



# Pachyonychia Congenita Project

15 March 2005

## **FOREIGN LANGUAGE ARTICLES.**

The following article has been translated from Russian to English by PC Project through the Leube Translation Services (January 2005). To view the English version click the link for ENGLISH on the bibliography.

## **Use of Articles in the Pachyonychia Congenita Bibliography**

The articles in the PC Bibliography may be restricted by copyright laws. These have been made available to you by PC Project for the exclusive use in teaching, scholarship or research regarding Pachyonychia Congenita.

To the best of our understanding, in supplying this material to you we have followed the guidelines of Sec 107 regarding fair use of copyright materials. That section reads as follows:

Sec. 107. - Limitations on exclusive rights: Fair use

Notwithstanding the provisions of sections 106 and 106A, the fair use of a copyrighted work, including such use by reproduction in copies or phonorecords or by any other means specified by that section, for purposes such as criticism, comment, news reporting, **teaching (including multiple copies for classroom use), scholarship, or research**, is not an infringement of copyright. In determining whether the use made of a work in any particular case is a fair use the factors to be considered shall include - (1) the purpose and character of the use, including whether such use is of a commercial nature or is for nonprofit educational purposes; (2) the nature of the copyrighted work; (3) the amount and substantiality of the portion used in relation to the copyrighted work as a whole; and (4) the effect of the use upon the potential market for or value of the copyrighted work. The fact that a work is unpublished shall not itself bar a finding of fair use if such finding is made upon consideration of all the above factors.

We hope that making available the relevant information on Pachyonychia Congenita will be a means of furthering research to find effective therapies and a cure for PC.

ного тубазида в крови, а также суточное выведение свободного и общего тубазида с мочой (метод Воленберга в модификации Л. Б. Шефера).

Оказалось, что у больных туберкулезом почек в крови создавались более высокие концентрации препарата, чем у больных туберкулезом легких. Так, через 5 часов после вливания самая высокая концентрация свободного тубазида у больных туберкулезом легких составляла 4,2 мкг/мл, а у 50% больных она была ниже терапевтического уровня, в то время как у больных туберкулезом почек концентрация достигала 18,5 мкг/мл и во всех случаях намного превышала минимальный терапевтический уровень. Через 10 часов терапевтическая концентрация свободного тубазида в крови сохранилась у 6 из 8 больных туберкулезом почек, а через 20 часов — у 3 из 7. Высокие концентрации тубазида в крови больных туберкулезом почек связаны с замедленной его экскрецией, так как больные выделяли на протяжении суток достоверно меньше свободного ( $13 \pm 1,2\%$ ) и общего ( $22,3 \pm 1,3\%$ ) тубазида по сравнению с больными туберкулезом легких (соответственно  $18,2 \pm 1,4$  и  $35,6 \pm 1,28\%$ ).

В следующей группе — 26 больных туберкулезом легких — изучали экскрецию свободного и общего тубазида после внутривенного вливания 0,6 г тубазида и параллельно определяли парциальные функции почек по клиренсу эндогенного креатинина. Оказалось, что у больных со сниженной вследствие интоксикации клубочковой фильтрацией ниже 70 мл/мин суточная экскреция свободного ( $14,3 \pm 1,5\%$ ) и общего ( $30,9 \pm 2\%$ ) тубазида была достоверно меньше, чем у больных с нормальной фильтрацией почек (соответственно  $20,6 \pm 2,6$  и  $41 \pm 2,5\%$ ). Следовательно, у больных туберкулезом легких при сниженной фильтрационной способности почек отмечается задержка выделения тубазида, введенного внутривенно.

В последней группе больных туберкулезом легких (103 человека) изучали экскрецию свободного, ацетилированного тубазида и суммы гидразинсодержащих веществ (метод Воленберга в модификации Л. И. Гребенника) после перорального приема препарата по 0,3 г 2 раза в день, а также суточную экскрецию и концентрацию в крови ПАСК и ее метаболитов (свободная, ацетилированная, глицин-ПАСК и общая ПАСК) методом Мейер-Лауенера после приема 3 г препарата 3 раза в день. Оказалось, что при дробном пероральном приеме тубазида и ПАСК не было достоверной разницы в экскреции и концентрации метаболитов этих препаратов у больных с нормальной фильтрационной функцией почек, гипо- или гиперфильтрацией.

