

Аутосомно-рецессивный врожденный ихтиоз. Клинический случай: ихтиоз по типу «купального костюма». От фенотипа к генотипу

Л.М. Леина, И.Р. Милявская, И.А. Горланов, Д.В. Заславский

Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет, Санкт-Петербург, Россия

РЕЗЮМЕ

Ихтиозы — генетические заболевания, характеризующиеся генерализованной сухостью кожи, шелушением и гиперкератозом, нередко сопровождающиеся эритродермией. Согласно итогам консенсусной конференции по ихтиозу 2009 г. различают синдромальные и несиндромальные формы заболевания. Аутосомно-рецессивный врожденный ихтиоз относится к несиндромальным формам ихтиоза. Клинически аутосомно-рецессивный врожденный ихтиоз подразделяется на три основных фенотипа: ихтиоз Арлекина, пластинчатый (ламеллярный ихтиоз) и врожденная ихтиозиформная эритродермия. Реже встречаются менее распространенные формы: самоизлечивающийся коллоидный ихтиоз, акроакральная самоизлечивающаяся коллоидная ихтиоз и ихтиоз по типу «купального костюма». Одним из наиболее легких вариантов аутосомно-рецессивного врожденного ихтиоза является ихтиоз по типу «купального костюма», который характеризуется шелушением кожи с локализацией преимущественно на туловище без поражения конечностей и лица. Заболевание вызвано чувствительными к температуре вариантами трансклутаминазы 1, кодируемой геном *TGM1*. Описано клиническое наблюдение ребенка трех месяцев с аутосомно-рецессивным врожденным ихтиозом по типу «купального костюма». Пациент родился недоношенным с универсальным поражением кожи по типу коллоидной пленки, которая отшелушилась в течение 10 дней. Из родильного дома новорожденного перевели Детскую городскую больницу № 1. Системную терапию ребенку не проводили, наружно применяли мазь с декспантенолом. При генетическом обследовании у мальчика выявили ранее не описанный как патогенный вариант мутации в экзоне 3 гена *TGM1*. В возрасте трех месяцев родители ребенка обратились в консультативно-диагностический центр Санкт-Петербургского государственного педиатрического медицинского университета, при его осмотре обратили внимание на своеобразную картину поражения кожи. Старшая сестра пациента также страдает врожденным ихтиозом с характерной локализацией поражения кожи на туловище и волосистой части головы. Продолжение поиска новых этиологических факторов аутосомно-рецессивного врожденного ихтиоза расширит наше понимание как патогенеза ихтиоза, так и может быть полезно с точки зрения поиска новых терапевтических подходов к лечению этого заболевания.

Ключевые слова: аутосомно-рецессивный врожденный ихтиоз, ихтиоз по типу «купального костюма», трансклутаминаза 1

Как цитировать

Леина Л.М., Милявская И.Р., Горланов И.А., Заславский Д.В. Аутосомно-рецессивный врожденный ихтиоз. Клинический случай: ихтиоз по типу «купального костюма». От фенотипа к генотипу. *Педиатрия*. 2026;17(2):94–101. <https://doi.org/10.56871/PED.2026.20.46.011>.

Autosomal recessive congenital ichthiosis. Clinical case: bathing-suit-type ichthiosis. From phenotype to genotype

Larisa M. Leina, Irina R. Milyavskaya, Igor A. Gorlanov, Denis V. Zaslavsky

Saint Petersburg State Pediatric Medical University, Saint Petersburg, Russia

ABSTRACT

Ichthyoses are genetic diseases characterized by generalized dry skin, scaling, and hyperkeratosis, often accompanied by erythroderma. According to the 2009 Consensus Conference on Ichthyosis, syndromic and nonsyndromic forms of the disease are distinguished. Autosomal recessive congenital ichthyosis belongs to a nonsyndromic form of ichthyosis. Clinically, autosomal recessive congenital ichthyosis is divided into three main phenotypes. The primary phenotypes are harlequin ichthyosis, lamellar ichthyosis, and congenital ichthyosis form erythroderma. Less common forms include self-limiting colloid ichthyosis, acroacral self-limiting colloid ichthyosis, and "bathing suit" ichthyosis. One of the mildest forms of autosomal recessive congenital ichthyosis is "bathing suit" ichthyosis, characterized by peeling skin localized primarily on the trunk, excluding the extremities and face. The disease is caused by temperature-sensitive variants of transglutaminase 1, encoded by the *TGM1* gene. We report our clinical observation of a 3-month-old child with autosomal recessive congenital ichthyosis of the "bathing suit" type. Our patient was born prematurely with a universal skin lesion resembling a "colloidal" membrane, which peeled off within 10 days. From the maternity hospital he was transferred to the Children's City Hospital No. 1. The child did not receive systemic therapy; topical treatment with dexpanthenol ointment was applied. Genetic testing revealed a previously undescribed pathogenic mutation in exon 3 of the *TGM1* gene. The patient's older sister also suffers from congenital ichthyosis with a characteristic localization. At the age of 3 months, the child came to the Clinical and Diagnostic Center of the Saint Petersburg State Pediatric Medical University. During his examination, a peculiar picture of skin lesions was noticed. A continued search for new autosomal recessive congenital ichthyosis aetiologies will no doubt increase our understanding of both the pathogenesis of ichthyosis and might be rewarding in terms of finding new therapeutic approaches to disease.

