

© КОЛЛЕКТИВ АВТОРОВ, 2014  
УДК 617.7-02:616.5-003.829.8-053.1-036.1

Коголева Л.В., Белова М.В., Демченко Е.Н., Тарасенков А.О.

## ГЛАЗНЫЕ ПРОЯВЛЕНИЯ СИНДРОМА БЛОХА—СУЛЬЦБЕРГЕРА У ДЕТЕЙ

ФГБУ «Московский НИИ глазных болезней им. Гельмгольца» Минздрава России, 105062, Москва, РФ

Представлены данные клинического обследования 3 детей разного возраста с офтальмологическими проявлениями синдрома Блоха—Сульцбергера. Установлено, что данная глазная патология выявляется уже в раннем постнатальном возрасте и проявляется наличием периферических аваскулярных зон сетчатки с изменениями ретинальных сосудов. Офтальмологические проявления синдрома в отдаленном периоде отличаются выраженным полиморфизмом клинических изменений, различными клиническими и функциональными исходами, поэтому необходимо обязательное офтальмологическое обследование в ранние сроки жизни и диспансерное наблюдение детей с синдромом Блоха—Сульцбергера.

**Ключевые слова:** синдром Блоха—Сульцбергера; дети; наследственные болезни; отслойка сетчатки

Kogoleva L.V., Belova M.V., Demchenko E.N., Tarasenkov A.O.

## OCULAR MANIFESTATIONS OF BLOCH-SULZBERGER SYNDROME

The Helmholtz Moscow Research Institute of Eye Diseases, 105062, Moscow, Russian Federation

Clinical examination data of three various ages children with Bloch-Sulzberger syndrome ophthalmic manifestations are presented. It was found that this ocular pathology detects in early postnatal age and manifests with the presence of peripheral retinal avascular zones and retinal vessels changes. The long-term ophthalmic manifestation of the syndrome may have different clinical changes, various clinical and functional outcome that determines the necessity for compulsive ophthalmological examination in the early stages and dispensary observation of children with Bloch-Sulzberger syndrome.

**Key words:** Bloch-Sulzberger syndrome; children; hereditary diseases; retinal detachment

**Введение.** В последние годы педиатрами отмечается рост наследственных болезней и синдромов у детей с сочетанными патологическими изменениями со стороны кожи, других органов и систем. Нередко такие пациенты длительное время наблюдаются у врача той специальности, в рамках которой находятся наиболее превалирующие изменения организма ребенка, а патология других органов остается вне поля зрения специалистов и недооценивается педиатрами.

Одним из таких синдромов является синдром Блоха—Сульцбергера, при котором в процесс вовлекаются различные органы и системы организма, и дети попадают под наблюдение врачей различных специальностей — дерматологов, неврологов, педиатров и др. Офтальмологическая патология при этом синдроме мало изучена и ей не уделяется достаточно внимания [1—3].

Синдром Блоха—Сульцбергера или недержание пигмента (генодерматоз или меланобластоз) — наследственное поражение кожи с генерализованной экто- и мезодермальной дисплазией. Недержание пигмента связано с тем, что базальные клетки эпидермиса не способны удерживать пигмент (меланин), в результате чего он скапливается в меланофорах дермы и межклеточных пространствах, образуя специфическую картину окраски кожных покровов («брызги грязи»).

Синдром впервые был описан A. Garrod в 1906 г. Более подробное описание клинических наблюде-

ний представили В. Bloch в 1926 г. и М. Sulzberger в 1927 г.

Частота встречаемости синдрома составляет 1:91 000, описано более 650 случаев. Ген синдрома локализован на хромосоме Xq27-q28, не исключается роль мутации в сегменте Xp11 и Xq21 для других фенотипов. Тип наследования расценивается как сцепленный с X-хромосомой [4, 6]. Заболевание обычно летально для лиц мужского пола, поэтому среди живущих людей с этим заболеванием девочки составляют более 90%.

Для синдрома Блоха—Сульцбергера характерно сочетание кожных и внекожных аномалий.

В клиническом течении заболевания выделяют 4 стадии: буллезную, или везикулезную (воспалительную), гипертрофическую, пигментную и атрофическую [1, 4].

Кожные изменения наблюдаются у детей при рождении или в первые недели жизни. В начале заболевания появляются эритематозно-везикулезные высыпания, локализованные преимущественно линейно на сгибательной поверхности конечностей и боковых поверхностях туловища (1-я стадия).

2-я стадия — гипертрофическая. На инфильтрированном основании появляются бородавчатые папулы и бляшки, расположенные или симметрично, или беспорядочно.

