

Редкая патология в неонатологии – эктодермальная дисплазия: синдром Криста – Сименса – Турена

В.С. Ваганова^{1✉}, <https://orcid.org/0009-0004-4960-5016>, VaganovaVeronika@yandex.ru

С.Н. Гордийчук¹, <https://orcid.org/0000-0001-6512-8329>, svgordiyuchuk@mail.ru

А.З. Киреу², <https://orcid.org/0009-0001-1289-430X>, malininaele@rambler.ru

Е.И. Малинина¹, <https://orcid.org/0000-0001-9987-4899>, malininaele@mail.ru

Е.Б. Храмова¹, <https://orcid.org/0000-0001-8968-3925>, doctor.khramova@gmail.com

¹ Тюменский государственный медицинский университет; 625023, Россия, Тюмень, ул. Одесская, д. 54

² Областная клиническая больница №2; 625039, Россия, Тюмень, ул. Мельникайте, д. 75

Резюме

Синдром Криста – Сименса – Турена – генетически обусловленное заболевание, преимущественно у лиц мужского пола, женский пол – носители патогенного гена. Встречаемость заболевания точно не установлена, по современным данным, исчисляется как 1/5 000–10 000 новорожденных детей, у женщин-носителей частота оценивается в 17/100 000. Обычно синдром сцеплен с полом, но возможны аутосомные и спонтанные формы. Происходит мутация гена EDA1, кодирующего синтез эктодисплазина-А. В результате нарушаются эпителиальные и мезенхимальные взаимодействия, приводящие к отсутствию регуляции образования эпителиальных придатков. Имеются специфические особенности фенотипа: толстые губы, треугольная нижняя челюсть, широкая седловидная переносица и деформированные низкопосаженные уши, широкие скулы, мелкоморщинистая и гиперпигментированная кожа вокруг глаз, агенезия молочных желез у женщин. Характерна клиническая триада признаков: гипотрихоз/атрихоз; гиподонтия/анодонтия; гипогидроз/ангидроз. Авторы представили клинический случай наследственного синдрома Криста – Сименса – Турена у новорожденного ребенка. При написании статьи использовалась документация отделения патологии новорожденных детей и детей раннего возраста Государственного бюджетного учреждения Тюменской области «Областная клиническая больница №2»; проводился анализ литературы по данной патологии в открытых электронных научных базах данных PubMed, Elsevier, Springer и баз данных российской научной библиотеки E-library. Наличие специфических фенотипических и клинических признаков позволяет диагностировать синдром сразу после рождения. По итогам изучения медицинской документации выявлено наличие отягощенного генеалогического анамнеза, первичный осмотр пациента позволил определить многочисленные стигмы дизэмбриогенеза и пороки развития, которые подтверждали редкий наследственный синдром Криста – Сименса – Турена. Синдром Криста – Сименса – Турена – фактор риска возникновения заболеваний кожи, дыхательной системы и зубов, что необходимо учитывать для ранней диагностики и определения дальнейшей тактики ведения пациента педиатром, дерматологом и стоматологом.

Ключевые слова: синдром Криста – Сименса – Турена, X-сцепленная гипогидротическая дисплазия, эктодисплазин-А, новорожденный ребенок, врожденные наследственные заболевания

Для цитирования: Ваганова ВС, Гордийчук СН, Киреу АЗ, Малинина ЕИ, Храмова ЕБ. Редкая патология в неонатологии – эктодермальная дисплазия: синдром Криста – Сименса – Турена. *Медицинский совет*. 2024;18(19):230–235. <https://doi.org/10.21518/ms2024-356>.

Конфликт интересов: авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

Rare disease in neonatology: Ectodermal dysplasia as Christ – Siemens – Touraine syndrome

Veronika S. Vaganova^{1✉}, <https://orcid.org/0009-0004-4960-5016>, VaganovaVeronika@yandex.ru

Svetlana N. Gordiyuchuk¹, <https://orcid.org/0000-0001-6512-8329>, svgordiyuchuk@mail.ru

Alexandra Z. Kireu², <https://orcid.org/0009-0001-1289-430X>, malininaele@rambler.ru

Elena I. Malinina¹, <https://orcid.org/0000-0001-9987-4899>, malininaele@mail.ru

Elena B. Khramova¹, <https://orcid.org/0000-0001-8968-3925>, doctor.khramova@gmail.com

