

Уфимцева М.А., Стародубцева О.С., Лях В.Д., Рогожина Л.П., Бочкарев П.Ю., Симонова Н.В. // Вестник Уральского государственного медицинского университета. 2018. № 3. С. 61-64.

7. Уфимцева М.А. Опыт использования дистанционных образовательных технологий в системе последипломого образования / Уфимцева М.А.// Здравоохранение Российской Федерации. 2016. Т. 60. № 6. С. 329-331.

8. Peleg K., Rozenfeld M., Dolev E. Children and terror casualties receive preference in ICU admissions // Disaster Med. Public Health Prep. 2012, Mar. Vol. 6, N 1. P. 14–19

УДК 616.5-003.829.5-071(045)

**Павлова А.В., Антонова С.Б., Захаров М.А.
СИНДРОМ БЛОХА-СУЛЬЦБЕРГЕРА: ОПИСАНИЕ
КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ**

Кафедра дерматовенерологии и безопасности жизнедеятельности
Уральский государственный медицинский университет
Екатеринбург, Российская Федерация

**Pavlova A.V., Antonova S.B., Zakharov M.A.
BLOCH-SULZBERGER SYNDROME: A DESCRIPTION OF THE
CLINICAL CASE.**

Department of dermatovenereology and life safety
Ural state medical university
Yekaterinburg, Russian Federation

E-mail: pavlova.anneta@gmail.com

Аннотация. В статье приводится описание клинического случая синдрома недержания пигмента (синдром Блоха-Сульцбергера) – редкого генодерматоза, характеризующегося своеобразными стадийными изменениями кожи и ее придатков в сочетании с патологией нервной, опорно-двигательной системы и органа зрения. Проведено клиническое наблюдение за пациенткой в возрасте 5 лет.

Annotation. The article describes the clinical case of Bloch-Sulzberger syndrome, a rare genodermatosis, characterized by specific phasic changes in the skin and appendages of skin in conjunction with pathologies of nervous, locomotor and visual systems. We report our clinical observation of 5-years-old female patient.

Ключевые слова: синдром Блоха-Сульцбергера, недержание пигмента, генодерматоз, нарушения пигментации кожи.

Key words: Bloch-Sulzberger syndrome, incontinentia pigmenti, genodermatosis, skin pigmentation disorders.

Введение

Недержание пигмента (синдром Блоха—Сульцбергера) – системный меланобластоз, характеризующийся специфическими стадийными изменениями кожи в сочетании с поражением центральной нервной системы, волос, ногтей, глаз, зубов, костно-мышечного аппарата, встречающийся с частотой 1:91 000 [1—3]. Пациент с данной патологией впервые был продемонстрирован в 1906 г. А. Garrod. Позже В. Bloch (1925) и его ученик М. Sulzberger (1928), описав клинические проявления, дали название болезни – недержание пигмента, в последствие именами ученых был назван данный синдром [2, 3]. По мнению исследователей, возможными причинами синдрома недерзания пигмента могут быть: травмы, вирусные инфекции матери во время беременности, нестабильность хромосом, аутоиммунные нарушения, приводящие к повреждению клеток эктодермального происхождения, имеющих аномальные поверхностные антигены [1, 2, 4]. Около 85,0% пациентов имеют мутацию в гене NEMO, которая исключает его активность. В норме активированный ген NEMO защищает клетки от преждевременной гибели путем апоптоза, вызванного ФНО- α . Наследование дерматоза доминантное, Х-сцепленное с внутриутробной гибелью плодов мужского пола, поэтому болеют практически исключительно девочки [1, 5]. Выявление патологии у мальчиков расценивают как развитие спонтанной мутации [6]

Клиническая картина в своем развитии проходит четыре стадии.

I стадия – (воспалительная или везикуло-буллезная) характеризуется появлением пузырьков, пузырей, эритематозных хуртикарподобных распространенных высыпаний сразу после рождения или в первые 2 недели жизни ребенка. Высыпания разрешаются и одновременно появляются вновь. Из лабораторных показателей обращает на себя внимание эозинофилия в общем анализе крови и содержанием пузырей [1]. Диагностика синдрома недерзания пигмента в данной стадии порой бывает достаточно сложной [6, 7].

II стадия (веррукозная) – развивается обычно в возрасте 2–3 мес, иногда даже без предшествующих изменений кожи, и характеризуется появлением узелков с гиперкератотическими веррукозными разрастаниями. На ладонях и подошвах может быть выраженный гиперкератоз [1].

