Ихтиозы и другие наследственные нарушения ороговения

Подборка ключевых международных клинических рекомендаций, гайдлайнов и консенсусов от ведущих врачебных обществ

Что изменилось за последние годы

Европейские рекомендации по врождённым ихтиозам 2019 года обновили, и обе части обновления вышли в 2025 году. Раздел системной терапии в обновлении охватывает, помимо пероральных ретиноидов, генно-инженерные биологические препараты и ингибиторы янус-киназ. Вторая часть отдельно разбирает период новорождённости и синдром Нетертона.

В 2025 году международная группа экспертов предложила заменить клиническую классификацию ихтиозов 2010 года генетической. Наследственные нарушения эпидермальной дифференцировки делят на несиндромальные, синдромальные и ладонно-подошвенные, а название формы строят от изменённого гена. В несиндромальную группу вошли и болезнь Дарье, и болезнь Хейли-Хейли.

Педиатрический дерматологический исследовательский альянс (PeDRA) в 2020 году предложил рассматривать изотретиноин как системный ретиноид первой линии у детей и подростков, способных к деторождению. Европейская референсная сеть по редким кожным болезням (ERN-Skin) в 2026 году выпустила рекомендации по болезни Дарье для врачей вне экспертных центров.

Гайдлайны и консенсусы

#	Статья	PMID	Источник	Дата	Доступ
1	Ведение врождённых ихтиозов: клинические рекомендации. Часть 1: обновление 2024 года	40156154	The British Journal of Dermatology	20.06.2025	Закрытая
2	Ведение врождённых ихтиозов: клинические рекомендации. Часть 2: обновление 2024 года	40190069	The British Journal of Dermatology	20.06.2025	Закрытая

#	Статья	PMID	Источник	Дата	Доступ
3	Пересмотренная номенклатура и классификация наследственных ихтиозов: итоги Первой согласительной конференции по ихтиозам в Сорезе (2009)	20643494	Journal of the American Academy of Dermatology	01.10.2010	Закрытая
4	Несиндромальные нарушения эпидермальной дифференцировки: новая классификация, ориентированная на патогенетическую терапию	40308026	The British Journal of Dermatology	18.09.2025	Открытая
5	Синдромальные нарушения эпидермальной дифференцировки: новая классификация, ориентированная на патогенетическую терапию	40184496	The British Journal of Dermatology	18.09.2025	Открытая
6	Ладонно-подошвенные нарушения эпидермальной дифференцировки: новая классификация, ориентированная на патогенетическую терапию	40106577	The British Journal of Dermatology	18.08.2025	Открытая
7	Консенсусные рекомендации по ведению болезни Дарье: практический подход	42455252	Dermatology and Therapy	15.07.2026	Открытая
8	Консенсусные рекомендации по применению ретиноидов при ихтиозах и других нарушениях ороговения у детей и подростков	33169909	Pediatric Dermatology	10.11.2020	Открытая
9	Французский национальный протокол ведения врождённых ихтиозов	38513308	Annales de Dermatologie Et de Venereologie	20.03.2024	Закрытая
10	Японские клинические рекомендации по ведению ладонно-подошвенной кератодермии	34121213	The Journal of Dermatology	13.06.2021	Открытая

1. Ведение врождённых ихтиозов: клинические рекомендации. Часть 1: обновление 2024 года

Management of congenital ichthyoses: guidelines of care: Part one: 2024 update.

Журнал: The British Journal of Dermatology | **Дата**: 20.06.2025 | **Доступ**: Закрытая

Обновляет первые европейские рекомендации 2019 года по врождённым ихтиозам после экспертной конференции 2023 года. Первая часть посвящена местной и системной терапии. Среди системных средств разбирает пероральные ретиноиды, генно-инженерные биологические препараты и ингибиторы янус-киназ, а также будущие подходы к лечению. Отдельные разделы касаются психосоциальной помощи, телемедицины, сообщения

диагноза и генетического консультирования. Документ также описывает пренатальную диагностику и преимплантационное генетическое тестирование.