¹ Tyumen State Medical University; 54, Odesskaya St., Tyumen, 625023, Russia

² Regional Clinical Hospital No. 2; 75, Melnikaite St., Tyumen, 625039, Russia

Abstract

Christ – Siemens – Touraine syndrome is a genetically determined disease, mainly of males, the female is carriers of the pathogenic gene. The incidence of the disease has not been precisely established, according to modern data 1 case on 5 000–10 000 newborns, in female carriers 17 cases 100 000. Usually, the syndrome is inherited linked to gender, but autosomal and spontaneous forms are possible. There is a mutation of the EDA1 gene encoding the synthesis of ectodysplasin-A. As a result, epithelial and mesenchymal interactions are disrupted, leading to a lack of regulation of the formation of epithelial appendages. There are phenotypic specific features: thick lips, triangular lower jaw, wide saddle-shaped bridge of the nose and deformed

low-set ear, wide cheekbones, fine wrinkled and hyperpigmented skin around the eyes, agenesis of the mammary glands in women. A clinical triad of signs is characteristic: hypotrichosis/atrichosis (thin, light, dry hair); hypodontia/anodontia (conical teeth); hypohidrosis/anhidrosis (a condition that threatens the death of a child due to hyperthermia). The authors presented a clinical case of hereditary Christ – Siemens – Touraine syndrome in a newborn child. The documentation was used when writing the article, we used the medical history of the department of pathology of newborn children and young children of Tyumen regional clinical hospital No. 2 and was analyzed scientific articles about this theme in the open scientific databases, such as PubMed, Elsevier, Springer and Russian scientific electronic library. The presence of specific phenotypic and clinical signs makes it possible to diagnose the syndrome immediately after birth. Based on the data of medical history, a burdened genealogical history, the initial patient examination allowed to identify numerous stigmas of dysembryogenesis and malformations that confirmed the rare hereditary Christ – Siemens – Touraine syndrome. Christ-Siemens-Touraine syndrome is a risk factor for skin diseases, respiratory system and teeth, which must be taken into account for early diagnosis and determination of further patient management tactics by a pediatrician, dermatologist and dentist.

Keywords: Christ – Siemens – Touraine syndrome, X-linked hypohidrotic dysplasia, ectodysplasin-A, newborn baby, congenital hereditary diseases

For citation: Vaganova VS, Gordeychuk SN, Kireu AZ, Malinina EI, Khramova EB. Rare disease in neonatology: Ectodermal dysplasia as Christ – Siemens – Touraine syndrome. *Meditsinskiy Sovet*. 2024;18(19):230–235. (In Russ.) <https://doi.org/10.21518/ms2024-356>.

Conflict of interest: the authors declare no conflict of interest.

ВВЕДЕНИЕ

Термин «эктодермальная дисплазия» (ЭД) относится к гетерогенной группе редких врожденных наследственных заболеваний, влияющих на нормальное развитие двух или более эктодермальных структур, включая кожу, зубы, волосы, ногти и эндокринные железы [1]. К настоящему времени описано более 180 различных типов ЭД на основе фенотипа и характера их наследования [2]. Различают две основные формы эктодермальной дисплазии в зависимости от наличия или отсутствия потовых желез: ангидротическую – синдром Клоустона и гипогидротическую – синдром Криста – Сименса – Турена [3]. Также существует несколько типов наследования эктодермальной дисплазии: аутосомно-рецессивный, аутосомно-доминантный и X-сцепленный тип наследования [4]. Наиболее частым проявлением заболевания является синдром Криста – Сименса – Турена (второе название – X-сцепленная эктодермальная гипогидротическая дисплазия) – генетически обусловленное заболевание, гипогидротическая форма эктодермальной дисплазии, в результате которого нарушается формирование эктодермального зародышевого листка еще во внутриутробном периоде [5]. Впервые синдром был описан в 1848 г. J. Touraine, затем в 1913 г. – немецким стоматологом J. Christ и в 1929 г. – немецким дерматологом H. Siemens [6]. Синдром является X-сцепленным рецессивным заболеванием с преимущественным поражением лиц мужского пола, женщины же являются носителями [7]. Встречаемость заболевания значительно варьируется: от 1 случая на 10 000 всех новорожденных детей, у женщин частота носителей оценивается от 17 на 100 000 [8] до 1,6–22 на 100 000 всех живорожденных [9]. Развитие синдрома связано с мутацией гена EDA1 в локусе Xq12-q13, кодирующего синтез белка эктодисплазина-A – трансмембранного сигнального протеина, относящегося к семейству ФНО (фактор некроза опухоли), и рецептором EDAR во время развития

