre for Theoretical Problems of Physicochemical Pharmacology, Moscow, Russia

³Peoples' Friendship University of Russia, Moscow, Russia

SUMMARY

Ichthyosis is an extensive group of hereditary skin diseases characterized by keratinization disorders of the type of hyperkeratosis, which leads to the formation of scales on the skin resembling fish scales. Of all hereditary diseases of keratinization, ichthyosis is the most common disease. In many countries, there are various support groups for patients with ichthyosis, in particular, the All-Russian Charity Foundation for Helping Children with Ichthyosis, the Children-Butterflies Foundation, the Public Organization Support for People with Ichthyosis (Russia), the Foundation for Ichthyosis and Related Skin Types (USA), etc.

Objective. To assess the dynamics of the incidence of congenital ichthyosis in the city of Moscow among the population of all age groups for 2015–2020, according to the data of the Moscow Scientific and Practical Centre for Dermatovenereology and Cosmetology (Russia).

Materials and methods. Using federal statistical observation form No. 12 'Information on the number of diseases registered in patients living in the service area of a medical organization', approved by the order of Rosstat No. 679 dated November 22, 2019, we analyzed the incidence of congenital ichthyosis in Moscow for 2015–2020.

Results. Analysis of data on the incidence of congenital ichthyosis in the context of age groups of the population of the city of Moscow for 2015–2020 showed a trend towards an increase in the incidence of congenital ichthyosis. The increase in the incidence of ichthyosis was detected in almost all age groups of the city's population and was most pronounced in 2018 and 2019 in comparison with the previous time interval.

Conclusions. The revealed increase in the incidence of congenital ichthyosis in Moscow may be due to both the true number of cases and the improvement in the quality and availability of primary specialized health care. An important trend is towards wider implementation in medical practice methods, which make it possible to identify a specific genetic defect, to carry out prenatal diagnostics during pregnancy, an intravital histological (pathological-anatomical) study of a skin biopsy, if necessary, differential diagnosis and verification of the diagnosis, as well as genetic counseling of parents, including to assess the birth of children with ichthyosis during pregnancy.

KEY WORDS: congenital ichthyosis, epidemiology, incidence of congenital ichthyosis, inherited ichthyosis.

CONFLICT OF INTEREST. The authors declare no conflict of interest.

К настоящему времени разработаны различные классификации ихтиоза, учитывающие тот или иной аспект клиники, наследования или эпидемиологии заболевания. Одна из самых ранних классификаций базировалась на оценке плотности чешуек. Выделяли следующие формы ихтиоза: *xerosis*, *ichthyosis (i.) simplex*, *i. nitida*, *i. serpentina*, *i. hystrix*, *i. saurialis* (работы J. Darier, П.В. Никольского) [1].

Предложены классификации ихтиоза, рассматривающие клинические формы заболевания в соответствии с типом наследования (аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный, Х-сцепленный – K. S. Wells, C. B. Kerr, 1965 [2]), типом гиперкератоза (ретенционный, пролиферативный, сухая ихтиозиформная эритродермия, иглистый ихтиоз Ламберта, акантокератолитический ихтиоз и другие –

U. W. Schnyder, B. Konrad, 1967 [3]), а также классификация, выделяющая в самостоятельные группы – *наследственные формы* ихтиоза [4], наследственные *синдромы, включающие ихтиоз* (Нетертона, Рефсума, Руда, Шегрена–Ларссона, Юнга-Вогеля, Попова) и *ихтиозиформные приобретенные состояния* (симптоматический ихтиоз, сенильный ихтиоз и дисковидный ихтиоз) – С. С. Кряжева, 1977 [5, 6].

Ряд авторов отдельно рассматривают клинические формы ихтиоза новорожденных (коллоидный плод, плод Арлекин) [7].

В соответствии с Международной классификацией болезней 10-го пересмотра выделяют следующие формы врожденного ихтиоза (Q 80) [8].

