

Тимошенко П.С.

Недержание пигмента. Описание клинического случая

ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России, кафедра дерматовенерологии и косметологии

Научный руководитель: д.м.н. Слесаренко Н.А.

Резюме

Недержание пигмента представляет несомненный интерес, так как является редким генетическим заболеванием, и знание его клинических особенностей необходимо для дифференциальной диагностики с другими дерматозами. Для данной патологии характерна комбинация кожных и внекожных аномалий. Приводится описание клинического случая синдрома Блоха-Сульцбергера у ребёнка в возрасте 1 месяца.

Ключевые слова: недержание пигмента, синдром Блоха-Сульцбергера

Среди наследственных заболеваний в детском возрасте значимое место занимают состояния, сопровождающиеся поражением кожи, на которые можно сразу обратить внимание даже у новорождённых. С этих позиций особый интерес вызывает заболевание «Недержание пигмента».

Недержание пигмента, или синдром Блоха-Сульцбергера в настоящее время представляет собой редкое генетическое заболевание, характеризующееся дисплазией наружного и среднего зародышевого листка, а также неспособностью базальных клеток эпидермиса удерживать меланин, в результате чего пигмент скапливается в меланофорах дермы и в межклеточном пространстве.

Первое описание данного синдрома было сделано английским врачом Garrod A. в 1906 г., а швейцарский дерматолог Bloch B. и американский педиатр Sulzberger M. более подробно описали и проанализировали клинические наблюдения (1926-27гг.).

Популяционная частота встречаемости заболевания 1 : 90000 новорождённых, среди которых более 90% детей являются лицами женского пола.

Данное заболевание является мозаичным, так как в организме присутствуют генетически различимые ткани из одной зиготы. Выявлены два локуса для недержания пигмента: Xq11 с аутомсомной транслокацией и с X-сцепленными доминантными мутациями в гене NEMO.

Для данного дерматоза характерна комбинация кожных и внекожных аномалий. Для кожных проявлений характерна стадийность течения:

I стадия – воспалительная (везикуло-буллезная), возникает при рождении или в первые дни жизни ребёнка и длится до 2 месяцев. На эритематозно-отечном кожном покрове появляются пузыри и пузырьки с плотной покрывкой и прозрачным содержимым, локализирующиеся линейно, чаще на сгибательных поверхностях конечностей, нередко на туловище, на лице и коже волосистой части головы, образующие очаги по линиям Блашко. Увеличение количества элементов сыпи растёт по мере возникновения повторных вспышек, которые длятся от нескольких дней до 3-5 недель. На месте вскрывшихся элементов образуются эрозии с серозными корками. Высыпания появляются приступообразно. Слизистые оболочки не поражаются. Общее состояние ребенка не страдает. На этой стадии заболевания может обнаруживаться выраженная эозинофилия (до 40-50%) в периферической крови.

II стадия – гипертрофическая (папуловеррукозная), развивается спустя 2-3 месяца. Проявляется в виде чечевицеобразных ороговевающих папул, которые локализуются линейно и дугообразно (по линиям Блашко) в области бывших элементов первой стадии, или беспорядочно, имея схожее строение с бородавчатым невусом желто-бурого цвета. На ладонях и подошвах возможен диффузный гиперкератоз. Подобные изменения кожи сохраняются в течение нескольких месяцев.

III стадия – пигментная, возникает в возрасте 5–6 мес. Бородавчатые очаги разрешаются с образованием гиперпигментированных пятен серо-коричневого цвета со светлыми краями. Рисунок кожных аномалий может иметь самые необыкновенные очертания: на конечностях высыпания похожи на «брызги грязи», на туловище – на «спирали», «кольца» или «мраморный кекс». Чаще всего пигментация начинает исчезать в возрасте 5-6 лет, но может сохраняться и у взрослых (до 10-30 лет).

IV стадия – атрофическая, развивается не у всех пациентов и проявляется через 20-30 лет жизни. Характеризуется сменой участков пигментации на депигментации, умеренно выраженной атрофией кожи, очаговым склерозом.

В настоящее время выделяют 2 формы синдрома Блоха-Сульцбергера:

I форма - стадийная (описана выше);

II форма - воспалительная стадия отсутствует: у ребёнка в 2-3-х летнем возрасте появляются бородавчатые разрастания по линиям Блашко, часто принимаемые за невусы. Они существуют долго, до пубертатного периода и даже дольше.