эктодермальных органов [10, 11]. В результате мутации нарушаются эпителиальные и мезенхимальные взаимодействия, что приводит к отсутствию регуляции образования эпителиальных придатков: потовых желез, зубов, кожи, ногтей [12, 13]. Диагностировать заболевание возможно уже при рождении ребенка с помощью сбора генеалогического анамнеза, физикального осмотра, фенотипических данных и генетических исследований (кариотипирование) [14]. X-сцепленная гипогидротическая эктодермальная дисплазия – наиболее распространенная форма ЭД, составляющая 90% от всех форм, имеющая характерные внешние проявления [15]. Несмотря на то что проявления эктодермальной дисплазии можно увидеть с рождения (аномалии волос, ногтей, зубов), полная клиническая картина проявляется в подростковом периоде. Существует фенотипическая триада признаков, характеризующих синдром КСТ: гипотрихоз/атрихоз; гиподонтия/анодонтия; гипогидроз/ангидроз, также следует отметить наличие ладонно-подошвенного гиперкератоза, характерного именно для гипогидротической эктодермальной дисплазии [16, 17]. Гипо-/атрихоз проявляется в виде ланугообразного роста волос, тонких редких светлых волос на голове и бровях вплоть до полной алопеции [18]. Проявление гиподонтии в виде конической формы резцов, замедленное прорезывание зубов, недоразвитие альвеолярных дуг [19]. Гипогидроз – снижение или отсутствие потовых желез, вследствие чего ребенок имеет сухую кожу [20]. Наиболее характерные для данного синдрома стигмы дизэмбриогенеза: большой лоб с выступающими надбровными дугами и лобными буграми; запавшая переносица; маленький седловидный нос с гипоплазией крыльев; периорбитальные морщины и гиперпигментация, полные вывернутые губы, запавшие щеки, оттопыренные деформированные уши («уши сатира», «кошачьи уши») – «ангидротическое лицо» [21]. Недоразвитие экзокринных желез (слюнных, слезных, сальных, подслизистых, мейбомиевых и молочных желез) способствует возникновению атрофического

ринита, хронических кожных заболеваний, сухого кератоконъюнктивита, хронического гастрита и язвенной болезни, а у женщин – трудностей с грудным вскармливанием [22, 23]. Вследствие гипогидроза у пациентов нарушен процесс терморегуляции, потоотделение может происходить частично (на ладонях, подошвах) либо не быть совсем, происходит избыточное накопление тепла в организме без возможности выхода наружу, из-за чего может развиться гипертермия, тепловая болезнь (тепловое истощение, тепловой удар) или смерть [24]. Вследствие нарушения работы желез пациенты склонны к повторным заболеваниям респираторного тракта и гипертермии в неонатальном периоде, что должно вызывать особенную настороженность у педиатров [25].

В основном лечение заболевания симптоматическое, связанное с устранением дефектов. Гиподонтия – вестибулопластика, ортопедическая реабилитация пациентов – протезирование с использованием съемных конструкций, зубное протезирование с памятью формы каждые 2 года от начала постановки [26, 27, с. 309–351]. Для лечения ксероза применяются блокаторы кальционеврина, антигистаминные препараты, эмоленды на гидрофильной основе пожизненно [28]. Немаловажное значение в реабилитации детей служат курсы психотерапии, т. к. пациент начинает понимать, что его внешность необычна для людей, возможны насмешки со стороны окружающих, что приводит к замкнутости и социальной дезориентации, отсутствию уверенности в себе. Также важна поддержка для родителей, их дети нуждаются в большей заботе и наблюдении за ними, что может негативно сказаться на их психике [29].

По данным исследователей, имеется успешный опыт пренатального лечения генетического дефицита сигнальной молекулы эктодисплазина-A1 у пациентов с синдромом Криста – Сименса – Турена путем интраамниотического введения замещающего белка, который индуцировал развитие функциональных потовых желез, мейбомиевых желез и дополнительных зародышей зубов [30, 31].

В статье представлен клинический случай наследственного синдрома Криста – Сименса – Турена у новорожденного ребенка.

