

**ВИПАДКИ З ПРАКТИКИ**

УДК 616.5:616-0.53.2:612.015.4

**Г. В. Вацилін, Л. А. Гагаловська,  
М. М. Гнатів, Т. Д. Загорулько,  
Н. Г. Тандура, О. А. Мельничук,  
Т. Д. Коцій**

Волинське обласне дитяче територіальне  
медичне об'єднання  
(Україна, м.Луцьк)

**ВИПАДОК НЕТРИМАННЯ ПІГМЕНТУ  
(СИНДРОМ БЛОХА-СУЛЬЦБЕРГЕРА)  
У НОВОНАРОДЖЕНОЇ ДИТИНИ**

**Ключові слова:** нетримання пігменту,  
синдром Блоха-Скульцбергера,  
новонароджена дитина.

**Резюме.** У статті подаються сучасні дані щодо причин виникнення, особливостей перебігу, принципів діагностики та лікування нетримання пігменту (синдром Блоха-Скульцбергера). Наведений опис власного клінічного спостереження у новонародженої дитини.

**Вступ**

Серед хвороб і синдромів у дітей значне місце займають стани, які супроводжуються вираженими патологічними змінами з боку шкіри та інших органів. Часто такі хворі роками спостерігаються у дерматолога та інших спеціалістів, однак при цьому не завжди звертається увага на спадковий характер захворювання, не проводиться медико-генетичне консультування сімей з метою прогнозування здоров'я майбутнього потомства.

Клінічні прояви синдрому Блоха-Скульцбергера є різноманітними, тому лікарі різних спеціальностей мають бути ознайомлені з ними. Захворювання вперше було описано Бруно Блохом, німецьким дерматологом у 1926 році і Маріон Скульцбергером, американським дерматологом у 1928 році.

Нетримання пігменту (НП) – спадкове захворювання шкіри з ураженням структур як екто – так і мезодермальних шарів [1]. Базальні клітини епідермісу нездатні утримувати пігмент (меланін), як наслідок цього він накопичується в меланофорах дерми і в міжклітинному просторі.

Тип успадкування – Х-зчеплений домінуючий тип, у більшості випадків – летальний для чоловічої статі, хоча не завжди [2]. Жінки з НП можуть успадковувати мутацію гену від своїх батьків або мати спорадичну мутацію. Молекулярно-генетичними дослідженнями встановлено, що сімейний

синдром (локус на Хq28), спорадичний синдром (локус Хр11) [5]. Популяційна частота синдрому 1:91000, співвідношення жіночна: чоловіча статі – 9:1 або вище [6].

Захворювання може проявити себе у дитини уже при народженні або в перші тижні життя. Характерними є зміни на шкірі та ураження інших органів. Ураження шкіри проходить 4 клінічні стадії, які змінюють одна одну, а інколи співпадають у часі виникнення, а саме:

1-а стадія – запальна [3], еритематозно-везикулярний висип, який локалізується лінійно на розгинальній поверхні кінцівок і тулубі. Дана стадія може тривати до 4 місяців, супроводжується масивною інфільтрацією еозинофілів в епідерміс та еозинофілією в крові [4].

- 2-а стадія – проліферативна [3], характеризується появою ліхеноїдних, лентикулярних, бородавчатих, гіперкератичних папул, бляшок, які часто нагадують висип при червоному лишаю. Починаючи з 4-6 місяців настає розрешення папул, після чого нерідко залишаються ділянки атрофії.

- 3-я стадія: гіперпігментації [3], як правило починається з 6 місяців і триває до дорослого віку. Однак, рідко може бути присутня вже у періоді новонародженості. Характеризується коричневато-сірими, плямистими ураженнями шкіри у вигляді сітки, смужок та завитків.

Починає зникати з 2 років, повністю регресує до 25-30 років [3].

- 4-а стадія: гіпопигментації [3], характеризується острівцевими, блідими, атрофічними, депігментованими змінами шкіри.

Гістологічна картина змін з боку шкіри залежить від стадії захворювання [6]. У 1-й стадії в епідермісі спостерігається спонгіоз з утворенням міхурів, в яких багато еозинофілів, дискератоз. У 2-й стадії відмічається акантоз, папіломатоз і гіперкератоз. У дермі характерний помірний запальний інфільтрат з невеликою кількістю меланофорів. У 3-й та 4-й стадіях можна побачити масивні відкладання великих зерен меланіну в меланофорах верхньої частини дерми, у той час в клітинах базального шару епідермісу кількість пігменту зменшена.

Зміни шкіри поєднуються з патологією інших систем органів, у тому числі:

- з боку очей (25-30%): з яких, косина – 30% [6], ретролентарна фіброплазія 33%, мікрофтальм 3%, [5], вроджена катаракта 5%, атрофія зорового нерва, відшарування сітківки;
- з боку ЦНС (30%) [6]: розумова відсталість, судоми, паралічі;
- зубів: дефіцит дентину 65%, конічна форма.

