

Т.С. Бельшева¹, Е.Е. Зеленова^{1, 2}, Т.А. Гассан³, Э.Т. Амбарчян⁴, М.И. Дениева^{5, 6}, Я.В. Вишневская¹, Т.В. Наседкина², Н.Н. Мурашкин^{7, 8, 9}

¹ НМИЦ онкологии им. Н.Н. Блохина, Москва, Российская Федерация

² Институт молекулярной биологии им. В.А. Энгельгардта, Москва, Российская Федерация

³ РДКБ, Москва, Российская Федерация

⁴ НИИ педиатрии и охраны здоровья детей НКЦ №2 ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского», Москва, Российская Федерация

⁵ Республиканский кожно-венерологический диспансер, Грозный, Российская Федерация

⁶ Чеченский государственный университет им. А.А. Кадырова, Грозный, Российская Федерация

⁷ НМИЦ здоровья детей, Москва, Российская Федерация

⁸ Первый МГМУ им. И.М. Сеченова (Сеченовский Университет), Москва, Российская Федерация

⁹ ЦГМА УДП РФ, Москва, Российская Федерация

Дифференциальная диагностика складчатой пахидермии кожи головы: клинический случай

Контактная информация:

Зеленова Екатерина Евгеньевна, врач-генетик поликлинического отделения ФГБУ «НМИЦ онкологии им. Н.Н. Блохина» Минздрава России, НИИ детской онкологии и гематологии им. акад. РАМН Л.А. Дурнова

Адрес: 115478, Москва, Каширское шоссе, 23, тел.: +7 (908) 153-15-92, e-mail: zelenovayeye@gmail.com

Статья поступила: 05.07.2024, принята к печати: 16.10.2024

Обоснование. Складчатая пахидермия представляет собой редкую доброкачественную деформацию кожи головы, характеризующуюся чрезмерной пролиферацией и гипертрофией кожи и подкожной клетчатки. В настоящее время выделяют три формы заболевания с различным механизмом развития и сопутствующими проявлениями. **Описание клинического случая.** В статье представлено описание пациента, поступившего с входящим диагнозом и клинической картиной пахидермии, которому было выполнено хирургическое иссечение патологических тканей кожи головы. Однако по результатам клинического осмотра был установлен диагноз врожденного гигантского меланоцитарного невуса, который впоследствии был подтвержден данными гистологического и иммуногистохимического исследований. При этом патогенные варианты в гене NRAS не были выявлены. **Заключение.** Данный случай демонстрирует сложность дифференциальной диагностики пахидермии, что обуславливает необходимость тщательного обследования пациентов, включая проведение морфогенетического исследования образцов пораженных тканей.

Ключевые слова: клинический случай, складчатая пахидермия, врожденный гигантский меланоцитарный невус, иммуногистохимическое исследование, Melan A, p16, NRAS

Для цитирования: Бельшева Т.С., Зеленова Е.Е., Гассан Т.А., Амбарчян Э.Т., Дениева М.И., Вишневская Я.В., Наседкина Т.В., Мурашкин Н.Н. Дифференциальная диагностика складчатой пахидермии кожи головы: клинический случай. *Вопросы современной педиатрии*. 2024;23(5):356–362. doi: <https://doi.org/10.15690/vsp.v23i5.2792>

ОБОСНОВАНИЕ

Складчатая пахидермия кожи головы (СПКГ, *paquidermia verticis gyrata*, *cutis verticis gyrata*, “bulldog” scalp syndrome) — редкое доброкачественное кожное заболевание, которое проявляется постепенным формированием извитых глубоких борозд на коже головы, напоминающих мозговые извилины [1].

Первое упоминание заболевания относится к 1837 г., когда один из основателей французской дерматологии Жан-Луи-Марк Алиберт (Jean Louis Marc Alibert) описал церебриформный вид скальпа и дал ему название *cutis sulcata* [2]. Более подробно СПКГ представил Абель Роберт (Abel Robert) в 1843 г. на примере 18-летней девушки с манифестацией заболевания в 14 лет [3]. Далее в 1893 г. Т. McDowall описал сочетание СПКГ с умственной отсталостью [4]. А в 1907 г. Унна (Paul Gerson Unna) описал три новых случая СПКГ и ввел общеизвестный в настоящее время термин — *cutis verticis gyrata* [5].

Распространенность заболевания среди мужского населения несколько выше и составляет 1 случай на 1 млн, в то время как среди женского пола СПКГ встре-

чается с частотой 0,026 на 1 млн [6]. Выявленные различия позволили предположить наличие X-сцепленного типа наследования [7], однако убедительных данных в пользу этой гипотезы на сегодняшний день нет.

В 1953 г. на основании обзора 275 случаев СПКГ, описанных к тому моменту в литературе, S. Polan и T. Butterworth выделили первичную и вторичную пахидермию [8]. Позднее, в 1984 г. J.M. Garden и J.K. Robinson усовершенствовали и расширили классификацию СПКГ [9], разделив первичную СПКГ на изолированную и симптоматическую (см. таблицу).

