

DOI: <https://doi.org/10.60797/IRJ.2024.147.32>

КЛИНИЧЕСКОЕ НАБЛЮДЕНИЕ СЕМЕЙНОЙ ГИПОГИДРОТИЧЕСКОЙ ЭКТОДЕРМАЛЬНОЙ ДИСПЛАЗИИ (СИНДРОМ КРИСТА – СИМЕНСА –ТУРЕНА)

Научная статья

Максимова М.Н.^{1,*}, Типикин В.А.², Типикин А.В.³

¹ ORCID : 0000-0001-6350-8379;

² ORCID : 0009-0000-0990-4661;

³ ORCID : 0009-0002-7385-7964;

^{1,2} Пензенский институт усовершенствования врачей, Пенза, Российская Федерация

³ Пензенский государственный университет, Пенза, Российская Федерация

* Корреспондирующий автор (m.n.max[at]yandex.ru)

Аннотация

Эктодермальные дисплазии (ЭД) – группа наследственных заболеваний кожи и ее придатков, характеризующихся структурными и функциональными аномалиями тканей – производных эктодермы: кожи, зубов, слизистой оболочки преддверия полости рта, потовых и сальных желез, волос, ногтей и других экто-, мезо- и эндодермальных структур.

Представлено клиническое наблюдение семейной гипогидротической эктодермальной дисплазии (ГЭД) (синдром Криста-Сименса-Турена), проявляющейся врожденной гипоплазией потовых желез, волосяных фолликулов, аплазией большинства зубных зачатков, дисморфогенезом мягких тканей полости рта. Показана важная роль междисциплинарного подхода в диагностике и тактике ведения пациентов с эктодермальной дисплазией.

Ключевые слова: эктодермальная дисплазия, гипогидротическая, синдром Криста-Сименса-Турена.

CLINICAL OBSERVATION OF A FAMILY HISTORY OF HYPOHIDROTIC ECTODERMAL DYSPLASIA (CHRIST-SIEMENS-TOURAINÉ SYNDROME)

Research article

Maksimova M.N.^{1,*}, Tipikin V.A.², Tipikin A.V.³

¹ ORCID : 0000-0001-6350-8379;

² ORCID : 0009-0000-0990-4661;

³ ORCID : 0009-0002-7385-7964;

^{1,2} Penza Institute for Advanced Training of Doctors, Penza, Russian Federation

³ Penza State University, Penza, Russian Federation

* Corresponding author (m.n.max[at]yandex.ru)

Abstract

Ectodermal dysplasia (ED) is a group of hereditary diseases of the skin and its appendages characterized by structural and functional abnormalities of tissues derived from the ectoderm: skin, teeth, oral mucosa, sweat and sebaceous glands, hair, nails and other ecto-, meso- and endodermal structures.

A clinical observation of familial hypohidrotic ectodermal dysplasia (HED) (Christ-Siemens-Touraine syndrome) manifested by congenital hypoplasia of sweat glands, hair follicles, aplasia of most dental rudiments, and dysmorphogenesis of oral soft tissues is presented. The important role of interdisciplinary approach in the diagnosis and management of patients with ectodermal dysplasia is demonstrated.

Keywords: ectodermal dysplasia, hypohidrotic, Christ-Siemens-Touraine syndrome.

Введение

Эктодермальные дисплазии (ЭД) – группа наследственных заболеваний кожи и ее придатков, характеризующихся структурными и функциональными аномалиями тканей – производных эктодермы: кожи, зубов, слизистой оболочки преддверия полости рта, потовых и сальных желез, волос, ногтей и других экто-, мезо- и эндодермальных структур [1], [2].

Популяционная частота встречаемости ЭД в мире колеблется от 1:10000 до 1:100000. К настоящему времени описано около 175 различных клинико-генетических форм ЭД с известной молекулярной этиологией. Предполагаемая распространенность всех типов ЭД – 21,9 на 100000 новорожденных [3], [4].