При написании статьи использовалась медицинская документация (медицинская карта стационарного больного, находившегося на стационарном лечении в отделении патологии новорожденных детей и детей раннего возраста ГБУЗ ТО «ОКБ №2» в декабре 2022 г.); проводился анализ литературы по данной патологии в открытых электронных научных базах данных PubMed, Elsevier, Springer и баз данных российской научной библиотеки Elibrary.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

Мальчик В. на 4-е сут. жизни в присутствии законного представителя переведен из роддома в отделение патологии новорожденных детей и детей раннего возраста ГБУЗ ТО «ОКБ №2» для госпитализации с целью дальнейшего обследования, лечения и выхаживания.

Анамнез жизни: мальчик В. родился 09.12.2022 г. от третьей беременности на фоне отягощенного акушерского

анамнеза, эктодермальной гипогидротической дисплазии у матери (синдром Криста – Сименса – Турена), в 36 нед. – бактериурия. Наследственность отягощена по материнской линии – у мамы синдром Криста – Сименса – Турена. Срочные роды в 40,4 нед., головное предлежание. Вес при рождении 3 300 г, длина 52 см, окружность груди 34 см, окружность головы 34 см. К груди в родильном зале приложен не был в связи с гипогалактией у мамы, находился на искусственном вскармливании. При рождении состояние средней степени тяжести за счет болевого синдрома, неврологической симптоматики, новорожденный переведен в палату интенсивной терапии сразу же после рождения (ГБУЗ ТО «Родильный дом №3»). При обследовании: С-реактивный белок (СРБ) от 10.12.2022 г. 13,5 мг/л (значительно выше нормы). На 4-е сут. жизни в экстренном порядке перевод в отделение патологии новорожденных детей и детей раннего возраста ГБУЗ ТО «Областная клиническая больница №2» с диагнозом «Кровоизлияния в кожу у новорожденного. Риск развития внутриутробной инфекции (ВУИ). Неонатальная желтуха. Синдром Криста – Сименса – Турена?». Объективный статус при поступлении: общее состояние средней степени тяжести. На осмотр реагирует активно, двигательная активность в полном объеме. Физиологические рефлексы новорожденных вызываются, дистония мышечного тонуса. Склеры иктеричные. Субконъюнктивальное кровоизлияние обоих глаз. Сухость губ. Кожные покровы иктеричны (2–3 зоны) на бледно-розовом фоне. Петехиальная сыпь на волосистой части головы и лице, геморрагическая сыпь по типу «черничного пирога» (рис. 1). Лимфоузлы интактные. Частота дыхательных движений 42/мин. Сатурация 99%. Дыхание пуэрильное, проводится по всем полям, хрипов нет. Частота сердечных сокращений 143/мин. Пульс ритмичный. Тоны сердца ясные, ритмичные. Стигмы дизэмбриогенеза: увеличена лобная доля, надбровные дуги, запавшая переносица, недоразвитые крылья носа, «птичий» нос, стигмальные мягкие уши, арахнодактилия (рис. 2, 3). Осмотрен офтальмологом, неврологом, которые не отрицают наличие синдрома Криста – Сименса – Турена, даны рекомендации. На основании данных анамнеза, клинической симптоматики, проведенных инструментальных методов исследования, осмотра узких специалистов выставлен клинический диагноз «Внутриутробная инфекция неуточненная. Церебральная ишемия 1-й степени. Дакриодистит новорожденного обоих глаз. Субконъюнктивальное кровоизлияние обоих глаз. Открытое овальное окно. ДХЛЖ. Неонатальная желтуха». Не исключается синдром Криста – Сименса – Турена.

В терапии: коррекция гемостаза, гипербилирубинемии. Ребенок получал инфузионную терапию через периферический венозный катетер (ПВК), антибактериальную терапию, проводилась фототерапия. На фоне лечения состояние улучшилось: сыпь и экхимозы в стадии разрешения, повышение активности (ребенок активнее реагирует на осмотр, больше объем активных движений), весовая кривая положительная, нормализация лабораторных показателей. Выписан 16.12.2022 г.

● **Рисунок 1.** Фенотип новорожденного с синдромом Криста – Сименса – Турена (вид спереди)

● **Figure 1.** Newborn infant who presents Christ – Siemens – Touraine syndrome phenotype (anterior view)



● **Рисунок 2.** Ребенок с эктодермальной дисплазией (вид сзади)

● **Figure 2.** Infant with ectodermal dysplasia (posterior view)



● **Рисунок 3.** Фенотип новорожденного с синдромом Криста – Сименса – Турена (вид сбоку)

● **Figure 3.** Newborn infant who presents Christ – Siemens – Touraine syndrome phenotype (lateral view)



в удовлетворительном состоянии, рекомендовано дальнейшее наблюдение участковым педиатром, консультация генетика в плановом порядке.

