

DOI: 10.33454/1728-1261-2023-4-17-22
УДК 611.013.38:616-007.17-039.42-056.7-079

Ангидротическая эктодермальная дисплазия. Синдром Криста–Сименса–Турена. Диагностическая одиссея

В. В. Филиппова¹, И. А. Неретина², Е. А. Матвеева², Н. М. Ершова²

¹КГБОУ ДПО «Институт повышения квалификации специалистов здравоохранения» министерства здравоохранения Хабаровского края, Хабаровск, Россия

²КГБУЗ «Детская городская поликлиника № 17» министерства здравоохранения Хабаровского края, Хабаровск, Россия

Anhidrotic ectodermal dysplasia. Christ-Siemens-Touraine syndrome. Diagnostic odyssey

V. V. Filippova¹, I. A. Neretina², E. A. Matveeva², N. M. Ershova²

¹ Postgraduate Institute for Public Health Workers of the Ministry of Health of the Khabarovsk Krai, Khabarovsk, Russia

² Children's City Out-patient Clinic No. 17 of the Ministry of Health of the Khabarovsk Krai, Khabarovsk, Russia

ИНФОРМАЦИЯ ОБ АВТОРАХ:

В. В. Филиппова – ORCID: 0000-0002-2708-7519

И. А. Неретина – ORCID: 0009-0009-1665-0781

Е. А. Матвеева – ORCID: 0009-0004-5153-4659

Н. М. Ершова – ORCID: 0009-0008-6619-8992

INFORMATION ABOUT THE AUTHORS:

V. V. Filippova – ORCID: 0000-0002-2708-7519

I. A. Neretina – ORCID: 0009-0009-1665-0781

E. A. Matveeva – ORCID: 0009-0004-5153-4659

N. M. Ershova – ORCID: 0009-0008-6619-8992

Резюме

Диагностика редких (орфанных) заболеваний остается непростой проблемой практического здравоохранения. Связано это с недостаточной грамотностью медицинского сообщества в отношении орфанных заболеваний. Симптомы наследственных заболеваний разнообразны, зачастую поражение затрагивает разные органы и системы, требует работы мультидисциплинарной команды в вопросах диагностики и тактики ведения таких пациентов. Именно слаженная работа многих специалистов способствует улучшению качества жизни пациентов, благоприятному прогнозу на выживаемость. Публикация клинического случая направлена на повышение информационной грамотности медицинских работников.

Ключевые слова: синдром Криста–Сименса–Турена, дисплазия, малые аномалии развития, гипотрихоз, гипогидроз, адентия, гиподентия, эктодермальная дисплазия

Abstract

Diagnosis of rare (orphan) diseases remains a challenging problem in practical healthcare. This is due to the lack of literacy of the medical community regarding orphan diseases. Symptoms of hereditary diseases are varied, often the lesion affects different organs and systems, requiring the work of a multidisciplinary team in the diagnosis and management of such patients. It is the coordinated work of many specialists that helps improve the quality of life of patients and a favorable prognosis for survival. The publication of a clinical case is aimed at improving the information literacy of medical workers.

Keywords: Christ-Siemens-Touraine syndrome, dysplasia, minor developmental anomalies, hypotrichosis, hypohidrosis, adentia, hypodontia, ectodermal dysplasia

Дисплазия (dysplasia: от греческой приставки dys- – расстройство, нарушение и plasis – формирование, образование) – неправильное развитие. Понятие «дисплазия» объединяет все разновидности врожденных пороков развития органов и тканей, формирующихся во внутриутробном периоде. описа-

но около 175 клинически и генетически различных форм эктодермальной дисплазии. К наиболее часто встречающимся проявлениям эктодермальной дисплазии относятся гипогидротическая (dysplasia ectodermalis hydrotica) и ангидротическая (dysplasia ectodermalis anhydrotica) формы, а также ряд синдро-

мов, в которых кожные дефекты ассоциированы с другими врожденными аномалиями (синдром Marchall, синдром Helweg–Larsen и др.) [1, 2].