Из приведенных данных следует, что при внутривенном введении тубазида больным туберкулезом почек и больным туберкулезом легких со сниженной почечной фильтрацией может наступить задержка его выделения, вследствие чего в крови создаются более высокие концентрации препарата, чем у больных с нормальной функцией почек. Это необходимо учитывать при выборе дозы препарата. При нарушенной функции почек предпочтительнее дробное пероральное назначение химиопрепаратов, при котором не наблюдалось замедленного выведения ПАСК и тубазида у больных с несколько сниженной фильтрационной способностью почек.

УДК 616.596-007.61-056.7

Б. А. Сомов, А. В. Хамаганова, М. А. Богомилская

## О НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАХИОНИХИИ

Кафедра кожных и венерических болезней (зав. — проф. Ю. К. Скрипкин) II Московского медицинского института им. Н. И. Пирогова

Под названием «врожденный поликератоз Турена» объединяют множество врожденных, наследственных, часто семейных невоидных синдромов, характеризующихся склонностью к гиперплазии рогового слоя в сочетании с другими эктодермальными диспазиями (ногтей, волос, зубов, потовых желез), иногда в сочетании с нервными и костными аномалиями (мезодермальными аномалиями).

В 1943 г. Touraine включил аномалии эпидермиса, развивающиеся при неправильном ороговении и сопровождающиеся образованием пузырей, в группу врожденных поликератозов (polykeratosis congenita Touraine). К этой же группе были отнесены врожденная пахионихия, фолликулярный кератоз типа Сименса, ichthyosis hystrix bullosa, врожденная ихтнозиформная эритродермия, ладонно-подошвенные кератозы, наследственная акрокератома типа Neuberger и типа Tommasoli, наследственный буллезный эпидермолиз. Л. Н. Машкиллейсон считает, что относить буллезный эпидермолиз к группе поликератозов Турена недостаточно обоснованно. П. Попхристов включил в группу врожденного поликератоза заболевания, характеризующиеся буллезными высыпаниями, сопровождающие врожденную пахионихию.

В 1960 г. Jadasson-Levandowsky описал под названием pachyonychia congenita изменения ногтей в сочетании с диссеминированным фолликулярным кератозом гладкой кожи, гиперкератозом ладоней и подошв и лейкокератозом языка. Врожденную пахионихию (morbus Jadasson-Levandowsky) большинство авторов рассматривают как дефект развития эктодермы на фоне эндокринных расстройств и витаминной недостаточности. Заболевание проявляется дистрофическими изменениями ногтей в соче-

тании с диссеминированным фолликулярным кератозом гладкой кожи, гиперкератозом ладоней и подошв и лейкокератозом языка. В литературе имеются лишь единичные описания этого заболевания (Н. Д. Шеклаков и соавт.; Sohrlweide; Andrews).

Врожденная пахионихия чаще обнаруживается у лиц мужского пола и наследуется преимущественно доминантным путем, в некоторых семьях — рецессивным, проявляясь с раннего детства.

Приводим собственные наблюдения 2 больных врожденной пахионихией.