ОБСУЖДЕНИЕ

В рутинной практике врача-неонатолога, который курировал пациента, данная патология встречается впервые. В представленном клиническом случае у новорожденного мальчика наблюдаются характерные признаки генетического заболевания – синдрома Криста – Сименса – Турена, на фоне которого имели место сопутствующие патологические состояния. В результате детального обследования при поступлении в отделение ребенку был выставлен заключительный клинический диагноз. Все перечисленное требует мультидисциплинарной тактики ведения пациента (неонатолог, педиатр, невролог, офтальмолог, генетик) с целью профилактики формирования хронических нозологий.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Практикующему врачу важно знать о клинической картине, диагностике и ведении пациента с данной патологией. Правильно выбранная тактика ведения таких пациентов позволяет снизить риски возникновения различных осложнений.

Синдром Криста – Сименса – Турена является провоцирующим фактором возникновения заболеваний кожи, дыхательной системы и зубов, что вызывает интерес не только педиатров, но и дерматологов и стоматологов. Знание синдрома Криста – Сименса – Турена в практике врача-неонатолога и педиатра помогает раннему диагностированию, назначению правильного лечения и ведению пациента. Необходим мультидисциплинарный подход в ведении детей с данным заболеванием.

Поступила / Received 19.12.2023
Поступила после рецензирования / Revised 21.04.2024
Принята в печать / Accepted 20.08.2024

Список литературы / References

1. Yu K, Huang C, Wan F, Jiang C, Chen J, Li X et al. Structural insights into pathogenic mechanism of hypohidrotic ectodermal dysplasia caused by ectodysplasin A variants. *Nat Commun.* 2023;14(1):767. <https://doi.org/10.1038/s41467-023-36367-6>.
2. Peschel N, Wright JT, Koster MI, Clarke AJ, Tadini G, Fete M et al. Molecular Pathway-Based Classification of Ectodermal Dysplasias: First Five-Yearly Update. *Genes.* 2022;13(12):23–27. <https://doi.org/10.3390/genes13122327>.
3. Salinas CF, Jorgenson RJ, Wright JT, DiGiovanna JJ, Fete MD. 2008 International Conference on Ectodermal Dysplasias Classification: conference report. *Am J Med Genet A.* 2009;149A(9):1958–1969. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.32882>.
4. Shamim H, Hanif S. Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia: A Case Report. *Cureus.* 2023;15(10):e46530. <https://doi.org/10.7759/cureus.46530>.
5. Nguyen-Nielsen M, Skovbo S, Svaneby D, Pedersen L, Fryzek J. The prevalence of X-linked hypohidrotic ectodermal dysplasia (XLHED) in Denmark, 1995–2010. *Eur J Med Genet.* 2013;56(5):236–242. <https://doi.org/10.1016/j.ejmg.2013.01.012>.
6. Кузнецова МА, Каральская ЖЖ. Синдром Криста – Сименса – Турена (эктодермальная дисплазия ангидротическая). *Саратовский научно-медицинский журнал.* 2011;7(3):670–672. Режим доступа: <https://ssmj.ru/2011/3/670>.
7. Музычина АА, Бугоркова ИА, Тутова КС, Музычина АВ. Синдром Криста – Сименса – Турена у ребенка (клинический случай). *Медико-социальные проблемы семьи.* 2019;24(2):117–120. Режим доступа: <http://journal.ak-gin.org/index.php/mspf/article/view/146>.
8. Muzychina AA, Bugorkova IA, Tutova KS, Muzychina AV. Christ-Siemens-Touraine syndrome in a child (clinical case). *Medical and Social Problems* 2019;24(2):117–120. <http://journal.ak-gin.org/index.php/mspf/article/view/146>.

