

<https://doi.org/10.25208/vdv1117>

Клинический случай синдрома Блоха — Сульцбергера

Краснова Н.В.¹, Чернова Т.А.², Алексеева И.В.¹, Гималиева Г.Г.¹, Сеницына Л.Г.^{1*}, Мисякова Т.Ю.¹

¹ Бюджетное учреждение Чувашской Республики «Республиканский кожно-венерологический диспансер» Министерства здравоохранения Чувашской Республики

428015, Чувашская Республика, г. Чебоксары, ул. Пирогова, д. 6

² ГАУ ЧР ДПО «Институт усовершенствования врачей» Министерства здравоохранения Чувашской Республики
428018, Чувашская Республика — Чувашия, г. Чебоксары, ул. Михаила Сеспеля, д. 27

Цель. Представить клинический случай синдрома Блоха — Сульцбергера.

Материал и методы. Для диагностики заболевания были проведены визуальный осмотр кожи, цитологический анализ пузырной жидкости, общий и биохимический анализы крови, генетическое исследование.

Результаты. При физикальном осмотре кожи был проведен дифференциальный диагноз с инфекционным, токсико-аллергическим дерматитами, буллезным эпидермолизом и линейным IgA-зависимым дерматозом у детей. Решающее значение в постановке диагноза принадлежало генетическому исследованию, после проведения которого была выявлена делеция экзонов 4—10 гена IKVKG, что подтвердило синдром Блоха — Сульцбергера.

Заключение. Новорожденные с везикуло-буллезными высыпаниями, поступающие в отделение патологии новорожденных и наблюдаемые неонатологами, требуют тщательного обследования, обязательной консультации дерматолога с целью определения дальнейшей тактики ведения.

Ключевые слова: синдром Блоха — Сульцбергера, везикуло-буллезные, веррукозные высыпания.

Конфликт интересов: авторы заявляют об отсутствии потенциального конфликта интересов, требующего раскрытия в данной статье.

Для цитирования: Краснова Н.В., Чернова Т.А., Алексеева И.В., Гималиева Г.Г., Сеницына Л.Г., Мисякова Т.Ю. Клинический случай синдрома Блоха — Сульцбергера. Вестник дерматологии и венерологии. 2020; 96 (3): 00–00. <https://doi.org/10.25208/vdv1117>

Clinical case of Bloch — Sulzberger syndrome

Nadezhda V. Krasnova¹, Tatyana A. Chernova², Irina V. Alekseeva¹, Gelia G. Gimalieva¹, Larisa G. Sinitsyna^{1*}, Tatiana Yu. Misyakova¹

¹ BI of the Chuvash Republic “Republican Dermatovenereologic Dispensary” of the Ministry of Health of the Chuvash Republic st. Pirogova, 6, Cheboksary, 428015, Russian Federation

² State Autonomous Institution of the Chuvash Republic of Continuing Professional Education “Institute for Advanced Medical Studies” of the Ministry of Health of the Chuvash Republic Mikhail Sespel st. bld, 27, Cheboksary, 428018, Russian Federation

Purpose. To present a clinical case of Bloch — Sulzberger syndrome.

Material and methods. The examinations were performed to diagnose the disease: a visual examination of the skin, cytological analysis of the gallbladder fluid, general and biochemical blood tests, genetic research.

Results. During a visual examination of the skin, a differential diagnosis was made with infectious dermatitis, toxic-allergic dermatitis, epidermolysis bullosa and linear IgA-dependent dermatosis in children. Crucial in the diagnosis belonged to a genetic study, after which a deletion of exons 4—10 of the IKBKG gene was detected, which confirmed Bloch — Sulzberger syndrome.

Conclusion. Newborns with vesicle-bullous rashes entering the neonatal pathology department and observed by neonatologists require a thorough examination, a mandatory consultation of a dermatologist in order to determine further management tactics.