Ангидротическая эктодермальная дисплазия (синдром Криста–Сименса–Турена, синдром Weech) – генетически обусловленное нарушение развития наружного зародышевого листка (эктодермы). Во внутриутробном периоде появляется нарушение тканевых производных кожной эктодермы: зубов, ногтей, волос, потовых и сальных желез, слизистой оболочки преддверия полости рта и т.д. [1, 2].

Характерные для ангидротической эктодермальной дисплазии симптомы независимо друг от друга описывали Дж. Турен в 1848 году, стоматолог Дж. Крист в 1913-м, дерматовенеролог Х. Сименс в 1929 году. Средние данные распространенности эктодермальной дисплазии в мире варьируют от 1:10 000 до 1:100 000 [1, 2].

Первоначально считалось, что наследование заболевания происходит исключительно по сцепленному с X-хромосомой механизму. В настоящее время выявлены аутосомно-рецессивные и аутосомно-доминантные формы дисплазии, что связано с мутациями разных генов. Статистически чаще с данным синдромом встречается сцепленное с полом наследование, именно поэтому гендерное распределение среди больных сильно смещено в сторону лиц мужского пола [2, 3, 4, 5].

X-сцепленный тип – наиболее распространенная форма заболевания, обусловлен мутациями в гене EDA, расположенном на X-хромосоме. Ген кодирует белок под названием «эктодисплазин-а», нарушения его структуры приводят к патологическому развитию производных эктодермы. Функции этого белка, патогенез нарушений при мутации гена EDA до настоящего времени не изучены. С учетом нахождения гена на X-хромосоме симптомы выявляются не только у мужчин, но и у женщин-носительниц в более легкой степени. У женщин, носительниц патологического гена, наблюдается сухость кожи, раннее развитие морщин, тонкие сухие волосы, деформации и патологии зубов, нередко возникают проблемы с грудным вскармливанием ребенка. Это позволяет говорить о том, что некоторые мутации гена EDA обладают свойствами неполного доминирования.

Аутосомно-рецессивный тип – мутации в гене EDAR, кодирующем один из рецепторов к фактору некроза опухоли. Данный ген расположен на 2-й хромосоме, наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Патогенез при этой форме заболевания не изучен.

Аутосомно-доминантный тип относится к редкому варианту ангидротической эктодермальной дисплазии, причиной служат мутации гена TDARADD, который кодирует белок – рецептор к эктодисплазину-а, ген расположен на 1-й хромосоме. Патогенез нарушений в этом случае, вероятно, аналогичен таковому при распространенной, сцепленной с X-хромосомой форме синдрома [2, 4].

Предполагают, что механизм заболеваний может быть вызван дефектом синтеза индуцирующего вещества, отвечающего за активацию генов, контролирующих синтез белков и их дифференцировку. Предположительно, действие генетического дефекта проявляется на 2–5-м месяце внутриутробного развития, когда формируются производные эктодермы [1].

Основные диагностические признаки: гиподентия, гипогидроз, гипотрихоз. Проявления синдрома начинают давать о себе знать уже в первые месяцы жизни ребенка. Выделяют так называемую триаду: дисфункция потовых желез, недостаточный рост волос и патология развития зубов. Кожа такого ребенка очень сухая, истонченная (78 %), шелушащаяся. У части больных наблюдается ихтиозиформное шелушение, фолликулярный гиперкератоз, ладонно-подошвенные кератодермии. Возможно развитие атопического дерматита, бронхиальной астмы. Часто отмечается периорбитальная пигментация [1, 2, 6].

Гипогидроз, гипотрихоз имеют яркие проявления со стороны кожи и ее придатков. Волосы очень редкие, тонкие, сухие, медленно растущие (89 %); редкие брови (96 %), отсутствие ресниц (100 %). Скучное оволосение (62 %) в подмышечных областях и на лобке. Пушковые волосы обычно сохраняются. Возможна тотальная аллопеция, ониходисплазия (39 %) [7, 8].

Потоотделение снижено (85 %), реже отсутствует по всему кожному покрову, за исключением мест локализации апокриновых желез, где оно в большей или меньшей степени может сохраняться, что ведет к плохой переносимости жары (50 %). Практически полное отсутствие потовых желез становится причиной легкого развития гипертермии, особенно опасно в детском возрасте: из-за последствий перегрева в раннем детстве умирает почти треть больных ангидротической эктодермальной дисплазией [7, 8].