Іншими станами та вадами розвитку у дітей є: алопеція 38%, дистрофія нігтів 7% [6], *spina bifida*, клишоногість, розщілина губи і піднебіння, деформація черепа і вушних раковин, вроджений вивих стегон, вроджені вади серця та нирок [7]. Діти з даним захворюванням часто хворіють інфекційними захворюваннями.

Діагноз даної хвороби може бути виставлений на основі спадкового анамнезу, типової клінічної симптоматики, результатів біопсії шкіри та молекулярно-генетичного обстеження (виявлення хромосомного локусу Xq28 чи Xp11). Диференці-

альний діагноз слід проводити з бульозним епідермолізом, герпетиформним дерматитом Дюрінга, герпетичною екземою Капоші, вродженим сифілісом, гіпомеланозом Іто та синдромом Негеля.

Опис клінічного випадку. Дитина у віці 10 днів поступила в неонатальний центр Волинського обласного дитячого територіального медичного об'єднання зі скаргами на поліморфний висип на шкірі.

Дитина від 4 вагітності, 2 пологів. 1 вагітність в 2004 році – завмерла, 2 вагітність – 2005 році – переривання по медпоказах (пренатально діагностовано синдром Шерешевського-Тернера), 3 вагітність – здорова дитина чоловічої статі, 4 вагітність – дана, під час якої в терміні гестації 27-30 тижнів діагностовано висівковий лишай. Мати є носієм *Herpes labialis*.

Вивчення спадкового анамнезу показало, що у матері пробанда в десятиденному віці (27 років тому) з'явилась еритема та везикулярний висип, був виставлений діагноз: Варіоліформний пустульоз Капоші? Герпетиформний дерматит Дюрінга? При аналізі материнської медичної документації виявлено, що періодичні рецидиви захворювання у вигляді везикульозного висипу спостерігалися в неї до 1,5 річного віку, при цьому ефекту від лікування не було. В аналізах крові утримувалося підвищення відсотку еозинофілів – до 29%. У віці 2 років у матері була діагностована косина, у 5-річному віці – атрофія зорового нерва справа. В 14 років був виставлений діагноз: енцефалопатія I ступеня з цефалгічним, цереброастенічним синдромом. Діенцефальний синдром з порушенням терморегуляції. У дитячому віці спостерігалися часті респіраторні захворювання. На час поступлення дитини в стаціонар на шкірі у матері спостерігалися ділянки гіперпигментації у вигляді смужок, острівцевої гіпопигментації та атрофічні зміни (малюнок 1), мала місце аномалія зубів та нігтів.



**Малюнок 1.** Зміни з боку шкіри у дитини: еритематозно-везикулярний висип, гіперкератичні папули (1-2 стадія захворювання)

Пологи II в терміні гестації 37 тижнів шляхом кесарева розтину (плановий, у зв'язку з патологією зору у матері), народилась дитина жіночої статі. Вага при народженні 2740 г, зріст – 48 см, обвід голови – 33 см, обвід грудної клітки – 32 см; оцінка за шкалою Апгар 8-10 балів. На першу добу після народження у дитини з'явилась еритема та поодинокий везикулярний висип у пахвинній ділянці. Повторний рецидив висипу відмічено на 9 добу.

При поступленні в стаціонар стан дитини середньої важкості, обумовлений змінами на шкірі, ознак інтоксикації немає. Дитина активна, добре смокче груди, набирає вагу. Фізіологічні рефлекси та м'язовий тонус задовільні. На шкірі тулуба, кінцівок, волосистої частини голови, за виключенням долонь, підшв, обличчя та слизових – поліморфний висип, а саме, папули, везикули на фоні еритеми, заповнені серозним вмістом з тенденцією до злиття, місцями покриті медово-жовтими кірочками (малюнок 2). З боку внутрішніх органів (очей, ЦНС, серця, нирок, печінки) патології не виявлено.

Результати параклінічних обстежень: в аналізі крові відмічено збільшення вмісту еозинофілів до 26%. Печінкові та ниркові проби – у межах фізіологічної норми. Загальний аналіз сечі, копроцитограма були без патологічних змін. В імунному статусі у дитини виявлені зміни з боку гуморального імунітету: Ig G – 5,5 (N 10,3 ± 2,0) г/л, IgG A- 0,019 (N 0,02 ± 0,03), IgM 0,14 (N 0,11 ± 0,5); стан клітинного імунітету – без патологічних змін. Нейросонографія, УЗД внутрішніх органів, ЕХО КГ серця також без патологічних змін. Дитина оглянута спеціалістами: неврологом, генетиком, дерматологом та окулістом.

Враховуючи анамнез та везикулярний характер висипки, проводилось обстеження на герпетичну інфекцію, вірусну інфекцію Епштейна-Барра;

ПЛР крові матері та дитини на герпес 1 та 2 типу -результати від'ємні. ПЛР із везикул на віруси герпесу показала від'ємний результат. IgG і IgM матері та дитини методом ІФА до герпетичної інфекції, ЦМВ були від'ємними. ПЛР зішкрібу зі слизової на вірус Епштейна Бара також показала від'ємний результат дослідження.

