

Д.С. Поліщук<sup>1,2</sup>, С.Й. Поліщук<sup>2</sup>, В.С. Комарніцька<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Вінницький національний медичний університет імені М.І. Пирогова

<sup>2</sup>ПП «Дерматовенерологічний заклад лікаря Поліщука С.Й.», Хмельницький

## Клінічний випадок еритеми природженої телеангіектатичної — синдром Блума

Охарактеризовано клінічно-морфологічні особливості рідкісного фоточутливого дерматозу — еритеми природженої телеангіектатичної (синдром Блума). Наведено з особистої практики випадок захворювання у дитини з використанням лікування, що сповільнює розвиток ускладнень.

### Ключові слова

Синдром Блума, природжена телеангіектатична еритема.

Синдром Блума — захворювання, яке зустрічається дуже рідко в практиці лікаря дерматолога. Успадковується за автосомно-рецесивним типом та характеризується фоточутливістю, гіпереритемою шкіри обличчя і дистальних відділів верхніх кінцівок, телеангіектазіями і постнатальною затримкою росту [4].

Уперше природжену телеангіектатичну еритему описав Д. Блум у 1954 р., спадковий характер захворювання визначив Szalay в 1963 р. [6]. Захворювання успадковується за автосомно-рецесивним типом. За сучасними даними, пошкодження в хромосомі 15q26.1, мутація в BLM-гені порушує функцію ДНК-хелікази. Ці порушення призводять до збільшення частоти хромосомних дефектів, зміни в сестринських хроматидах, хромосомальних поломок та їхніх перегруповань [2].

Захворювання частіше уражує чоловіків. Зміни на шкірі виявляють у ранньому дитячому віці, проте можуть виникнути з народження. Еритема з'являється на щоках та носі, кистях та передпліччях у вигляді плям або бляшок, які нагадують червоний вовчак. Одним із ранніх клінічних симптомів є підвищена фоточутливість, внаслідок чого під впливом сонячних променів розвивається фотодерматит на обличчі, особливо на носі та в прилеглих ділянках щік, загострення відбувається влітку. Поступово почервоніння стає постійним, і його визначають як фоточутливу телеангіектатичну еритему у вигляді метелика. Спостерігаються екзоцербація висипань та пухирів, поява кірок та кровотеча на

губах, з'являються рубцеподібні, іхтіозиформні зміни шкіри тулуба та кінцівок [1, 5].

У хворих із синдромом Блума невелика маса тіла та низький зріст з пропорційною будовою тіла. Голова менших розмірів, мікроцефалія, доліхоцефалія, обличчя вузьке, витягнуте, гіпоплазія вилиць. На шкірі кистей виразна сухість, складчастість шкіри, пальці кистей витончені, статеві органи зі змінами (гіпогеніталізм з гіпоспадією та крипторхізмом). Спостерігаються схильність до формування алергійних реакцій сповільненого типу, респіраторних та шлунково-кишкових інфекцій, зниження рівня імуноглобулінів IgA, IgM, IgG [4]. На другому та третьому десятиліттях життя розвиваються неоплазії, лейкоз, прогноз одужання несприятливий. Хворі з синдромом Блума помирають у молодому віці (після 30 років) унаслідок тяжких інфекційних захворювань дихальних шляхів, а також злоякісних новоутворень лімфоретикулярних органів та травного каналу.

Гістологія: епідерміс плаский, проте немає гідропічної дистрофії клітин базального шару та неутримання пігменту, які спостерігаються за природженої пойкилодермії. Капіляри у верхній третині дерми розширені, що може супроводжуватися утворенням невеликих периваскулярних інфільтратів [8].

Диференціальний діагноз при синдромі Блума проводять з червоним вовчаком, синдромом Ротмунда—Томсона, природженим дискератозом, спадковою арокератичною пойкилодермією, синдромом Кіндлера, анемією Фаншоні та піг-



Рисунок. Хворий М. Синдром Блума

ментною ксеродермою. Всім хворим обов'язково потрібно проводити імунологічні та хромосомні дослідження [7].