Keywords: Bloch — Sulzberger syndrome, vesiculo-bullous, verrucous rashes.

Conflict of interest: the authors state that there is no potential conflict of interest requiring disclosure in this article.

For citation: Nadezhda V. Krasnova, Tatyana A. Chernova, Irina V. Alekseeva, Gelia G. Gimalieva, Larisa G. Sinitsyna, Tatiana Yu. Misyakova. Clinical case of Bloch — Sulzberger syndrome. *Vestnik Dermatologii i Venerologii*. 2020; 96 (3): 00–00. <https://doi.org/10.25208/vdv1117>

Актуальность. Недержание пигмента (НП), или синдром Блоха — Сульцбергера — редкий генодерматоз (1:75 000), поражающий кожу, центральную нервную систему, глаза и костную систему [1—5]. Характерно X-сцепленное доминантное наследование, в 97% случаев болеют представители женского пола [6—8]. Необходимо знание его клинических особенностей для дифференциальной диагностики с другими дерматозами [9—11]. Приводится описание клинического случая синдрома Блоха — Сульцбергера у ребенка в возрасте 1 месяца.

Цель работы — представление клинического случая синдрома Блоха — Сульцбергера.

Материал и методы. Родители больной М. в возрасте 1 месяца обратились к дерматологу БУ «РКВД» с жалобами на высыпания на верхних и нижних конечностях у ребенка, которые беспокоят со 2-х суток жизни. Из анамнеза известно, что ребенок от 2-й беременности, 1-я беременность закончилась родами, ребенок женского пола, со слов родителей высыпания подобного характера не беспокоили. Беременность протекала без особенностей. Роды срочные, естественным путем. Масса ребенка при рождении 3254 г, рост — 53 см, состояние расценивалось как удовлетворительное. На 2-е сутки жизни кожа приобрела ярко-розовый цвет, на верхних и нижних конечностях появились сгруппированные везикулы диаметром от 0,5 до 1 см с серозным содержимым, расположенные преимущественно по линиям Блашко (рис. 1). Ребенок переведен в отделение патологии новорожденных с диагнозом: внутриутробная инфекция, генерализованная форма, герпетической этиологии. Получала антибактериальные, противовирусные, антигистаминные препараты. Мама отмечала отсутствие эффекта проводимой терапии. Ребенок через 3 недели был переведен на амбулаторное лечение с подозрением на перенесенный синдром Лайелла. Родители ребенка отказались от проведения биопсии кожи и взятия материала для морфологического исследования.

Для диагностики заболевания были проведены: визуальный осмотр кожи, цитологический анализ пузырной жидкости, общий и биохимический анализы крови, генетическое исследование.

Результаты и обсуждение

Визуальный осмотр кожи. Поражение кожи имеет распространенный характер. На коже нижних и верхних конечностей преимущественно по линиям Блашко на ярко-эритематозном фоне отмечаются множественные линейно расположенные веррукозные высыпания размером от 0,3 до 1,5 см, единичные везикулы размером от 0,3 до 0,5 см с гладкой напряженной крышкой, с серозным содержимым (рис. 2). Симптом Никольского отрицательный. Придатки кожи без аномалий. Пациентке был поставлен предварительный диагноз: синдром Блоха — Сульцбергера, веррукозная стадия.

При исследовании цитологического состава пузырной жидкости клетки Тцанка не были обнаружены, эозинофилия 0%. При биохимическом анализе крови отмечено повышение АЛТ 98,0 ЕД/л (нормальное значение 1,0—35,0), повышение АСТ 80,0 ЕД/л (15,0—60,0), билирубин прямой 3,0 мкмоль/л (0,1—5,1), билирубин общий 11,0 мкмоль/л (1,7—20,5). При проведении общего анализа крови: эритроциты $4,6 \cdot 10^{12}$ клеток/л, гемоглобин 152 г/л, лейкоциты $7,8 \cdot 10^9$ /л, эозинофилы 7%, нейтрофилы палочкоядерные 2%, сегментоядерные 54%, лимфоциты 29%, моноциты 3%.



