

Синдром Блоха – Сульцбергера

Н.С. Руднева

Bloch — Sulzberger syndrome

N.S. RUDNEVA

об авторе:

Н.С. Руднева — к.м.н., главный врач ГУЗ «Тульский областной кожно-венерологический диспансер»

Приведены случаи редкого дерматоза у детей — синдром недержания пигмента. Описаны характерные проявления синдрома Блоха — Сульцбергера. Подробно представлены все стадии заболевания.

Ключевые слова: **недержание пигмента, синдром Блоха — Сульцбергера, наследственные заболевания кожи.**

The author describes a rare case of dermatosis in children — *incontinentia pigmenti*. The author also describes manifestations characteristic of the Bloch — Sulzberger syndrome. All stages of the disease are presented in detail.

Key words: ***incontinentia pigmenti, Bloch — Sulzberger syndrome, inherited skin diseases.***

■ Диагностика наследственной патологии кожи нередко вызывает трудности в связи с редкостью заболеваний. Одним из таких заболеваний является синдром недержания пигмента.

Недержание пигмента — редкий генодерматоз группы наследственных дисхромий. В. Bloch (1926 г.) и М. Sulzberger (1928 г.) выделили это заболевание в самостоятельную нозологию (меланобластоз Блоха — Сульцбергера) [1]. Впервые процесс был описан Garrod и Adamson в 1906 г. [2]. Известно, что процесс развивается в результате мутации гена *NEMO* — модулятора нуклеарного фактора Вк, локализованного в X-хромосоме (XQ28) [2, 3], тип наследования ауто-сомно-доминантный. Болеют девочки, ген летален для плода мужского пола [1, 3, 4].

Наличие популяции дефицитных по *NEMO* клеток приводит к апоптозу, вызванному фактором некроза опухоли апоптоза. Клинически это проявляется воспалением и высыпанием везикулезных элементов. В дальнейшем развивается пролиферация неизмененных *NEMO*-кератиноцитов и формируются веррукозные папулы. Последующее проникновение из эпидермиса в дерму меланинового пигмента приводит к гиперпигментации. Гистологически в дерме присутствует большое количество макрофагов, нагруженных меланином, и обширные отложения меланина в базальном слое и дерме. В эпидермисе определяется вакуолизация и дегенерация. В дерме отсутствуют или представлены в небольшом количестве придатки кожи [2].

Процесс развивается при рождении или в первые дни, недели жизни ребенка. Заболевание протекает

в несколько стадий, которые последовательно сменяют друг друга [2—4, 7]. Некоторые авторы указывают на трехстадийное течение дерматоза, другие выделяют четыре стадии [2, 7].

Первая стадия заболевания — воспалительная (везикулобуллезная). При рождении ребенка или в первую неделю жизни появляются на эритематозно-отечном фоне пузыри и пузырьки, описано также появление уртикарий и пустул. Пузырные элементы имеют плотную покрывку и прозрачное содержимое, локализуются на спине, груди, верхних и нижних конечностях, лице, расположение пузырьков и пузырей линейное. Наибольшее количество элементов располагается на конечностях. На месте вскрытия элементов формируются эрозии, покрытые серозными корочками. Высыпания появляются приступообразно [1, 3, 5].

Вторая стадия — папуловеррукозная. На 6—8-й неделе жизни появляются плотные лентикулярные папулы с гиперкератозом, локализующиеся на разгибательной поверхности верхних и нижних конечностей, располагаются линейно, напоминая бородавчатый невус. Эта стадия продолжается несколько месяцев [3, 6].

Третья стадия — пигментная, развивается примерно к концу первого полугодия жизни ребенка. В возрасте 5—6 мес. появляются гиперпигментированные пятна коричневатого-серого цвета со светлыми краями. На конечностях высыпания имеют вид «брызг грязи», на теле, преимущественно в области спины, — характерные для данного дерматоза «спирали» и «кольца». Характерно расположение пигментации по линиям

Блашко в виде «мраморного кекса». Пигментированные очаги сохраняются до 14 лет, после чего, по некоторым данным, разрешаются бесследно, не встречаясь у взрослых [3].