- Q 80.0 Ихтиоз простой (*син.*: вульгарный аутосомно-доминантный ихтиоз, обычный ихтиоз).
- Q 80.1 Ихтиоз, связанный с X-хромосомой (*син.*: X-сцепленный ихтиоз, чернеющий ихтиоз).
- Q 80.2 Пластинчатый ихтиоз (*син.*: ламеллярный ихтиоз, «коллодиевый ребенок», сухая ихтиозиформная эритродермия).
- Q 80.3 Врожденная буллезная ихтиозиформная эритродермия (*син.*: эритродермия Брока, ихтиозиформный эпидермолитический гиперкератоз).
- Q 80.4 Ихтиоз плода (*син.*: «плод Арлекин», кератоз врожденный, ихтиоз внутриутробный, гиперкератоз универсальный врожденный).
- Q 80.8 Другой врожденный ихтиоз (врожденная небуллезная ихтиозиформная эритродермия).

В настоящей статье рассмотрены клинико-эпидемиологические аспекты ряда клинических форм врожденного ихтиоза, а также приведены сведения о заболеваемости врожденным ихтиозом (без детализации нозологических единиц) в Москве в 2015–2020 годах, включая анализ динамики заболеваемости за данное время.

Клинико-эпидемиологические аспекты вульгарного ихтиоза (*син.*: ихтиоз простой, вульгарный аутосомно-доминантный ихтиоз, обычный ихтиоз). Вульгарный ихтиоз представляет собой наиболее распространенную форму заболевания и составляет до 80–95% всех его вариантов [9]. Частота встречаемости в популяции составляет от 1:250 до 1:1000 [10]. Мужчины и женщины болеют одинаково часто. Тип наследования – аутосомно-доминантный, фенотипические проявления связаны с мутацией в гене филагрина (FLG) [11, 12]. Заболевание, как правило, начинается в возрасте 3–12 месяцев. Клинически характеризуется генерализованным поражением кожного покрова различной степени тяжести, более выраженным в области спины, верхних и нижних конечностей. Подмышечные впадины, локтевые и подколенные ямки, лицо (за исключением лба и щек) обычно не поражены. Отмечается сухость кожных покровов, отрубевидное, мелкопластинчатое шелушение. Отдельные плотные чешуйки плотно прикреплены к коже и напоминают рыбью чешую. Процесс сопровождается фолликулярным кератозом в области разгибательных поверхностей конечностей, у детей – фолликулярным кератозом кожи щек. На ладонях и подошвах усилен кожный рисунок, иногда отмечается кератодермия. Частота

случаев сочетания вульгарного ихтиоза с атопическим дерматитом может достигать 50% [13]. Известно, что для предотвращения развития атопического дерматита у пациентов с вульгарным ихтиозом следует избегать контакта новорожденных с кошачьей шерстью и другими аллергенами [14].

Клинико-эпидемиологические аспекты X-сцепленного ихтиоза (*син.*: ихтиоз, сцепленный с полом; ихтиоз, сцепленный с X-хромосомой; чернеющий ихтиоз; ихтиоз рецессивный X-сцепленный). Частота встречаемости в популяции составляет от 1:2000 до 1:6000 [10]. Болеют только мужчины. Женщины являются гетерозиготными носителями гена, не имеющими клинических проявлений заболевания [15]. Тип наследования – рецессивный, сцепленный с X-хромосомой. Клинические симптомы появляются с рождения или в первые недели жизни и обусловлены мутациями локализованного на X-хромосоме гена *STS*, что ведет к недостаточности стероидной сульфатазы [16]. Отмечается поражение кожи задней поверхности шеи, разгибательных поверхностей конечностей, локтевых и подколенных ямок, туловища в виде плотно прилегающих к коже крупных чешуек темно-коричневого цвета, напоминающего грязь. Лицо, ладони и подошвы не поражены. В половине случаев развивается помутнение роговицы (признак иногда встречается и у женщин-гетерозигот по дефектному гену); у 20% больных отмечается крипторхизм [17].