3-я стадия — пигментная, характеризуется наличием пятен коричнево-желтого цвета, сравнимых с брызгами грязи или следами отлива волн.



Рис. 1. Эритематозно-везикулезные высыпания на коже рук ребенка А., 2 мес.

4-я стадия — появление участков депигментации и слабовыраженной атрофии. Стадии высыпаний не всегда сохраняются.

У некоторых детей клиническая картина болезни ограничивается поражением кожи и ее придатков с постепенным регрессом вплоть до исчезновения в период полового созревания, что характеризует легкое течение болезни.

Тяжелое течение заключается в полисистемном поражении, прежде всего, нервной системы. Отмечается микроцефалия, гидроцефалия, менингит, эпилепсия и др. Важным признаком являются аномалии зубов в виде изменения цвета эмали, микродентии, диастемы и отсутствия отдельных зубов. Наблюдаются изменения скелета, костей черепа, могут отмечаться нарушения внутренних органов.

Изменения со стороны глаз встречаются у 35—77% больных и могут включать косоглазие, нистагм, атрофию зрительного нерва, аномалии угла передней камеры, аваскулярные зоны сетчатки с неоваскуляризацией или без нее, ретинальные кровоизлияния, ретролентальную фиброплазию, тракционную отслойку сетчатки [2, 3, 5].

**Цель работы:** ознакомить практикующих врачей-офтальмологов с проявлениями синдрома Блоха-Сульцбергера — редкого синдромного заболевания.

За период с октября по декабрь 2013 г. в отделе патологии глаз у детей обследовано 3 ребенка



Рис. 2. Изменения пигментации кожи ног по типу «брызг грязи» ребенка А., 1 г. 6 мес.



Рис. 3. Глазное дно правого глаза ребенка А., 1 г. 6 мес: очаг в парамакулярной области с преретинальной пленкой.

женского пола с различными офтальмологическими проявлениями синдрома Блоха-Сульцбергера, результаты обследования которых представлены в данной статье.

**Пример 1.** Ребенок А., 1 г. 6 мес., поступил в отдел патологии глаз у детей МНИИ глазных болезней им. Гельмгольца с диагнозом: правый глаз — здоров, левый — фиброз стекловидного тела, отслойка сетчатки. Из анамнеза известно, что ребенок родился в срок на 41-й неделе гестации с массой тела 2900 г. Мама ребенка соматически здорова, беременность первая, протекавшая с гестозом во второй половине. С рождения на коже туловища и конечностей ребенка отмечались эритематозно-везикулезные высыпания (рис.1), на месте которых в последующем образовались участки атрофии кожи с серовато-коричневой пигментацией в виде «брызг» и полос — симптом «разбрызгивания грязи» (рис. 2). С 4-х мес появился нистагм и косоглазие левого глаза. В возрасте 1 г.

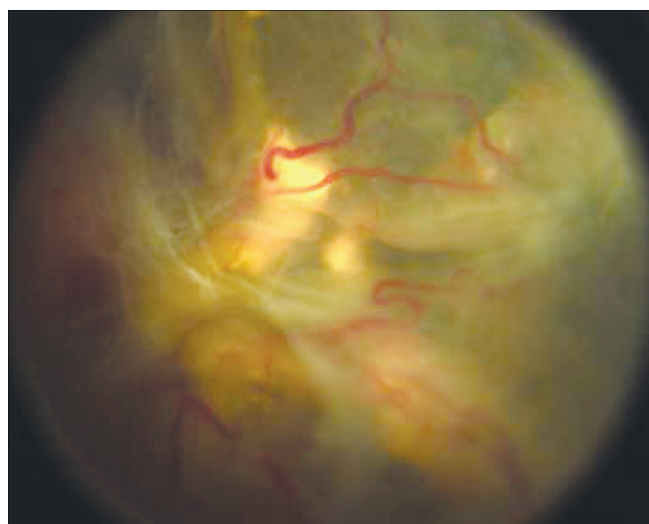


Рис. 4. Левый глаз ребенка А., 1 г. 6 мес: воронкообразная отслойка сетчатки.



Рис. 5. Пигментация в области подмышечных впадин у ребенка Г., 10 лет.



Рис. 6. Очаги аллопеции на затылке ребенка Г., 10 лет.

3 мес при офтальмологическом осмотре по месту жительства выявлено подозрение на внутриглазное образование, ребенок направлен на консультацию в онкоцентр, а затем в медико-генетическую консультацию, где был поставлен диагноз «синдром Блоха-Сульцбергера».