С возрастом незначительно ослабляется выраженность некоторых признаков: происходит частичное отрастание бороды и усов, частичное восстановление функции апокриновых желез.

Очень яркими бывают стоматологические проявления: гиподонтия, анодонтия, микродонтия, другие аномалии зубов (100 %). Зубы поздно прорезываются, долго сохраняются на стадии молочных, могут быть не в полном количестве или даже отсутствовать полностью, часто деформированы, с большими промежутками между ними. За счет деформации зубов кожа вокруг рта может иметь складки, напоминающие рубцы при врожденном сифилисе. Типичны аномалии зубов: приобретают коническую форму, часто недоразвиты, характерным признаком является сохранение клыков. Из-за отсутствия или аномального положения зубов нередко развиваются дефекты речи. Именно зубочелюстные аномалии выявляются раньше всего, что позволяет провести своевременную правильную диагностику наследственного заболевания [9, 10, 11].

Гипофункция желез слизистых оболочек ведет к развитию ряда патологических состояний, таких как атрофический ринит, хронический ларингит (афоничный голос), конъюнктивит, стоматит, сухость во рту, нарушение вкусовых ощущений, складчатый язык, нарушение пищеварения, хронический гастрит, язвенная болезнь, диарея [8, 12].

Особенностью фенотипа для данного синдрома является «квадратная» форма черепа: большой лоб с выступающими надбровными дугами и лобными буграми, «олимпийский лоб». Особенности лица: широкие скуловые кости, запавшая переносица, маленький седловидный нос с гипоплазией крыльев, запавшие щеки, полные вывернутые губы, массивный подбородок, большие деформированные уши – «уши сатира». Старческий вид лица обусловлен снижением нижней трети лица при полном отсутствии зубов и резкой выраженностью супраментальной складки [2].

Кроме перечисленного, при эктодермальной дисплазии возможно ослабление или утрата слуха/зрения, отсутствие или порок развития некоторых пальцев рук или ног, расщелина губы и/или нёба, пигментация кожи, чувствительность к свету. Часто наблюдается отсутствие молочных желез и сосков (либо их аномальные формы и расположение). Как правило, рост снижен. Умственное развитие большинства больных не отличается от нормы, редко выявляются признаки снижения интеллекта [1, 2].

Диагностика синдрома основана на наличии характерных внешних проявлений заболевания, а также генетических исследований и изучения наследственного анамнеза. При изучении анамнеза особое внимание уделяют объективному статусу матери, у носитель-

ницы мутантного гена обнаруживаются стертые клинические проявления.

Генетическое определение заболевания сводится к прямому секвенированию последовательности гена EDA с целью выявления мутаций. Метод прямого секвенирования часто дает ложноотрицательные результаты. Для этой цели используется другая методика генетического анализа – мультиплексная лигазная реакция (MLPA) [4].

Специфического лечения данной патологии не существует. Поддержание нормальной жизнедеятельности и профилактика осложнений – основное направление терапии. Используются фармацевтические и косметические средства увлажнения кожи. Выявленные аномалии зубов исправляют путем протезирования. Из-за нарушений потоотделения крайне опасен перегрев, особую осторожность следует проявлять в жаркие месяцы. Проводится профилактика и лечение бактериальных и грибковых инфекций, иммуномодулирующая терапия. С целью профилактики нарушений глаз регулярно используются увлажняющие капли. Оптимально протезирование зубов с раннего детства: способствует формированию правильного прикуса, речи, нормализации жевательной функции. Пациенты находятся на диспансерном наблюдении окулиста, оториноларинголога, дерматолога, стоматолога, педиатра [1, 2].

Прогноз заболевания зависит от степени выраженности сопутствующих нарушений и своевременного выявления патологии. В случае установления диагноза в раннем возрасте ребенка, своевременных профилактических мер прогноз для жизни благоприятный [2].