Внекожные изменения встречаются почти у 50% больных и чаще всего проявляются аномалиями со стороны зубов (65%), органов зрения (35%), ЦНС (16%), а также сердечно-сосудистой системы, опорно-двигательного аппарата и мочевыделительной системы.

Дифференциальная диагностика зависит от стадии заболевания. При I стадии исключают буллезные дерматозы: простой пузырьковый лишай новорождённых, стафилококковую (эпидемическую) и сифилитическую пузырчатку, буллезный эпидермолиз. При II и III стадиях дифференцируют с невусами, дискератозом Дарье, вульгарными бородавками, доброкачественной пузырчаткой Хейли-Хейли.

Прогноз при «Недержании пигмента» зависит от стадии и вовлечения в процесс различных органов и систем.

Лечение больных симптоматическое. В период воспалительных явлений для профилактики присоединения инфекции используется наружная терапия водными анилиновыми красителями, антисептическими растворами и присыпками. При генерализации процесса возможно назначение дезинтоксикационных средств, системных антибиотиков, глюкокортикостероидов. В стадии веррукозных разрастаний рекомендованы кератолитические препараты, наружные или системные ароматические ретиноиды.

Цель работы: описать клинический случай редкой патологии «Недержание пигмента».

Описание клинического случая

Больная М. в возрасте 1 месяца поступила в детскую инфекционную больницу с диагнозом «Инфекция неясной этиологии». Из анамнеза известно, что ребёнок от 2-ой беременности, первая беременность закончилась выкидышем плода мужского пола. В I триместре мать отмечала у себя на бедре сыпь наподобие герпетической, лечение не проводилось. Роды срочные, естественным путём. Масса ребёнка при рождении 3400 г., рост - 52 см, состояние расценивалось как удовлетворительное. Через несколько часов кожа приобрела ярко розовый цвет, на верхних и нижних конечностях появились сгруппированные пузырьки и пузыри диаметром от 0,5 до 2 см с серозным содержимым. По данному поводу была переведена в отделение патологии новорожденных с диагнозом «Внутриутробная инфекция?». Далее с диагнозом «Инфекция неясной этиологии» была направлена в детскую инфекционную больницу для уточнения диагноза и лечения.

Объективно: поражение кожи имеет распространенный характер. На коже нижних и верхних конечностей на ярко-эритематозном фоне отмечаются множественные линейно расположенные, по линиям Блашко, везикуло-буллёзные высыпания размером от 0,3 до 1,5 см с гладкой напряженной крышкой, с серозным содержимым. Уплотнения в основании пузырей не определяются. На коже бедра правой нижней конечности и подколенной ямки левой нижней конечности высыпания образуют бляшки, покрытые серозно-геморрагическими корками.

Инфекционный характер заболевания был отвергнут в первые дни пребывания в инфекционной больнице. Дифференциальный диагноз проводился с буллёзным эпидермолизом и линейным IgA-зависимым дерматозом у детей.

Ребёнок получал антибактериальную терапию с целью профилактики присоединения бактериальной инфекции. Наружно назначались антисептические растворы и анилиновые красители.

На фоне проводимого лечения отмечено значительное улучшение: эритема угасла, экссудативные элементы подсохли, корки отторглись.

Было рекомендовано продолжить обследование: консультация невролога, офтальмолога, кардиолога, дерматолога и педиатра.

Вывод

Таким образом, новорожденные с везикуло-буллёзными высыпаниями, наблюдаемые неонатологами, требуют тщательного обследования и определения дальнейшей тактики ведения.

Литература

1. Воинова В.М. Российский вестник перинатологии и педиатрии. Синдром Блоха-Сульцбергера у детей/ В.М. Воинова, П.В. Новиков, Л.З. Казанцева. – Москва, 1999.- 25-28с.
2. Слесаренко Н.А. Саратовский научно-медицинский журнал. Недержание пигмента (синдром Блоха - Сульцбергера)/ Слесаренко Н.А. [и др.] – Саратов, 2015.- 457–462с.
3. Прошутинская Д.В. Вестник дерматологии и венерологии. Невоидная гипопигментация как проявление мозаицизма кожи/ Д.В. Прошутинская, Л.В. Текучева. - Москва, 2015.- 86-90с.
4. Вислобоков А.В. Российский журнал кожных и венерических болезней. Меланобластоз Блоха–Сульцбергера/ Вислобоков А.В. [и др.] – Москва, 2015.- 26-29с.