

Кожа новорожденного: зеркало метаболических дефектов и системных патологий

ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова» Минздрава России

Врач-невролог, Мамаева Е.А.

Санкт-Петербург
2026

Кожные проявления при НБО

- Сосудистые поражения – ангиокератомы / телеангиэктазии
- Ихтиоз
- Экзематозные сыпи / себорейный дерматит
- Аномальная пигментация
- Фоточувствительность
- Дряблость кожи = *cutis laxa*
- Изменение со стороны волос: алопеция / изменение структуры волоса

Назовите заболевание с таким возможным сочетанием кожных симптомов?

- Экзематозная кожная сыпь
- Себорейный дерматит
- Кандидоз
- Конъюнктивит
- Алопеция



Правильный ответ

- Правильный ответ – дефицит биотинидазы

Дефицит биотинидазы (OMIM #253260)

- AR наследственное нейрокожное метаболическое заболевание, влияющее на эндогенную рециркуляцию и высвобождение биотина (B7 / H) из пищевого белка.
- Впервые описано Wolf и коллегами в 1983 г.
- Частота встречаемости дефицита биотинидазы:
 - 1 на 60 000 (глубокий дефицит – 1: 137 400)
- Входит в состав [расширенного неонатального скрининга в РФ](#)

Классификация дефицита биотинидазы

На основе остаточной активности фермента:

- **Глубокий дефицит (активность фермента менее 10%) – пик дебюта 3,5 месяца (от 7 дней до 10 лет)**
- Частичный дефицит (10-30% от нормальной ферментативной активности)

Типичный новорожденный с глубоким дефицитом биотинидазы

- Острая неврологическая манифестация: рвота, судороги, мышечная гипотония
- Кожные проявления: экзематозная сыпь, себорейный дерматит, алопеция / выпадение ресниц
 - Респираторные нарушения: гипервентиляция, стридор, апноэ

+

Лабораторные изменения:

метаболический ацидоз, гиперлактатемия > 2,2 ммоль/л,
умеренная гипераммониемия

Терапия

- Все лица с глубоким и частичным дефицитом биотинидазы должны получать лечение пероральным биотином в свободной форме!
- Глубокий дефицит: 5-10 мг/сутки
- Частичный дефицит: 2,5-10 мг /сутки

} Per os



6 мг биотина – 1
пакетик

Какие заболевания следует предполагать у пациента со следующими симптомами?



Правильный ответ

Акродерматит энтеропатический / кожные проявления, напоминающие энтеропатический акродерматит («like»)

Энтеропатический акродерматит

- Генетически-ассоциированный:
 - Дефицит цинка
 - Муковосцидоз
 - Недостаточность биотинидазы
 - Органические ацидурии / Болезнь мочи с запахом кленового сиропа
 - Цитруллинемия
- Приобретенный: дефицит цинка, квашиоркор и др.

Акродерматит при цитруллинемии 1 типа



Bruni et al. A Case of Acrodermatitis
Dysmetabolica in a Child Affected by Citrullinemia
Type I: When Early Diagnosis and Timely
Treatment Are Not Enough. *Children* **2023**, *10*,
1491.

Врожденный ихтиоз?



«Коллоидный плод», контрактуры суставов,
анасарка

+

Гепатоспленомегалия

+

Тромбоцитопения, анемия

+

Повышение уровня трансаминаз, коагулопатия

Монголоидные пятна – повод для беспокойства?



Мальчик 12 месяцев

Жалобы: на глобальную задержку развития (удерживает голову в вертикальном положении НЕ стабильно, переворачивается на бок с 2х сторон, в положении на животе – кратковременно удерживает голову с опорой на предплечья под острым углом)

Особенности фенотипа: огрубление черт лица, выступающие лобные бугры, монголоидные пятна с распространением на кожу верхней трети спины, верхние конечности

Особенности соматического статуса: умеренная гепатоспленомегалия, двусторонняя паховая грыжа

Какие ваши мысли?



Отягощен материнский анамнез:
системная красная волчанка,
двусторонний коксартроз

Кожных проявления:
кольцевидные эритематозные бляшки
с шелушением и /или центральным
просветлением
+ симптом «совиных глаз» / глаз
«енота»

Ваши предположения?



Недержание пигмента = синдром Блоха-Сульцбергера

- X-сцепленное мультисистемное заболевание (встречается преимущественно у девочек), поражающее кожу, волосы, зубы, ногти, глаза и центральную нервную систему.
- Стадийное течение

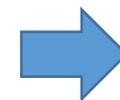
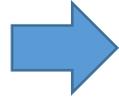
Стадия 1 (рождение – 4 месяцев): линейно расположенные (по линиям Блашко) пузыри и пустулы на эритематозном основании

Стадия 2 (2-6 месяцев): продольные гиперкератотические бляшки

Стадия 3 (с 7 месяцев до 12 лет): пятнистая гиперпигментация вдоль линий Блашко

Стадия 4 (с 6 лет): гипопигментированные ареалы атрофии вдоль линий Блашко

Стадии I-III недержания пигмента



Конусовидные зубы + гиподонтия

Kitakawa, D., Fontes, P.C., Magalhães, F.A.C. *et al.* Incontinentia pigmenti presenting as hypodontia in a 3-year-old girl: a case report. *J Med Case Reports* 3, 116 (2009). <https://doi.org/10.1186/1752-1947-3-116>

Сосудистые мальформации

- **Капиллярные мальформации** – дефекты развития капилляров кожи и слизистых оболочек
 - Пламенеющий невус = винное пятно (присутствуют при рождении, не имеют тенденцию к росту)

Важно! Дифференцировать с гемангиомой + синдромальные заболевания (синдром Стерджа-Вебера / синдром Клиппеля-Треноне)

- **Телеангиэктазии** – расширение отдельных или нескольких сосудов мелкого калибра:
 - Наследственная геморрагическая телеангиэктазия = болезнь Ослера
 - Атаксия-телеангиэктазия (синдром Луи-Бар)
- **Ангиокератомы** – гиперкератотические капиллярно-лимфатические мальформации + эпидермальный гиперкератоз (angiokeratoma corporis diffusum)

Пламенеющий невус = винное пятно

Простой пламенеющий невус (naevus flammeus simplex) = укус аиста, «лососевое» пятно

Пламенеющий невус + другие аномалии развития

- Синдром Стерджа-Вебера
- Синдром Клиппеля-Треноне и др.



Anna M. Juern et al. Nevus simplex: A reconsideration of nomenclature, sites of involvement, and disease associations, *Journal of the American Academy of Dermatology*, Volume 63, Issue 5, 2010, Pages 805-814.

Благодарим за внимание!