Демонстрацией данного синдрома является история болезни пациента Н., родившегося 02.09.2005 года. В семейном анамнезе патологии челюстно-лицевой области, аллергических заболеваний не отмечено в трех поколениях по обеим родительским линиям. В апреле-мае 1986 года будущая мама в возрасте 14 лет проживала на территории прохождения радиоактивного облака после аварии на энергоблоке Чернобыльской атомной электростанции. В последующем у нее было выявлено заболевание щитовидной железы, получает лечение данной патологии по настоящее время.

Будущей маме на момент наступления беременности было 33 года. Страдает патологией органов зрения, миопией высокой степени. Отягощенный акушерский анамнез: первая беременность закончилась ранним спонтанным выкидышем в сроке 8 недель, обследование с целью уточнения причины прерывания беременности не проводилось, вторая закончилась

медицинским абортom. Третья беременность настоящая. Во время беременности при проведении обследования в 25 недель выявлен диагностический титр антител к токсоплазмозу, было проведено лечение макролидами (эритромицин). Роды первые срочные патологические оперативные путем операции кесарева сечения. Родился мальчик массой тела 2520 граммов, длиной 46 см, окружность головы 31 см, груди – 30 см (СЗРП – синдром задержки развития плода, симметричный вариант). После рождения в связи с резким ухудшением состояния за счет появления судорожного синдрома был госпитализирован в РАО, установлен диагноз перинатального поражения нервной системы: гипертензионно-гидроцефальный синдром, синдром вегето-висцеральных нарушений. Генерализованная внутриутробная инфекция, токсоплазмоз. Пневмония очаговая правосторонняя нижнедолевая. Транзиторный гипотиреоз. Диспластическая кардиопатия: открытое овальное окно, аномально расположенная хорда левого желудочка. НКО. Дисбиоз. Вторичная ферментопатия.

С рождения яркие проявления атопического дерматита, низкие прибавки массы тела, ребенок не потеет, очень редкие волосы. С учетом особенностей фенотипа проведена консультация врача-генетика, предположена наследственная патология соединительной ткани, проводится дифференциальный диагноз с синдромами Элерса-Данло IV типа, Марфана. Проведено цитогенетическое обследование родителей пробанда (G-окраска). Кариотип отца – 46,XY, матери 46,XX – числовых, структурных изменений хромосом не выявлено.

В возрасте 3 месяцев проведено инструментальное исследование: по данным нейросонографии (НСГ) – расширение задних рогов боковых желудочков, межполушарной щели, разрыхлены сосудистые сплетения (гипертензионно-гидроцефальный синдром). Консультирован врачом-аллергологом-иммунологом, установлен диагноз: атопический дерматит, младенческий тип, распространенная форма. При исследовании тиреоидного профиля отмечается увеличение уровней свободного T_4 , при нормальных показателях ТТГ (тиреотропного гормона). Тимомегалия 1–2-й степени. По поводу данных изменений наблюдается врачом-эндокринологом. Кроме того, в течение первого года жизни лабораторно выявляется анемия дефицитная, гипохромная.

По достижении возраста 1 года было обращено внимание на значительное отставание массы тела от нормального роста. Кожные покровы сухие, бледные. Начал ходить в 1 год 3 месяца. Зубы к году отсутствуют.

Впервые в возрасте 1,5 года с учетом необычного фенотипа, отсутствия зубов проведено стоматологическое обследование. Выявлено: первичная полная адентия верхней челюсти, первичная частичная адентия нижней челюсти. Обращено внимание на снижение средней и нижней трети лицевого скелета, угол нижней челюсти тупой, профиль вогнутый. Височно-нижнечелюстной сустав в норме. Очень мелкое преддверие полости рта. Снижена высота альвеолярного отростка верхней челюсти, слабо выражена альвеолярная часть нижней челюсти за счет атрофии альвеолярных отростков верхней и нижней челюсти. Имеется высокое прикрепление подвижной слизистой оболочки. Выражена супраментальная складка.

С учетом выявленных нарушений проводилось ортодонтическое лечение съёмными профилактическими протезами верхней и нижней челюсти. Фиксация протезов неудовлетворительная, глотание инфантильное, невозможность функции откусывания, пережевывания пищи.