Подавляющее большинство первичных форм СПКГ начинается развиваться после полового созревания, а полная клиническая картина формируется к 20–30 годам [10]. Врожденные случаи встречаются очень редко и обычно ассоциированы с наследственными синдромами. Так, например, R. Bortone и соавт., а также M.C. Snyder и соавт. описывают сочетание врожденной СПКГ с синдромом Тернера [11, 12], F. Larsen и N. Birchall — сочетание СПКГ с синдромом Нунан у новорожденного мальчика [13]. Среди женщин пер-

Таблица. Классификация складчатой пахидермии кожи головы
Table. Cutis verticis gyrate classification

Форма СПКГ	Первичная (наследственная)		Вторичная
	Идиопатическая (изолированная)	Симптоматическая	
Половые различия	М > Ж		Не выявлены
Возраст манифестации	Детский и юношеский	Детский и юношеский, возможны врожденные формы	Любой
Этиология	Неизвестна	Неизвестна, может быть на фоне генетических синдромов	Развивается на фоне хронических нарушений обмена веществ, воспалительных заболеваний, болезней дыхательных путей и сердечно-сосудистой системы, болезней печени и желчных путей или паранеопластического синдрома
Сочетание с генетическими синдромами	Нет	Тернера Нунан Бира – Стивенсона Элерса – Данло Аперта Ломкой X-хромосомы Гипер-IgE	Нет
Сочетание с пороками развития других органов и систем	Нет	Могут наблюдаться патология нервной системы (умственная отсталость, эпилепсия, энцефалопатия), офтальмологические нарушения (врожденная катаракта, пигментная дистрофия сетчатки, стробизм), микроцефалия, а также врожденная недостаточность кровеносной и лимфатической систем	Нет
Форма и направление складок (борозд)	Симметричные, располагаются продольно спереди назад		Борозды асимметричные, располагаются хаотично, часто локализованы в области первичного патологического очага
Гистологическая картина	Гиперплазия соединительной ткани собственно дермы и эпидермиса на фоне лимфостаза и стойкого расширения лимфатических сосудов, может наблюдаться нормальное строение кожи		Соответствует основному патологическому процессу

Примечание. СПКГ — складчатая пахидермия кожи головы.
Note. CVG (СПКГ) — cutis verticis gyrata.

Tatiana S. Belysheva¹, Ekaterina E. Zelenova^{1, 2}, Tatiana A. Gassan³, Eduard T. Ambarchyan⁴, Malika I. Denieva^{5, 6}, Yana V. Vishnevskaya¹, Tatiana V. Nasedkina², Nikolay N. Murashkin^{7, 8, 9}

- ¹ National Medical Research Center of Oncology named after N.N. Blokhin, Moscow, Russian Federation
- ² Engelhardt Institute of Molecular Biology, Moscow, Russian Federation
- ³ Russian Children’s Clinical Hospital, Pirogov Russian National Research Medical University, Moscow, Russian Federation
- ⁴ Research Institute of Pediatrics and Children’s Health in Petrovsky National Research Centre of Surgery, Moscow, Russian Federation
- ⁵ Republican Dermatovenerologic Dispensary, Grozny, Russian Federation
- ⁶ Kadyrov Chechen State University, Grozny, Russian Federation
- ⁷ National Medical Research Center of Children’s Health, Moscow, Russian Federation
- ⁸ Sechenov First Moscow State Medical University, Moscow, Russian Federation
- ⁹ Central State Medical Academy of Department of Presidential Affairs, Moscow, Russian Federation

Cutis Verticis Gyrata Differential Diagnosis: Clinical Case

Background. Cutis verticis gyrata is rare benign scalp disorder characterized by excessive skin and subcutaneous tissue proliferation and hypertrophy. Nowadays, there are three forms of this disease with various developmental mechanisms and associated manifestations. **Clinical case description.** This article presents the patient admitted with diagnosis and clinical picture of pachydermia, who underwent surgical excision of scalp abnormal tissues. However, the diagnosis of giant congenital melanocytic nevus was established according to the results of clinical examination. Later it was confirmed by histological and immunohistological studies. Moreover, pathogenic variants in the NRAS gene were not revealed. **Conclusion.** This case demonstrates the complexity of differential diagnosis of pachydermia that leads to careful examination of patients with morphogenetic studies of affected tissues samples. **Keywords:** clinical case, cutis verticis gyrata, giant congenital melanocytic nevus, immunohistological study, Melan A, p16, NRAS **For citation:** Belysheva Tatiana S., Zelenova Ekaterina E., Gassan Tatiana A., Ambarchyan Eduard T., Denieva Malika I., Vishnevskaya Yana V., Nasedkina Tatiana V., Murashkin Nikolay N. Cutis Verticis Gyrata Differential Diagnosis: Clinical Case. Voprosy sovremennoi pediatrii — Current Pediatrics. 2024;23(5):356–362. (In Russ). doi: <https://doi.org/10.15690/vsp.v23i5.2792>

вичная форма СПКГ представлена не более чем 5 случаями в литературе [3, 13, 14].

Вторичная СПКГ встречается в популяции сравнительно часто [8] и может быть ассоциирована с невоидными аномалиями (меланоцитарные невусы, гамартомы, нейрофибромы, фибромы, цилиндромы) и пороками развития кожи головы (липоматозные невусы, невусы соединительной ткани), а также с воспалительными дерматозами кожи головы (экзема, псориаз и др.). Кроме этого, СПКГ может наблюдаться при первичной гипертрофической остеоартропатии (пахидермопериостоз) — наследственном заболевании, ассоциированном с патогенными вариантами в генах *HPGD* (аутосомно-рецессивный тип наследования) и *SLCO2A1* (аутосомно-доминантный тип наследования) [15, 16]. Для данного заболевания характерно сочетание пахидермии, периостоза, симптома «барабанных палочек».