Клинико-эпидемиологические аспекты ламеллярного ихтиоза (*син.*: пластинчатый ихтиоз, «коллодиевый ребенок», сухая ихтиозиформная эритродермия). Редкое заболевание, частота встречаемости в популяции – менее 1:300 000 [7]. Мужчины и женщины болеют одинаково часто. Тип наследования – аутосомно-рецессивный. *TGM1* – наиболее распространенный ген, ответственный за ламеллярный ихтиоз. Исследования показали, что индивиды с ламеллярным ихтиозом, несущие две миссенс-мутации в *TGM1*, имеют значительно менее тяжелые фенотипические проявления заболевания в отличие от пациентов с по крайней мере одной мутацией в *TGM1* [18]. Клинические симптомы заболевания появляются с рождения. Плод рождается в коллоидной прозрачной пленке, покрывающей кожу и напоминающей пергамент, или в состоянии генерализованной эритродермии. Пленка мешает новорожденному дышать и сосать. Вскоре она растрескивается и отторгается. Отмечается выворот век, выворот губ. К возрасту 6–7 месяцев развивается генерализованное пластинчатое шелушение. У детей и взрослых весь кожный покров покрыт крупными плотными чешуйками. Чешуйки растрескиваются, и появляется рисунок, напоминающий черепицу или мозаику. Особенно плотные чешуйки локализуются на коже нижних конечностей. В области суставов возможно образование бородавчатых разрастаний эпидермиса. На коже ладоней и подошв – кератодермия. В области волосистой части головы также отмечаются чешуйки, нередко развивается рубцовая алопеция. Отмечается дистрофия ногтевых пластин [19].

Клинико-эпидемиологические аспекты эпидермолитического ихтиоза (син.: врожденная буллезная ихтиозиформная эритродермия Брока, ихтиозиформный эпидермолитический гиперкератоз, ихтиоз буллезный). Распространенность в популяции составляет 1:300000 [8]. Мужчины и женщины болеют одинаково часто. Аутосомно-доминантный тип наследования прослеживается примерно в половине случаев, в остальных случаях в родословных имеется только по одному пробанду. Клинические проявления обусловлены мутациями в генах, кодирующих кератины KRT1, KRT2 и KRT10 [20]. Симптомы появляются с рождения: кожа новорожденного выглядит мацерированной и довольно быстро становится сухой. Отмечается генерализованное поражение кожных покровов, наиболее выраженное в области кожных складок. Патологический процесс характеризуется наличием пузырей, вскрывающихся с образованием эрозий, которые через некоторое время заживают без следов. Развивается ороговение кожи вплоть до бородавчатых наслоений в области складок, локтевых и подколенных ямок. Чешуйки имеют темный оттенок и плотно прилегают к коже, образуя рисунок, схожий с вельветом. Отмечается повторное появление пузырей на измененной, ороговевшей коже, а также слущивание роговых наслоений, что в итоге приводит к образованию островков эпидермиса, визуальнo схожих со здоровой кожей, – такие островки среди очагов ороговения являются важным дифференциально-диагностическим признаком заболевания. Часто присоединяются вторичные бактериальные инфекции. Волосы и ногтевые пластины, как правило, не изменены [21]

Клинико-эпидемиологические аспекты ихтиоза плода (син.: «плод Арлекин», кератоз врожденный, ихтиоз внутриутробный, гиперкератоз универсальный врожденный). Заболевание встречается крайне редко, распространенность в популяции 1:300000 [8]. Ихтиоз плода характеризуется аутосомно-рецессивным типом наследования и ассоциирован с мутацией в гене *ABCA12* [22]. Является наиболее тяжелой формой врожденного ихтиоза. Ребенок рождается в роговом «панцире», напоминающем целлофан. Кожа при движениях растрескивается с образованием пластин в форме многоугольников и ромбов. Отмечается выворот век, выворот губ, отсутствие или деформация ушных раковин, деформация суставов конечностей. Ногтевые пластины и волосные фолликулы, как правило, отсутствуют. Нередко отмечаются врожденные аномалии внутренних органов. Зачастую дети погибают вскоре после рождения, однако в ряде случаев удается поддерживать жизнь ребенка на протяжении нескольких недель и даже месяцев [23].

