

Гипомеланоз Ито: клинический случай

Т.И. Померанцева¹, О.В. Скоробогатова²

¹Луганская областная детская клиническая больница

²Национальный медицинский университет им. А.А. Богомольца

Резюме. Проаналізовано клінічний випадок рідкісної форми факоматозу — гіпомеланозу Іто. Діагностика цього захворювання, яка базується на результатах неврологічного, дерматологічного, генетичного та інших обстежень, повинна здійснюватися комплексно: із залученням спеціалістів різного профілю та із застосуванням клініко-параклінічних можливостей.

Ключові слова: гіпомеланоз Іто, нейрошкіряні прояви.

Факоматозы относятся к группе наследственных заболеваний, известны также как нейроэктодермальные или эктомезодермальные дисплазии, связанные с нарушением закладки одного или нескольких зародышевых листков и характеризующиеся сочетанным поражением кожи, нервной системы, глаз и внутренних органов.

Относительно часто в настоящее время в клинической практике встречаются нейрофиброматоз, туберозный склероз, энцефалотригеминальный ангиоматоз. Диагностика редких форм факоматозов (атаксия-телеангиэктазия (синдром Луи-Бар), болезнь Ослера — Рандю — Вебера, гипомеланоз Ито, синдром недержания пигмента (синдром Блоха — Сульцбергера)) представляет собой достаточно трудную задачу и требует глубокого разностороннего клинического анализа с консультативным привлечением различных специалистов, использованием разнообразных параклинических методов обследования (ультразвуковых, магнитно-резонансной томографии, медико-генетических исследований).

Наиболее частыми проявлениями со стороны нервной системы при указанных нейрокожных заболеваниях являются: отставание в психоречевом и моторном развитии, эпилептический синдром, когнитивные расстройства, головные боли, головокружение, синкопальные состояния, речевые расстройства, гемипарезы, гемигипотрофии, гемигипестезии, гемианопсии, атаксия, мозжечковые расстройства, эмоциональные и поведенческие нарушения. Как видно из перечня представленных расстройств, изменения со стороны нервной системы не несут никакой специфичности, и поэтому диагно-

стический алгоритм может быть полным только в определении совокупности изменений со стороны других органов и систем.

Наибольшей спецификой обладают кожные проявления факоматозов: пигментные пятна цвета «кофе с молоком», веснушчатые высыпания, пигментные невусы, «портвейный» или «пламенные» невусы, линейные невусы сальных желез, телеангиэктазии, варикозные расширения вен, гипо- или депигментированные участки кожи, полосы гипопигментаций, монголоидные голубые пятна, ангиомы, ангиофибромы лица, участки «шагреновой кожи», фиброзные бляшки, околоногтевые фибромы, мягкие фибромы кожи, аденомы сальных желез, гипертрихоз, алопеция, седая прядь волос, себорейный дерматит, ангидроз, нейрофибромы, эпидермальные кисты, множественные базальноклеточные эпителиомы, преходящая гиперпигментация серовато-голубоватого оттенка в виде паутины, мраморного рисунка, полос, завитков, «брызг грязи».

В случае, когда у ребенка на коже отмечается наличие гипо- и депигментированных зон с нечеткими границами, полосками и пятнами в совокупности с другими нижеприведенными признаками, может диагностироваться гипомеланоз Ито (ГИ), известный также в литературе под названием «ахроматическое недержание пигмента» (incontinentia pigmenti achromians) [Мухин К.Ю. с соавт., 2006; Мухин К.Ю., 2011]. В 1952 году японский исследователь М. Ито впервые описал кожные проявления указанного заболевания, которые в последующем были дополнены описанием клинической картины поражения нервной системы и других

© Т.И. Померанцева, О.В. Скоробогатова

органов и систем. Гипомеланоз Ито относится к редко диагностируемым заболеваниям, в связи с чем нет достаточной информации по особенностям клиники и течения этой нозологии [Мухин К.Ю. с соавт., 2006; Мухин К.Ю., 2011]. На 600-700 первичных обращений пациентов к детскому неврологу он выявляется в 1 случае [Темин П.А., Казанцева Л.З., 2001]. Несколько чаще заболевание встречается у девочек. Типы наследования variabelны, в некоторых случаях встречается аутосомно-доминантное наследование, рецессивное, сцепленное с X-хромосомой. Патогенез не выяснен. У 40% пациентов встречаются пятна цвета «кофе с молоком», ангиомы, «монгольское» голубое пятно, диффузная алопеция, гетерохромия радужной оболочки и волос. Скелетно-мышечные аномалии включают гемигипертрофию, кифоз, сколиоз, гиперлордоз, рекурвацию коленных суставов, рудиментарные ребра, варусные и вальгусные деформации стоп. Неврологические симптомы встречаются у 50% пациентов и проявляются эпилептическими приступами и задержкой психического развития.

В неврологическом отделении Луганской областной детской клинической больницы находился на лечении ребенок К. в возрасте 1 год 2 мес. с диагнозом: факотомоз, гипомеланоз Ито, синдром задержки темпов статико-кинетического развития. На момент поступления родители предъявляли жалобы на задержку моторного развития, отсутствие самостоятельной ходьбы, разницу в объеме правых и левых конечностей, асимметрию щек, наличие множества депигментированных и пигментированных пятен на коже туловища, лице и конечностях.

Из анамнеза заболевания и жизни известно, что ребенок болеет с 1-го месяца жизни, когда родители заметили разницу в объеме левых и правых конечностей, тогда же они отметили увеличивающееся с ростом ребенка количество гипо- и гиперпигментированных участков на коже конечностей и туловища, в связи с чем обратились за медицинской помощью. Из наследственного анамнеза известно, что у матери в надколенной области справа большое депигментированное пятно и множество небольших участков депигментации по телу, в остальном наследственность неотягощена (в семье есть старший ребенок — девочка 6 лет — здорова).