Четвертая стадия — атрофии, гипопигментации, развивается не у всех пациентов. Формируются гипопигментированные атрофические линейные полосы. В участках гипопигментации отсутствуют волосы, поры потовых желез [1, 2, 7].

Помимо поражения кожи характерны и другие экто- и мезенхимальные дефекты. Могут развиваться поражения зрительного анализатора — косоглазие, нистагм, кератиты, катаракта, отслойка сетчатки, которая может возникнуть на первом году жизни, атрофия зрительного нерва. Нарушения со стороны нервной системы — эпилепсия, олигофрения, парезы, спастические параличи. Пороки сердца, легочная гипертензия. Дистрофия ногтей, зубов, асимметрия грудной клетки, добавочный сосок, алопеция [1, 5].

Существует еще несколько вариантов недержания пигмента: сетчатый пигментный дерматоз Негели — Франческетти — Ядассона, проявляющийся на втором году жизни у лиц обоих полов. Заболевание наследуется по аутосомно-доминантному типу. На коже груди, живота, шеи, конечностей появляются пигментные пятна в виде сетки, диффузная или точечная кератодермия. Изменений со стороны других органов и систем нет [1, 4—6].

Синдром Асбо — Хансена развивается в первые дни жизни, появляются папулезные, веррукозные и пузырьные элементы, расположенные линейно на конечностях. Пигментация развивается только на местах высыпаний [1, 4—6].

Ахроматический вариант — гипомеланоз Ито. В раннем детском возрасте появляются депигментированные пятна на местах, типичной формы недержания пигмента. При нейрокожной форме гипомеланоза Ито отмечаются расстройства ЦНС (судорожный синдром, умственная отсталость), костные аномалии [1, 4—6].

Дифференциальный диагноз проводится с различными патологическими изменениями кожи в зависимости от стадии меланобластома и возраста ребенка.

Воспалительная стадия (везикулобуллезная) в неонатальном периоде дифференцируется с токсической эритемой новорожденных, потницей, эпидемической пузырьчаткой новорожденных, импетиго, герпетической инфекцией, врожденным буллезным эпидермолизом. Наиболее частый диагноз, который ставится неонатологом, педиатром, — герпетическая инфекция.

Необходимо отметить, что основным отличительным признаком меланобластома является линейное расположение элементов, нехарактерное при других поражениях кожи, в том числе при герпетическом везикулярном дерматите.

Представляемый клинический случай редкого генодерматоза является меланобластомом Блоха — Сульцбергера. Примечательно и тем, что удалось документально зафиксировать динамику описываемого заболевания, клиническая картина которого достаточно быстро изменяется, не повторяясь в последующие возрастные периоды.

Ребенок А. 2010 г. рождения от 3-й беременности, протекавшей с ранним гестозом, во II триместре уреплазмоз, в 32 нед. гестации прогрессирующая маточно-плацентарная недостаточность 1—2-й степени, гипотрофия плода. Роды первые в срок 36 нед., плановое кесарево сечение, воды зеленые, оценка по шкале Апгар 7—8 баллов. Масса 2400 г.

На 7-й день жизни на коже туловища, конечностей на эритематозном фоне стали появляться множественные пузыри, госпитализирована в отделение недоношенных Городской больницы № 1. При обследовании методом полимеразной цепной реакции (ПЦР) выявлена ДНК к токсоплазме. Выполнена нейросонограмма — определяются кальцинаты головного мозга. Состояние ребенка оценивается как тяжелое, отмечается синдром повышенной возбудимости, снижение рефлексов, отсутствие прибавки в массе тела. На основании клинической картины и результатов обследования поставлен диагноз врожденный токсоплазмоз, по поводу чего проведено лечение: цефтриаксон, амикацин, меронем, фансидар, ровамицин, сумамед, флюкостат, метрогил. Девочка осмотрена дерматологом в возрасте 2,5 недель. При осмотре процесс на коже распространенный, с тенденцией к угасанию, на фоне эритематозных очагов определяются пузырьки в небольшом количестве на коже головы, лица, спины, подмышечных областей, на разгибательной поверхности верхних конечностей пузырьки расположены линейно, отмечаются эрозированные поверхности с серозными корочками (рис. 1). Высыпания на коже расценены как проявления токсоплазмоза с кожным синдромом. Наружно назначен раствор метиленового синего, левомецитиновая паста. Процесс разрешился.

