

ФГБОУ ВО ДОНГМУ МИНЗДРАВА РОССИИ
КАФЕДРА ДЕРМАТОВЕНЕРОЛОГИИ И КОСМЕТОЛОГИИ ФНМФО

Недержание пигмента (Синдром Блоха- Сульцбергера)

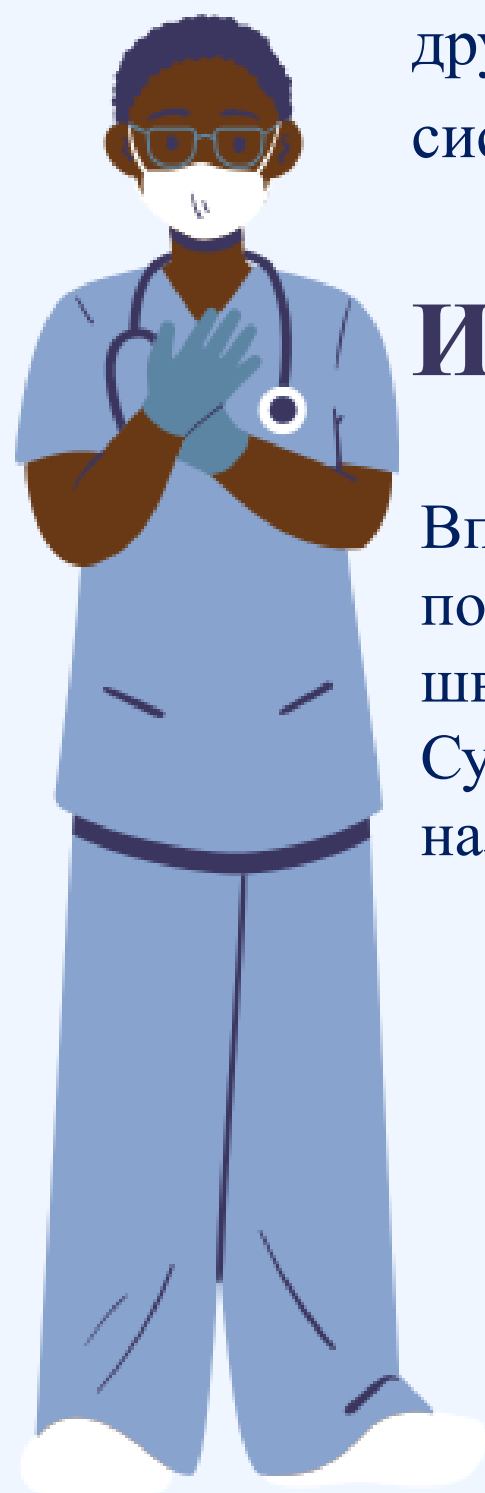
г. Донецк,

12. 02. 2025 г.

проф. Провизион А.Н.
врач-ординатор Москалюк Е.Е.

Определение

Синдром недержания пигмента (incontinentia pigmenti), или синдром Блоха-Сульцбергера (Bloch- Sulzberger syndrome) - редкий генетически детерминированный дерматоз, при котором аномалии кожи и ее придатков сочетаются с повреждением других органов и систем эктодермального происхождения (зубов, глаз, нервной системы)



История

Впервые синдром был упомянут в литературе А. Гарродом (A. Garrod) в 1906 г. Более подробное описание и систематизацию клинических наблюдений осуществили швейцарский дерматолог Б. Блох (B. Bloch) в 1926 г. и американский дерматолог М. Сульцбергер (M. Sulzberger) в 1927 г. по именам которых данный синдром и получил свое название



Cammarata-Scalisi F. Fusco F. Ursini M.V. Incontinentia Pigmenti Acta Dermosifliogr. 2019. Vol. 110, N4.P. 273-278.

Шалькевич Л.В., Кудлач А.И. Синдром Блоха-Сульцбергера: этиологические, патогенетические и клинические особенности поражения центральной нервной системы // Международный неврологический журнал. 2015. Т. 5, № 75. С.9-14.