На втором году жизни сохраняются выраженные проявления атопического дерматита (поливалентная аллергия: пищевая, лекарственная). Круглогодичный аллергический ринит, бронхообструктивный синдром. Сохраняются проблемы с жеванием, откусыванием пищи, что связано с несостоятельностью протезов. С учетом необычного фенотипа, проявлений со стороны кожи, неврологической симптоматики пробанд направлен с целью уточнения диагноза и определения лечебной тактики на госпитализацию в детскую краевую клиническую больницу. Ребенок был повторно консультирован врачом-генетиком. По совокупности выявленных нарушений: **адентия, гипогидроз, гипотрихоз, установлен диагноз наследственной эктодермальной дисплазии, X-сцепленный рецессивный тип, мутация De novo.**

Фенотип ребенка представляет собой яркую демонстрацию синдрома. Ребенок с дефицитом массы тела, рост соответствует возрасту, выраженная сутулость. Длинные пальцы рук. Волосы редкие, пушковые, брови отсутствуют, ушные раковины диспластичные, заостренные в области завитка, напоминающие уши сатира. Выраженное шелушение кожи кистей, стоп, волосистой части головы. Терморегуляция нарушена, плохо переносит жару, не потеет.

В возрасте 3 лет с учетом стойких стоматологических нарушений, ведущих к нарушению откусывания, жевания, переваривания пищи, нарушению речевой функции,

была оформлена инвалидность. Наблюдался врачом-оториноларингологом с диагнозом «аденоиды I–II степени».

Особенно яркими являются стоматологические признаки: высота нижнего отдела лица по сравнению со средним и верхним отделами уменьшена. Профиль прямой. Выраженная супраментальная складка. Угол нижней челюсти тупой. Височно-нижнечелюстной сустав в норме. Мелкое преддверие рта. Уздечки верхней губы, языка в норме. Нёбо аркообразное. Полная адентия молочных зубов. Альвеолярный отросток верхней челюсти и альвеолярная часть нижней челюсти слабо выражены (снижена высота), подвижная слизистая оболочка к ним прикрепляется высоко. Глотание инфантильное. На ортопантограмме (2008 год) полная адентия молочных зубов, имеются зачатки 4,6 и 2,3 зубов в стадии формирования коронок («колпачка»), остальные постоянные зубы отсутствуют.

Все последующие годы у ребенка отмечаются частые острые респираторные заболевания, проявления атопического дерматита, проводится постоянная терапия, наблюдается стоматологом. В возрасте 8 лет установлен диагноз бронхиальной астмы. В 2017–2021 годах из-за частой острой респираторной патологии, обостряющейся бронхообструктивным синдромом, ребенок был переведен на домашнее обучение.

Физическое развитие в возрасте 17 лет 6 месяцев (март 2023 года) среднее, резко дисгармоничное с дефицитом веса. Рост – 175 см (возрастная норма); масса – 46 кг (значительное снижение); индекс массы тела 15,0 (норма 18,8–22,1), что составляет 73 % от нормы. Жировая масса 8,5 кг (при норме 11,3–20,2) – 54 % от нормального значения. Тощая масса 37,5 (N 44,2–66,7) – 68 % от нормы. Активная клеточная масса 21,8 кг (N 24,4–36,7) – 71 % от нормального показателя.

Ультразвуковое исследование щитовидной железы без патологии: правая доля 0,9*0,8*1,9,

объем 0,65 см³; левая доля 0,9*0,8*1,9, объем 0,65 см³; суммарный объем 1,3 см³. Уровень ТТГ 2,411 мМЕД/л.

Рентгенография грудной клетки: в нижних долях больше справа усиление легочного рисунка. Справа в S 7,8, слева в S 4 снижение пневматизации (очаговоподобные тени), КТИ 0,52. В 2020 году по данным спиральной компьютерной томографии легких: бронхиальное дерево типичного строения, просвет бронхов прослеживается до 3–4-го порядка, стенки не обызвествлены – патологии не выявлено.