Анамнез жизни: мальчик родился от третьей беременности, протекавшей с угрозой прерывания в первой ее половине на фоне варикозно-

го расширения вен нижних конечностей матери, вторых срочных родов, сопровождавшихся медикаментозной стимуляцией и физическими методами стимуляции. Масса ребенка при рождении 4100 г, длина тела 54 см, оценка по шкале Апгар 8-9 баллов. Ребенок отстает в моторном развитии: голову держит с 3,5 месяцев, сидит с 9 месяцев, встает у опоры с 11 месяцев, ползает с 13 месяцев.

При осмотре ребенка обращают на себя внимание множественные пятна различной величины гипо- и гиперпигментаций на коже лица, туловища, конечностей, преимущественно справа (рис. 1-4). В неврологическом статусе выявлены следующие особенности: синдром задержки моторного развития, череп гидроцефальной формы, ОГ 50 см, большой родничок 2,0х2,0 см, гипертрофия мышц правой половины лица, правых конечностей, туловища (разница составляет около 3-3,5 см).

Ребенок осмотрен ангиохирургом, который связал происхождение гемигипертрофии с врожденной ангиодисплазией верхних и нижних конечностей (по типу лимфостаза).

Генетик с учетом анамнестических сведений, данных неврологического статуса, наличия кожных проявлений подтвердил мнение неврологов в отношении наличия у ребенка факотомоза.

Проведена магнитно-резонансная томография головного мозга: МР-признаки внутренней гидроцефалии легкой степени.

ЭЭГ: регистрируются легкие диффузные изменения биоритмики головного мозга без патологической межполушарной асимметрии и регионального замедления. Пароксизмальная и эпилептиформная активность не зарегистрирована. Реактивность на фотостимуляцию в пределах нормы. Признаков дисфункции стволовых структур не зарегистрировано.



Рисунок 1 Участки депигментаций



Рисунок 2 Депигментации по линиям Блашко

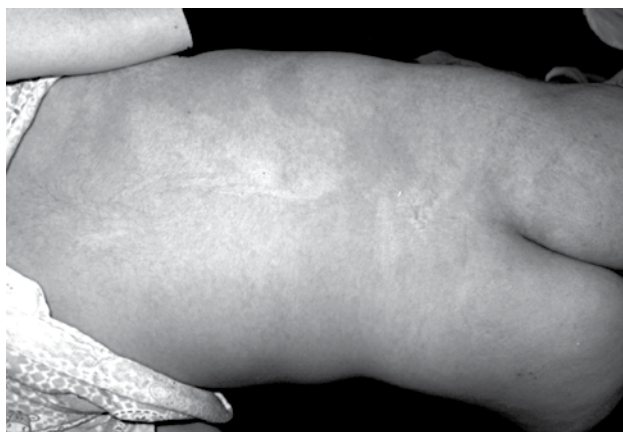


Рисунок 3 Участки депигментаций



Рисунок 4 Депигментированные участки кожи

УЗИ органов брюшной полости: печень, поджелудочная железа, почки без особенностей.

ЭКГ: синусовая тахикардия, нарушение метаболических процессов в миокарде.

Анализируя вышеописанный случай заболевания, необходимо сказать, что клинические проявления гипомеланоза Ито как варианта факоматоза у данного пациента состоят из кожных и неврологических признаков. К кожным симптомам относятся множественные участки депигментаций и гиперпигментаций. В структуре неврологических проявлений на первый план выступает синдром задержки стато-кинетиического развития, признаки гемигипертрофии, гидроцефальные МРТ-признаки. На момент обращения в стационар у ребенка отсутствовали эпилептические припадки, однако, зная, что в клинике заболевания эти проявления могут иметь место, на наш взгляд, необходимо адекватно оценить прогноз в отношении возможного их развития и провести соответствующую информационную работу с родителями ребенка.

Таким образом, диагностика не столь часто встречающихся форм факоматозов должна базироваться на знаниях и настороженности каждого врача, на прием к которому попадает такой пациент, комплексности и преемственности его диагностических и дифференциально-диагностических подходов.

Список использованной литературы

1. Балязин В.А., Кравченко М.И., Фомина-Чертоусова Н.А. Нейрокожные синдромы: клиника, диагностика. — М.: Элиста: АПП «Джангар», 2001. — 96 с.
2. Козлова С.И., Демикова Н.С., Семанова Е., Блинникова О.Е. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование. Атлас-справочник. — М.: Практика, 1996. — С. 75, 180-182.
3. Мухин К.Ю. Гипомеланоз Ито. В книге под ред. К.Ю. Мухина, А.С. Петрухина, А.А. Холина. Эпилептические энцефалопатии и схожие синдромы у детей. — М.: АртСервис Лтд., 2011. — С. 427-676.
4. Миронов М.Б., Боровикова Н.Ю., Боровикова К.С., Мухин К.Ю. Эпилепсия при гипомеланозе Ито: два случая в клинической практике // Эпилепсия. — 2012. — № 1. — С. 8-12.

Надійшла до редакції 10.05.2017 р.

HYPOMELANOSIS OF ITO: CLINICAL CASE

T. Pomerantseva, O. Skorobogatova

Abstract

The clinical case of rare form of phakomatosis is analysed — Hypomelanosis of Ito. Diagnostics of the indicated disease, being based on results neurological, dermatological, genetic and other inspections, must come true complex: with bringing in of specialists of different profiles and with the use of clinical-paraclinical possibilities.

Keywords: Hypomelanosis of Ito, neuro-skin lesions.