Повторно осмотрена в стационаре в возрасте 6 нед., когда вновь появились высыпания на коже. Выявлен вирус простого герпеса методом ПЦР. Процесс локализовался преимущественно на разгибательной поверхности конечностей, был представлен папулами, крупными пузырями с плотной крышкой, расположенными линейно, отмечались также гиперкератотические разрастания на поверхности папулезных элементов (рис. 2). На фоне лечения наблюдалась положительная динамика в общем состоянии, прибавка в массе тела, восстановление рефлексов, угасание кожного синдрома. Ребенок выписан в удовлетворительном состоянии, рекомендована консультация дерматолога в Российской детской клинической больнице (РДКБ). Кожный процесс по-



a



б

Рис. 1. Проявления токсоплазмоза с кожным синдромом у больной А. 2,5 нед. жизни: *a* — высыпания на разгибательной поверхности конечностей; *б* — пузырьки на коже лица, склонные к линейной группировке



a



б



в



г

Рис. 2. Повторный осмотр больной А. в стационаре в возрасте 6 нед.: *a* — линейно расположенные пузырьки на верхней конечности; *б* — симметричное расположение элементов на верхних конечностях; *в* — крупные плотные пузырьки, линейно расположенные в области голеней; *г* — общий вид ребенка в 6 нед. жизни

сле выписки носил волнообразный характер, периодически появлялись новые папулезные элементы, затем веррукозные элементы. От консультации в РДКБ мать отказалась.

Третий визит к дерматологу — в возрасте 6 мес. При осмотре: ребенок нормального питания. На коже спины, нижних конечностей отмечается спиралевидная сетчатая пигментация, пятна по типу «брызги грязи». На разгибательной поверхности предплечий, голени папуловеррукозные линейно расположенные элементы с эрозированными поверхностями, серозными корочками (рис. 3). Осмотрена неврологом —

легкая задержка моторного развития, правосторонний гемипарез на фоне врожденного токсоплазмоза. Осмотрена окулистом — здорова. Консультирована в РДКБ — недержание пигмента? Веррукозный дерматит?

Осмотр во время 4-го визита в возрасте 7,5 мес. — на коже голени остатки веррукозных элементов, выраженная коричневатая-серая пигментация в области спины — спиралевидная, на передней поверхности бедер сетчатая, «брызги грязи» (рис. 4).

Диагноз: недержание пигмента (вариант синдрома Блоха — Сульцбергера).



Рис. 3. Осмотр ребенка А. в возрасте 6 мес. — 3-й визит к дерматологу: *а* — линейное расположение веррукозных элементов на коже правого предплечья; *б* — симметрично расположенные папулы на коже левого предплечья; *в* — веррукозные папулы в области нижних конечностей