К развитию заболевания приводят генетически обусловленные нарушения развития наружного зародышевого листа (эктодермы), возникающие в результате дефектов регуляции развития или эпителиально-мезенхимального взаимодействия и дефектов в структурных белках цитоскелета [5], [6].

Наиболее распространенной является гипогидротическая эктодермальная дисплазия (ГЭД) (синдром Криста-Сименса-Турена, OMIM305100), которая составляет до 90% всех ЭД. Впервые заболевание было описано J. Touraine (1848 г.), затем стоматологом J. Christ (1913 г.) и дерматологом H. Siemens (1929 г.). Наследование заболевания ЭД может происходить по аутосомно-доминантному, аутосомно-рецессивному, X-сцепленному типу, что связано с мутациями разных генов [7].

У пациентов мужского и женского пола аутосомно-доминантная и аутосомно-рецессивная формы наблюдаются в равной степени. У носителей женского рода X-сцепленные формы (X-ГЭД) могут протекать в более легком варианте

или бессимптомно [8]. Согласно литературным данным на X-ГЭД приходится до 95% всех случаев ГЭД (синдром Криста-Сименса-Турена) [9].

Основными фенотипическими проявлениями ГЭД является триада клинических симптомов: гипоплазия потовых и сальных желез (гипогидроз); гипоплазия волосяных фолликулов (гипотрихоз), дисморфогенез мягких тканей полости рта и аплазия зубных зачатков (гиподонтия / анодонтия) [3], [10].

Перечисленные аномалии определяют характерный внешний вид пациентов с ГЭД: низкий рост, большая голова, выступающие лобные бугры, массивные надбровные и скуловые дуги («олимпийский лоб»), запавшая переносица, оттопыренные большие ушные раковины («уши Сатира»), морщинистые веки, складчатость вокруг рта и глаз, напоминающая рубцы, микрогнатия («ангидротическое лицо»), вывороченные губы, периорбитальная гиперпигментация. Значительное поредение ресниц, бровей, волос вплоть до алопеции. Сухость кожи, слизистых ротовой полости, отсутствие слезоотделения. Выявляются ладонно-подошвенная кератодермия, ихтиозиформное шелушение [4], [11]. Аномалии зубов включают полное отсутствие или частичную адентию с недоразвитием альвеолярных дуг, шиповидными резцами конической формы. Отмечается нарушение последовательности и сроков прорезывания зубов (в возрасте 1–3 года). Нарушение потоотделения, связанное с атрофией потовых желез, сопровождается нарушением терморегуляции, приводящее к перегреванию организма и развитию периодической гипертермии неясного генеза. Гипогидроз сальных желез и желез слизистых носо- и ротоглотки, бронхиальных желез приводит к развитию атрофического ринита, хронического ларингита, конъюнктивита и стоматита, частым респираторным инфекциям, бронхитам с астматическим компонентом. Больные с ЭД склонны к атопическим заболеваниям (атопический дерматит, бронхиальная астма и аллергический ринит) [8], [12]. У части пациентов отмечается задержка психосоматического развития, снижение интеллекта до пограничного уровня умственной отсталости, проблемы с речью, социальная дезориентация, замкнутость. Заболевание развивается с рождения и проявляется на первом году жизни [13].

Диагностика основывается на ключевых признаках, включая снижение или отсутствие потоотделения, алопеция, гипо- или анодонтия и подтверждается данными молекулярно-генетического исследования (прямая и косвенная ДНК-диагностика) [14]. Патогистологическое исследование биоптата кожи выявляет отсутствие потовых желез, атрофию эпидермиса, гипоплазию волосяных фолликулов, сальных желез. В отягощенных семьях в случаях установленной молекулярной причины X-ГЭД возможно проведение дородовой диагностики для прогноза потомства [10], [15].