При поступлении в отдел патологии глаз у детей на правом глазу определялось предметное зрение (не менее 0,05), миопическая рефракция (сфера -1,5 дптр), передний отрезок глаза и среды без патологических изменений. При обследовании на педиатрической ретинальной камере RetCam Shattle в условиях мидриаза в парамакуле по ходу нижне-темпоральной сосудистой аркады выявлен белесоватый хориоретинальный очаг размером  $\frac{1}{4}$  диаметра диска зрительного нерва, с четкими границами и преретинальной полуфиксированной пленкой (рис. 3). Другой патологии на глазном дне не обнаружено. В результате ультразвукового исследования акустической патологии на правом глазу не выявлено. Регистрировалась субнормальная общая электроретинограмма (ЭРГ) и нормальная ритмическая ЭРГ, зрительные вызванные потенциалы (ЗВП) на предъявление вспышечных стимулов были в норме.

На левом глазу определялось только светоощущение, роговица была прозрачной, передняя камера равномерная, но глубина мельче средней, рисунок радужки сглажен, зрачок округлый, но ригидный. За прозрачным хрусталиком выявлены фиброзные изменения стекловидного тела в виде ретрохрусталиковой мембраны, более плотной в наружном отделе и с преретинальными тяжами. Исследования на RetCam Shattle показали наличие тотальной, практически воронкообразной, отслойки сетчатки тракционно-экссудативного характера с субретинальным экссудатом желтоватого цвета, расширенными и извитыми ретинальными сосудами (рис. 4). Общая и ритмическая ЭРГ не регистрировались, амплитуда компонента P100 ЗВП была снижена, а латентность удлинена по сравнению с правым глазом на 15 мс, что свидетельствует о выраженной дисфункции сетчатки и проводящих путей зрительного анализатора. Выраженные клинические изме-

нения и результаты функционального обследования на левом глазу ребенка определили неблагоприятный функциональный прогноз и некурабельность отслойки сетчатки.

**Пример 2.** Ребенок Г., 10 лет, поступил в отдел патологии глаз у детей с диагнозом: правый глаз — здоров, левый — периферическая витреоретинальная дистрофия, миопический астигматизм. Из анамнеза известно, что девочка родилась от нормально протекавшей беременности, в срок (40 недель гестации), с массой тела 2790 г. С рождения на коже ребенка отмечались эритематозно-везикулезные высыпания, которые в дальнейшем превратились в очаги пигментации в области подмышечных впадин (рис. 5). С рождения в медико-генетической консультации поставлен диагноз «синдром Блоха-Сульцбергера». Кроме остаточной пигментации на коже, у девочки отмечались очаги аллопеции в затылочной области головы (рис. 6), неправильный рост зубов (рис. 7), что характерно для данного синдрома.

Патология левого глаза выявлена с рождения и проявлялась рецидивирующими кровоизлияниями в стекловидное тело. Пациентка наблюдалась и лечилась по месту жительства. В возрасте 10 лет выявлены пролиферативные изменения на периферии сетчатки левого глаза, ребенок направлен на лечение в институт глазных болезней им. Гельмгольца.

При поступлении: острота зрения правого глаза 1,0, левого — 0,3 с коррекцией: цилиндр -1,5 дптр ось 170° — 0,6. На правом глазу в результате комплексного клиничко-функционального обследования патологии не выявлено. На левом глазу выявлено сходящееся косоглазие (15° по Гиршбергу), передний отрезок глаза не изменен, в стекловидном теле — пленчатая деструкция. При офтальмоскопии и исследовании на RetCam Shattle на глазном дне обнаружена тракционная деформация ретинальных сосудов в височную сторону, эктопия и гипоплазия макулы. На периферии сетчатки в темпоральном отделе определялись множественные преретинальные пленки, фиксированные к сетчатке, а за ними на крайней периферии имелись остаточные аваску-





Рис. 7. Неправильный рост зубов у ребенка Г., 10 лет.

лярные зоны (рис. 8). При обследовании флуоресцентной ангиографией (ФАГ) патологии со стороны пигментного эпителия на левом глазу не выявлено, а на границе с аваскулярной сетчаткой имелись зоны экстравазального выхода флуоресцеина из патологических сосудов (рис. 9). Общая и ритмическая ЭРГ на этом глазу были субнормальными, а вспышечные и паттерн-ЗВП — в норме.

На левом глазу проведена лазерная коагуляция аваскулярных зон сетчатки и отграничивающая в зоне прикрепления преретинальных тяжей. Ребенок взят под динамическое наблюдение.

Особый интерес представляет случай наблюдения ребенка с начальными патологическими проявлениями синдрома на глазном дне.