Эпидемиологические аспекты ихтиоза в Москве в 2015–2020 годах

Нами проведен анализ заболеваемости различными формами врожденного ихтиоза в Москве, зарегистрированными в ГБУЗ «Московский центр дерматовенерологии и косметологии».

В работе использованы данные формы федерального статистического наблюдения № 12 «Сведения о числе заболеваний, зарегистрированных у пациентов, проживающих в районе обслуживания медицинской организации».

Анализ данных показал, что с 2015 по 2020 год в Москве отмечена общая тенденция к росту заболеваемости

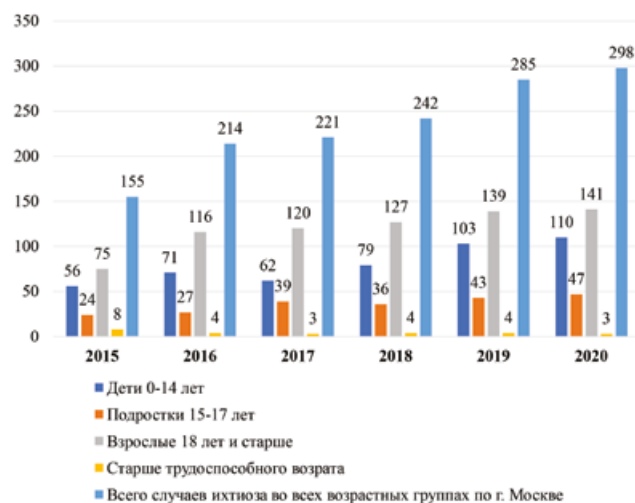


Рисунок. Динамика абсолютного количества случаев ихтиоза среди населения Москвы в различных возрастных группах с 2015 по 2020 год (по данным ГБУЗ «Московский центр дерматовенерологии и косметологии»).

врожденным ихтиозом (код МКБ-10 Q 80). Рост заболеваемости ихтиозом за указанный период выявлен практически во всех возрастных группах населения города и наиболее выражен в 2018 и 2019 годах в сравнении с предшествующим временным интервалом (см. рис.).

В 2018 году, по сравнению с 2017-м, выявлена динамика прироста абсолютного количества случаев заболевания ихтиозом среди населения Москвы на 9,5%, в том числе: у детей 0–14 лет – на 27,4%, у взрослых – на 5,8%, у лиц старше трудоспособного возраста – на 33,3%. Лишь в возрастной группе подростков 15–17 лет отмечено незначительное снижение числа зарегистрированных случаев ихтиоза на 7,7% (см. табл.).

В 2019 году динамика роста абсолютного количества случаев заболевания ихтиозом среди населения Москвы выражена еще ярче и составляет 17,8%, в том числе: у детей 0–14 лет отмечен прирост абсолютного количества случаев заболевания на 30,4%, у подростков 15–17 лет – на 19,4%, у взрослых – на 9,4%.

В 2020 году динамика прироста абсолютного количества случаев заболевания среди населения Москвы составила 4,6%, в том числе: у детей 0–14 лет – 6,8%, у подростков 15–17 лет – 9,3%, у взрослых – 1,4%.

Форма федерального статистического наблюдения № 12 «Сведения о числе заболеваний, зарегистрированных у пациентов, проживающих в районе обслуживания медицинской организации», утвержденная приказом Росстата № 679 от 22.11.2019, не предусматривает детализации нозологических единиц внутри группы Q 80 «Врожденный ихтиоз», в связи с чем оценить и проанализировать динамику заболеваемости отдельными клиническими формами врожденного ихтиоза в Российской Федерации и, в частности, в Москве не представляется возможным.