Как правило, диагноз СПКГ может быть заподозрен после дерматологического осмотра (рис. 1). У большинства пациентов патологическое новообразование локализуется в теменной и затылочной областях или отмечается тотальное вовлечение кожи волосистой части головы. Складки кожи мягкие, губчатые, приподнимающиеся на 1–2 см, обычно расположенные вдоль фронтальноокципитальной линии и формирующие характерный рисунок, напоминающий мозговые извилины [17]. В глубине борозд часто развиваются мацерация и экс-

Рис. 1. Внешний вид пациента 18 лет с первичной формой СПКГ. Кожный патологический процесс локализуется в теменной и затылочной областях, над поверхностью складок отмечается характерное разрежение волос

Fig. 1. Appearance of 18-year-old patient with primary form of CVG. Cutaneous pathological process is localized in parietal and occipital areas, typical thinning hair can be noted above the folds surface



Источник: Бelysheva T.C., 2023.

Source: Belysheva T.S., 2023.

суляция, сопровождаемые неприятным запахом, а над поверхностью складок может формироваться разрежение волос [18]. При этом, в отличие от синдрома вялой кожи, борозды в случае СПКГ не расправляются при надавливании [19].

При подозрении на СПКГ пациенту требуется комплексное обследование, включающее в себя первичный осмотр, сбор данных семейного анамнеза, лабораторные (исследование гормонального профиля, основных биохимических показателей, маркеров вирусных инфекций) и инструментальные (рентгенография суставов, компьютерная томография и магнитно-резонансная томография внутренних органов) методы [14]. В ряде случаев для уточнения диагноза рекомендовано выполнить биопсию новообразований кожи головы с последующими гистологическими и иммуногистохимическими исследованиями.

В связи с развитием молекулярно-генетических методов диагностики некоторым пациентам может потребоваться ДНК-исследование. Так, например, клиническая картина церебриформного невуса сальных желез очень похожа на СПКГ. Однако в этом случае невус является врожденным, асимметричным, в основном локализуется в височной области и часто ассоциирован с соматической мутацией в гене *FGFR2* [20].

Лечение пациентов с первичной СПКГ, как правило, заключается в гигиенической обработке борозд с целью профилактики инфекционных осложнений. Также возможно хирургическое иссечение пораженных тканей [21]. Кроме этого, пациенты должны находиться под динамическим наблюдением у невролога, офтальмолога и дерматолога с целью выявления сопутствующей патологии других органов и/или наследственных генетических синдромов в случае первичной симптоматической формы.

Для пациентов с вторичной СПКГ дополнительно к вышеперечисленному требуется лечение основного заболевания.

КЛИНИЧЕСКИЙ ПРИМЕР

О пациенте

Пациент Б., 17 лет. Со слов отца, патологические изменения кожи волосистой части головы и поясничной области слева присутствовали с рождения и увеличивались пропорционально физиологическому росту ребенка. После пубертатного периода отмечались увеличение новообразования в области волосистой части головы, появление церебриформной структуры, узловых элементов в пределах новообразования (рис. 2А), что стало поводом для обращения к онкодерматологу.

Физикальная диагностика

На момент осмотра на коже волосистой части головы в теменно-затылочной области справа определялась округлая бляшка темно-серого цвета, с церебриформной поверхностью, диаметром до 10 см. В пределах новообразования визуализировались единичные узлы розового и серого цвета диаметром до 0,7 см. На коже поясничной области слева определялось пятно темно-коричневого цвета, с четкими границами, неправильных очертаний, диаметром около 20 см.

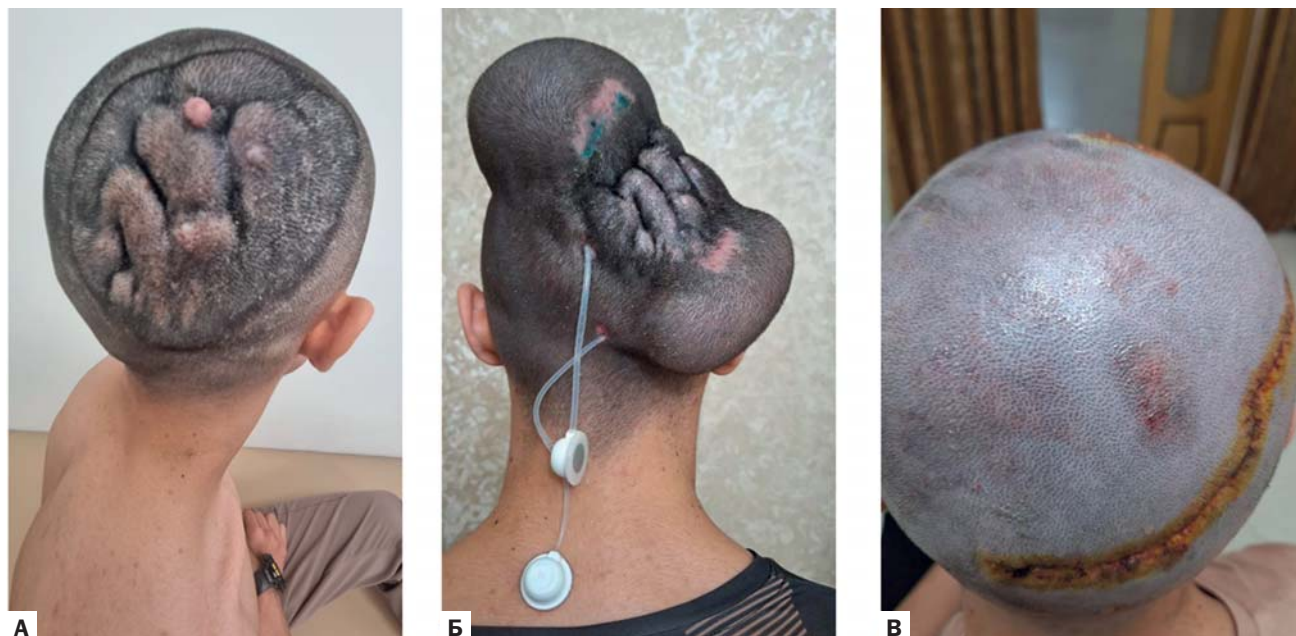
При комплексном обследовании патологии со стороны других органов и систем не выявлено.