Keywords: autosomal recessive congenital ichthyosis, "bathing suit" ichthyosis, transglutaminase 1

To cite this article

Leina L.M., Milyavskaya I.R., Gorlanov I.A., Zaslavsky D.V. Autosomal recessive congenital ichthiosis. Clinical case: bathing-suit-type ichthiosis. From phenotype to genotype. *Pediatrician (St. Petersburg)*. 2026;17(2):94–101. (In Russ.). <https://doi.org/10.56871/PED.2026.20.46.011>.

Аутосомно-рецессивный врожденный ихтиоз (АРВИ) — гетерогенная группа заболеваний с нарушением кератинизации, характеризующихся сухостью и шелушением кожи с эритемой или без нее [19]. АРВИ встречается редко, с частотой примерно 1 случай на 200 000–300 000 рождений [16]. Эти проявления вызваны мутациями в генах, которые в основном участвуют в формировании кожного барьера. При несиндромальном ихтиозе фенотипические проявления основного генетического дефекта ограничиваются кожей [19]. АРВИ относится к несиндромальным формам ихтиоза.

Клинически аутосомно-рецессивный врожденный ихтиоз подразделяется на три основных фенотипа и три второстепенных подтипа.

Основными фенотипами являются ихтиоз арлекина, пластинчатый (ламеллярный ихтиоз) и врожденная ихтиозиформная эритродермия. Реже заболевание характеризуется одним из менее распространенных вариантов аутосомно-рецессивного ихтиоза: самоизлечивающийся коллоидный ихтиоз, акроакральный самоизлечивающийся коллоидный ихтиоз и ихтиоз по типу «купального костюма» [9, 24, 29].

АРВИ проявляется при рождении либо в виде полупрозрачной пленки, покрывающей тело, «коллоидного бэби» («collodionbaby»), либо, реже, в виде обширной эритемы и шелушения (ихтиозиформная эритродермия). В редких случаях новорожденный рождается в «панцире», который затрудняет дыхание и движения. Такая картина характерна для самой тяжелой и опасной для жизни формы АРВИ — ихтиоз Арлекина [9, 22]. При рождении у этих детей из-за плотной коллоидной пленки и рогового панциря отмечается эктропион (выворот век), эклабион (выворот рта), деформация ушных раковин, нередко гиперкератоз ладоней и подошв. Со временем после отшелушивания коллоидной пленки, что происходит на первом месяце жизни, у пациентов могут развиваться типичные признаки одного из основных подтипов АРВИ: пластинчатого ихтиоза, при котором на коже наблюдается или диффузное крупнопластинчатое шелушение темно-коричневого цвета без эритемы, или врожденная ихтиозиформная эритродермия, при которой наблюдается шелушение мелкопластинчатыми беловато-серыми чешуйками на фоне диффузной эритемы. Нередко отмечаются сгибательные контрактуры, гипогидроз, и, как следствие этого, непереносимость высоких температур [3, 9, 10, 12, 17, 19, 20]. Реже встречаются менее распространенные формы АРВИ: самоизлечивающийся коллоидный ихтиоз, акральные самоизлечивающийся коллоидный ихтиоз и ихтиоз по типу «купального костюма» [5, 6, 11, 26–29]. Приблизительно у 10–25% детей с фенотипом «коллоидный бэби» через несколько недель кожа становится практически нормальной с незначительным шелушением. Этот вариант называют «самоизлечивающийся коллоидный ихтиоз». Интересно, что, несмотря на незначительные проявления заболевания, у большинства пациентов, по данным литературы, отмечается нарушение потоотделения и плохая переносимость жары. Это позволяет предположить, что подавление функции потовых желез не связано напрямую со

степенью гиперкератоза [30]. Ихтиоз по типу «купального костюма» (Bathing-suit ichthyosis) — еще одна редкая форма аутосомно-рецессивного врожденного ихтиоза. Для него характерно уникальное расположение очагов поражения на туловище, проксимальных частях верхних конечностей, на волосистой части головы и на шее, без поражения центральной части лица и конечностей, что связано с более высокой температурой кожи под одеждой [6, 11, 13, 25, 31].

АРВИ характеризуется значительной генетической гетерогенностью и связан с мутациями по меньшей мере в 15 генах. Известно, что АРВИ вызывают мутации в следующих генах: *ABCA12*, *ALOX12B*, *ALOXE3*, *CERS3*, *CYP4F22*, *LIPN*, *NIPAL4*, *PNPLA1*, *SDR9C7*, *SLC27A4*, *SULT2B1*, *ST14* и *TGM* [1, 2, 13, 14, 15, 17, 21, 23, 28]. В исследовании 146 больных с АРВИ в Великобритании патогенные нуклеотидные варианты были обнаружены у 121 (83%) пациента в следующих генах: *TGM1* (29%), *NIPAL4* (12%), *ABCA12* (12%), *ALOX12B* (9%), *ALOXE3* (7%), *SLC27A4* (5%), *CERS3* (3%), *CYP4F22* (3%), *PNPLA1* (2%) и *SDR9C7* (1%) [23]. Однако примерно в 17% случаев молекулярная основа рецессивного ихтиоза остается неизвестной.