- of the Family. 2019;24(2):117–120. (In Russ.) Available at: <http://journal.ak-gin.org/index.php/mspf/article/view/146>.
8. Kumar A, Thomas P, Muthu T, Mathayoth M. Christ-Siemens-Touraine Syndrome: A Rare Case Report. *J Pharm Bioallied Sci.* 2019;11(1):102–104. https://doi.org/10.4103/jpbsJPBS_36_18.
 9. Peschel N, Wright JT, Koster MI, Clarke AJ, Tadini G, Fete M et al. Molecular Pathway-Based Classification of Ectodermal Dysplasias: First Five-Yearly Update. *Genes.* 2022;13(12):2327. <https://doi.org/10.3390/genes13122327>.
 10. Chen H. Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia. In: Chen H. *Atlas of Genetic Diagnosis and Counseling*. Springer Science + Business Media; 2012, pp. 1125–1130. Available at: <https://link.springer.com/referencework/10.1007/978-1-4614-1037-9>.
 11. Yu K, Huang C, Wan F, Jiang C, Chen J, Li X et al. Structural insights into pathogenic mechanism of hypohidrotic ectodermal dysplasia caused by ectodysplasin A variants. *Nat Commun.* 2023;14(1):767. <https://doi.org/10.1038/s41467-023-36367-6>.
 12. Пономарев АЗ, Игиталиев ШН, Буцан СБ, Лебедев ВВ, Поляков АВ, Миловинова ТБ. Эктодермальная дисплазия. Систематический обзор. *Современная наука: актуальные проблемы теории и практики. Серия: Естественные и технические науки.* 2021;1(1):194–203. <https://doi.org/10.37882/2223-2966.2021.01.25>.
Ponomarev AE, Yigitalev SN, Butsan SB, Lebedev VV, Polyakov AV, Milovidova TB. Ectodermal dysplasia. Systematic review. *Modern Science: Actual Problems of Theory and Practice. Series: Natural and Technical Sciences.* 2021;1(1):194–203. (In Russ.) <https://doi.org/10.37882/2223-2966.2021.01.25>.
 13. Dorgaleleh S, Naghipoor K, Hajimohammadi Z, Oladnab M. Molecular basis of ectodermal dysplasia: a comprehensive review of the literature. *Egypt J Derm Venerol.* 2021;41(2):55–66. https://doi.org/10.4103/ejdv.ejdv_54_20.
 14. Wright JT, Fete M, Schneider H, Zinser M, Koster MI, Clarke AJ et al. Ectodermal dysplasias: Classification and organization by phenotype, genotype and molecular pathway. *Am J Med Genet A.* 2019;179(3):442–447. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.61045>.
 15. Clarke A, Phillips DI, Brown R, Harper PS. Clinical aspects of X-linked hypohidrotic ectodermal dysplasia. *Arch Dis Child.* 1987;62:989–996. <https://doi.org/10.1136/adc.62.10.989>.
 16. Meshram GG, Kaur N, Hura KS. A case report of hypohidrotic ectodermal dysplasia: A mini-review with latest updates. *J Family Med Prim Care.* 2018;7(1):264–266. https://doi.org/10.4103/jfmpc.jfmpc_20_17.
 17. Callea M, Scalisi FC, Yavuz I, Dogan MS, Willoughby CE, Bashyam MD. (2021). HED (Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia): A Review. *J Int Dent Med Res.* 2021;14(2):785–789. Available at: <https://pure.ulster.ac.uk/en/publications/hed-hypohidrotic-ectodermal-dysplasia-a-review>.
 18. Chappidi V, Voulligonda D, Bhogavaram B, Reddy PK. Ectodermal dysplasia: Report of two cases in a family and literature review. *J Family Med Prim Care.* 2019;8(3):1263–1265. https://doi.org/10.4103/jfmpc.jfmpc_48_19.
 19. Abdulla AM, Almaliki AY, Shakeela NV, Alkahtani Z, Alqahtani MA, Sainudeen S, Shamsuddin SV. Prosthodontic Management of a Pediatric Patient with Christ-Siemens-Touraine Syndrome: A Case Report. *Int J Clin Pediatr Dent.* 2019;12(6):569–572. <https://doi.org/10.5005/jp-journals-10005-1697>.
 20. Priyanka SJ, Madarkar M, Balachandra A, Gupta A. Dermoscopy Deduced "Neither Pilus Nor Pores": Christ-Siemens-Touraine Syndrome. *Ind J Paediatr Derm.* 2020;21(3):224–228. https://doi.org/10.4103/ijpd.IJPD_115_18.
 21. Körber L, Schneider H, Fleischer N, Maier-Wohlfart S. No evidence for preferential X-chromosome inactivation as the main cause of divergent phenotypes in sisters with X-linked hypohidrotic ectodermal dysplasia. *Orphanet J Rare Dis.* 2021;16(1):98. <https://doi.org/10.1186/s13023-021-01735-2>.