В соответствии с приведенными выше данными выявлена тенденция к росту заболеваемости врожденным ихтиозом в Москве в 2015–2020 годах, что может быть обусловлено не только истинным числом роста случаев заболевания, но и улучшением качества и доступности первичной специализированной медицинской помощи, более широким внедрением в клиническую практику таких методов обследования,

Таблица
Динамика абсолютного количества случаев ихтиоза в Москве,
по данным ГБУЗ «Московский центр дерматовенерологии и косметологии», с 2015 по 2020 год

Возрастная группа	2015	2016	2017	2018	Динамика 2017/2018	2019	Динамика 2018/2019	2020	Динамика 2019/2020
Дети 0–14 лет	56	71	62	79	+27,4%	103	+30,4%	110	+6,8%
Подростки 15–17 лет	24	27	39	36	–7,7%	43	+19,4%	47	+9,3%
Взрослые 18 лет и старше	75	116	120	127	+5,8%	139	+9,4%	141	+1,4%
Старше трудоспособного возраста (женщины – с 55 лет, мужчины – с 60 лет)	8	4	3	4	+33,3%	4	0%	3	–25%
Всего	155	214	221	242	+9,5%	285	+17,8%	298	+4,6%

как ДНК-диагностика, методом прямого автоматического секвенирования для выявления специфичного генетического дефекта, проведение пренатальной диагностики во время беременности (фетобиопсия или биопсия ворсин хориона) с последующей патолого-анатомической или ДНК-диагностикой полученного материала, прижизненное гистологическое (патолого-анатомическое) исследование биоптата кожи в случае необходимости дифференциальной диагностики и верификации диагноза, а также медико-генетическое консультирование родителей, в том числе для оценки риска рождения детей с ихтиозом при последующих беременностях.