По данным многих авторов, наиболее часто встречаются мутации в гене *TGM1*, на долю которых приходится 32–51% случаев ихтиоза в разных популяциях [10, 21]. Ген *TGM1*, расположенный на хромосоме 14q11.2, состоит из 15 экзонов и кодирует фермент трансглутаминазу-1. Молекулярная масса фермента TGM-1 составляет 89 кДа, он состоит из 817 аминокислот. Фермент TGM-1 отвечает за «сшивание» белков рогового конверта в клетках рогового слоя эпидермиса [4]. Мутация в гене *TGM1* была идентифицирована как у пациентов с ламеллярным ихтиозом и ихтиозиформной эритродермией, так при более легких вариантах — самоизлечивающемся коллоидном ихтиозе и ихтиозе по типу «купального костюма» [7, 10, 18, 21].

Ихтиоз по типу «купального костюма» — редкий вариант АРВИ, обусловленный температурной чувствительностью некоторых мутаций гена *TGM1*. Первые сообщения об этой форме ихтиоза были опубликованы в 1970-х годах у пациентов из Южной Африки, в дальнейшем появились работы о распространенности этого заболевания в других африканских странах [5]. За последние годы было опубликовано несколько клинических наблюдений пациентов с ихтиозом по типу «купального костюма» в других регионах [8, 18, 27]. Эти пациенты рождаются в генерализованной коллоидной пленке, после отшелушивания которой на коже образуются коричневатые чешуйки, покрывающие только те участки тела, которые как бы закрыты купальным костюмом. Характерно, что конечности и центральная часть лица остаются нетронутыми. Кожа ладоней и подошв может быть диффузно утолщена. Аномалии ногтей и сопутствующие внекожные патологии отсутствуют [8]. При гистологическом исследовании обнаруживаются ортогиперкератоз и акантоз.

Молекулярная основа этого заболевания долгое время оставалась неизвестной. В дальнейшем были обнаружены гомозиготные или компаунд-гетерозиготные мутации в гене

TGM1, но было сложно понять, как мутация может приводить к такому локализованному фенотипу [16]. С помощью цифровой термографии впервые продемонстрировали корреляцию между температурой тела и шелушением [18]. Десквамация возникает на более теплых участках тела, где активность мутантной трансклутаминазы 1 значительно снижена по сравнению с другими участками тела. Видимо, при ихтиозе по типу «купального костюма» мутации *TGM1* приводят к температурно-зависимому фенотипу [7, 18].

У пациентов с ихтиозом по типу «купального костюма» было выявлено 20 миссенс-мутаций в гене *TGM1*, 9 из которых встречались только у пациентов с фенотипом ихтиоза по типу «купального костюма», а остальные 11 были характерны как для этой формы, так и для других типов АРВИ. До недавнего времени не было известно о корреляции между генотипом и фенотипом. Таким образом, одна и та же мутация в *TGM1* может приводить как к генерализованному АРВИ, так и к ихтиозу по типу «купального костюма». Вероятно, это свидетельствует о предполагаемом взаимодействии между окружающей средой и геном, приводящем к дифференциальной экспрессии одной и той же мутации [7, 13, 18].

СОВРЕМЕННАЯ КЛАССИФИКАЦИЯ ИХТИОЗОВ

В сентябре 2025 г. в Париже прошел первый интернациональный симпозиум «Заболевания с нарушением эпидермальной дифференцировки». Нарушения эпидермальной дифференцировки (Epidermal differentiation disorders, EDDs) — это общий термин для большой группы расстройств, ранее известных как ихтиозы, ладонно-подошвенные кератодермии и другие заболевания с нарушением дифференцировки эпидермиса. На симпозиуме была представлена новая классификация синдромальных и несиндромальных ихтиозов. Если классификация 2009 г. учитывала прежде всего клинические проявления заболевания, то прогресс в области молекулярной диагностики позволил получить принципиально новое представление о патофизиологии заболеваний, что дало возможность пересмотреть прежнюю номенклатуру. Новое название заболевания включает в себя имя пораженного гена, обозначение *nEDD* (несиндромальное нарушение эпидермальной дифференцировки), а иногда и клиническую характеристику или аббревиатуру, помогающую в постановке диагноза [3]. В соответствии с новой номенклатурой диагноз в нашем случае должен формулироваться следующим образом: *TGM1* — *nEDD*, но для уточнения фенотипа можно добавить по типу «купального костюма».

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

На прием к дерматологу в консультативно-диагностический центр Санкт-Петербургского государственного педиатрического медицинского университета (КДЦ СПбГПМУ) обратились родители с ребенком трех месяцев с жалобами на сухость кожи. Мальчик родился в г. Санкт-Петербурге в 17 родильном доме недоношенным на 36-й неделе беремен-

ности, с массой тела 2800 г. С рождения состояние было средней тяжести за счет универсального поражения кожи, тело ребенка было покрыто коллоидной пленкой, которая вскоре после рождения начала отшелушиваться, обнажая эритематозную поверхность (рис. 1, 2).