 22. Васина ТН, Зубцова ТИ, Ставцева СН, Чистякова ЕА. Синдром Криста – Сименса – Турена. *Российский вестник перинатологии и педиатрии.* 2013;1(3):31–33. Режим доступа: <https://cyberleninka.ru/article/n/sindrom-krista-simensa-turena>.
Vasina TN, Zubtsova TI, Stavtseva SN, Chistyakova EA. Christ – Siemens – Touraine syndrome. *Russian Bulletin of Perinatology and Pediatrics.* 2013;1(3):31–33. (In Russ.) Available at: <https://cyberleninka.ru/article/n/sindrom-krista-simensa-turena>.
 23. Иванова ИН, Сердюкова ЕА, Иконникова ТИ. Ангидротическая эктодермальная дисплазия. *Российский журнал кожных и венерических болезней.* 2012;15(3):17–19. <https://doi.org/10.17816/dv36642>.
Ivanova IN, Serdyukova EA, Ikonnikova TI. Anhydrotic ectodermal dysplasia. *Russian Journal of Skin and Venereal Diseases.* 2012;15(3):17–19. (In Russ.) <https://doi.org/10.17816/dv36642>.
 24. Massey H, House J, Tipton M. Thermoregulation in Ectodermal Dysplasia: A Case Series. *Int J Environ Res Public Health.* 2019;16(22):4514. <https://doi.org/10.3390/ijerph16224514>.
 25. Blüschke G, Nüsken KD, Schneider H. Prevalence and prevention of severe complications of hypohidrotic ectodermal dysplasia in infancy. *Early Hum Dev.* 2010;86(7):397–399. <https://doi.org/10.1016/j.earlhumdev.2010.04.008>.
 26. Галонский ВГ, Тарасова НВ, Чернов ВН, Градобоев АВ. Особенности съемного зубного протезирования у детей и подростков с врожденной адентией и эктодермальной дисплазией. *Проблемы стоматологии.* 2020;16(1):98–107. <https://doi.org/10.18481/2077-7566-20-16-1-98-107>.
Galonsky VG, Tarasova NV, Chernov VN, Gradoboev AV. Features of overdenture tooth replacement in children and adolescents with congenital adentia and ectodermal. *Actual Problems in Dentistry.* 2020;16(1):98–107. (In Russ.) <https://doi.org/10.18481/2077-7566-20-16-1-98-107>.
 27. Галонский ВГ, Радкевич АА, Чернов ВН. Отдаленные морфологические и функциональные результаты ортопедической реабилитации больных с эктодермальной дисплазией и полной врожденной адентией. В: Ушницкий ИД (ред.). *Актуальные проблемы и перспективы развития стоматологии в условиях Севера: сборник статей межрегиональной научно-практической конференции, посвященной 100-летию стоматологической службы Республики Саха (Якутия), Якутск, 17 июня 2020 года.* Якутск: Северо-Восточный федеральный университет имени М.К. Аммосова; 2020.
 28. Старцева ЕЮ, Боброва ОВ, Летьева ОИ, Зиганшин ОР, Закомолдина КК. Клинический опыт наблюдения и тактика ведения пациента с эктодермальной ангидротической дисплазией. *Российский журнал кожных и венерических болезней.* 2021;24(2):179–186. <https://doi.org/10.17816/dv64274>.
Startseva EY, Bobrova OV, Letyeva OI, Ziganshin OR, Zakomoldina KK. Clinical experience of observation and tactics of management of a patient with ectodermal anhydrotic dysplasia. *Russian Journal of Skin and Venereal Diseases.* 2021;24(2):179–186. (In Russ.) <https://doi.org/10.17816/dv64274>.
 29. Родионова АД. Психологические факторы, влияющие на психологические аспекты отношений родителей к ребенку, страдающему наследственным заболеванием. *Известия Российского государственного педагогического университета им. А. И. Герцена.* 2020;(196):203–211. <https://doi.org/10.33910/1992-6464-2020-196-203-211>.
Rodionova AD. Psychological factors affecting the psychological aspects of the relationship of parents to a child suffering from a hereditary disease. *Izvestia: Herzen University Journal of Humanities & Sciences.* 2020;(196):203–211. (In Russ.) <https://doi.org/10.33910/1992-6464-2020-196-203-211>.
 30. Wohlfart S, Meiller R, Hammersen J, Park J, Menzel-Severing J, Melichar VO et al. Natural history of X-linked hypohidrotic ectodermal dysplasia: a 5-year follow-up study. *Orphanet J Rare Dis.* 2020;15(1):7. <https://doi.org/10.1186/s13023-019-1288-x>.
 31. Schneider H. Ectodermal dysplasias: New perspectives on the treatment of so far intractable genetic disorders. *Front Genet.* 2022;13:1000744. <https://doi.org/10.3389/fgene.2022.1000744>.