Предварительный диагноз

Ввиду врожденного характера новообразования и динамики изменений был предположен диагноз врожденного гигантского меланоцитарного невуса (ВГМН) кожи головы.

Рис. 2. Внешний вид пациента: А — на момент обращения в возрасте 18 лет; Б — на этапе применения тканевых расширителей (экспандеров); В — состояние после хирургического лечения

Fig. 2. General appearance: A — admission at the age of 18 years; B — using tissue expanders; C — after surgical treatment



Источник: Бelysheva Т.С., 2022.

Source: Belysheva T.S., 2022.

359

Динамика и исходы

С целью дифференциальной диагностики с пахидермией пациенту была выполнена биопсия участка кожи волосистой части головы с последующим гистологическим исследованием.

При микроскопии в поверхностных участках новообразования определяются гнездовые скопления однотипных небольших невоидных клеток без митозов (рис. 3Б). В более глубоких отделах ретикулярной дермы, в том числе между придатками кожи, опухолевые клетки становятся более крупными, теряют гнездовое строение, отмечаются их рассеянный рост (рис. 3В) и признаки нейритизации (рис. 3Г). Выбухающий узелок представлен фиброзированной соединительной тканью с небольшими субэпидермальными скоплениями невоидных клеток. Таким образом, новообразование кожи волосистой части головы было расценено как ВГМН с десмопластическим компонентом. Для подтверждения диагноза также было выполнено иммуногистохимическое исследование. Выявлена экспрессия меланотитарных маркеров — Melan A (рис. 4А) и HMB45, фокальная мозаичная экспрессия p16 (рис. 4Б), отмечается низкая пролиферативная активность Ki67 (рис. 4В).

Учитывая размеры и локализацию образования, а также по эстетическим соображениям, в последующем было проведено хирургическое иссечение в пределах здоровых тканей с использованием технологии экспандерного растяжения тканей (рис. 2Б). Первым этапом под кожу волосистой части головы на прилежащих к образованию зонах были имплантированы 2 силиконовых экспандера. Цель данного вмешательства — получение необходимой площади органотипической покровной ткани для пластики дефекта. После этапа тканевого растяжения проведен второй этап хирургического лечения — иссечение образования с пластикой дефекта перемещенной покровной тканью (рис. 2В).

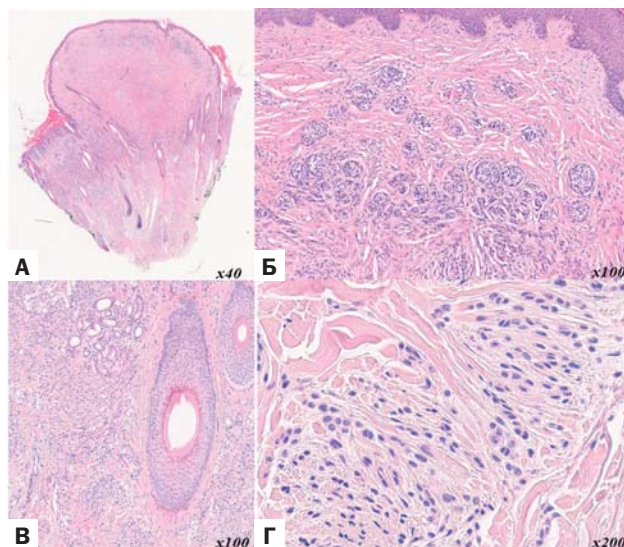
При макроскопии поверхность кожного лоскута на всем протяжении имеет мелкозернистый вид бледно-

коричневого цвета. В центре лоскута определяется узел размерами $0,8 \times 0,7 \times 0,5$ см серовато-бежевого цвета на разрезах, выбухающий над поверхностью (микроскопический срез на малом увеличении представлен на рис. 3А). Гистологическое исследование соответствует первичному описанию биопсийного материала.