Оригинал | Аннотация на русском

2. Ведение врождённых ихтиозов: клинические рекомендации. Часть 2: обновление 2024 года

Management of congenital ichthyoses: guidelines of care: Part two: 2024 update.

Журнал: The British Journal of Dermatology | **Дата**: 20.06.2025 | **Доступ**: Закрытая

Вторая часть обновления посвящена осложнениям врождённых ихтиозов. Разбирает поражение глаз и ЛОР-органов, зуд, боль, кожные инфекции и вакцинацию. Отдельно рассматривает отставание в росте и дефицит питательных веществ, изменения волос и ногтей, реакцию на жаркий и холодный климат. Касается и физических ограничений, и сопутствующих заболеваний. Особые разделы посвящены периоду новорождённости и синдрому Нетертона.

Оригинал | Аннотация на русском

3. Пересмотренная номенклатура и классификация наследственных ихтиозов: итоги Первой согласительной конференции по ихтиозам в Сорезе (2009)

Revised nomenclature and classification of inherited ichthyoses: results of the First Ichthyosis Consensus Conference in Sorèze 2009.

Журнал: Journal of the American Academy of Dermatology | **Дата**: 01.10.2010 | **Доступ**: Закрытая

Закрепляет международную согласованную номенклатуру наследственных ихтиозов, которую выработали практикующие врачи, дерматопатологи и генетики. Классификация остаётся клинической и делит ихтиозы на синдромальные и несиндромальные. Аутосомно-рецессивный врождённый ихтиоз объединяет ихтиоз Арлекина, пластинчатый ихтиоз и группу врождённой ихтиозиформной эритродермии. Формы, вызванные мутациями кератинов, сведены в кератинопатический ихтиоз. В него входят эпидермолитический и поверхностный эпидермолитический ихтиоз, а также ихтиоз Курта-Маклина.

Оригинал | Аннотация на русском

4. Несиндромальные нарушения эпидермальной дифференцировки: новая классификация, ориентированная на патогенетическую терапию

Nonsyndromic epidermal differentiation disorders: a new classification toward pathogenesis-based therapy.

Журнал: The British Journal of Dermatology | **Дата**: 18.09.2025 | **Доступ**: Открытая

Международная группа экспертов заменяет описательные и эпонимические названия генетическими. Название формы теперь складывается из изменённого гена и обозначения подгруппы, иногда с клиническим или гистологическим уточнением. Термины «ихтиоз», «вульгарный», «Арлекин» авторы исключают как стигматизирующие. Среди 53 несиндромальных форм оказались бывший аутосомно-рецессивный врождённый ихтиоз, болезнь Хейли-Хейли и болезнь Дарье. Описания форм сопровождают клинические фотографии.

Читать в Подтеме | Оригинал | Аннотация на русском

5. Синдромальные нарушения эпидермальной дифференцировки: новая классификация, ориентированная на патогенетическую терапию

Syndromic epidermal differentiation disorders: a new classification toward pathogenesis-based therapy.

Журнал: The British Journal of Dermatology | **Дата**: 18.09.2025 | **Доступ**: Открытая

Пересматривает классификацию ихтиозов 2010 года и группирует синдромальные формы по гену и функции его белкового продукта. Из 51 синдромальной формы чаще всего встречаются STS-sEDD (бывший X-сцепленный ихтиоз) и SPINK5-sEDD (бывший синдром Нетертона). Неврологические проявления есть у 71% форм, офтальмологические у 49%, изменения волос у 39%. По мнению авторов, распознавание по коже часто ускоряет генетическую диагностику и консультирование. Прообразом патогенетической терапии называют местный ловастатин при нарушениях синтеза холестерина.

Оригинал | Аннотация на русском

6. Ладонно-подошвенные нарушения эпидермальной дифференцировки: новая классификация, ориентированная на патогенетическую терапию

Palmoplantar epidermal differentiation disorders: a new classification toward pathogenesis-based therapy.