В лечении и реабилитации больных ЭД необходим комплексный подход и координированная работа мультидисциплинарной команды профильных специалистов: педиатра, медицинского генетика, терапевта, дерматолога, стоматолога, ортодонта, пульмонолога, оториноларинголога и др. Медицинские рекомендации касаются коррекции имеющихся нарушений, и включают в себя: протезирование зубов, использование искусственной слезы, слюны, ношение парика, контроль температурного режима и профилактика перегревания, динамическое наблюдение и лечение сопутствующих заболеваний (проявлений атопического дерматита, бронхиальной астмы, респираторных инфекций), медико-генетическое консультирование отягощенных семей и социальную поддержку.

Прогноз для выздоровления неблагоприятный. Продолжительность жизни взрослых пациентов не изменена. В раннем детском возрасте возможен летальный исход, связанный с вторичными инфекциями и лихорадкой [16], [17].

Данная патология, несомненно, представляет интерес для врачей различных специальностей. Ранняя диагностика и правильно выбранная тактика ведения больных с ЭД позволяет значительно улучшить качество жизни пациентов.

Цель исследования: продемонстрировать клиническое наблюдение семейной гипогидротической эктодермальной дисплазии (синдром Криста-Сименса-Турена).

Методы и принципы исследования

Представлено собственное клиническое наблюдение синдрома Криста- Сименса-Турена у отца и дочери, находящихся на лечении и диспансерном наблюдении у врачей-специалистов КДЦ «Клиника Академии» ПИУВ: пульмонолога, педиатра и аллерголога-иммунолога в связи с частыми респираторными инфекциями, обострениями бронхиальной астмы и атопического дерматита.

Из анамнеза известно: Пациент В. (отец), 43 года. Наследственность отягощена постнатальной гибелью старшего брата в 3-х месячном возрасте на фоне лихорадки. Родился доношенным с весом 2900,0, длиной 47 см. С 2-х месячного возраста получал стационарное лечение в ОДБ с диагнозом: Врожденная энцефалопатия. Парез мягкого неба и надгортанника. Аспирационная пневмония. Дистрофия. Была проведена операция – торакотомия, ревизия пищевода. Послеоперационный период протекал тяжело, длительно держалась лихорадка. С 7 мес. – выраженные проявления атопического дерматита, затем нейродермита и сухости кожи. Частые перегревания, отсутствие потоотделения с рождения. С 3-х лет выставлен диагноз: Атрофический ринит. Аномалии роста и развития зубов (отдельные кариозные участки зубов). С 5 лет – хронический правосторонний средний отит. С 8 лет на учете у гастроэнтеролога с диагнозом: Хронический холецистит. Хронический гастрит. Рефлюкс эзофагит, получал плановую терапию. Отмечалась ЗНПР, «Д» учет у психиатра. В 14 лет (1994 г.) обследован у генетика, выставлен диагноз: Эктодермальная дисплазия ангидротическая (Синдром Криста-Сименса-Турена). С января 1995 г. – инвалид детства, в дальнейшем передан под наблюдение в подростковый кабинет. В 17 лет выставлен диагноз: Бронхиальная астма, получает базовую терапию. На протяжении длительного периода наблюдается врачом-пульмонологом кафедры пульмонологии и фтизиатрии. Часто переносит респираторные инфекции, неоднократно получал лечение по поводу бронхита, пневмонии и обострения бронхиальной астмы.

Внешний вид отца характеризуется типичными проявлениями ЭД: выраженный лицевой дисморфизм (большая голова, выступающие лобные бугры, массивные надбровные дуги, запавшая переносица, большие оттопыренные и заостренные кверху уши, губы утолщены, вывернуты, микрогнатия). Отсутствие волос, бровей, ресниц. Кожа бледная, сухая с участками шелушения, тонкие, морщинистые веки, периорбитальная гиперпигментация, псевдорубцовая складчатость вокруг рта и глаз, гиперкератоз ладоней, Адентия, недоразвитие альвеолярных дуг. Отсутствует слезо- и

потоотделение. Голос гнусавый, постоянная сухость и заложенность носа. Выявляются признаки снижения интеллекта.