Рис. 3. Гистологическое исследование образца иссеченной кожи головы (окрашивание гематоксилином-эозином):

А — участок кожи с выбухающим опухолевым узлом; Б — гнездовые скопления невоидных клеток; В — рассеянные невоидные клетки в ретикулярной дерме между придатками кожи; Г — признаки нейритизации в глубоких участках новообразования

Fig. 3. Histological study of excised scalp sample (hematoxylin-eosin staining): А — skin area with protruding tumor node; Б — nevoid cells nests; C — diffuse nevoid cells in reticular dermis between dermal appendages; D — signs of neurotization deeper in the lesion

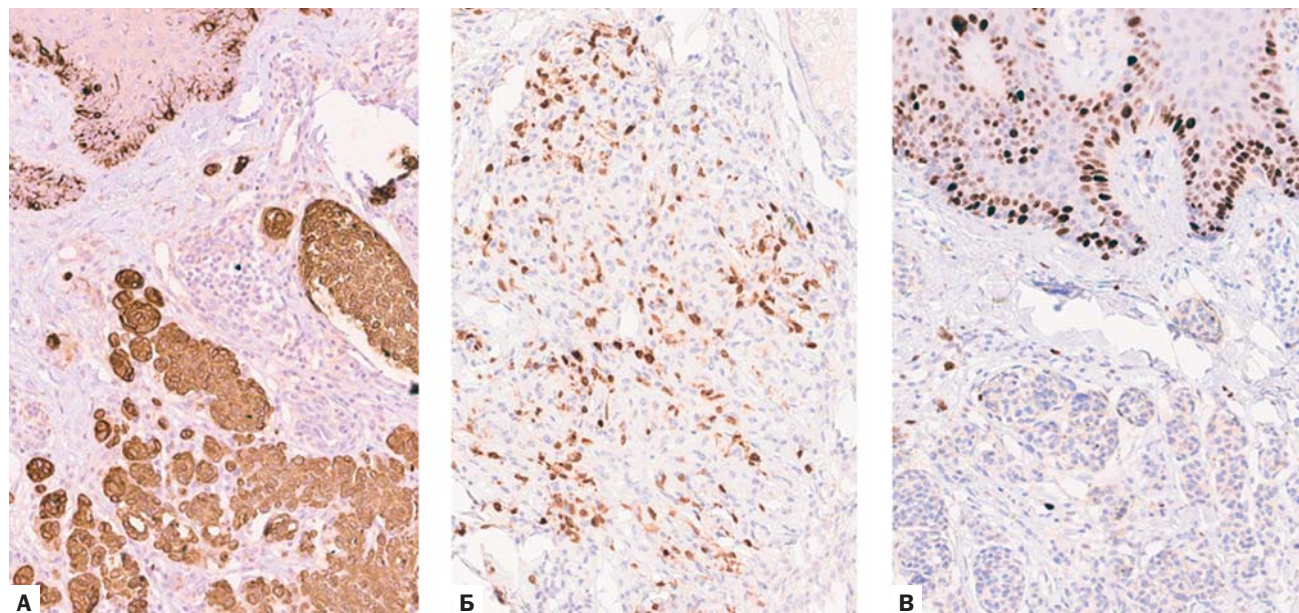


Источник: Вишневская Я.В., 2022.

Source: Vishnevskaya Ya.V., 2022.

Рис. 4. Иммуногистохимическое исследование образца кожи головы (увеличение $\times 100$): А — диффузная экспрессия Melan A в опухолевых клетках; Б — мозаичная экспрессия p16 в опухолевых клетках; В — Ki67 экспрессия в единичных опухолевых клетках, выраженная экспрессия в базальном слое эпидермиса

Fig. 4. Immunohistological study of scalp sample ($\times 100$): А — Melan A diffuse expression in tumor cells; Б — p16 mosaic expression in tumor cells; C — Ki67 expression in single tumor cells, pronounced expression in epidermis basal layer



Источник: Вишневская Я.В., 2022.

Source: Vishnevskaya Ya.V., 2022.

Учитывая ассоциацию ВГМН с патогенными вариантами в гене *NRAS*, было выполнено молекулярно-генетическое исследование на платформе NextSeq 2000 Illumina методом парно-концевого чтения (2×150 п.о.) на основе методики гибридного селективного обогащения фрагментами ДНК с использованием панели генов «Меланома». Список генов, входящих в исследуемую таргетную панель: *BRAF*, *LRP1B*, *TP53*, *TERT*, *FAT4*, *GRIN2A*, *PTPRT*, *PTPRD*, *CDKN2A*, *PREX2*, *NF1*, *ROS1*, *NRAS*, *KMT2C*, *NOTCH1*, *ERBB4*, *KDR*, *ARID2*, *FGFR3*, *HRAS*, *ARID1A*, *HDAC9*, *PTEN*, *APC*, *PIK3CA*, *KIT*, *CTNNB1*, *TET2*, *PDGFRB*, *ATRX*, *SETD2*, *TSC2*, *SF3B1*, *TSC1*, *MET*, *GNAQ*, *PPP6C*, *RAC1*, *PDGFRA*, *SYK*, *BAP1*, *KRAS*, *NF2*, *DDX3X*, *MAP2K2*, *GNA1*, *MITF*, *MAP2K1*, *CCND1*. Однако патогенных вариантов в исследуемых генах, включая *NRAS*, не обнаружено.

Прогноз

Учитывая радикальное удаление ВГМН, риск развития меланомы не превышает общепопуляционного. Пациенту рекомендовано динамическое наблюдение.

