

**Синдром Нетертона: клинический полиморфизм и длительная эволюция диагноза (клиническое наблюдение)**

**Научный руководитель – Исматуллаева, Светлана, Сергеевна,**

***Исраилова Фируза Айсаевна***

*Аспирант*

Российский университет дружбы народов имени Патриса Лумумбы, Медицинский факультет, Москва, Россия  
*E-mail: israilova.19@mail.ru*

ФГАОУ ВО «Российский университет дружбы народов имени Патриса Лумумбы», кафедра дерматовенерологии, аллергологии и косметологии медицинского института.

Исраилова Ф.А., Исматуллаева С.С., Анохина Л.С.

Введение. Синдром Нетертона — редкий и потенциально летальный аутосомно-рецессивный генодерматоз, обусловленный мутациями SPINK5, приводящими к дисрегуляции сериновых протеаз и тяжёлой барьерной дисфункции эпидермиса. Высокий риск инфекционно-метаболических осложнений и диагностические трудности определяют его клиническую значимость.

Цель. Данная работа направлена на описание клинического случая редкого синдрома Нетертона у женщины 34 лет.

Материалы и методы. Для анализа представленного клинического случая использованы данные анамнеза, результаты дерматоскопического, лабораторного, инструментального и гистологического исследований.

Результаты. Пациентка А., 1992 г.р. Дебют заболевания в возрасте 6 недель: генерализованная эритема и диффузное пластинчатое шелушение кожных покровов. Первично установлен диагноз врождённой ихтиозiformной эритродермии Брока. Течение заболевания — хроническое, непрерывно-рецидивирующее, с эпизодами неполной ремиссии.

В 1992–1997 гг. проводилась системная ретиноидная терапия (ретинола пальмитат, ацитретин) без достижения стойкой клинической ремиссии.

В 1997–2011 гг. отмечалась относительная стабилизация кожного процесса, за специализированной медицинской помощью пациентка не обращалась.

В 2011 г. госпитализирована в связи с выраженным обострением дерматоза; клинически выставлен диагноз болезни Девержи (без морфологической верификации). Проведена системная глюкокортикостероидная терапия с временной положительной динамикой.

В 2015 г. лечение проводилось с диагнозом «Атопический дерматит, обострение. Врожденная ихтиозiformная эритродермия Брока»; на фоне системной глюкокортикостероидной терапии отмечено клиническое улучшение.

С 2019 г. пациентка отмечает прогрессирующую алопецию. Диагностический поиск включал атопический дерматит, болезнь Девержи, врожденную ихтиозiformную эритродермию.

В 2021 г. — нарастание алопеции; терапия миноксидилом и эмолентами без клинически значимого эффекта.

В 2022 г. консультирована врачом-генетиком. Установлен диагноз: «Врожденный ихтиоз, неуточненный тип. Синдром Нетертона».

Вывод. Представленный случай иллюстрирует длительный диагностический поиск при клиническом полиморфизме заболевания и необходимость ранней молекулярно-генетической верификации для оптимизации тактики ведения пациента.

**Иллюстрации**

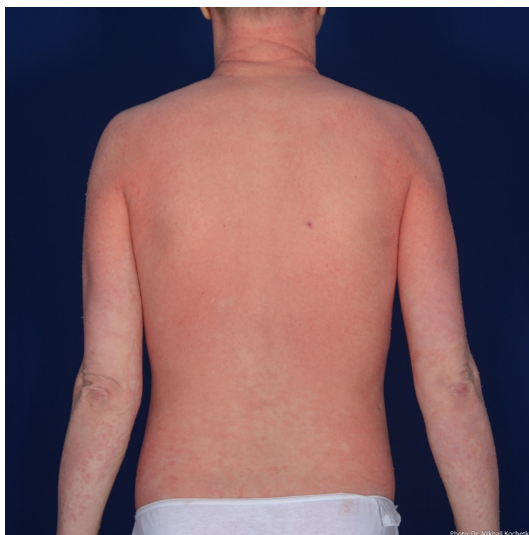


Рис. : Высыпные элементы на коже спины



Рис. : Высыпные элементы на коже нижних конечностей



Рис. : «Бамбуковые» волосы



Рис. : Высыпные элементы на коже волосистой части головы