Пациентка М. (дочь), 14 лет. Родилась от I беременности, протекавшей на фоне токсикоза в 10-12 недель, угрозы прерывания, ОРВИ в 28 недель. От I срочных родов в 38 недель с весом 3000,0 длиной 49 см. Оценка по шкале Апгар 7/8 баллов. Находилась с рождения на смешанном вскармливании. С грудного возраста отмечались проявления атопического дерматита на туловище и конечностях, папулезные изменения на лице. Отмечается плохая переносимость сухой и жаркой погоды, сниженное потоотделение, периодические лихорадки до субфебрильных цифр. Частые простудные заболевания. Нарушение последовательности, позднее прорезывание зубов в 1,5-2 года, изменение формы и величины зубов. При объективном осмотре обращает на себя внимание наличие фенотипических признаков ЭД: высокий лоб, выступающий подбородок, надбровные дуги, седловидный нос, гипертелоризм, оттопыренные уши, полные губы. Сухая кожа, волосы тонкие, светлые, тусклые. Поредение бровей и ресниц. Имеются зубные аномалии (гиподонтия, наличие больших промежутков между зубов конической формы).

Основные результаты

Несмотря на наличие у отца типичного симптомокомплекса ключевых признаков заболевания, данных анамнеза и результатов клинико-лабораторных методов исследования, диагноз ЭД был выставлен только в подростковом возрасте (13 лет), что нашло отражение в медицинских рекомендациях по коррекции имеющихся нарушений. Молекулярно-генетическим исследованием диагноз ЭД подтвержден в возрасте 33 лет в 2014 г. (методом прямого автоматического секвенирования в экзоне 2 гена EDA обнаружена мутация с.467G>A (Arg156His) в гемизиготном состоянии).

Многoletнее наблюдение пациента с ЭД в сочетании с бронхиальной астмой, смешанной формы, среднетяжелого течения показывает особенности течения сопутствующей патологии: ежегодные, частые (до 3-5 в год) эпизоды ОРЗ, полисегментарные двухсторонние пневмонии средней и тяжелой степени тяжести, требовавшие госпитализации и лечения в стационарных условиях. Отмечено затяжное течение респираторных заболеваний, связанное с гипоплазией /атрофией желез слизистых оболочек дыхательных путей, потребовавших особых подходов в терапии и реабилитации больного (увеличение дозы и кратности приема базовых противовоспалительных противоастматических препаратов (ИГКС, ГКС, бета-2-агонистов короткого и длительного действия)) и усиление муколитической терапии. С целью регидратации трахеобронхиального секрета и стимуляции выведения мокроты из просвета дыхательных путей при каждом ОРЗ и обострении хронической бронхолегочной патологии дополнительно к применяемым муколитическим препаратам в лечении использовались тепловлажные ингаляции стерильного физиологического раствора при помощи небулайзера. Комплексный подход в лечении, включающий ЛФК, физиотерапевтические методы и целенаправленную реабилитацию позволили добиться стабилизации течения хронической бронхолегочной патологии, снижения частоты и длительности ее обострений и улучшения показателей вентиляционной способности легких.

Диагноз ЭД у девочки установлен после консультации и обследования у генетика на 1 году жизни, что определило тактику ведения и дальнейшего наблюдения за ребенком. Медико-генетическое консультирование семьи осуществлялось на этапе планирования беременности и после рождения дочери. Диагноз был подтвержден молекулярно-генетическим исследованием в 3 года в 2014 г. (обнаружена мутация с.467G>A (Arg156His) в гетерозиготном состоянии). С рождения проводились профилактические мероприятия по предупреждению перегревания, создания оптимального температурного режима, осуществлялось динамическое наблюдение у педиатра, невролога, оториноларинголога, офтальмолога. По поводу атопического дерматита наблюдалась с 4-х месяцев жизни у аллерголога, дерматолога, получала в качестве постоянного наружного ухода эмоллиенты на гидрофильной основе и средства лечебной косметики для сухой и атопичной кожи, отмечалась положительная динамика течения кожных проявлений. С учетом имеющихся зубных аномалий в целях предотвращения задержки роста челюсти и развития вторичных костных деформаций с 7-летнего возраста проводилось этапное протезирование зубов под контролем ортодонта, стоматолога. Для орошения полости носа в качестве местного ухода и при возникновении заболеваний респираторного тракта активно использовались средства ирригационной терапии. Заболевание у девочки протекает в относительно благоприятной форме с очаговыми расстройствами потоотделения, её физическое и нервно-психическое развитие соответствует возрасту. Своевременно проводимые корректирующие мероприятия оказали положительное влияние на качество жизни пациентки, она посещает спортивную секцию, активно занимается творчеством.