ОБСУЖДЕНИЕ

Врожденный меланоцитарный невус является доброкачественным новообразованием кожи [22]. Гигантским считают невус размером от 20 см или занимающий анатомическую область [23], при этом потенциал злокачественности резко увеличивается. Для волосистой части головы у пациентов детского и подросткового возраста гигантским принято считать невус от 5 см в диаметре. Также ВГМН, как и в случае нашего пациента, обычно присутствует с рождения и может трансформироваться с течением времени с изменением пигментации и развитием выраженной деформации кожи.

В большинстве случаев ВГМН ассоциированы с соматическими мутациями в гене *NRAS* [24]. Однако последние исследования демонстрируют новые генетические

альтерации. Так, например, в исследовании V. Martins da Silva и соавт. патогенные варианты в гене *NRAS* были обнаружены у 9 из 21 пациента, мутации в генах *BRAF*, *KRAS*, *PIK3CA* были выявлены по 1 случаю на каждый ген, fusion-мутации обнаружены у 2 из 21 пациента, сочетание мутаций в нескольких генах — у 4 из 21 пациента. При этом в 3 из 21 случая мутации не были выявлены ни в одном из исследуемых генов [25].

Для нашего пациента была использована широкая панель генов, однако патогенных вариантов в исследуемом образце не было обнаружено, что ввиду вышеописанного не исключает диагноз ВГМН.

В отличие от приобретенных меланоцитарных невусов, морфологическая картина ВГМН характеризуется повышенным количеством меланоцитов в базальном слое эпидермиса при отсутствии в сосочковом слое дермы. Также часто отмечается гнездное расположение невоидных клеток вокруг придатков кожи. При проведении иммуногистохимического исследования, как правило, обнаруживаются лишь единичные невоидные клетки с положительной экспрессией Ki67, что подтверждает их низкий потенциал пролиферации [26].

В нашем клиническом наблюдении результат морфологического исследования полностью соответствует ВГМН: гнездные скопления однотипных небольших невоидных клеток без митозов, положительная экспрессия Melan A и HMB45, фокальная мозаичная экспрессия p16, низкая пролиферативная активность Ki67.

Несмотря на известные критерии диагностики, в ряде случаев установление диагноза представляет определенную трудность. Так, например, M.E. Cullom и соавт. приводят описание 20-летнего мужчины с клиникой СПКГ [27], однако, как и в нашем наблюдении, после дообследования был верифицирован ВГМН.

Дифференциальная диагностика в этом случае крайне важна, поскольку ВГМН ассоциирован с повышенным риском развития меланомы — 3–11% [28, 29]. Причем

локализация ВГМН на коже головы может сопровождаться нейрокожным меланозом и значительно повышает риск меланомы менингеальных оболочек [30]. В связи с этим тактика ведения пациентов с СПКГ и ВГМН принципиально отличается. В случае СПКГ хирургическое лечение показано с целью эстетической коррекции, при ВГМН волосистой части головы пациенты нуждаются в пожизненном динамическом контроле дерматоонколога, невролога, офтальмолога, а хирургическое лечение, по данным литературы, способно несколько снизить риск малигнизации в пределах новообразования [29, 30].

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Несмотря на характерную клиническую картину СПКГ, пациентам рекомендовано комплексное обследование, поскольку для ряда кожных заболеваний описаны атипичные проявления, напоминающие борозды и извилины. Различный прогноз и подходы к лечению обуславливают необходимость своевременной постановки правильного диагноза.

ИНФОРМИРОВАННОЕ СОГЛАСИЕ

От пациента получено письменное информированное добровольное согласие на публикацию описания клинического случая и фотографий (дата подписания: 17.06.2022).

INFORMED CONSENT

The patient has signed written informed voluntary consent on case report publication and photographs (signed on 17.06.2022).

ИСТОЧНИК ФИНАНСИРОВАНИЯ

Отсутствует.

DISCLOSURE OF INTEREST

Not specified.

РАСКРЫТИЕ ИНТЕРЕСОВ

Э.Т. Амбарчян — получение исследовательских грантов от компаний Eli Lilly, Novartis, AbbVie, Pfizer, Amryt Pharma plc, гонораров за научное консультирование от Johnson & Johnson.

Н.Н. Мурашкин — получение исследовательских грантов от фармацевтических компаний Janssen, Eli Lilly, Novartis, AbbVie, Pfizer, Amryt Pharma plc. Получение гонораров за научное консультирование от компаний Galderma, L'Oreal, NAOS, Pierre Fabre, Bayer, LEO Pharma, Pfizer, Sanofi, Novartis, AbbVie, Glenmark, Janssen, Invar, Librederm, Viatris, JGL, B.Braun, Swixx BioPharma.

Остальные авторы статьи подтвердили отсутствие конфликта интересов, о котором необходимо сообщить.

FINANCING SOURCE

Eduard T. Ambarchyan — receiving research grants from pharmaceutical companies Eli Lilly, Novartis, AbbVie, Pfizer, Amryt Pharma plc, scientific consultant of Johnson & Johnson.

Nikolay N. Murashkin — receiving research grants from pharmaceutical companies Jansen, Eli Lilly, Novartis, AbbVie, Pfizer, Amryt Pharma plc. Receiving fees for scientific counseling from companies Galderma, L'Oreal, NAOS, Pierre Fabre, Bayer, LEO Pharma, Pfizer, Sanofi, Novartis, AbbVie, Glenmark, Janssen, Invar, Librederm, Viatris, JGL, B.Braun, Swixx BioPharma.