Общие сведения

- ✓ По оценкам, частота встречаемости недержания пигмента составляет 0,7 случая на 100 000 родов (10) и 27,6 новых случаев ежегодно
- ✓ От 65% до 75% случаев обусловлены спорадическими мутациями, а остальные случаи являются семейными. Это состояние обычно приводит к летальному исходу у гемизиготных мужских эмбрионов
- ✓ Пациенты женского пола могут выжить благодаря функциональному мозаицизму, возникающему в результате инактивации X-хромосомы. Клинические проявления в таких случаях весьма разнообразны
- ✓ Недержание пигмента преобладает у женщин, причем соотношение женщин и мужчин составляет 37:1
- ✓ Пациенты мужского пола с клиническими признаками недержания пигмента также могут иметь синдром Клайнфельтера (47, XXУ). Выживаемость в таких случаях возможна за счет второй хромосомы X или соматического мозаицизма для упомянутой выше общей делеции

Этиология и патогенез

- ✓ NF-κB (ядерный фактор каппа-B) активируется белковым продуктом IKBKG/NEMO, который играет ключевую модулирующую роль в различных физиологических функциях, таких как иммунный ответ и стресс, воспалительные реакции, эктодермальное развитие, клеточная адгезия и защита клеток от апоптоза, индуцированного фактором некроза опухоли
- ✓ Мутация IKBKG/NEMO приводит к снижению активности NF-κB, тем самым повышая восприимчивость к апоптозу. Обширный апоптоз у мужчин ответственен за раннюю гибель плода и нарушения функции печени
- ✓ Воспалительные реакции и эпидермальный рекрутинг эозинофилов, возникающие на первой стадии заболевания, как правило, играют важную патогенетическую роль, связанную с эозинофильным селективным хемокином (эотаксином), который продуцируется специфическими лейкоцитами, такими как эозинофилы, макрофаги и Т-клетки, а также структурными клетками, такими как эндотелиальные клетки, фибробласты и эпителиальные клетки

С. Данеску, К. Хас, К. Байкан, Т. Мюллер, А. Байкан. Новая мутация IKBKG у пациента с пигментным недержанием мочи и признаками печеночной цилиопатии. Австралийский журнал дерматологии, (2018), стр. 10 1111/ajd.12805

К. Грин-Ретке. Инконтиненция пигментная: краткий обзор этой редкой эктодермальной дисплазии с неврологическими проявлениями, включая протоколы лечения. J Pediatr Health Care., 31 (2017), стр. e45-e52<http://dx.doi.org/10.1016/j.pedhc.2017.07.003>

Т. Россер. Кожно-нервные расстройства. Континуум (Миннеаполис, Миннесота), 24 (2018), стр. 96-129<http://dx.doi.org/10.1212/CON.0000000000000562>

Клиническая картина

Первые проявления синдрома могут присутствовать уже при рождении или возникают вскоре после него (у 90% пациентов кожные высыпания начинаются в первые 2 недели жизни, у 96% они проявляются в возрасте до 6 недель). Клиническая картина заболевания чрезвычайно разнообразна и характеризуется четкой стадийностью высыпаний

Выделяется четыре основных стадии:

- I стадия (воспалительная или везикуло-буллезная)
- II стадия (веррукозная)
- III стадия (гиперпигментация)
- IV стадия (гипопигментация и атрофия)



I стадия (воспалительная или везикуло-буллезная)

Эритематозно-везикулезные высыпания появляются в первые дни жизни ребёнка и до 2 месяцев, локализованные преимущественно линейно на сгибательных поверхностях конечностей и боковых поверхностях туловища. В динамике количество элементов сыпи растёт по мере возникновения повторных вспышек. На месте вскрывшихся элементов образуются эрозии с серозными корками. Общее состояние ребенка не страдает. На этой стадии заболевания в периферической крови может обнаруживаться выраженная эозинофилия (до 40-50 %)