Заключение

Важным в лечении больных с эктодермальной дисплазией является преемственность и координированная работа команды врачей различных специальностей. Знание основных фенотипических признаков, своевременное проведение генетического исследования способствует ранней диагностике ЭД, выбору правильной тактики лечения, определения методов, сроков и этапов реабилитации, что существенно может повысить качество жизни пациентов и улучшить прогноз заболевания.

Конфликт интересов

Не указан.

Рецензия

Сообщество рецензентов Международного научно-исследовательского журнала
DOI: <https://doi.org/10.60797/IRJ.2024.147.32.1>

Conflict of Interest

None declared.

Review

International Research Journal Reviewers Community
DOI: <https://doi.org/10.60797/IRJ.2024.147.32.1>

Список литературы / References

1. Пономарев А.Э. Эктодермальная дисплазия. Систематический обзор / А.Э. Пономарев, Ш.Н. Йигиталиев, С.Б. Буцан [и др.] // Современная наука: актуальные проблемы теории и практики. Естество- и техн. науки. — 2021. — № 1. — С. 194–203. DOI: 10.37882/2223-2966
2. García-Martín P. Ectodermal Dysplasias: A Clinical and Molecular Review / P. García-Martín, A. Hernández-Martín, A. Torrelo // *Actas Dermosifiliogr.* — 2013. — № 104. — P. 45–170.
3. Филиппова В.В. Ангидротическая эктодермальная дисплазия. Синдром Криста–Сименса–Турена. Диагностическая одиссея / В.В. Филиппова, И.А. Неретина, Е.А. Матвеева [и др.] // *Здравоохранение Дальнего Востока.* — 2023. — № 4. — С. 17–22.
4. Амирханов М.Т. Ангидротическая эктодермальная дисплазия : учеб. пособие для врачей / М.Т. Амирханов. — Казань. — 2020. — 24 с.
5. Priolo M. Ectodermal dysplasias: a new clinical-genetic classification / M. Priolo, C. Lagana // *J Med Genet.* — 2001. — № 38(9). — P. 579–585.
6. Priolo M. Ectodermal dysplasias: an overview and update of clinical and molecular-functional mechanisms / M. Priolo // *Am J Med Genet A.* — 2009. — № 149A(9). — P. 2003–2013.
7. Nguyen-Nielsen M. The prevalence of X-linked hypohidrotic ectodermal dysplasia (XLHED) in Denmark, 1995–2010 / M. Nguyen-Nielsen, S. Skovbo, D. Svaneby [et al.] // *Eur J Med Genet.* — 2013. — № 56(5). — P. 236–242.
8. Мордовцев В.Н. Наследственные болезни и пороки развития кожи / В.Н. Мордовцев, В.В. Мордовцева. — Москва : Наука. — 2004. — 174 с.
9. Casueto J. A novel EDA gene mutation in a Spanish family with X-linked hypohidrotic ectodermal dysplasia (in Spanish) / J. Casueto, M.I. Zafra-Cobo, S. Ciria [et al.] // *Actas Dermosifiliogr.* — 2011. — № 102. — P. 722–725.
10. Конкин Д.Е. Синдром Криста–Сименса–Турена в сочетании с атопическим дерматитом: клинический случай в практике дерматолога / Д.Е. Конкин, И.Г. Барцевич, А.В. Брынина [и др.] // *Журнал Гродненского государственного медицинского университета.* — 2018. — № 4(16). — С. 493–496.
11. Иванова И.Н. Ангидротическая эктодермальная дисплазия / И.Н. Иванова, Е.А. Сердюкова, Т.И. Иконникова // *Российский журнал кожных и венерических болезней.* — 2012. — № 3. — С. 17–19.
12. Кеннет Л.Д. Наследственные синдромы по Дэвиду Смиту : атлас-справочник / Л.Д. Кеннет. — Москва : Практика. — 2011. — 1024 с.
13. Ахмина Н.И. Ангидротическая эктодермальная дисплазия у новорожденного ребенка (клиническое наблюдение) / Н.И. Ахмина, А.В. Никопольская, Е.М. Брагина [и др.] // *РМЖ. Мать и дитя.* — 2020. — № 3(4). — С. 340–343. DOI: 10.32364/2618-8430
14. Wohlfart S. Natural history of X-linked hypohidrotic ectodermal dysplasia: A 5-year follow-up study / S. Wohlfart, R. Meiller, J. Hammersen [et al.] // *Orphanet J Rare Dis.* — 2020. — № 15(1). — P. 7. DOI: 10.1186/s13023-019-1288-x
15. Massey H. Thermoregulation in Ectodermal Dysplasia: A Case Series / H. Massey, J. House, M. Tipton // *Int J Environ Res Public Health.* — 2019. — № 16(22). — P. 4514. DOI: 10.3390/ijerph16224514
16. Галонский В.Г. Эктодермальная дисплазия: характерные клинические признаки и методы стоматологической реабилитации / В.Г. Галонский, А.А. Радкевич, А.А. Шушакова [и др.] // *Сибирский медицинский журнал.* — 2011. — № 2(26). — Выпуск 1. — С. 21–27.
17. Попова О.Ю. 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.