При синдромі Блума специфічного лікування немає. Заходи лікування передбачають обмеження впливу сонячних променів та постійний захист фотозасобами. У разі захворювання органів дихання та травлення проводять симптоматичну терапію.

Ми спостерігали синдром Блума у хлопчика віком 5 років (рисунок), у якого ознаки цього захворювання виявилися в 3 роки.

Хворий В. (мешканець Хмельницької області) звернувся в шкірно-венерологічний заклад у липні 2016 р. Його мати скаржилася на почерво­ніння шкіри обличчя, вušних раковин, дистальних відділів верхніх кінцівок, особливо кистей, сухість, лущення шкіри, тріщини та кірки на уражених ділянках. Пацієнт перебував на стаціонарному лікуванні в Хмельницькій міській дитячій лікарні.

З анамнезу життя встановлено, що хлопець народився від нормального перебігу вагітності, пологи у визначений термін. Маса тіла при народженні 2,5 кг. Росте та розвивається відповідно до свого віку. Подібного захворювання у близьких родичів не було. Алергійний анамнез

обтяжливий. Температура тіла 36,7 °С, маса тіла 21 кг. Дані клінічного обстеження загального аналізу крові та сечі відповідають віковій нормі.

Під час об'єктивного обстеження встановлено, що стан хворого середнього ступеня тяжкості. Шкіра обличчя, вušних раковин, дистальних відділів верхніх кінцівок набрякла, червоного кольору, виражена сухість та лущення шкіри, наявні тріщини та кірки. Форма голови витягнута, зменшена в об'ємі, риси обличчя загострені, пальці кистей тонкі, витягнуті в дистальному відділі. Периферичні лімфатичні вузли за типом мікроаденії. Слизова оболонка ротоглотки блідо-рожевого кольору. В легенях перкуторно-легеневий звук, аускультативно — везикулярне дихання. Артеріальний тиск 105/50 мм рт. ст., тони серця приглушені, живіт м'який безболісний. Фізіологічні випорожнення в нормі.

Хворого проконсультовано генетиком Хмельницького міського перинатального центру. Результати цитогенетичного дослідження: виявлено каріотип 46XY (асоціація аероцентричних хромосом 10 %), що підтверджує діагноз синдрому Блума.

Хворому призначали комплексну терапію: антигістамінний препарат «Роліноз» по 10 крапель 2 рази на добу; пробіотики (біоспорин, ротабіотик); «Смарт-Омегу» для дітей. Місцево — кортикостероїдний крем «Преднітоп»; емо­лієнти: емульсію «Атопру», «Ексіпіал М» (ліпосольйон, гідросольйон), крем «Ліпикар»; на день змащування шкіри сонцезахисними кремами «Дейлонг актиніка», «Антгеліос XL 50+».

На тлі терапії стан хворого поліпшився: гіперемія, набряк, сухість шкіри зменшилися, нормалізувався психоемоційний стан.

## Висновки

Більшість неінфекційних шкірних захворювань мультиорганні й розвиваються внаслідок комбінованого впливу генетичних і негенетичних факторів. Дерматологу часто доводиться мати справу з мультигенетичними захворюваннями, коли є порушення одразу кількох генів.

Наведений клінічний випадок свідчить, що, попри значну рідкість синдрому Блума в популяції, особливо дитячій, детальний збір анамнезу, ретельне об'єктивне обстеження, огляд хворого суміжними спеціалістами дає змогу своєчасно діагностувати захворювання та призначати своєчасну адекватну терапію для поліпшення якості життя пацієнта та профілактики можливих ускладнень.

Разом із тим можна твердо наполягати на тому, що встановлювати діагноз захворювань шкіри має кваліфікований дерматолог.