Проводилась диференційна діагностика випадка з вродженим сифілісом. Не на користь даного захворювання свідчила нетипова локалізація міхурів та від'ємні серологічні реакції (RW, РІФ).

Окрім того, також було проведено цитологічне обстеження відбитку на склі вмісту везикул (проба Тцанка). У мазках виготовлених із рідини і клітин дна міхурця виявлено 35% еозинофілів. Враховуючи результат даного обстеження, проводилась диференційна діагностика з герпетиформним дерматитом Дюрінга, для якого характерним є поява еозинофілії та везикулярний висип.

Віддиференціювати герпетиформний дерматит Дюрінга від синдрому Блоха-Сульцбергера стало можливим завдяки наявності спадкового анамнезу, з урахуванням ранньому початку та типового клінічного перебігу захворювання; типового еритематозно-везикулярного висипу (1-2 стадія захворювання у дитини, 3-4 – у матері), наявність неврологічних розладів, а також, змін з боку очей, нігтів та зубів у матері.

### Висновок

Таким чином, представлений клінічний випадок демонструє перебіг рідкісного спадкового захворювання – нетримання пігменту. Дане захворювання спостерігалось у матері пробанда, разом з тим ознаки захворювання не були знайдені у брата пробанда, що свідчить про можливе народження осіб чоловічої статі здоровими.



**Малюнок 2.** Зміни з боку шкіри у матері: гіперпігментація у вигляді смужки, острівцева гіпопігментація (3-4 стадія захворювання)

Наявність еритематозно-везикулярного висипу у новонародженого вимагає обов'язкового уточнення спадкового анамнезу та огляду матері на предмет залишкових елементів ураження шкіри.

Виразена еозинофілія в крові та епідермісі, у поєднанні з клінічною симптоматикою, є патогномонічною ознакою даного захворювання.

Сім'ї з нетриманням пігменту потребують подальшого медико-генетичного спостереження.

#### ЛІТЕРАТУРА

1. Шабалов Н. П. Неонатология: уч. пособ. / Н. П. Шабалов-[3-е изд.]. – М.: МЕДпресс-информ, 2004. – 591 с.
2. Incontinentia Pigmenti / Wikipedia, the free encyclopedia. – [http://en.wikipedia.org/wiki/incontinentia\\_pigmenti](http://en.wikipedia.org/wiki/incontinentia_pigmenti).
3. Справочник по детской дерматологии / Под ред. И. В. Шуцкого. – К.: Здоровья, 1988. – С. 237-238.
4. Gordon B. Neonatology: Pathophysiology and Management of the Newborn / Gordon B. – Philadelphia, 1999. – P.1259-1260.
5. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование / [С. И. Козлова, Н. С. Демикова, Е. В. Семанова, О. Е. Блиникова]. – М.: Практика, 1996. – 181 с.
6. Warkany J. Congenital Malformations / Warkany J. – Chicago: Year Book Medical Publishers, 1971. – P.1171-1173.
7. Калюжна Л. Д. Хвороби похідних шкіри: навч. посіб. / Калюжна Л. Д. – К.: Грамота, 2008. – 76 с.

#### СЛУЧАЙ НЕДЕРЖАНИЯ ПИГМЕНТА (СИНДРОМ БЛОХА-СУЛЬЦБЕРГЕРА) У НОВОРОЖДЁННОГО РЕБЁНКА

*Г. В. Ващилин, Л. А. Гагаловская, Н. Н. Гнатив,  
Т. Д. Загорулько, Н. Г. Тандура, Е. А. Мельничук,  
Т. Д. Кошый*

**Волынское областное детское территориальное  
медицинское объединение  
(Украина, г. Луцк)**

**Резюме.** В статье представлены современные данные относительно причин возникновения, особенностей течения, принципов диагностики и лечения недержания пигмента (синдрома Блоха-Сулцбергера). Приведено описание собственного клинического наблюдения у новорожденного ребенка.

**Ключевые слова:** недержание пигмента, синдром Блоха-Сулцбергера, новорожденный ребенок.

#### INCONTINENRIA PIGMENTI (BLOCK-SULZBERGEN SYNDROM). CLINICAL CASE

*H. Vashchylin, L. Hahalovska, M. Hnativ,  
T. Zahorulko, N. Tandura, O. Melnychuk,  
T. Koshyj.*

**Volyn Region Children Territorial Medical Center  
(Ukraine, Lutsk)**

**Summary.** Modern data about the causes circuit, diagnostics and treatment principles of incontinentria pigmenti (Block-Sulzbergen Syndrome) is described in the article. We present description of a clinical case in a newborn.

**Key words:** Incontinentria pigmenti (Block-Sulzbergen Syndrome), newborn.

**Рецензент:** *Завідувач кафедри неонатології  
Національної медичної академії  
післядипломної освіти ім. П. Л. Шупика,  
д. м. н., професор Шунько Є. Є.*