На второй неделе жизни ребенка из родильного дома перевели в Детскую городскую больницу № 1 с диагнозом «врожденный ихтиоз». Системное лечение не проводили, наружно применяли мазь с декспантенолом. Через неделю мальчика выписали в удовлетворительном состоянии. Из анамнеза жизни известно: семья ребенка приехала из Таджикистана, брак родителей не кровнородственный. В семье еще четверо детей. У старшей сестры пяти лет диагностирован врожденный ихтиоз, остальные дети здоровы. У девочки процесс на коже локализуется внизу живота в виде хорошо заметного шелушения грязновато-серыми чешуйками (рис. 3). Кроме этого, отмечается выраженное шелушение на волосистой части головы (ребенок почти постоянно носит платок) и в области наружного слухового прохода.

После рождения мальчику провели молекулярно-генетическое исследование. Генетический анализ пациента проведен на анализаторе методом парно-концевого прочтения с использованием кастомной панели «Ихтиоз», включающей кодирующие последовательности следующих генов: *TGM1*, *ALOX12B*, *ALOXE3*, *ABCA12*, *CYP4F22*, *NIPAL4*, *LIPN*, *CERS3*, *PNPLA1*, *ST14*, *CASP14*, *SDR9C7*, *SULT2B1*, *FLG*, *ABHD5*, *SLC27A4*, *STS*. В результате был выявлен не описанный ранее как патогенный вариант нуклеотидной последовательности



Рис. 1. Мальчик трех дней жизни. Диагноз: аутосомно-рецессивный врожденный ихтиоз. Кожа ребенка эритематозная, покрыта тонкой коллоидной пленкой, с шелушением в области паховых складок. Собственное наблюдение

Fig. 1. A three-day-old boy. Diagnosis: Autosomal recessive congenital ichthyosis. The child's skin is covered with a thin colloidal membrane, with peeling in the area of the groin folds and ankle joints. Our observation



Рис. 2. Мальчик трех дней жизни. Диагноз: аутосомно-рецессивный врожденный ихтиоз. Отмечается поражение голеностопных суставов с гиперкератозом на фоне эритемы. Собственное наблюдение

Fig. 2. A three-day-old boy. Diagnosis: Autosomal recessive congenital ichthyosis. Lesions of the ankle joint with hyperkeratosis against a background of erythema are noted. Our observation



Рис. 3. Аутосомно-рецессивный врожденный ихтиоз. Девочка, 5 лет, старшая сестра пробанда. Внизу живота и в паховых складках имеются плотно сидящие чешуйки серо-коричневого цвета. Собственное наблюдение

Fig. 3. Autosomal recessive congenital ichthyosis. A 5-year-old girl, the proband's older sister. The girl has tightly seated gray-brown scales on her lower abdomen and in the groin folds. Our observation



Рис. 4. Мальчик, 3 месяца. Диагноз: аутосомно-рецессивный ихтиоз по типу «купального костюма». У ребенка отмечается сухость кожи и мелкие чешуйки сероватого цвета в аксиллярной области. Собственное наблюдение

Fig. 4. Boy, 3 months old. Autosomal recessive congenital ichthyosis, "bathing suit" type. The boy has dry skin and small grayish scales in the axillary area. Our observation

в экзоне 3 гена *TGM1* (chr14:24261829T>C) в гомо/гемизиготном состоянии, приводящий к миссенс-замене (NM_000359.3: c.374A>G, p.Asn125Ser). Варианты в гене *TGM1* в гомозиготном и компаунд-гетерозиготном состоянии описаны у пациентов с аутосомно-рецессивным врожденным ихтиозом 1 (OMIM: 242300). Выявленную нуклеотидную последовательность следует расценивать как вариант с неопределенной клинической значимостью, который, тем не менее, может иметь отношение к фенотипу пациента в случае получения дополнительных подтверждающих данных.

На момент осмотра мальчику 3 месяца. Состояние ребенка удовлетворительное, психомоторное развитие по возрасту, масса тела 7000 г. Со стороны внутренних органов без патологии. Кожные покровы практически чистые, отмечается лишь умеренное шелушение в подмышечных впадинах и на волосистой части головы (рис. 4).

На основании анамнеза (второй ребенок в семье страдает врожденным ихтиозом), динамики клинической картины заболевания и данных генетического исследования ребенку при осмотре в КДЦ при СПбГПМУ поставлен диагноз: аутосомно-рецессивный врожденный ихтиоз по типу «купального костюма».

Мальчик получал наружную терапию мазью с декспантенолом. На фоне лечения эритема и шелушение на коже уменьшились, сохраняется шелушение кожи в подмышечных складках и на волосистой части головы. Ребенок остается под наблюдением врачей.

ЛИТЕРАТУРА

1. Бражникова А.П., Большакова Е.С., Горланов И.А. и др. Трудности дифференциальной диагностики и терапии синдрома Комеля–Нетертона. Описание клинического случая и обзор литературы. *Иммунопатология, аллергология, инфектология*. 2025;(1):27–46. <https://doi.org/10.14427/jipai.2025.1.25>.
2. Мурашкин Н.Н., Аветисян К.О., Иванов Р.А., Макарова С.Г. Врожденный ихтиоз: клинико-генетические характеристики заболевания. *Вопросы современной педиатрии*. 2022;21(5):362–377. <https://doi.org/10.15690/vsp.v21i5.2459>.

ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ИНФОРМАЦИЯ

Вклад авторов. Все авторы внесли существенный вклад в разработку концепции, проведение исследования и подготовку статьи, прочли и одобрили финальную версию перед публикацией.

Конфликт интересов. Авторы декларируют отсутствие явных и потенциальных конфликтов интересов, связанных с публикацией настоящей статьи.

Источник финансирования. Авторы заявляют об отсутствии внешнего финансирования при проведении исследования.

Информированное согласие на публикацию. Авторы получили письменное согласие законных представителей пациента на публикацию медицинских данных.

ADDITIONAL INFORMATION

Author contribution. All authors made a substantial contribution to the conception of the study, acquisition, analysis, interpretation of data for the work, drafting and revising the article, final approval of the version to be published and agree to be accountable for all aspects of the study.

Competing interests. The authors declare that they have no competing interests.

Funding. This study was not supported by any external sources of funding.

Consent for publication. Written consent was obtained from legal representatives of the patient for publication of relevant medical information within the manuscript.

3. Akiyama M., Choate K., Hernández-Martín Á. et al. Nonsyndromic epidermal differentiation disorders: a new classification toward pathogenesis-based therapy. *Br J Dermatol.* 2025;193(4):619–641. <https://doi.org/10.1093/bjd/ljaf154>.
4. Almazroea A., Ijaz A., Aziz A. et al. Identification and *In Silico* Analysis of a Homozygous Nonsense Variant in *TGM1* Gene Segregating with Congenital Ichthyosis in a Consanguineous Family. *Medicina (Kaunas).* 2023;59(1):103. <https://doi.org/10.3390/medicina59010103>.
5. Arita K., Jacyk W.K., Wessagowit V. et al. The South African “bathing suit ichthyosis” is a form of lamellar ichthyosis caused by a homozygous missense mutation, p.R315L, in transglutaminase 1. *J Invest Dermatol.* 2007;127(2):490–493. <https://doi.org/10.1038/sj.jid.5700550>.
6. Arteaga-Henríquez M., Frommherz L., Fischer J., Has C. Autosomal recessive congenital ichthyoses (ARCI) in a “bathing-suit” distribution: progression over time. *Int J Dermatol.* 2021;60(8):e296–e297. <https://doi.org/10.1111/ijd.15599>.
7. Aufenvenne K., Oji V., Walker T. et al. Transglutaminase-1 and bathing suit ichthyosis: molecular analysis of gene/environment interactions. *J Invest Dermatol.* 2009;129(8):2068–2071. <https://doi.org/10.1038/ijd.2009.18>.
8. Benmously-Mlika R., Zaouak A., Mrad R. et al. Bathing suit ichthyosis caused by a TGM1 mutation in a Tunisian child. *Int J Dermatol.* 2014;53(12):1478–1480. <https://doi.org/10.1111/ijd.12569>.
9. Diociaiuti A., Corbeddu M., Rossi S. et al. Cross-sectional study on autosomal recessive congenital ichthyoses: association of genotype with disease severity, phenotypic, and ultrastructural features in 74 Italian patients. *Dermatology.* 2024;240(3):397–413. <https://doi.org/10.1159/000536366>.
10. Fischer J., Bourrat E. Genetics of inherited ichthyoses and related diseases. *Acta Derm Venereol.* 2020;100(7):adv00096. <https://doi.org/10.2340/00015555-3432>.
11. Grover C., Saha S. Collodion baby to bathing suit ichthyosis: a 6-year follow-up. *Indian Dermatol Online J.* 2022;13(6):800–802. https://doi.org/10.4103/idoj.idoj_79_22.
12. Krug M., Oji V., Traupe H., Berneburg M. Ichthyoses — Part 2: Congenital ichthyoses. *J Dtsch Dermatol Ges.* 2009 Jul;7(7):577–88. English, German. <https://doi.org/10.1111/j.1610-0387.2008.06970.x>.
13. Li W., Oberlin K.E., Wilson T.E., Haggstrom A.N. Bathing suit ichthyosis: Two Burmese siblings and a review of the literature. *Pediatr Dermatol.* 2020;37(1):165–170. <https://doi.org/10.1111/pde.14030>.