Список литературы / References

1. Е. В. Дворянкова, О. О. Мельниченко, В. Н. Красникова, И. М. Корсунская. Ихтиоз. Что важно знать специалисту. Русский медицинский журнал. Медицинское обозрение. Дерматология № 12, 2019: 25–30.
E. V. Dvoryankova, O. O. Melnichenko, V. N. Krasnikova, I. M. Korsunskaya. Ichthyosis. What is important for a specialist to know. Russian medical journal. Medical Review. Dermatology No. 12, 2019: 25–30.
2. Wells RS, Kerr CB. Genetic classification of ichthyosis. Arch Dermatol. 1965 Jul; 92 (1): 1–6. PMID: 11850936.
3. Schnyder UW, Konrad B. Zur Histogenetik der Ichthyosen [On the histogenesis of ichthyoses]. Hautarzt. 1967 Oct; 18 (10): 445–50. German. PMID: 5592763.
4. Takeichi T, Akiyama M. Inherited ichthyosis: Non-syndromic forms. J Dermatol. 2016 Mar; 43 (3): 242–51. DOI: 10.1111/1346-8138.13243. PMID: 26945532.
5. Скрипкин Ю. К., Мордовцев В. Н. Кожные и венерические болезни: Руководство для врачей. В 2 томах. 2-е изд., перераб. и доп. Т. 2. М.: Медицина, 1999. 880 с. Skripkin Yu. K., Mordovtsev V. N. Skin and Venereal Diseases: A Guide for Physicians. In 2 volumes. 2nd ed., Rev. and add. T. 2. M.: Medicine, 1999. 880 p.
6. Kriazheva SS, Vedrova IN, Eletskiy Alu. Kliniko-geneticheskie osobennosti razlichnykh form ikhtioza [Clinico-genetic characteristics of different types of ichthyosis]. Vestn Dermatol Venerol. 1977 Sep; (9): 17–23. Russian. PMID: 930319.
7. Вулф К., Джонсон Р., Сюрмонд Д. Дерматология по Томасу Фицпатрику. Атлас-справочник. Второе русское издание. Пер. с англ. М., Практика, 2007. 1248 стр., 857 цв. илл. 98–117, 214–221. The McGraw-Hill Companies, 2005. Wolfe K., Johnson R., Surmond D. Dermatology by Thomas Fitzpatrick. Atlas-reference. Second Russian edition. Per. from English M., Praktika, 2007. 1248 p., 857 col. ill. 98–117, 214–221. The McGraw-Hill Companies, 2005.
8. Федеральные клинические рекомендации. Дерматовенерология 2015: Болезни кожи. Инфекции, передаваемые половым путем. 5-е изд., перераб. и доп. М.: Деловой экспресс, 2016. 768 с.
Federal clinical guidelines. Dermatovenereology 2015: Skin diseases. Sexually transmitted infections. 5th ed., Rev. and add. Moscow: Business Express, 2016. 768 p.
9. Dorf IL, Sommerlund M, Koppelhus U. [Ichthyosis vulgaris]. Ugeskr Laeger. 2020 Apr 20; 182 (17): V10190611. Danish. PMID: 32400366.
10. Oji V., Tadini G., Akiyama M. et al. Revised nomenclature and classification of inherited ichthyoses: results of the First Ichthyosis Consensus Conference in Sorèze 2009. J Am Acad Dermatol. 2010 Oct; 63 (4): 607–641.
11. Irvine AD, McLean WH, Leung DY. Filaggrin mutations associated with skin and allergic diseases. N Engl J Med. 2011 Oct 6; 365 (14): 1315–27. DOI: 10.1056/NEJMr1011040. PMID: 21991953.
12. McLean WH. Filaggrin failure – from ichthyosis vulgaris to atopic eczema and beyond. Br J Dermatol. 2016 Oct; 175 Suppl 2 (Suppl Suppl 2): 4–7. DOI: 10.1111/bjd.14997. PMID: 27667308. PMCID: PMC5053269.
13. Мельниченко О. О., Смолкина О. Ю., Красникова В. Н., А. Л. Пирузян, Корсунская И. М. К вопросу о сочетании атопического дерматита и вульгарного ихтиоза. Педиатрия (прил. к журн. Consilium Medicum) 2019; 4: 11–15.
Melnichenko O. O., Smolkina O. Yu., Krasnikova V. N., A. L. Piruzyan, I. M. Korsunskaya On the question of the combination of atopic dermatitis and ichthyosis vulgaris. Pediatrics (Supplement to the journal Consilium Medicum) 2019; 4: 11–15.
14. Thyssen JP, Gadoy-Gijon E, Elias PM. Ichthyosis vulgaris: the filaggrin mutation disease. Br J Dermatol. 2013 Jun; 168 (6): 1155–66. DOI: 10.1111/bjd.12219. Epub 2013 May 6. PMID: 23301728. PMCID: PMC6317863.
15. Crane JS, Paller AS. Ichthyosis X-Linked. 2020 Sep 22. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2020 Jan. PMID: 28846233.
16. Diociaiuti A, Angioni A, Pisaneschi E, Alesi V, Zambruno G, Novelli A, El Hachem M. X-linked ichthyosis: Clinical and molecular findings in 35 Italian patients. Exp Dermatol. 2019 Oct; 28 (10): 1156–1163. DOI: 10.1111/exd.13667. Epub 2018 Jul 2. PMID: 29672931.
17. Traupe H, Fischer J, Oji V. Nonsyndromic types of ichthyoses – an update. J Dtsch Dermatol Ges. 2014 Feb; 12 (2): 109–21. DOI: 10.1111/ddg.12229. Epub 2013 Oct 11. PMID: 24119255.
18. Takeda M, Nomura T, Sugiyama T, Miyauchi T, Suzuki S, Fujita Y, Shimizu H. Compound heterozygous missense mutations p.Leu207Pro and p.Tyr544Cys in TGM1 cause a severe form of lamellar ichthyosis. J Dermatol. 2018 Dec; 45 (12): 1463–1467. DOI: 10.1111/1346-8138.14675. Epub 2018 Oct 10. PMID: 30302839.
19. Akiyama M, Sawamura D, Shimizu H. The clinical spectrum of nonbullous congenital ichthyosiform erythroderma and lamellar ichthyosis. Clin Exp Dermatol. 2003 May; 28 (3): 235–40. doi: 10.1046/j.1365-2230.2003.01295.x. PMID: 12780701.
20. Hotz A, Oji V, Bourrat E, Jonca N, Mazereeuw-Hautier J, Betz RC, Blume-Peytavi U, Stielor K, Morice-Picard F, Schönbuschner I, Markus S, Schlipf N, Fischer J. Expanding the Clinical and Genetic Spectrum of KRT1, KRT2 and KRT10 Mutations in Keratinopathic Ichthyosis. Acta Derm Venereol. 2016 May; 96 (4): 473–8. DOI: 10.2340/00015555-2299. PMID: 26581228.
21. Peter Rout D, Nair A, Gupta A, Kumar P. Epidermolytic hyperkeratosis: clinical update. Clin Cosmet Investig Dermatol. 2019 May 8; 12: 333–344. DOI: 10.2147/CCID.S166849. PMID: 31190940. PMCID: PMC6512611.
22. Akiyama M. Updated molecular genetics and pathogenesis of ichthyoses. Nagoya J Med Sci. 2011 Aug; 73 (3–4): 79–90. PMID: 21928690. PMCID: PMC4831217.
23. Glick JB, Craiglow BG, Choate KA, Kato H, Fleming RE, Siegfried E, Glick SA. Improved Management of Harlequin Ichthyosis With Advances in Neonatal Intensive Care. Pediatrics. 2017 Jan; 139 (1): e20161003. DOI: 10.1542/peds.2016–1003. Epub 2016 Dec 20. PMID: 27999114.