Согласие пациента на публикацию: пациент подписал информированное согласие на публикацию своих данных.

Basic patient privacy consent: patient signed informed consent regarding publishing their data.

Вклад авторов:

Концепция статьи – С.Н. Гордийчук, А.З. Киреу

Написание текста – В.С. Ваганова, С.Н. Гордийчук, Е.И. Малинина, Е.Б. Храмова

Обзор литературы – В.С. Ваганова

Анализ материала – В.С. Ваганова, А.З. Киреу

Редактирование – Е.И. Малинина, С.Н. Гордийчук, Е.Б. Храмова

Утверждение окончательного варианта статьи – Е.Б. Храмова

Contribution of authors:

Concept of the article – **Svetlana N. Gordiychuk, Alexandra Z. Kireu**

Text development – **Veronika S. Vaganova, Svetlana N. Gordiychuk, Elena I. Malinina, Elena B. Khramova**

Literature review – **Veronika S. Vaganova**

Material analysis – **Veronika S. Vaganova, Alexandra Z. Kireu**

Editing – **Svetlana N. Gordiychuk, Elena I. Malinina, Elena B. Khramova**

Approval of the final version of the article – **Elena B. Khramova**

Информация об авторах:

Ваганова Вероника Сергеевна, студент Института материнства и детства, Тюменский государственный медицинский университет; 625023, Россия, Тюмень, ул. Одесская, д. 54; VaganovaVeronika@yandex.ru

Гордийчук Светлана Николаевна, к.м.н., доцент кафедры детских болезней и поликлинической педиатрии Института материнства и детства, Тюменский государственный медицинский университет; 625023, Россия, Тюмень, ул. Одесская, д. 54; svgordiyuchuk@mail.ru

Киреу Александра Зауровна, заведующая отделением патологии новорожденных детей и детей раннего возраста, Областная клиническая больница №2; 625039, Россия, Тюмень, ул. Мельникайте, д. 75; malininaele@rambler.ru

Малинина Елена Игоревна, к.м.н., доцент кафедры детских болезней и поликлинической педиатрии Института материнства и детства, Тюменский государственный медицинский университет; 625023, Россия, Тюмень, ул. Одесская, д. 54; 625023, Россия, Тюмень, ул. Одесская, д. 54; malininaele@mail.ru

Храмова Елена Борисовна, д.м.н., профессор, заведующая кафедрой детских болезней и поликлинической педиатрии Института материнства и детства, Тюменский государственный медицинский университет; 625023, Россия, Тюмень, ул. Одесская, д. 54; doctor.khramova@gmail.com

Information about the authors:

Veronika S. Vaganova, Student of the Institute of Motherhood and Childhood, Tyumen State Medical University; 54, Odesskaya St., Tyumen, 625023, Russia; VaganovaVeronika@yandex.ru

Svetlana N. Gordiychuk, Cand. Sci. (Med.), Associate Professor of the Department of Pediatric Diseases and Polyclinic Pediatrics at the Institute of Motherhood and Childhood, Tyumen State Medical University; 54, Odesskaya St., Tyumen, 625023, Russia; svgordiyuchuk@mail.ru

Alexandra Z. Kireu, Head of the Department of Pathology of Newborn Children and Young Children, Regional Clinical Hospital No. 2; 75, Melnikaite St., Tyumen, 625039, Russia; malininaele@rambler.ru

Elena I. Malinina, Cand. Sci. (Med.), Associate Professor of the Department of Pediatric Diseases and Polyclinic Pediatrics at the Institute of Motherhood and Childhood, Tyumen State Medical University; 54, Odesskaya St., Tyumen, 625023, Russia; malininaele@mail.ru

Elena B. Khramova, Dr. Sci. (Med.), Professor, Head of the Department of Pediatric Diseases and Polyclinic Pediatrics of the Institute of Motherhood and Childhood, Tyumen State Medical University; 54, Odesskaya St., Tyumen, 625023, Russia; doctor.khramova@gmail.com