Рис. 1. Правая нижняя конечность пациентки М. с синдромом Блоха — Сульцбергера, островоспалительная стадия, возраст 2 дня. Множественные везикуло-буллезные высыпания на эритематозном фоне

Fig. 1. The right lower limb of patient M. with Bloch — Sulzberger syndrome, acute inflammatory stage, age 2 days. Multiple vesicular-bullous rashes on an erythematous background



Рис. 2. Правая нижняя конечность пациентки М. с синдромом Блоха — Сульцбергера, веррукозная стадия, возраст 1 месяц. Веррукозные высыпания на эритематозном фоне, единичные везикулы

Fig. 2. The right lower limb of patient M. with Bloch — Sulzberger syndrome, acute verrucous stage, age 1 month. Verrucous eruptions on an erythematous background, single vesicles

Дифференциальный диагноз был проведен с инфекционным, токсико-аллергическим дерматитом, буллезным эпидермолизом и линейным IgA-зависимым дерматозом у детей.

Инфекционный и токсико-аллергический дерматиты были исключены в связи с отсутствием характерной для них клинической картины и положительной динамики от лечения антибактериальными и противовирусными препаратами. Для дифференциального диагноза с буллезным эпидермолизом и линейным IgA-зависимым дерматозом у детей было проведено генетическое исследование.

При генетическом исследовании была выявлена делеция экзонов 4—10 гена IKBKG, что подтвердило синдром Блоха — Сульцбергера.

Ребенок получал местное антибактериальное лечение с целью профилактики присоединения бактериальной инфекции. Также были назначены противовоспалительные кремы.

При повторном осмотре в возрасте 3 месяцев на месте регрессировавших веррукозных элементов развилась коричневая пигментация в виде полосок и завихрений, напоминающих «брызги грязи», что соответствовало пигментной стадии синдрома Блоха — Сульцбергера (рис. 3).

При консультации специалистов (невролога, офтальмолога, кардиолога) сопутствующей патологии не выявлено, что является благоприятным прогнозом для жизни и здоровья. В профилактических целях в случае планирования последующей беременности в данной семье необходимо проведение медико-генетического консультирования для определения степени риска рождения следующего ребенка с подобной патологией.

Заключение. Новорожденные с везикуло-буллезными высыпаниями, поступающие в отделение патологии новорожденных и наблюдаемые неонатологами,

требуют тщательного обследования, обязательной консультации дерматолога с целью постановки диагноза и определения дальнейшей тактики ведения. ■



Рис. 3. Правая нижняя конечность пациентки М., возраст 3 месяца, с синдромом Блоха — Сульцбергера, стадия гиперпигментации. На месте регрессировавших очагов развилась пигментация коричневого цвета в виде полосок и завихрений

Fig. 3. Patient M. — right lower limb, age 3 month, Bloch — Sulzberger syndrome, stage of hyperpigmentation. In place of the regressed lesions, brown pigmentation in the form of stripes and swirls has developed