II стадия (веррукозная)

На инфильтрированном основании появляются бородавчатые папулы и бляшки, расположенные или симметрично, или беспорядочно. На ладонях и подошвах возможен диффузный гиперкератоз. Подобные изменения кожи сохраняются в течение нескольких месяцев



III стадия (гиперпигментация)

Характеризуется наличием пятен коричнево-желтого цвета, сравнимых с брызгами грязи или следами отлива волн. Возникает в возрасте с 6 месяцев до 12 лет

IV стадия (гипопигментация и атрофия)

Характеризуется появлением участков депигментации и слабовыраженной атрофии. Стадии высыпаний сохраняются не всегда. Развивается не у всех пациентов, проявляется с 6 лет до начала полового созревания



Клинико-гистологические корреляции

Стадия	Симптомы, локализация	Гистология
I — эритематозно-везикулезная (с рождения до 4 мес жизни)	Линейно расположенные (по линиям Блашко) пузыри и пустулы на эритематозном основании: конечности, боковые поверхности туловища	В эпидермисе — спонгиоз, наличие эозинофилов; в дерме — инфильтрат с эозинофилами и мононуклеарами
II — гипертрофическая (2—6 мес жизни)	Продольные гиперкератотические бляшки с акральным началом; симметричные и беспорядочные	Акантоз, папилломатоз, гиперкератоз, дискератотические клетки; в дерме — воспалительный инфильтрат (меланофаги)
III — пигментная (с 7 мес жизни до 12 лет)	Коричневатая пятнистая гиперпигментация вдоль линий Блашко на туловище и конечностях	Уменьшение пигмента в клетках базального слоя эпидермиса, их дистрофия, вакуолизация. В дерме — массивное отложение меланина в макрофагах
IV — (с 6 лет до начала полового созревания)	Гипопигментированные ареолы атрофии вдоль линий Блашко (особенно — нижние конечности)	Участки линейной атрофии, очаговый гипогидроз

Вне кожные аномалии:

- ✓ Поражения волос (дистрофия волос, очаговая и рубцовая алопеция, отсутствие или гипоплазия бровей и ресниц, повышенная ломкость волос)
- ✓ Поражение ногтевых пластинок (ониходистрофии, койлонихия, желтоватая пигментация ногтей)
- ✓ Периунгальные и субунгальные кератотические опухоли, вызывающие болезненность, деформацию костей и литические повреждения
- ✓ Зубные аномалии (диастема, узелки Корабелли на молярах, пилообразные нижние резцы, изменение цвета эмали желтого до буровато-коричневого адентия)
- ✓ У 8% больных с синдромом Блоха-Сульцбергера отмечается снижение интеллекта
- ✓ Поражение ЦНС (судорожные припадки, спастическая параплегия)
- ✓ Поражение глаз (страбизм, нистагм эпикант, микрофтальмии, катаракты, отслойки сетчатки, сосудистые нарушения в периферической сетчатке, атрофии зрительного нерва)

Диагностика

дерматологический
осмотр

изучение
наследственного
анамнеза

гистологическое
исследование

молекулярно-
генетические
анализы



Дифференциальная диагностика:

- ✓ I стадию дифференцируют от внутриутробной герпетической инфекции, опоясывающего герпеса, врожденного буллезного эпидермолиза, буллезного импетиго новорожденных
- ✓ II стадию дифференциальную диагностику проводят с эпидермальными гиперкератотическими невусами
- ✓ III и IV стадии дифференцируют с нарушениями пигментации



Лечение

- ✓ Специфического лечения при синдроме недержания пигмента не существует
- ✓ Кожные проявления не требуют специальной терапии, так как обычно могут спонтанно регрессировать
- ✓ Необходим хороший уход за кожей, особенно на I – II стадиях заболевания, направленный на предотвращение вторичного инфицирования пиококковой флорой
- ✓ Показано наблюдение у невролога, окулиста, ортопеда и стоматолога



Спасибо за внимание!