Other authors confirmed the absence of a reportable conflict of interests.

ВКЛАД АВТОРОВ

Т.С. Бельшева — дерматологический осмотр пациента, разработка концепции статьи, выполнение панч-биопсии, предоставление фотоматериалов, редактирование текста статьи, утверждение окончательного варианта статьи.

Е.Е. Зеленова — медико-генетическое консультирование пациента, сбор данных, подготовка текста статьи, утверждение окончательного варианта статьи.

Т.А. Гассан — выполнение хирургического лечения пациента, редактирование текста статьи, утверждение окончательного варианта статьи.

Э.Т. Амбарчян — разработка концепции статьи, утверждение окончательного варианта статьи.

М.И. Дениева — сбор данных, редактирование текста статьи, утверждение окончательного варианта статьи.

Я.В. Вишневская — выполнение гистологического и иммуногистохимического исследований, предоставление микрофотографий, утверждение окончательного варианта статьи.

Т.В. Наседкина — выполнение молекулярно-генетического исследования, утверждение окончательного варианта статьи.

Н.Н. Мурашкин — редактирование текста статьи, утверждение окончательного варианта статьи.

AUTHORS' CONTRIBUTION

Tatiana S. Belysheva — dermatological examination, manuscript concept preparation, performing punch biopsy, photographic materials provision, manuscript editing, approval of manuscript final version.

Ekaterina E. Zelenova — genetic counselling, data collection, manuscript text preparation, approval of manuscript final version.

Tatiana A. Gassan — surgical management, manuscript editing, approval of manuscript final version.

Eduard T. Ambarchyan — manuscript concept preparation, approval of manuscript final version.

Malika I. Denieva — data collection, manuscript editing, approval of manuscript final version.

Yana V. Vishnevskaya — immunohistopathological examination, microphotography provision, approval of manuscript final version.

Tatiana V. Nasedkina — molecular genetic testing, approval of manuscript final version.

Nikolay N. Murashkin — manuscript editing, approval of manuscript final version.