14. Lilly E., Bunick C.G. Congenital ichthyosis: a practical clinical guide on current treatments and future perspectives. *Clin Cosmet Investig Dermatol.* 2023;16:2473–2479. <https://doi.org/10.2147/CCID.S388608>.
15. Lixiang W., Xianghong L., Lexia Y., Hongmin X., Liangliang L. A novel mutation in the transglutaminase-1 gene identified in a collodion baby: A case report. *J Int Med Res.* 2025;53(10):3000605251382379. <https://doi.org/10.1177/03000605251382379>.
16. Marukian N.V., Hu R.H., Craiglow B.G. et al. Expanding the genotypic spectrum of bathing suit ichthyosis. *JAMA Dermatol.* 2017;153(6):537–543. <https://doi.org/10.1001/jamadermatol.2017.0202>.
17. Metze D., Traupe H., Süßmuth K. Ichthyoses — A clinical and pathological spectrum from heterogeneous cornification disorders to inflammation. *Dermatopathology (Basel).* 2021;8(2):107–123. <https://doi.org/10.3390/dermatopathology8020017>.
18. Oji V., Hautier J.M., Ahvazi B. et al. Bathing suit ichthyosis is caused by transglutaminase-1 deficiency: evidence for a temperature-sensitive phenotype. *Hum Mol Genet.* 2006;15(21):3083–3097. <https://doi.org/10.1093/hmg/ddl249>.
19. Oji V., Tadini G., Akiyama M. et al. Revised nomenclature and classification of inherited ichthyoses: results of the First Ichthyosis Consensus Conference in Sorèze 2009. *J Am Acad Dermatol.* 2010;63(4):607–641. <https://doi.org/10.1016/j.jaad.2009.11.020>.
20. Oji V., Traupe H. Ichthyosis: clinical manifestations and practical treatment options. *Am J Clin Dermatol.* 2009;10(6):351–364. <https://doi.org/10.2165/11311070-000000000-00000>.
21. Pigg M.H., Bygum A., Gånemo A. et al. Spectrum of autosomal recessive congenital ichthyosis in Scandinavia: clinical characteristics and novel and recurrent mutations in 132 patients. *Acta Derm Venereol.* 2016;96(7):932–937. <https://doi.org/10.2340/00015555-2418>.
22. Rajpopat S., Moss C., Mellerio J. et al. Harlequin ichthyosis: a review of clinical and molecular findings in 45 cases. *Arch Dermatol.* 2011;147(6):681–686. <https://doi.org/10.1001/archdermatol.2011.9>.
23. Simpson J.K., Martinez-Queipo M., Onoufriadis A. et al. Genotype-phenotype correlation in a large English cohort of patients with autosomal recessive ichthyosis. *Br J Dermatol.* 2020;182(3):729–737. <https://doi.org/10.1111/bjd.18211>.
24. Takeichi T., Akiyama M. Inherited ichthyosis: Non-syndromic forms. *J Dermatol.* 2016;43(3):242–251. <https://doi.org/10.1111/1346-8138.13243>.
25. Tandon S., Konda S.C., Kola R. et al. Bathing-suit ichthyosis: A rare but valuable entity for developing personalised pathogenesis-based therapies for autosomal recessive congenital ichthyosis. *Indian J Dermatol Venereol Leprol.* 2024;1–3. https://doi.org/10.25259/IJDVL_954_2024.
26. Tani N., Yamada N., Okazaki T. et al. Novel TGM1 gene mutation in a Japanese patient with bathing suit ichthyosis. *Acta Derm Venereol.* 2020;100(17):adv00285. <https://doi.org/10.2340/00015555-3643>.
27. Trindade F., Fiadeiro T., Torrelo A. et al. Bathing suit ichthyosis. *Eur J Dermatol.* 2010 ;20(4):447–450. <https://doi.org/10.1684/ejd.2010.1008>.
28. Uitto J., Youssefian L., Saeidian A.H., Vahidnezhad H. Molecular genetics of keratinization disorders — what's new about ichthyosis. *Acta Derm Venereol.* 2020;100(7):adv00095. <https://doi.org/10.2340/00015555-3431>.
29. Vahlquist A., Fischer J., Törmä H. Inherited nonsyndromic ichthyoses: an update on pathophysiology, diagnosis and treatment. *Am J Clin Dermatol.* 2018;19(1):51–66. <https://doi.org/10.1007/s40257-017-0313-x>.
30. Vahlquist A. Pleomorphic ichthyosis: proposed name for a heterogeneous group of congenital ichthyoses with phenotypic shifting and mild residual scaling. *Acta Derm Venereol.* 2010;90(5):454–460. <https://doi.org/10.2340/00015555-0937>.
31. Zaouak A., Charfeddine C. Bathing Suit Ichthyosis. *Indian Pediatr.* 2024;61(4):397.