## Список літератури

1. Балязин В.А., Кравченко М.И., Фомина-Чергоусова Н.А. Нейрокожные синдромы: клиника, диагностика. — М.: Элиста, АПП «Джангар», 2001. — 94 с.
2. Гречанина О.Я., Хоффманн Г., Богатирьова Р.В. та ін. Медична генетика: підручник / За ред. О.Я. Гречаниної, Р.В. Богатирьової, О.П. Волосовця. — К.: Медицина, 2007. — 536 с.
3. Каламкарян А.А., Мордовцев В.Н., Трофимова Л.Я. и др. Клиническая дерматология: редкие и атипичные дерматозы. — Ер.: Айстан, 1989. — 567 с.
4. Кей Шу-Мей Кэйн и др. Детская дерматология: пер. с англ. / Под ред. О.Л. Иванова, А.Н. Львова. — М.: Издательство Панфилова; БИНОМ. Лаборатория знаний, 2011. — 496 с.
5. Кожные и венерические болезни: руководство для врачей в 4 т. — Т. 2 / Под ред. Ю.К. Скрипкина. — М.: Медицина, 1995. — 544 с.
6. Суворова К.Н., Антоньев А.А., Гребенников В.А. Генетически обусловленная патология кожи. — Ростов-на-Дону: Издательство Ростовского университета, 1990. — 336 с.
7. Эвербек Г. Дифференциальная диагностика болезней в детском возрасте: пер. с нем. — М.: Медицина, 1980. — 368 с.
8. Цветкова Г.М., Мордовцев В.Н. Патоморфологическая диагностика заболеваний кожи. — М.: Медицина, 1986 — 304 с.

Д.С. Полищук<sup>1,2</sup>, С.И. Полищук<sup>2</sup>, В.С. Комарницкая<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Винницький національний медичний університет імені Н.І. Пирогова

<sup>2</sup>ЧП «Дерматовенерологічне заклад лікаря Поліщука С.І.», Хмельницький

## Клинический случай эритемы врожденной телеангиэктатической — синдром Блума

Охарактеризовано клинико-морфологические особенности редкого фоточувствительного дерматоза — эритемы врожденной телеангиэктатической (синдром Блума). Приведен из личной практики случай заболевания у ребенка с использованием лечения, которое замедляет развитие осложнений.

**Ключевые слова:** синдром Блума, врожденная телеангиэктатическая эритема.

D.S. Polishchuk<sup>1,2</sup>, S.I. Polishchuk<sup>2</sup>, V.S. Komarnytska<sup>2</sup>

<sup>1</sup>National Pirogov Memorial Medical University, Vinnytsya

<sup>2</sup>Private Enterprise «Dermatovenereological center of doctor Polishchuk S.I.», Khmelnytsky

## Clinical case of congenital erythema telangiectaticum — Bloom's syndrome

Clinicalmorphological peculiarities of the rare photosensitive dermatosis — erythema congenital telangiectaticum (Bloom's syndrome) have been characterized. The case from personal experience of the disease of a child with the use of treatment that slows the development of complications has been offered.

**Key words:** Bloom's syndrome, congenital erythema telangiectaticum.

### Дані про авторів:

**Поліщук Дмитро Степанович**, к. мед. н., асист. кафедри терапії з курсом загальної практики та сімейної медицини факультету післядипломної освіти Вінницького національного медичного університету імені М.І. Пирогова, лікар-дерматовенеролог ПП «Дерматовенерологічний заклад лікаря Поліщука С.І.»

29000, м. Хмельницький, пров. Проскурівський, 1

Тел. (0382)-65-74-05

E-mail: polischuk.ukraine@gmail.com

**Поліщук Степан Йосипович**, гол. лікар-дерматовенеролог ПП «Дерматовенерологічний заклад лікаря Поліщука С.І.»

**Комарницька Віра Степанівна**, лікар дерматовенеролог-косметолог ПП «Дерматовенерологічний заклад лікаря Поліщука С.І.»