

Ребенок с сыпью и эпилепсией



Рис. 1. Пациентка, 6 лет. На коже отмечаются множественные участки гиперпигментации — линейные, с «завихрениями», по типу «брызг грязи»

В первые дни после рождения у девочки появилась макуло-везикулярная сыпь. Девочка наблюдалась с диагнозом «Атопический дерматит», однако ни коррекция диеты, ни лекарственная терапия положительного эффекта не давала. Со второго полугодия жизни на месте высыпаний сформировались очаги гиперпигментации, которые сохраняются по настоящее время и имеют очень необычный вид (рис. 1). В возрасте 6 лет у девочки появились клонические судороги с подергиванием левых конечностей. У матери девочки имеются единичные очаги гиперпигментации, имеющие похожий вид. Младший брат пациентки здоров.

Вероятный диагноз?

1. Нейрофиброматоз I типа.
2. Атопический дерматит.
3. Мастоцитоз (пигментная крапивница).
4. Синдром Блоха–Сульцбергера, или семейная форма недержания пигмента.

Правильный ответ: 4. Синдром Блоха–Сулцбергера, или семейная форма недержания пигмента.

Сочетание кожных и неврологических проявлений характерно для такой болезни, как нейрофиброматоз I типа. Однако, кожные проявления нейрофиброматоза — это очаги гиперпигментации в виде пятен цвета «кофе с молоком», которые обычно имеют округлую или овальную форму, чаще встречаются на коже туловища, но их расположение не имеет характерного рисунка. Для постановки диагноза нейрофиброматоза требуется минимум два признака из перечисленных ниже: 6 и более пятен цвета «кофе с молоком» (для детей допубертатного возраста их диаметр должен быть не менее 5 мм); гиперпигментация в подмышечной или паховой области; 2 и более нейрофибромы или одна плексиформная нейрофиброма; глиома зрительного нерва; 2 и более гамартумы радужки (узелки Лиша); дисплазия клиновидной кости/аномалии длинных трубчатых костей (псевдоартроз); нейрофиброматоз I типа у ближайших родственников (мать, отец, сестра, брат). Таких признаков у нашей пациентки нет.

Проявления атопического дерматита могут возникнуть в первые месяцы жизни (по данным эпидемиологических исследований, у 60% пациентов они возникают в возрасте до 1 года). Кожные высыпания при этом имеют вид красных пятен, папул и бляшек, эрозий и мокнутия. Однако, пузыри и последующая стойкая гиперпигментация, как у нашей пациентки, не характерны. Как правило, коррекция диеты и лекарственная терапия при атопическом дерматите оказывают положительный эффект. Неврологических осложнений при атопическом дерматите не наблюдается [1].

Пигментная крапивница (мастоцитоз) сопровождается выпуклыми папулами или узлами, имеющими оттенки от цвета нормальной кожи до желто-коричневого. Элементов может быть много. При растирании элемента сыпи тупым предметом, например шпателем, элемент краснеет и набухает, появляются волдырь, а иногда и пузырь (положительный симптом Унны, или феномен воспламенения). Это связано с дегрануляцией тучных клеток в мастоцитомах, которые составляют элементы сыпи. Очень редко кожный мастоцитоз сопровождается системным мастоцитозом, что проявляется приливами, головными болями, эпизодами диареи, но не судорогами [1].

Синдром Блоха–Сулцбергера сопровождается поражением кожи, нервной системы, глаз и зубов, причем картина поражения кожи настолько характерна, что позволяет сразу заподозрить диагноз [2, 3].

Кожные изменения при синдроме недержания пигмента претерпевают несколько стадий в течение жизни человека. С самого рождения или чуть позже, в неонатальном периоде, появляются распространенные воспалительные пятна и пузыри, которые могут напоминать герпес или пиодермию. Пузыри иногда вскрываются, одновременно могут появляться новые высыпания. Такой характер сыпи наблюдается в среднем до 4–6-месячного возраста (максимум до 18 мес), при этом не исключена значительная эозинофилия.

С возраста 4 мес высыпания становятся похожими на бородавки, одновременно могут появляться дистрофические изменения ногтей. С 6 мес или несколько позже формируются гиперпигментированные пятна, имеющие форму «завихрений» [2, 3]. У взрослых людей могут образовываться линейные очаги гипопигментации. Интересно, что кожные изменения на каждой стадии синдрома Блоха–Сулцбергера располагаются вдоль линий Блашко, соответствующих путям миграции клеток кожи во время эмбриогенеза. Эти линии имеют форму букв «S», «V» и спиралей, они проходят в поперечном направлении на туловище и в продольном — на конечностях. В отличие от дерматомов линии Блашко не соответствуют зонам иннервации.

Другими проявлениями синдрома являются алопеция, гиподонтия, аномалии формы зубов, отслойка сетчатки. Около 30% пациентов с синдромом недержания пигмента имеют неврологические проявления, такие как судороги, умственная отсталость [2, 4].

Для подтверждения диагноза должно проводиться генетическое исследование. Единственный ген, мутации в котором ассоциируются с синдромом недержания пигмента, — ген *IKBKG* (прежнее название *NEMO*). Синдром Блоха–Сулцбергера является X-сцепленным заболеванием, т.е. болеют только девочки. Для мальчиков данный синдром летальный [2].

Кожные проявления синдрома недержания пигмента обычно не требуют лечения. Есть данные, что местные глюкокортикостероиды и такролимус уменьшают длительность воспалительной (I) фазы болезни [5, 6]. При присоединении вторичной бактериальной инфекции кожи может потребоваться антибактериальная терапия. В случае развития судорог назначается противосудорожная терапия. Ребенок должен регулярно осматриваться офтальмологом для своевременной коррекции возможных осложнений со стороны глаз [2–5].

Ю. С. Лашкова, Т. В. Куличенко, Н. В. Журкова
Научный центр здоровья детей, Москва, Российская Федерация

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

1. Фицпатрик Т., Джонсон Р., Вульф К. и др. Дерматология. Атлас-справочник. Перевод с англ. М.: Практика. 1999. 1088 с.
2. Scheuerle A., Ursini M.V. Incontinentia Pigmenti. URL: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1472/>
3. Ehrenreich M., Tarlow M. M., Godlewska-Janusz E., Schwartz R. A. Incontinentia pigmenti (Bloch-Sulzberger syndrome): a systemic disorder. *Cutis*. 2007 May; 79 (5): 355–62. Review.
4. Minic S., Trpinac D., Obradovic M. Systematic review of central nervous system anomalies in incontinentia pigmenti. *Orphanet J Rare Dis*. 2013 Feb 13; 8: 25. Doi: 10.1186/1750-1172-8-25.
5. Kaya T.I., Tursen U., Ikizoglu G. Therapeutic use of topical corticosteroids in the vesiculobullous lesions of incontinentia pigmenti. *Clin Exp Dermatol*. Dec. 2009; 34 (8): e611–3.
6. Jessup C. J., Morgan S. C., Cohen L. M., Vidars D. E. Incontinentia pigmenti: treatment of IP with topical tacrolimus. *J Drugs Dermatol*. Oct 2009; 8 (10): 944–6.
7. Friedman J. M. Neurofibromatosis 1. URL: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1109/>