REFERENCES

1. Brazhnikova A.P., Bolshakova E.S., Gorlanov I.A. et al. Difficulties of differential diagnosis and therapy of Komel-Netherton syndrome. Clinical case description and literature review. *Immunopathology, Allergology, Infectology*. 2025;(1):27–46. (In Russ.). <https://doi.org/10.14427/jipai.2025.1.25>.
2. Murashkin N.N., Avetisyan K.O., Ivanov R.A., Makarova S.G. Congenital ichthyosis: clinical and genetic characteristics of the disease. *Current Pediatrics*. 2022;21(5):362–377. (In Russ.). <https://doi.org/10.15690/vsp.v21i5.2459>.
3. Akiyama M., Choate K., Hernández-Martín Á. et al. Nonsyndromic epidermal differentiation disorders: a new classification toward pathogenesis-based therapy. *Br J Dermatol*. 2025;193(4):619–641. <https://doi.org/10.1093/bjd/ljaf154>.
4. Almazroa A., Ijaz A., Aziz A. et al. Identification and *In Silico* Analysis of a Homozygous Nonsense Variant in *TGM1* Gene Segregating with Congenital Ichthyosis in a Consanguineous Family. *Medicina (Kaunas)*. 2023;59(1):103. <https://doi.org/10.3390/medicina59010103>.
5. Arita K., Jacyk W.K., Wessagowit V. et al. The South African “bathing suit ichthyosis” is a form of lamellar ichthyosis caused by a homozygous missense mutation, p.R315L, in transglutaminase 1. *J Invest Dermatol*. 2007;127(2):490–493. <https://doi.org/10.1038/sj.jid.5700550>.
6. Arteaga-Henríquez M., Frommherz L., Fischer J., Has C. Autosomal recessive congenital ichthyoses (ARCI) in a “bathing-suit” distribution: progression over time. *Int J Dermatol*. 2021;60(8):e296–e297. <https://doi.org/10.1111/ijd.15599>.
7. Aufenvenne K., Oji V., Walker T. et al. Transglutaminase-1 and bathing suit ichthyosis: molecular analysis of gene/environment interactions. *J Invest Dermatol*. 2009;129(8):2068–2071. <https://doi.org/10.1038/ijd.2009.18>.
8. Benmously-Mlika R., Zaouak A., Mrad R. et al. Bathing suit ichthyosis caused by a *TGM1* mutation in a Tunisian child. *Int J Dermatol*. 2014;53(12):1478–1480. <https://doi.org/10.1111/ijd.12569>.
9. Diociaiuti A., Corbeddu M., Rossi S. et al. Cross-sectional study on autosomal recessive congenital ichthyoses: association of genotype with disease severity, phenotypic, and ultrastructural features in 74 Italian patients. *Dermatology*. 2024;240(3):397–413. <https://doi.org/10.1159/000536366>.
10. Fischer J., Bourrat E. Genetics of inherited ichthyoses and related diseases. *Acta Derm Venereol*. 2020;100(7):adv00096. <https://doi.org/10.2340/00015555-3432>.
11. Grover C., Saha S. Collodion baby to bathing suit ichthyosis: a 6-year follow-up. *Indian Dermatol Online J*. 2022;13(6):800–802. https://doi.org/10.4103/idoj.idoj_79_22.
12. Krug M., Oji V., Traupe H., Berneburg M. Ichthyoses — Part 2: Congenital ichthyoses. *J Dtsch Dermatol Ges*. 2009 Jul;7(7):577–88. English, German. <https://doi.org/10.1111/j.1610-0387.2008.06970.x>.
13. Li W., Oberlin K.E., Wilson T.E., Haggstrom A.N. Bathing suit ichthyosis: Two Burmese siblings and a review of the literature. *Pediatr Dermatol*. 2020;37(1):165–170. <https://doi.org/10.1111/pde.14030>.
14. Lilly E., Bunick C.G. Congenital ichthyosis: a practical clinical guide on current treatments and future perspectives. *Clin Cosmet Investig Dermatol*. 2023;16:2473–2479. <https://doi.org/10.2147/CCID.S388608>.
15. Lixiang W., Xianghong L., Lexia Y., Hongmin X., Liangliang L. A novel mutation in the transglutaminase-1 gene identified in a collodion baby: A case report. *J Int Med Res*. 2025;53(10):3000605251382379. <https://doi.org/10.1177/03000605251382379>.
16. Marukian N.V., Hu R.H., Craiglow B.G. et al. Expanding the genotypic spectrum of bathing suit ichthyosis. *JAMA Dermatol*. 2017;153(6):537–543. <https://doi.org/10.1001/jamadermatol.2017.0202>.
17. Metze D., Traupe H., Süßmuth K. Ichthyoses — A clinical and pathological spectrum from heterogeneous cornification disorders to inflammation. *Dermatopathology (Basel)*. 2021;8(2):107–123. <https://doi.org/10.3390/dermatopathology8020017>.
18. Oji V., Hautier J.M., Ahvazi B. et al. Bathing suit ichthyosis is caused by transglutaminase-1 deficiency: evidence for a temperature-sensitive phenotype. *Hum Mol Genet*. 2006;15(21):3083–3097. <https://doi.org/10.1093/hmg/ddl249>.
19. Oji V., Tadini G., Akiyama M. et al. Revised nomenclature and classification of inherited ichthyoses: results of the First Ichthyosis Consensus Conference in Sorèze 2009. *J Am Acad Dermatol*. 2010;63(4):607–641. <https://doi.org/10.1016/j.jaad.2009.11.020>.
20. Oji V., Traupe H. Ichthyosis: clinical manifestations and practical treatment options. *Am J Clin Dermatol*. 2009;10(6):351–364. <https://doi.org/10.2165/11311070-000000000-00000>.
21. Pigg M.H., Bygum A., Gånemo A. et al. Spectrum of autosomal recessive congenital ichthyosis in Scandinavia: clinical characteristics and novel and recurrent mutations in 132 patients. *Acta Derm Venereol*. 2016;96(7):932–937. <https://doi.org/10.2340/00015555-2418>.
22. Rajpopat S., Moss C., Mellerio J. et al. Harlequin ichthyosis: a review of clinical and molecular findings in 45 cases. *Arch Dermatol*. 2011;147(6):681–686. <https://doi.org/10.1001/archdermatol.2011.9>.
23. Simpson J.K., Martinez-Queipo M., Onoufriadis A. et al. Genotype-phenotype correlation in a large English cohort of patients with autosomal recessive ichthyosis. *Br J Dermatol*. 2020;182(3):729–737. <https://doi.org/10.1111/bjd.18211>.
24. Takeichi T., Akiyama M. Inherited ichthyosis: Non-syndromic forms. *J Dermatol*. 2016;43(3):242–251. <https://doi.org/10.1111/1346-8138.13243>.
25. Tandon S., Konda S.C., Kola R. et al. Bathing-suit ichthyosis: A rare but valuable entity for developing personalised pathogenesis-based therapies for autosomal recessive congenital ichthyosis. *Indian J Dermatol Venereol Leprol*. 2024;1–3. https://doi.org/10.25259/IJDVL_954_2024.
26. Tani N., Yamada N., Okazaki T. et al. Novel *TGM1* gene mutation in a Japanese patient with bathing suit ichthyosis. *Acta Derm Venereol*. 2020;100(17):adv00285. <https://doi.org/10.2340/00015555-3643>.
27. Trindade F., Fiadeiro T., Torrelo A. et al. Bathing suit ichthyosis. *Eur J Dermatol*. 2010 ;20(4):447–450. <https://doi.org/10.1684/ejd.2010.1008>.
28. Uitto J., Youssefian L., Saeidian A.H., Vahidnezhad H. Molecular genetics of keratinization disorders — what's new about ich-