Уровень антител IgM, G к токсоплазмозу отрицательный. Неврологом при осмотре выявлена дислалия. Цитогенетическое обследование пробанда (47,XY) без количественных и качественных нарушений кариотипа. Диспансерное наблюдение аллерголога-иммунолога с диагнозом «бронхиальная астма, поливалентная аллергия». Консультирован врачом-эндокринологом: низкая масса тела – 13, SDS массы тела – 2,8. Истинная ювенильная гинекомастия. Белково-энергетическая недостаточность. В гемограмме анемия дефицитная, гипохромная, микроцитарная. Вегетарианское питание.

На представленных с разрешения Н. фототрафиях (рис. 1–3) прослеживаются особенности фенотипа лицевого скелета, изменения придатков кожи, практически отсутствие волос на голове, растительности на лице. Не потеет. Кожа очень тонкая, сухая. Изменение фенотипа в динамике становится более заметным по мере взросления ребенка, что потребовало 3 года для установления окончательного диагноза наследственного заболевания.

Постановка диагноза пациенту с наследственной патологией требует работы мультидисциплинарной команды. Своевременная диагностика позволила в раннем возрасте провести коррекцию стоматологических нарушений, что существенно влияет на качество жизни.



Рис. 1–3. Особенности фенотипа лицевого скелета больного синдромом Криста–Сименса–Турена