Больная С., 19 лет, находилась на лечении по поводу врожденной пахионихии. Родилась от молодых практически здоровых родителей. Считает себя больной с рождения, когда на коже подошв были обнаружены выраженные признаки гиперкератоза и дистрофия ногтевых пластинок на кистях и стопах. В дошкольном и периодически в школьном возрасте на коже появлялись множественные буллезные высыпания на местах трения, ушибов. В возрасте 1½ лет перенесла полиомиелит, после которого появилось большое количество пузырей, усилился гиперкератоз подошв, сопровождавшийся резкой болезненностью при ходьбе. Получала лечение витамином А и различную мазевую терапию. При обследовании родителей у отца отмечено дистрофическое изменение ногтей стоп. Грибы в измененных ногтях при повторных исследованиях не обнаружены. При обследовании больной констатированы выраженные явления ладонно-подошвенного гиперкератоза. Ногтевые пластинки стоп и кистей утолщены, грязно-серого цвета, с продольной и поперечной исчерченностью, с подногтевым гиперкератозом. На волосистой части головы значительное поредение волос. На коже лица на фоне усиленного салоотделения множественные акнеформные фолликулиты. Остальные участки кожного покрова сухие, с явлениями фолликулярного гиперкератоза. Наиболее выражен фолликулярный гиперкератоз на разгибательных поверхностях верхних и нижних конечностях, а также на коже спины и груди. Язык покрыт белым налетом, не снимающимся при поскабливании. Зубы редкие (диастема), передние резцы имеют поперечную исчерченность, клыки несколько уменьшены. Внутренние органы без патологии.

Анализ крови и мочи без отклонений от нормы. Серологические реакции на сифилис отрицательные, содержание холестерина в крови 200 мг%, тимоловая проба 12 ед., сулемовая 2 мл, билирубин 0,33 мг%. При рентгеноскопии органов грудной клетки патологии не обнаружено. Проведено лечение: инъекции витамина А (20 инъекций) по 100 000 ед. внутримышечно; отслойка ногтей пирогалловым пластирем. На очаги гиперкератоза накладывалась 10% молочно-салициловая мазь (отслойка). После проведенного лечения наступило значительное улучшение.

Больная О., 26 лет, находилась на лечении по поводу врожденной пахионихии. С раннего детского возраста у больной имелись выраженные явления гиперкератоза ладоней и подошв, поредение волос на голове, сухость кожных покровов, сопровождавшаяся фолликулярным гиперкератозом. Периодически, чаще в зимнее время, на коже подошв появлялись пузыри. Ногти на стопах утолщены, темно-коричневого цвета. У отца сухость кожных покровов и такое же изменение ногтей больших пальцев стоп, как и у больной. Младшая сестра и близкие родственники практически здоровы. Кожными заболеваниями никто из них не болен.

Больная росла и развивалась соответственно возрасту. Трудовая жизнь с 20 лет. Замужем, имеет здоровую дочь 3 лет. У дочери кожа, видимые слизистые оболочки и придатки кожи без патологических изменений. Амбулаторно по поводу ладонно-подошвенного гиперкератоза больной проводилось лечение различными наружными средствами. От проводимой терапии улучшения не отмечалось. Была госпитализирована в нашу клинику с диагнозом «поликератоз Турена». Больная правильного телосложения. Внутренние органы без патологии. Язык слегка складчатый, покрыт беловатым налетом, не снимающимся при поскабливании. Кожа сухая, на разгибательных поверхностях суставов выраженные явления фолликулярного гиперкератоза. На ладонях и подошвах резко выраженный гиперкератоз. Ногти на кистях и стопах утолщенные, тусклые, непрозрачные, желтовато-коричневого цвета, с приподнятыми краями и поперечной исчерченностью.

Данные лабораторных исследований без каких-либо отклонений от нормы.

Проведено лечение: аевит по 1 мл внутримышечно № 20; витамин В<sub>12</sub> по 200 мкг № 20, глюконат кальция по 0,5 г 3 раза в день, витамин В<sub>15</sub> по 0,05 г 3 раза в день, метионин по 0,25 г 3 раза в день. Наружно 6% молочно-салициловая мазь (отслойка) на очаги поражения, на остальные участки — ланолиновый крем.

Таким образом, наследственная пахионихия у представленных больных проявилась с раннего детства и имела характерные клинические признаки: изменение ногтей в сочетании с гиперкератозом ладоней и подошв, диссеминированный фолликулярный кератоз акнеформного типа на локтях, коленях, подколенных областях, ягодицах, голенях, лодыжках, в области ахиллова сухожилия, лейкокератоз на слизистых оболочках полости рта, главным образом языка. На волосистой части головы в результате фолликулярного кератоза отмечалось поредение волос.

По нашим наблюдениям, наследственный пахионихией могут болеть не только мужчины, но и женщины.