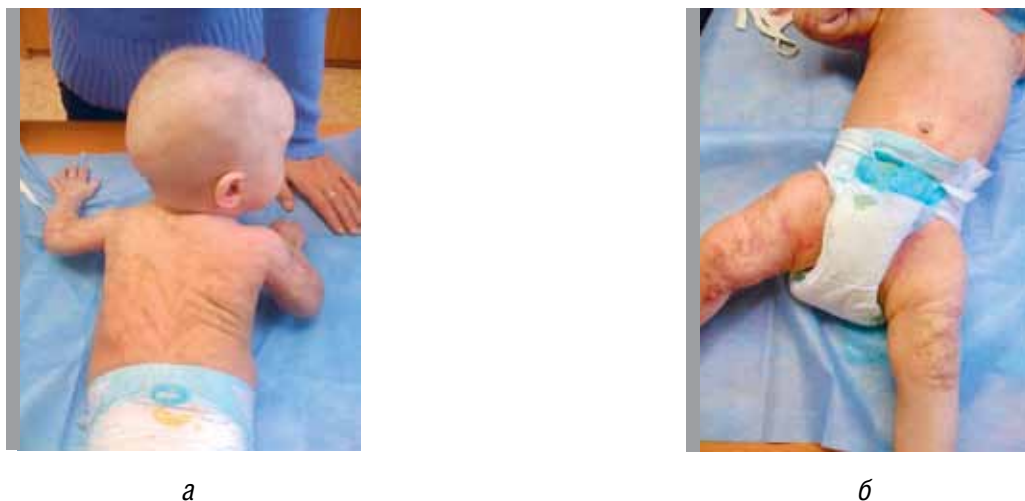


Рис. 4. Осмотр ребенка А. в возрасте 7,5 мес. — 4-й визит к дерматологу: *а* — появление пигментации на коже спины по типу «мраморного кекса»; *б* — пигментация на нижних конечностях

Ребенок продолжает наблюдаться дерматологом.

Осмотр в 15 мес. жизни — ребенку оформлена инвалидность по поводу правостороннего гемипареза. Отмечается задержка прорезывания зубов. Периодически появляются серопапулезные элементы в небольшом количестве.

При осмотре: на коже головы, туловища, конечностей пигментация по типу «брызг грязи», на передней поверхности бедер серозные корочки (рис. 5). Зубы 0.

В возрасте 19 мес. находится под наблюдением иммунолога, невролога по поводу детского церебрального паралича. Продолжают на коже появляться веррукозные элементы, иногда беспокоит зуд. Объективно: на лице, теле, конечностях очаги спиралевидной пигментации, в области верхних и нижних конечностей серозные корочки (рис. 6). Зубы 1/2.

В возрасте 24 мес. — состояние стабильное. Наблюдается окулистом — флебопатия сетчатки, косоглазие, нефрологом — гипотония лоханок, неврологом — правосторонний гемипарез, детский церебральный паралич.

Объективно: на коже груди, спины сохраняется пигментация по типу «мраморного кекса», на коже конечностей также очаги пигментации типа «брызг грязи», остатки веррукозных элементов, серозных корочек (рис. 7). Зубы 2/2.

В представленном случае отмечается характерная стадийность течения меланобластоза, а также поражение других органов и систем — зрительного анализатора, центральной нервной системы, мезенхимальные дефекты — нарушение сроков прорезывания зубов.



Рис. 5. Состояние кожного процесса у ребенка А. в возрасте 15 мес.

Поражение центральной нервной системы, органа зрения могут быть обусловлены внутриутробной инфекцией (токсоплазмозом), но могут являться проявлениями синдрома Блоха — Сульцбергера.

Приводим еще одно наблюдение недержания пигмента.

Ребенок В., родилась 20.10.2010 г.

Визит 1 — в возрасте 6 дней. Направлена неонатологом одного из районов Тульской области с диагнозом герпетической инфекции для уточнения диагноза. Из анамнеза: ребенок от 1-й беременности, протекавшей без особенностей, первых родов в срок, оценка по шкале Апгар 8 баллов, высыпания на коже с рождения, субъективных ощущений нет.



а



б

Рис. 6. Состояние кожного процесса у ребенка А. в возрасте 19 мес.: а — пигментация кожи спины; б — пигментация кожи лица, груди



а



б

Рис. 7. Состояние кожного процесса у ребенка А. в возрасте 24 мес.: а — пигментация на коже спины; б — пигментация на коже нижних конечностей по типу «брызг грязи», остатки веррукозных элементов в области правой голени

Объективно: общее состояние удовлетворительное, самочувствие хорошее, на туловище и конечностях по разгибательным поверхностям множественные линейно расположенные беловатые пузырьки (рис. 8). Обследована: ПЦР на вирус простого герпеса у матери и ребенка отрицательны. Наследственный анамнез не отягощен.

Диагноз: недержание пигмента?

Визит 2 — в возрасте 3 нед. Отмечалось два эпизода подобных высыпаний, последнее ухудшение — 4 дня назад. Субъективных ощущений нет. Общее состояние не нарушено. В массе прибавляет хорошо.