ЛИТЕРАТУРА/REFERENCES

1. Амирханов М. Т. Ангидротическая эктодермальная дисплазия : учеб. пособие для врачей. Казань, 2020. 24 с. Amir Khanov MT. Anhidrotic ectodermal dysplasia: textbook, guidelines for medical doctors. Kazan, 2020. (In Russ.).
2. Эктодермальная дисплазия : системат. обзор / А. Э. Пономарёв [и др.] // Соверм. наука: актуал. проблемы теории и практики. Естеств. и техн. науки. 2021. № 1. С. 194–203. DOI 10.37882/2223-2966.2021.01.25
Ectodermal dysplasia: systematic review. Ponomarev AE et al. Modern science: topical problems of theory and practice. Natural and technical Sciences. 2021;1: 194–203. DOI 10.37882/2223-2966.2021.01.25 (In Russ.).
3. Ангидротическая эктодермальная дисплазия с генеалогически отягощённым анамнезом (клинический случай) / О. Ю. Попова [и др.] // Week of Russian science (WeRuS-2023) : сб. материалов XII Всерос. недели науки с междунар. участием, посвящ. Году педагога и наставника (г. Саратов, 18–21 апр. 2023 г.). Саратов, 2023. С. 353–354.
Anhidrotic ectodermal dysplasia with a family history (clinical case). Popova OYu. et al. Week of Russian science (WeRuS-2023): Proceedings of XII All-Russian. science week with international participation, dedicated to the Year of the teacher and mentor (Saratov, April 18–21, 2023). Saratov, 2023. (In Russ.).
4. Миронова О. Б. Секвенирование как метод детекции мутаций гена, кодирующего эктодисплазин-А при диагностике X-сцепленной формы ангидротической эктодермальной дисплазии // Приклад. информ. аспекты медицины. 2017. Т. 20, № 4. С. 14–17.
Mironova OB. Sequencing as a method for detecting mutations of the gene encoding ectodysplasin-A in the diagnosis of X-linked form of anhidrotic ectodermal dysplasia. Prikladniye Informatsionniye Aspekty Meditsiny. 2017;20(4):14–17. (In Russ.).
5. Hypohidrotic ectodermal dysplasia: clinical and molecular review / J. Reyes-Realí [et al.] // Intern. j. of dermatology. 2018. Vol. 57, iss. 8. Pp. 965–972. DOI 10.1111/ijd.14048
6. Ангидротическая эктодермальная дисплазия у новорождённого ребёнка (клиническое наблюдение) / Н. И. Ахмина [и др.] // РМЖ. Мать и дитя. 2020. Т. 3, № 4. С. 340–343. DOI 10.32364/2618-8430-2020-3-4-340-343
Anhidrotic ectodermal dysplasia in a newborn child (clinical observation). Akhmina NI et al. RMZh. Mat' i Ditya. 2020;(3):4:340–343. DOI 10.32364/2618-8430-2020-3-4-340-343 (In Russ.).
7. Гипогидротическая (ангидротическая) эктодермальная дисплазия / Е. С. Большакова [и др.] // Санкт-Петербургские дерматологические чтения : материалы III Науч.-практ. конф. дерматовенерологов и косметологов (г. Санкт-Петербург, 24–26 окт. 2019 г.) / под ред. А. В. Самцова [и др.]. СПб., 2019. С. 156–161.
Hypohidrotic (anhidrotic) ectodermal dysplasia. E. S. Bolshakova et al. St. Petersburg Dermatological Readings: materials of the III Scientific and Practical Conference of Dermatovenerologists and Cosmetologists (St. Petersburg, October 24–26, 2019). Edited by Samtsova AV et al. SPb., 2019 (In Russ.).
8. Синдром Криста–Сименса–Турена в сочетании с atopическим дерматитом: клинический случай в практике дерматолога / Д. Е. Конкин [и др.] // Журн. Гроднен. гос. мед. ун-та. 2018. Т. 16, № 4. С. 493–496. DOI 10.25298/2221-8785-2018-16-4-493-496
Christ–Siemens–Touraine syndrome in combination with atopic dermatitis: a clinical case in the practice of a dermatologist. Konkin DE et al. Journal of Grodno State Medical University. 2018;16(4):493–496. DOI 10.25298/2221-8785-2018-16-4-493-496 (In Russ.).
9. Галонский В. Г., Тарасова Н. В., Градобоев А. В. Ортопедическая реабилитация больного с синдромом Клоустона (клинический случай) // Теория и практика современной стоматологии : материалы XI Всерос. науч.-практ. конф., посвящ. 40-летию образования каф. стоматологии дет. возраста Иркут. гос. мед. ун-та (1980–2020) (г. Иркутск, 5 дек. 2020 г.) / под общ. ред. Т. А. Гайдаровой. Иркутск, 2020. С. 48–53.
Galonsky VG, Tarasova NV, Gradoboev AV. Orthopedic rehabilitation of a patient with Clouston syndrome (clinical case). Theory and practice of modern dentistry: materials of the XI All-Russian Scientific-Practical conference dedicated to the 40th anniversary of the establishment of the Department of children's dentistry of Irkutsk State Medical University (1980–2020) (Irkutsk, December 5, 2020). Edited by Gaidarova TA. Irkutsk, 2020. (In Russ.).
10. Иванова Н. А., Галонский В. Г., Исаева Т. Н. Лечение полной адентии ребёнка, страдающего ангидротической эктодермальной дисплазией // Теория и практика современной стоматологии : сб. науч. тр. Краевой науч.-практ. конф. врачей-стоматологов (г. Чита, 26–28 мая 2021 г.). Чита, 2021. С. 95–104.
Ivanova NA, Galonsky VG, Isaeva TN. Treatment of complete edentia in a child with anhydrotic ectodermal dysplasia. Theory and practice of modern dentistry: proceedings of Regional Scientific-Practical Conference of Dentists (Chita, May 26–28, 2021). Chita, 2021. (In Russ.).
11. Клинический опыт наблюдения и тактика ведения пациента с эктодермальной ангидротической дисплазией / Е. Ю. Старцева [и др.] // Рос. журн. кож. и венер. болезней. 2021. Т. 24, № 2. С. 179–186. DOI 10.17816/dv64274
Clinical experience of observation and tactics of managing a patient with ectodermal anhydrotic dysplasia. Startseva EYu et al. Rossiiskij Zhurnal Kozhnykh i Venericheskikh Bolyeznej. 2021;(24):2:179–186. DOI 10.17816/dv64274 (In Russ.).
12. Гаджимурадов М. Н., Гаджимурадова К. М. Эктодермальные дисплазии: клинические наблюдения // Клин. дерматология и венерология. 2019. Т. 18, № 2. С. 142–148. DOI 10.17116/klinderma201918021142
Gadzhimuradov MN, Gadzhimuradova KM. Ectodermal dysplasia: clinical observations. Klinicheskaya Dermatologiya i Venerologiya. 2019;18(2):142–148. DOI 10.17116/klinderma201918021142 (In Russ.).