Список литературы на английском языке / References in English

1. Ponomarev A.E. Ektodermal'naya displaziya. Sistematičeskij obzor [Ectodermal dysplasia: systematic review] / A.E. Ponomarev, SH.N. Jigitaliev, S.B. Bucan [et al.] // *Sovremennaya nauka: aktual'nye problemy teorii i praktiki. Estestv. i tekhn. nauki* [Modern science: topical problems of theory and practice. Natural and technical Sciences]. — 2021. — № 1. — P. 194–203. DOI: 10.37882/2223-2966 [In Russian]
2. García-Martín P. Ectodermal Dysplasias: A Clinical and Molecular Review / P. García-Martín, A. Hernández-Martín, A. Torrelo // *Actas Dermosifiliogr.* — 2013. — № 104. — P. 45–170.
3. Filippova V.V. Angidrotičeskaya ektodermal'naya displaziya. Sindrom Krista–Simensa–Turena. Diagnostičeskaya odisseya [Anhidrotic ectodermal dysplasia. Christ–Siemens–Touraine syndrome. Diagnostic odyssey] / V.V. Filippova, I.A. Neretina, E.A. Matveeva [et al.] // *Zdravooxranenie Dal'nego Vostoka* [Healthcare of the Far East]. — 2023. — № 4. — P. 17–22. [in Russian]
4. Amirkhanov M.T. Angidrotičeskaya ektodermal'naya displaziya [Anhidrotic ectodermal dysplasia] : textbook, guidelines for medical doctors / M.T. Amirhanov. — Kazan. — 2020. — 24 p. [In Russian]
5. Priolo M. Ectodermal dysplasias: a new clinical-genetic classification / M. Priolo, C. Lagana // *J Med Genet.* — 2001. — № 38(9). — P. 579–585.
6. Priolo M. Ectodermal dysplasias: an overview and update of clinical and molecular-functional mechanisms / M. Priolo // *Am J Med Genet A.* — 2009. — № 149A(9). — P. 2003–2013.
7. Nguyen-Nielsen M. The prevalence of X-linked hypohidrotic ectodermal dysplasia (XLHED) in Denmark, 1995–2010 / M. Nguyen-Nielsen, S. Skovbo, D. Svaneby [et al.] // *Eur J Med Genet.* — 2013. — № 56(5). — P. 236–242.
8. Mordovcev V.N. Nasledstvennyye bolezni i poroki razvitija kozhi [Hereditary diseases and malformations of the skin] / V.N. Mordovcev, V.V. Mordovceva. — Moscow : Nauka. — 2004. — 174 p. [in Russian].