**Пример 3.** Ребенок Г., 3 недели жизни, направлен в НИИ глазных болезней им. Гельмгольца на консультацию из неонатального центра г. Москвы с диагнозом правого глаза: «ангиоматоз сетчатки»? Из анамнеза известно, что ребенок родился от нормально протекавшей беременности, срочных родов (на 40-й неделе гестации) с массой тела 2700 г, но с ас-

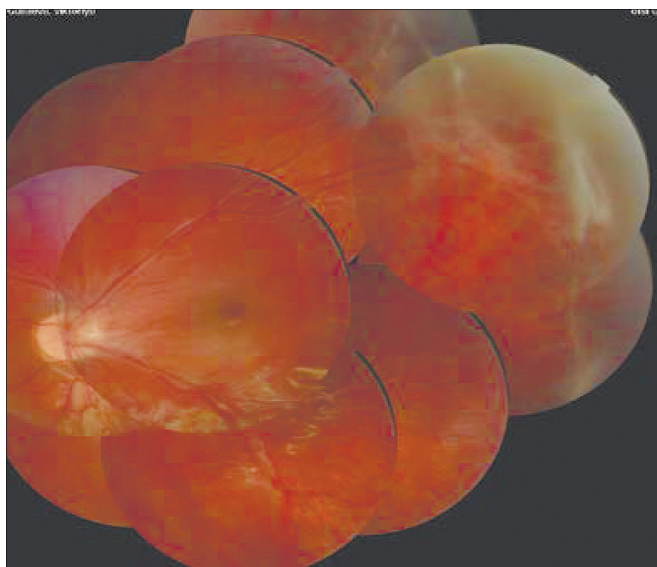


Рис. 8. Глазное дно левого глаза ребенка Г., 10 лет.

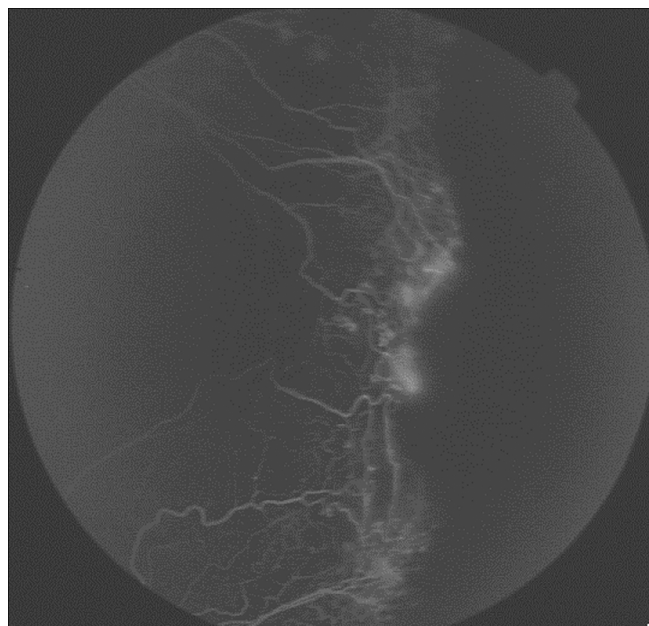


Рис. 9. ФАГ левого глаза ребенка Г.: аваскулярные зоны, экстравазальный выход флуоресцеина из патологических сосудов сетчатки перед аваскулярными зонами.

фиксией (обвитие пуповиной 2-й степени). Кожных изменений на момент осмотра не выявлено. При офтальмоскопии глазного дна на RetCam II на правом глазу выявлена аваскулярная зона сетчатки с височной стороны, с расширенными и извитыми сосудами, образующими аркады на границе с аваскулярной зоной (рис. 10). Для исключения синдромальной патологии ребенок был направлен в медико-генетическую консультацию, где ему был поставлен диагноз «синдром Блоха-Сульцбергера», но в дальнейшем ребенок наблюдался и получал лечение в другой клинике. Таким образом, изменения на глазном дне