Объективно: нормального питания, процесс на коже распространенный, подострый, локализуется на спине, боковых поверхностях туловища, разгибательной поверхности верхних и нижних конечностей, представлен сгруппированными линейно везикулопапулезными элементами беловато-желтоватого цвета на фоне умеренной эритемы. На передней поверхности левой голени серозные корочки желтоватого цвета по всей поверхности (рис. 9).

Диагноз: недержание пигмента.

Визит 3 — в возрасте 2,5 мес. Динамика кожного процесса положительная, прежние элементы разрешаются, появляются новые элементы в небольшом



а



б

Рис. 8. Состояние кожного процесса у ребенка В. в возрасте 6 дней — 1-й визит: а — линейное расположение везикул на разгибательной поверхности верхней конечности; б — линейное расположение везикул на боковой поверхности спины, разгибательной поверхности нижней конечности

количестве. Стул 4—5 раз в день, желтый, оформленный. Консультирована неврологом — синдром двигательных нарушений, лечения не требуется, окулистом — здорова. Находится на смешанном вскармливании (смесь Нестажен).

Объективно: на коже спины по боковым поверхностям, верхним и нижним конечностям пузыри с плотной крышкой, папулы, располагающиеся линейно с серозными корочками на поверхности, также серозные корочки на голове (рис. 10).

Визит 4 — в возрасте 4,5 мес. Состояние ребенка удовлетворительное, самочувствие хорошее. Кожный процесс стабильный. Стул 3 раза в день, желтый, оформленный.



Рис. 9. Состояние кожного процесса у ребенка В. в возрасте 3 нед. — 2-й визит



а



б



в



г



д

Рис. 10. Состояние кожного процесса у ребенка В. в возрасте 2,5 мес. — 3-й визит: *а* — появление веррукозных элементов на верхних конечностях; *б* — веррукозные папулы, линейно расположенные на нижних конечностях; *в* — папулезные элементы на коже головы с серозными корочками; *г* — папулы с линейным расположением на коже спины; *д* — общий вид ребенка



Рис. 11. Состояние кожного процесса у ребенка В. в возрасте 4,5 мес. — 4-й визит

Объективно: на коже спины незначительная пигментация, в области правого предплечья единичные узелки розового цвета, на передней поверхности правого бедра, правой голени плотные розового цвета папулы, расположенные линейно (рис. 11).

В 2012 г. ребенок к дерматологу не обращался.

Таким образом, в первом случае меланобластоз протекал с наложением веррукозной стадии на стадию пигментации. В возрасте 15—24 мес. на коже ребенка присутствуют серопапулы, серозные корочки и гиперпигментация. Выявлено поражение органов и систем. Во втором наблюдении проявлением недержания пигмента был только кожный синдром. ■

Литература

1. Кожные и венерические болезни. Руководство для врачей / Под ред. Ю.К. Скрипкина, В.Н. Мордовцева. Т 2. М.: Медицина, 1999; 645—648.
2. Дерматология Фицпатрика в клинической практике / К. Вольф, Лоуэлл А. Голдсмит, Стивен И. Кац, Барбара А. Джилкрест, Эми С. Пааер, Дэвид Дж. Леффель. Пер. с англ. В.П. Адаскевича, М.В. Гатмана. М.: БИНОМ, 2012; 689—690.
3. Уайт Г. Атлас по дерматологии / Под ред. О.Л. Иванова, Н.Г. Кочергина. М.: ГЭОТАР-Медиа, 2009; 48.
4. Клиническая дерматовенерология. Руководство для врачей / Под ред. Ю.К. Скрипкина, Ю.Н. Бутова. Т 2. М.: ГЭОТАР-Медиа, 2009; 462.
5. Кожные и венерические болезни. Справочник / Под ред. О.Л. Иванова. М.: Медицина, 2007; 175—176.
6. Клиническая дерматология: Редкие и атипичные дерматозы / А.А. Каламкарян, В.Н. Мордовцев, Л.Я. Трофимова. Ереван: Айастан, 1989; 336.
7. Детская дерматология. Цветной атлас, справочник. Кей Шу-Мей Кэйн и др. Пер. с англ. / Под ред. О.Л. Иванова, А.Н. Львова. М.: БИНОМ, 2011; 229—232.