Статья поступила / Received 17.02.2021
Получена после рецензирования / Revised 03.03.2021
Принята к публикации / Accepted 11.03.2021

Сведения об авторах

Мельниченко О. О., к.м.н., врач-дерматовенеролог¹. ORCID: 0000-0002-0522-3225
Жукова О. В., д.м.н., проф., гл. врач¹, зав. кафедрой кожных и венерических болезней медицинского института³. ORCID: 0000-0001-5723-6573
Новожилова О. Л., зам. гл. врача по организационно-методической работе¹. ORCID: 0000-0003-2897-3798
Корсунская И. М., д.м.н., проф., г.н.с.¹, зав. лабораторией физико-химических и генетических проблем дерматологии². ORCID: 0000-0002-6583-0318

¹ГБУЗ «Московский центр дерматовенерологии и косметологии», Москва
²ФГБУН «Центр теоретических проблем физико-химической фармакологии»
Российской академии наук, Москва
³ФГАУ ВО «Российский университет дружбы народов», Москва

Автор для переписки: Корсунская И. М. E-mail: marykor@bk.ru

Для цитирования: Корсунская И. М., Жукова О. В., Новожилова О. Л., Мельниченко О. О. К вопросу об эпидемиологии врожденного ихтиоза в Москве. Медицинский алфавит. 2021; (18): 59–62. <https://doi.org/10.33667/2078-5631-2021-18-59-62>

About authors

Melnichenko O. O., PhD Med, dermatovenereologist¹. ORCID: 0000-0002-0522-3225
Zhukova O. V., DM Sci, prof., chief doctor¹, head of Dept of Skin and Venereal Diseases of Medical Institute³. ORCID: 0000-0001-5723-6573
Novozhilova O. L., deputy chief doctor for organizational and methodological work¹. ORCID: 0000-0003-2897-3798
Korsunskaya I. M., DM Sci, prof., chief researcher¹, head of Laboratory of Physicochemical and Genetic Problems of Dermatology². ORCID: 0000-0002-6583-0318

¹Moscow Scientific and Practical Centre of Dermatovenereology and Cosmetology, Moscow, Russia
²Centre for Theoretical Problems of Physicochemical Pharmacology, Moscow, Russia
³Peoples' Friendship University of Russia, Moscow, Russia

Corresponding author: Korsunskaya I. M. E-mail: marykor@bk.ru

For citation: Korsunskaya I. M., Zhukova O. V., Novozhilova O. L., Melnichenko O. O. On epidemiology of congenital ichthyosis in Moscow. Medical alphabet. 2021; (18): 59–62. <https://doi.org/10.33667/2078-5631-2021-18-59-62>