ORCID

Т.С. Бельшева
<https://orcid.org/0000-0001-5911-553X>

Е.Е. Зеленова
<https://orcid.org/0000-0002-2197-8863>

Т.А. Гассан
<https://orcid.org/0000-0001-7322-2892>

Э.Т. Амбарчян
<https://orcid.org/0000-0002-8232-8936>

М.И. Дениева
<https://orcid.org/0000-0001-6709-808X>

Я.В. Вишневская
<https://orcid.org/0000-0002-4066-179X>

Т.В. Наседкина
<https://orcid.org/0000-0002-2642-4202>

Н.Н. Мурашкин
<https://orcid.org/0000-0003-2252-8570>

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ / REFERENCES

- Shareef S, Horowitz D, Kaliyadan F. Cutis Verticis Gyrata. 2023 Jul 10. In: *StatPearls [Internet]*. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2024.
- Alibert K. Vorlesungen über die Krankheiten der Haut. Leipzig; 1837.
- Robert A. Hypertrophie du cuir chevelu, qui a rendu une opération nécessaire. *Journal de Chirurgie*. 1843;(1):125–126.
- McDowall TW. Case of Abnormal Development of the Scalp. *Journal of Mental Science*. 1893;39(164):62–64. doi: <https://doi.org/10.1192/S0368315X0023137X>
- Unna PG. Cutis verticis gyrata. *Monatschr Prakt Derm*. 1907;45:227–233.
- Akesson HO. Cutis verticis gyrata and mental deficiency in Sweden. I. Epidemiologic and clinical aspects. *Acta Med Scand*. 1964;175:115–127.
- Musumeci SA. Association between cutis verticis gyrata and chromosomal fragile sites: reply to Drs. Dahir et al. (Letter). *Am J Med Genet*. 1992;44:120.
- Polan S, Butterworth T. Cutis verticis gyrata; a review with report of seven new cases. *Am J Ment Defic*. 1953;57(4):613–631.
- Garden JM, Robinson JK. Essential primary cutis verticis gyrata. Treatment with the scalp reduction procedure. *Arch Dermatol*. 1984;120(11):1480–1483.
- Lamelas AM, Taub PJ, Silver L, Kressel A. Congenital Primary Essential Cutis Verticis Gyrata. *Eplasty*. 2016;16:ic13.
- Bortone R, Bonamonte D, Cazzato G, et al. Congenital Cutis Verticis Gyrata in a Newborn with Turner Syndrome: A Rare Clinical Manifestation of This Chromosomal Disease with Trichoscopic Evaluation. *Diagnostics (Basel)*. 2023;13(15):2574. doi: <https://doi.org/10.3390/diagnostics13152574>
- Snyder MC, Johnson PJ, Hollins RR. Congenital primary cutis verticis gyrata. *Plast Reconstr Surg*. 2002;110(3):818–821. doi: <https://doi.org/10.1097/00006534-200209010-00015>
- Larsen F, Birchall N. Cutis verticis gyrata: three cases with different aetiologies that demonstrate the classification system. *Australas J Dermatol*. 2007;48(2):91–94. doi: <https://doi.org/10.1111/j.1440-0960.2007.00343.x>
- Sankarapandian J, Palaniappan V, Karthikeyan K. Primary Essential Cutis Verticis Gyrata: A Case Report with a Review of Literature. *Indian Dermatol Online J*. 2023;15(2):313–315. doi: https://doi.org/10.4103/idoj.idoj_210_23
- Li X, Hao D, Li-Ling J, Jiang X. Complete form of pachydermoperiostosis with cutis verticis gyrata resulting from the SLC02A1 gene mutation. *Indian J Dermatol Venereol Leprol*. 2019;85(6):681. doi: https://doi.org/10.4103/ijdv.IJDVL_911_17
- Sandoval AR, Flores-Robles BJ, Llanos JC, et al. Cutis verticis gyrata as a clinical manifestation of Touraine-Solente-Gole' syndrome (pachydermoperiostosis). *BMJ Case Rep*. 2013;2013:bcr2013010047. doi: <https://doi.org/10.1136/bcr-2013-010047>
- Mutlu OO, Colak O, Canli M, Akcay A. Scalp Reconstruction With Free Latissimus Dorsi Flap in a Patient With Giant Cutis Verticis Gyrata. *J Craniofac Surg*. 2016;27(6):e553–e554. doi: <https://doi.org/10.1097/SCS.0000000000002862>
- Yang JJ, Sano DT, Martins SR, et al. Primary essential cutis verticis gyrata — case report. *An Bras Dermatol*. 2014;89(2):326–328. doi: <https://doi.org/10.1590/abd1806-4841.20142949>
- Охлопков В.А., Зубарева Е.Ю., Радул Е.В., Бочарова С.Д. Складчатая пахидермия кожи волосистой части головы // *Российский журнал кожных и венерических болезней*. — 2015. — Т. 18. — № 2. — С. 28–30. — doi: <https://doi.org/10.17816/dv36949>
- Okhlopkov VA, Zubareva EYu, Radul EV, Bocharova SD. Cutis verticis gyrata of the hairy part of the head. *Russian Journal of Skin and Venereal Diseases*. 2015;18(2):28–30. (In Russ). doi: <https://doi.org/10.17816/dv36949>
- Theiler M, Weibel L, Christen-Zaech S, et al. Cerebriform sebaceous nevus: a subtype of organoid nevus due to specific postzygotic FGFR2 mutations. *J Eur Acad Dermatol Venereol*. 2021;35(10):2085–2090. doi: <https://doi.org/10.1111/jdv.17319>
- Beier JP, Kneser U, Horch RE. Surgical treatment of facial cutis verticis gyrata with direct excision. *J Cutan Med Surg*. 2007;11(1):4–8. doi: <https://doi.org/10.2310/7750.2007.00003>
- Macneal P, Patel BC. Congenital Melanocytic Nevi. 2023 Apr 3. In: *StatPearls [Internet]*. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2024.
- Ibrahimi OA, Alikhan A, Eisen DB. Congenital melanocytic nevi: where are we now? Part II. Treatment options and approach to treatment. *J Am Acad Dermatol*. 2012;67(4):515.e1–515.e13; quiz 528–530. doi: <https://doi.org/10.1016/j.jaad.2012.06.022>
- Etchevers HC. Hiding in plain sight: molecular genetics applied to giant congenital melanocytic nevi. *J Invest Dermatol*. 2014;134:879–882. doi: <https://doi.org/10.1038/jid.2013.531>
- Martins da Silva V, Martinez-Barrios E, Tell-Martí G, et al. Genetic Abnormalities in Large to Giant Congenital Nevi: Beyond NRAS Mutations. *J Invest Dermatol*. 2019;139(4):900–908. doi: <https://doi.org/10.1016/j.jid.2018.07.045>
- Баиндурашвили А.Г., Филиппова О.В., Красногорский И.В. и др. Гистологические особенности врожденных больших и гигантских пигментных невусов, хирургическая техника // *Детская хирургия*. — 2012. — № 3. — М. 26–29. [Baindurashvili AG, Fillipova OV, Krasnogorskiy IV, et al. Histological features of large and giant congenital pigmented nevi, surgical techniques for their removal. *Russian Journal of Pediatric Surgery*. 2012;(3):26–29. (In Russ).]
- Cullom ME, Fraga GR, Reeves AR, et al. Giant Congenital Blue Nevus Presenting as Cutis Verticis Gyrata: A Case Report and Review of the Literature. *Ann Otol Rhinol Laryngol*. 2021;130(12):1407–1411. doi: <https://doi.org/10.1177/00034894211007236>
- Scard C, Aubert H, Wargny M, et al. Risk of melanoma in congenital melanocytic nevi of all sizes: A systematic review. *J Eur Acad Dermatol Venereol*. 2023;37(1):32–39. doi: <https://doi.org/10.1111/jdv.18581>
- Watt AJ, Kotsis SV, Chung KC. Risk of melanoma arising in large congenital melanocytic nevi: a systematic review. *Plast Reconstr Surg*. 2004;113(7):1968–1974. doi: <https://doi.org/10.1097/01.PRS.0000122209.10277.2A>
- Mohta A, Agrawal A, Singh A, et al. Giant Congenital Melanocytic Nevus of Scalp: A Rare Case with Dermoscopic Findings. *Int J Trichology*. 2019;11(6):253–255. doi: https://doi.org/10.4103/ijt.ijt_105_19