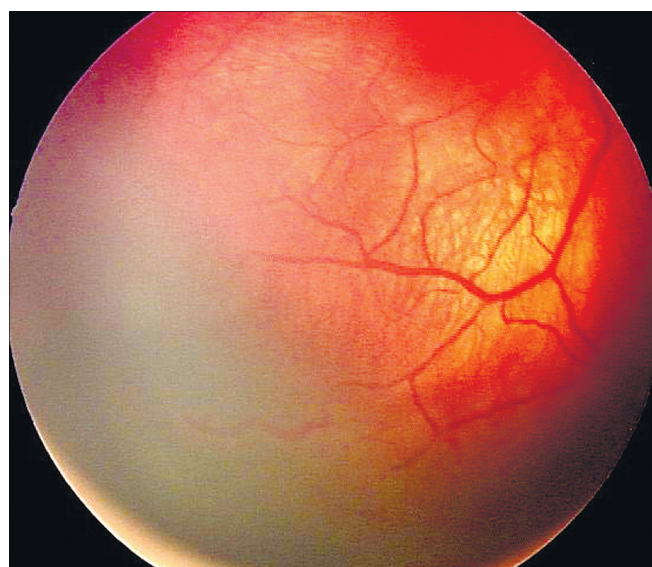


Рис. 10. Глазное дно правого глаза ребенка Г., 2 мес: аваскулярные зоны, расширенные и извитые ретинальные сосуды в нижне-темпоральном сегменте.



явились первым симптомом синдрома Блоха-Сультцбергера.

### Заключение

Для синдрома Блоха-Сультцбергера характерны патологические изменения глаз, причем эти изменения могут выявляться уже в раннем постнатальном возрасте, практически с рождения, а клинические проявления отличаются выраженным полиморфизмом, различным течением и исходами, что доказывает необходимость раннего офтальмологического обследования при подозрении на синдром.

В связи с особенностью клиники глазных проявлений синдрома, включающей наличие аваскулярных зон сетчатки, расширенных и извитых сосудов (при начальных изменениях), тракционных изменений ретинальных сосудов в заднем полюсе глаза и эктопию макулы, а также витреоретинальную пролиферацию на границе с аваскулярной сетчаткой, необходимо проводить дифференциальную диагностику с ретинопатией недоношенных, семейной экссудативной витреоретинопатией и другими пролиферативными заболеваниями. Данные анамнеза, комплексное обследование всех органов и систем, медико-генетическая консультация позволят правильно диагностировать заболевание и определять тактику лечения и динамического наблюдения.

### ЛИТЕРАТУРА

1. Воинов В.М., Новиков П.В., Казанцева Л.З. Синдром Блоха-Сультцбергера у детей. Российский вестник перинатологии и педиатрии. 1999; 5: 25—8.

2. Мосин И.М. Синдром Блоха—Сультцбергера (incontinentia pigmenti) В кн.: Аветисов С.Э., Кащенко Т.П., Шамшинова А.М., ред. Зрительные функции и их коррекция у детей: Руководство для врачей. М.: Медицина; 2005: 611—3.
3. Goldberg M., Custis P.H. Retinal and other manifestations of incontinentia pigmenti (Bloch-Sulzberger syndrome). *Ophthalmology*. 1993; 100 (11): 1645—54.
4. Hadj-Rabia S., Froidevaux D., Blodak N., Hamel-Teilac D., et al. Clinical study of 40 cases of incontinentia pigmenti. *Arch. Dermatol.* 2003; 139 (9): 1163—70.
5. Holmstrom G. Ocular manifestations of incontinentia pigmenti. *Acta Ophthalmol. Scand.* 2000. 78: 348—53.
6. Sefiani A., Abel L., Heuetz S. et al. The gene for incontinentia pigmenti is assigned to Xq 28. *Genomics*. 1989. 4: 427—9.

### REFERENCES

1. Voinov V.M., Novikov P.V., Kazantseva L.Z. The Bloch-Sulzberger syndrome in children. *Rossiyskiy vestnik perinatologii i pediatrii*. 199; 5: 25—8 (in Russian).
2. Mosin I.M. The Bloch-Sulzberger syndrome (incontinentia pigmenti). In: Avetisov S.E., Kaschenko T.P., Shamshinova A.M., red. Visual functions and their correction in children. Manual for physicians. Moscow: Meditsina; 2005: 611—3 (in Russian).
3. Goldberg M., Custis P.H. Retinal and other manifestations of incontinentia pigmenti (Bloch-Sulzberger syndrome). *Ophthalmology*. — 1993; 100 (11): 1645—54.
4. Hadj-Rabia S., Froidevaux D., Blodak N., Hamel-Teilac D., et al. Clinical study of 40 cases of incontinentia pigmenti. *Arch. Dermatol.* 2003; 139 (9): 1163—70.
5. Holmstrom G. Ocular manifestations of incontinentia pigmenti. *Acta Ophthalmol. Scand.* 2000. 78: 348—53.
6. Sefiani A., Abel L., Heuetz S. et al. The gene for incontinentia pigmenti is assigned to Xq 28. *Genomics*. 1989; 4: 427—9.

Поступила 04.02.14  
Received 04.02.14