- thyosis. *Acta Derm Venereol.* 2020;100(7):adv00095. <https://doi.org/10.2340/00015555-3431>.
29. Vahlquist A., Fischer J., Törmä H. Inherited nonsyndromic ichthyoses: an update on pathophysiology, diagnosis and treatment. *Am J Clin Dermatol.* 2018;19(1):51–66. <https://doi.org/10.1007/s40257-017-0313-x>.
30. Vahlquist A. Pleomorphic ichthyosis: proposed name for a heterogeneous group of congenital ichthyoses with phenotypic shifting and mild residual scaling. *Acta Derm Venereol.* 2010;90(5):454–460. <https://doi.org/10.2340/00015555-0937>.
31. Zaouak A., Charfeddine C. Bathing Suit Ichthyosis. *Indian Pediatr.* 2024;61(4):397.

ОБ АВТОРАХ

* **Лариса Михайловна Леина**, канд. мед. наук, доцент кафедры дерматовенерологии, Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет; адрес: 194100, Санкт-Петербург, ул. Литовская, д. 2; ORCID: 0000-0002-4652-6732; eLibrary SPIN: 4223-4932; e-mail: larisa.leina@mail.ru

Ирина Романовна Милийская, канд. мед. наук, доцент кафедры дерматовенерологии, Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет, Санкт-Петербург, Россия; ORCID: 0009-0002-6384-3171; eLibrary SPIN: 4775-5178; e-mail: imilyavskaya@yandex.ru

Игорь Александрович Горланов, д-р мед. наук, профессор кафедры дерматовенерологии, Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет, Санкт-Петербург, Россия; ORCID: 0000-0001-9985-6965; eLibrary SPIN: 1195-6225; e-mail: gorlanov53@mail.ru

Денис Владимирович Заславский, д-р мед. наук, профессор, заведующий кафедрой дерматовенерологии, Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет, Санкт-Петербург, Россия; ORCID: 0000-0001-5936-6232; eLibrary SPIN: 5832-9510; e-mail: venerology@gmail.com

AUTHORS' INFO

* **Larisa M. Leina**, MD, PhD, Associate Professor of the Department of Dermatovenereology, Saint Petersburg State Pediatric Medical University; address: 2 Litovskaya str., Saint Petersburg, 194100, Russia; ORCID: 0000-0002-4652-6732; eLibrary SPIN: 4223-4932; e-mail: larisa.leina@mail.ru

Irina R. Milyavskaya, MD, PhD, Associate Professor of the Department of Dermatovenereology, Saint Petersburg State Pediatric Medical University, Saint Petersburg, Russia; ORCID: 0009-0002-6384-3171; eLibrary SPIN: 4775-5178; e-mail: imilyavskaya@yandex.ru

Igor A. Gorlanov, MD, PhD, Dr. Sci. (Med.), Professor of the Department of Dermatovenereology, Saint Petersburg State Pediatric Medical University, Saint Petersburg, Russia; ORCID: 0000-0001-9985-6965; eLibrary SPIN: 1195-6225; e-mail: gorlanov53@mail.ru

Denis V. Zaslavsky, MD, PhD, Dr Med Sci, Professor, Head of the Department of Dermatovenereology, Saint Petersburg State Pediatric Medical University, Saint Petersburg, Russia; ORCID: 0000-0001-5936-6232; eLibrary SPIN: 5832-9510; e-mail: venerology@gmail.com

* Автор, ответственный за переписку / Corresponding author