Журнал: The British Journal of Dermatology | **Дата**: 18.08.2025 | **Доступ**: Открытая

Предлагает генетическую классификацию более чем 50 наследственных ладонно-подошвенных кератодермий. Она заменяет названия по клиническим признакам, аббревиатурам, именам врачей и географии. Старую номенклатуру авторы считают непоследовательной и утратившей клиническое значение. Замену объясняют тем, что для этих болезней появляется всё больше средств патогенетической терапии. Классификацию дополняет практический алгоритм быстрой диагностики.

Читать в Подтеме | Оригинал | Аннотация на русском

7. Консенсусные рекомендации по ведению болезни Дарье: практический подход

Consensus Recommendations for Management of Darier Disease: A Practical Approach.

Журнал: Dermatology and Therapy | **Дата**: 15.07.2026 | **Доступ**: Открытая

Европейская референсная сеть по редким кожным болезням (ERN-Skin) адресует рекомендации прежде всего врачам вне экспертных центров. Диагноз ставят клинически с учётом семейного анамнеза, гистологии и цитодиагностики, по возможности подтверждая его анализом гена ATP2A2. Первая линия включает избегание провоцирующих факторов, местные антисептики, эмоленты и противовоспалительные средства. Системную терапию оставляют для среднетяжёлого, тяжёлого или резистентного течения. Таргетные препараты пока изучают или разрабатывают.

Оригинал | Аннотация на русском

8. Консенсусные рекомендации по применению ретиноидов при ихтиозах и других нарушениях ороговения у детей и подростков

Consensus recommendations for the use of retinoids in ichthyosis and other disorders of cornification in children and adolescents.

Журнал: Pediatric Dermatology | **Дата**: 10.11.2020 | **Доступ**: Открытая

Рабочая группа Педиатрического дерматологического исследовательского альянса (PeDRA) описывает применение местных и системных ретиноидов у детей и подростков с ихтиозами. Пациентам, способным к деторождению, первой линией системной терапии предлагают рассматривать изотретиноин. Из-за длительного тератогенного риска ацитретина таких пациентов советуют рассмотреть перевод на изотретиноин до пубертата, если есть риск беременности. Сексуально активным пациентам, способным к деторождению, на любой системной терапии ретиноидами рекомендуют два метода контрацепции, один из них высокоэффективный. Приводит схему наблюдения за костями, глазами и психическим состоянием.

Оригинал | Аннотация на русском

9. Французский национальный протокол ведения врождённых ихтиозов

French national protocol for the management of congenital ichthyosis.

Журнал: Annales de Dermatologie Et de Venereologie | **Дата**: 20.03.2024 | **Доступ**: Закрытая

Описывает ведение врождённых ихтиозов от диагностики формы до пожизненного симптоматического лечения. Излечивающей терапии пока нет, но есть несколько вариантов симптоматического лечения. Диагноз конкретной формы сложен и опирается на клинический опыт. Протокол (PNDS) составлен по методике Высшего органа здравоохранения Франции (HAS) при участии и одобрении французской сети по редким кожным болезням (FIMARAD).

Оригинал | Аннотация на русском

10. Японские клинические рекомендации по ведению ладонно-подошвенной кератодермии

Japanese guidelines for the management of palmoplantar keratoderma.

Журнал: The Journal of Dermatology | **Дата**: 13.06.2021 | **Доступ**: Открытая

Приводят диагностические критерии ладонно-подошвенной кератодермии, определение её типа и трёхступенчатую оценку тяжести. Уровень рекомендации B получили пероральные ретиноиды, мазь с активным витамином D3, салициловая мазь, мазь с мочевиной, дермабразия и генетическое консультирование. Адапален в сочетании с пероральными ретиноидами, малые интерферирующие РНК и препараты для прочтения стоп-кодонов получили уровень C1. Доказательств мало, поэтому часть положений основана на мнении комитета. Документ одобрила Японская дерматологическая ассоциация.

Оригинал | Аннотация на русском

Переведем статью из этой подборки за 1 час

Загрузите PDF, а мы сделаем полный перевод, краткий конспект и инфографику.

Подробнее →

Также в Подтеме: еженедельные литобзоры и конспекты свежих мед. статей и подкастов каждый день.