III стадия (гиперпигментация) – обычно диагностируется в 5–6 мес. Для нее характерно появление пигментных пятен с сетчатым ветвистым рисунком коричневатого-желтого или сероватого цвета с четкими границами, которые обычно сравнивают с «брызгами грязи», «завихрениями», «звездчатым узором» [1, 2].

IV стадия (гипопигментация и атрофия) – очаги гиперпигментации сменяются очагами гипопигментации, иногда с поверхностной атрофией.

Клиническое наблюдение

Под нашим наблюдением находилась девочка, 5 лет, мать пациентки обратилась на прием к врачу-дерматовенерологу консультативно-диагностической поликлиники ОДКБ №1 с жалобами на высыпания на коже туловища, верхних, нижних конечностей.

Anamnesisvitalis: девочка от I беременности, протекавшей на фоне ОРВИ и угрозы прерывания беременности в I триместре. Роды срочные в 39 недель, самостоятельные, масса при рождении 3250 г., рост 52 см. Вскармливание грудное.

Наследственность. У матери пациентки наблюдались симптомы нарушения пигментации в раннем детском возрасте и очаги депигментации и атрофии на коже голеней в настоящее время, диагноз «Синдром Сульцбергера-Блоха» матери был верифицирован во взрослом периоде.

Anamnesismorbi: Кожные проявления синдрома Блоха-Сульцбергера с рождения в виде пузырьков, эрозий на коже, туловища, конечностей. Врачи-неонатологи расценили кожный процесс I стадии редкого дерматоза как герпетическую инфекцию, девочка получала лечение противовирусными препаратами без эффекта. В 2014 году врачом-дерматовенерологом консультативно-диагностической поликлиники ОДКБ №1 заподозрен синдром Сульцбергера-Блоха (III стадия), девочка была направлена на консультацию к врачу-генетику. В клинко-диагностическом центре «Охрана здоровья матери и ребенка» г. Екатеринбурга подтвержден диагноз «Синдром Сульцбергера-Блоха». С 2014 года находится на диспансерном учете у врача-дерматовенеролога консультативно-диагностической поликлиники ОДКБ №1. За прошедший год кожный процесс стабильный, без динамики.

Statusspecialis: Кожный процесс распространенный, асимметричный. На коже боковой поверхности туловища справа, задней поверхности правого бедра вдоль нервных стволов – очаги пигментации с сетчатым ветвистым рисунком желто-коричневого цвета с четкими границами (по типу «брызги грязи»). На коже тыльной поверхности левой стопы – гиперкератотические папулы линейной формы розового цвета. Слизистые оболочки, волосы, ногти не изменены, аномалий скелета не выявлены, отставания в психомоторном развитии не наблюдается. В 2018 году пациентка была проконсультирована неврологом и офтальмологом, патологии со стороны нервной системы и органа зрения выявлено не было.

Клинический диагноз: Q82.3 Синдром Блоха-Сульцбергера (синдром недержания пигмента), III стадия (пигментная)

Пациентке рекомендовано повторная консультация и обследование у невролога и офтальмолога для исключения патологии со стороны других органов эктодермального происхождения. В качестве наружного лечения на очаги с гиперкератозом назначен эмолиент в виде крема с 2% мочевиной, применение в течение 1 месяца. Рекомендовано дальнейшее диспансерное наблюдение у врача-дерматовенеролога.



Рис 1. Синдром Блоха-Сульцбергера.

/Пигментная стадия.



Рис 2. Синдром Блоха-Сульцбергера.

Пигментная стадия.



Рис 3. Синдром Блоха-Сульцбергера.

Веррковзная стадия.

Интерес данного клинического случая обусловлен четким развитием заболевания в семье только у девочек, наличием у ребенка веррукозных высыпаний наряду с имеющимися очагами гиперпигментации, что подтверждает данные некоторых авторов о возможном сочетании признаков разных стадий синдрома Блоха – Сульцбергера, а также наличие только кожных проявлений, без поражения других органов и систем эктодермального происхождения. Критериями диагностики синдрома недержания пигмента в данном случае являлись: анамнестические данные (наличие диагноза «Синдром Блоха-Сульцбергера» у матери девочки), появление вначале везикулезных, а затем гиперкератотических высыпаний на коже, очагов гиперпигментации, а также медико-генетическое подтверждение диагноза.