9. Cacuetto J. A novel EDA gene mutation in a Spanish family with X-linked hypohidrotic ectodermal dysplasia (in Spanish) / J. Cacuetto, M.I. Zafra-Cobo, S. Ciria [et al.] // *Actas Dermosifiliogr.* — 2011. — № 102. — P. 722–725.
10. Konkin D.E. Sindrom Krista-Simensa-Turena v sochetanii s atopicheskim dermatitom: klinicheskij sluchaj v praktike dermatologa [Krist-Seimens-Turen syndrome combined with atopic dermatitis: clinical case in practice of dermatologist] / D.E. Konkin, I.G. Bartsevich, A. Brynina [et al.] // *ZHurnal Grodnenskogo gosudarstvennogo medicinskogo universiteta* [Journal of the Grodno State Medical University]. — 2018. — № 4(16). — P. 493–496. [in Russian]
11. Ivanova I.N. Angidroticheskaja jektodermal'naja displazija [Anhydrite ectodermal dysplasia] / I.N. Ivanova, E.A. Serdyukova, T.I. Ikonnikova // *Rossijskij zhurnal kozhnyh i venericheskikh boleznej* [Russian Journal of Skin and Sexually Transmitted Diseases]. — 2012. — № 3. — P. 17–19. [in Russian].
12. Kennet L.D. Nasledstvennye sindromy po Djevidu Smitu [Hereditary Syndromes by David Smith] / L.D. Kennet. — Moscow : Praktika. — 2011. — 1024 p. [in Russian].
13. Akhmina N.I. Angidroticheskaya ektodermal'naya displaziya u novoroghdennogo rebenka klinicheskoe nablyudenie [Angidrotic ectodermal dysplasia in a newborn baby (clinical observation)] / N.I. Akhmina, A.V. Nikopol'skaya, E.M. Bragina [et al.] // *RMZH. Mat' i ditya* [RMJ. Mother and child]. — 2020. — № 3(4). — P. 340–343. DOI: 10.32364/2618-8430 [in Russian]
14. Wohlfart S. Natural history of X- linked hypohidrotic ectodermal dysplasia: A 5-year follow-up study / S. Wohlfart, R. Meiller, J. Hammersen [et al.] // *Orphanet J Rare Dis.* — 2020. — № 15(1). — P. 7. DOI: 10.1186/s13023-019-1288-x
15. Massey H. Thermoregulation in Ectodermal Dysplasia: A Case Series / H. Massey, J. House, M. Tipton // *Int J Environ Res Public Health.* — 2019. — № 16(22). — P. 4514. DOI: 10.3390/ijerph16224514
16. Galonsky V.G. Ektodermal'naya displaziya: harakternye klinicheskie priznaki i metody stomatologicheskoy reabilitacii [Ectodermal dysplasia: typical clinical signs and methods of dental rehabilitation] / V.G. Galonsky, A.A. Radkevich, A.A. Shushakova [et al.] // *Sibirskij medicinskij zhurnal* [Siberian Medical Journal]. — 2011. — № 2(26). — Iss. 1. — P. 21–27. [in Russian]
17. Popova O.Yu. Angidroticheskaya ektodermal'naya displaziya s genealogicheski otyagoshchyonnym anamnezom (klinicheskij sluchaj) [Anhidrotic ectodermal dysplasia with a family history (clinical case)] / O.Yu. Popova [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. — P. 353–354. [in Russian]