Литература/References

1. Aradhya S. A recurrent deletion in the ubiquitously expressed NEMO (IKK- γ) gene accounts for the vast majority of incontinentia pigmenti mutations. *Hum Mol Genet.* 2001; 10: 2171—2179.
2. Bachevalier F. Atteinte neurologique létale au cours d'une incontinentia pigmenti. *Ann Dermatol Venerol.* 2003; 130: 1139—1142.
3. Berlin A.L. Incontinentia pigmenti: a review and update on the molecular basis of pathophysiology. *J Am Acad Dermatol.* 2002; 47: 169—187.
4. Brown K.D. The roles of the classical and alternative nuclear factor-kappa B pathways: potential implications for autoimmunity and rheumatoid arthritis. *Arthritis Res Ther.* 2008; 10: 212.
5. Chelly J. Genetics and pathophysiology of mental retardation. *Eur J Hum Genet.* 2006; 14: 701—713.
6. Cheng L.E. Persistent systemic inflammation and atypical enterocolitis in patients with NEMO syndrome. *Clin Immunol.* 2009; 132: 124—131.
7. Chiurazzi P. XLMR genes: update 2007. *J Eur J Hum Genet.* 2008; 16: 422—434.
8. Fiorillo L. Bilateral cerebrovascular accidents in incontinentia pigmenti. *Pediatr Neurol.* 2003; 29: 66—68.
9. Fusco F. Molecular analysis of the genetic defect in a large cohort of IP patients and identification of novel NEMO mutations interfering with NF- κ B activation. *Hum Mol Genet.* 2004; 13: 1763—1773.
10. Fusco F. Alterations of the IKBKG locus and diseases: an update and a report of 13 novel mutations. *Hum Mutat.* 2008; 29: 595—604.
11. Fusco F. Genomic architecture at the Incontinentia Pigmenti locus favours de novo pathological alleles through different mechanisms. *Hum Mol Genet.* 2012; 21: 1260—1271.

Информация об авторах

Надежда Васильевна Краснова — главный врач Бюджетного учреждения «Республиканский кожно-венерологический диспансер» Министерства здравоохранения Чувашской Республики

Татьяна Алексеевна Чернова — к.м.н., заслуженный врач Российской Федерации, заведующая курсом дерматовенерологии ГАУ ЧР ДПО «Институт усовершенствования врачей» Министерства здравоохранения Чувашской Республики

Ирина Валерьевна Алексеева — заместитель главного врача по КЭР Бюджетного учреждения «Республиканский кожно-венерологический диспансер» Министерства здравоохранения Чувашской Республики

Гелия Гарефетдиновна Гималиева — заведующая консультативно-диагностическим отделением Бюджетного учреждения «Республиканский кожно-венерологический диспансер» Министерства здравоохранения Чувашской Республики

Лариса Геннадьевна Синицына — врач консультативно-диагностического отделения Бюджетного учреждения «Республиканский кожно-венерологический диспансер» Министерства здравоохранения Чувашской Республики, ответственный за переписку автор, e-mail: Laricasiniczyzna@yandex.ru, тел.: 89279901244

Татьяна Юрьевна Мисякова — врач консультативно-диагностического отделения Бюджетного учреждения «Республиканский кожно-венерологический диспансер» Министерства здравоохранения Чувашской Республики

Information about the authors

Nadezhda V. Krasnova — Chief Physician of the Budgetary Institution "Republican Dermatovenerologic Dispensary" of the Ministry of Health of the Chuvash Republic

Tatyana A. Chernova — Candidate of Medical Sciences, Honored Doctor of the Russian Federation, Head of the Dermatovenerology Course at State Autonomous Institution of the Chuvash Republic of Additional Professional Education "Institute for Advanced Medical Education" of the Ministry of Health of the Chuvash Republic

Irina V. Alekseeva — Deputy Chief Physician for clinical expert work of the Budgetary Institution "Republican Dermatovenerologic Dispensary" of the Ministry of Health of the Chuvash Republic

Gelia G. Gimalieva — Head of the Consultative and Diagnostic Department of the Budgetary Institution "Republican Dermatovenerologic Dispensary" of the Ministry of Health of the Chuvash Republic

Larisa G. Sinitsyna — Physician of the consultative and diagnostic department of the Budgetary Institution "Republican Dermatovenerologic Dispensary" of the Ministry of Health of the Chuvash Republic, the author responsible for correspondence, e-mail: Laricasiniczyzna@yandex.ru, tel.: 89279901244

Tatiana Y. Misyakova — Physician of the Consultative and Diagnostic Department of the Budgetary Institution "Republican Dermatovenerologic Dispensary" of the Ministry of Health of the Chuvash Republic