Выводы

Описанный нами клинический случай, безусловно, представляет большой интерес для практикующих врачей различных специальностей: врачей-неонатологов, врачей-инфекционистов, врачей-дерматовенерологов. Для врачей, осуществляющих дифференциально-диагностический поиск при первичной диагностике данного редкого дерматоза следует руководствоваться следующими критериями: отсутствие зуда и распространения процесса по коже исключает ветряную оспу, отсутствие унилатеральности в характере сыпи исключает возможность опоясывающего герпеса, отсутствие зуда и расположение везикул по линиям Блашко исключает детский акропустилез, время дебюта болезни и характер морфологии элементов исключает токсическую эритему новорожденных. Стоит отметить, что системные проявления синдрома Блоха–Сульцбергера обнаруживаются чаще, чем их отсутствие, однако у представленной пациентки они выявлены не были. Врачам-дерматовенерологам, важно понимать, что факт наличия или отсутствия системных проявлений заболевания не является ни диагностическим признаком, ни критерием исключения данного редкого генодерматоза.

Список литературы:

1. Berlin A.L. Incontinentiapiigmenti: a review and update on the molecular basis of pathophysiology / A.L. Berlin, A.S. Paller, L.S. Chan // J. Am. Acad. Dermatol. – 2002. – № 47. – P. 169-187
2. Prevalence of rare diseases: Bibliographic data // Orphanet Report Series. – 2012. – № 1.
3. Smahi A. Genomic rearrangement in NEMO impairs NF- κ B activation and is a cause of incontinentiapiigmenti / A. Smah, G. Courtoi, P. Vabres [et al.] // Consortium Nature. – 2000. – № 405. – P. 466-472.
4. Каламкарян А.А. Клиническая дерматология: редкие и атипичные дерматозы // А.А. Каламкарян, В.Н. Мордовцев, Л.Я. Трофимова. – Ереван: Айа стан. - 1989. – 336 с.
5. Мордовцев В.Н. Наследственные болезни и пороки развития кожи: Атлас / В.Н. Мордовцев, В.В. Мордовцева, В.В. Мордовцева - М.: Наука. - 2004. – С. 146-148.

6. Соколовский Е.В. Дерматовенерология: учебник / Е.В. Соколовский, Г.Н. Михеев, Т.В. Крвсносельских [и др.] // Санкт-Петербург: СпецЛит. - 2017. – 687 с.

7. Уфимцева М.А. Внедрение балльно-рейтинговой системы в ординатуре на клинической кафедре / М.А. Уфимцева, Ю.М. Бочкарев, И.Ф. Вишневская // Высшее образование в России. - 2014. - № 7. - С. 157-159.

УДК 616.891.6.

**Паскевич П.В., Безукладнова А.А., Шубина А.С., Бочкарев Ю.М.
КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ПАТОМИМИИ В ПРАКТИКЕ ВРАЧА-
ДЕРМАТОВЕНЕРОЛОГА**

Кафедра дерматовенерологии и безопасности жизнедеятельности
Уральский государственный медицинский университет
Екатеринбург, Российская Федерация

Paskevich P.V., Bezukladnova A.A., Shubina A.S., Bochkarev Y.M.

**CLINICAL CASE OF PATHOMIMIA IN THE
DERMATOVENEROLOGIST'S PRACTICE**

Department of dermatovenereology and life safety
Ural state medical university
Yekaterinburg, Russian Federation

E-mail: polinapa97@gmail.com

Аннотация. Патомимии - группа аутодеструктивных заболеваний кожи относится к психическим расстройствам с проекцией симптомов на кожу, и среди всего спектра психодерматологической патологии изучена в наименьшей степени. Изучение данного заболевания является необходимым и актуальным, особенно для такой современной, находящейся на стыке дерматологии и клинической психиатрии, области как психодерматология.

Annotation. Pathomimia - a group of auto-destructive skin diseases refers to mental disorders with the projection of symptoms on the skin, and among the entire spectrum of psychodermatological pathology is studied to the least extent. The study of this disease is necessary and relevant, especially for such a modern, located at the junction of dermatology and clinical psychiatry, an area such as psychodermatology.

Ключевые слова: патомимия, аутодеструкция, психогенные экскорации, искусственный дерматит.

Key words: pathomimia, autodestruction, psychogenic excoriation, artifact dermatitis.

Введение