

## СИНДРОМ БЛОХА-СУЛЬЦБЕРГЕРА. Часть II

УО «Белорусский государственный медицинский университет»

---

Меланобластоз Блоха-Сульцбергера (недержание пигмента) представляет собой редкий нейро-эктодермальный мультисистемный синдром. В данной публикации приводится пример клинического наблюдения ребёнка с синдромом недержания пигмента. Описаны характерные проявления этого генодерматоза. При легком течении картина болезни ограничивается поражением кожи и ее придатков с постепенным регрессом вплоть до полного исчезновения их в период полового созревания. Тяжелое течение заключается в системном поражении, прежде всего, нервной системы. Могут отмечаться нарушения висцеральных органов. Недостаточность иммунитета у этих детей сопровождается множественными инфекциями, которые приводят нередко к сепсису и летальному исходу. Кожные проявления синдрома имели место у девочки с первых дней жизни. В общем анализе крови после рождения отмечалась выраженная эозинофилия (30 %). За период наблюдения в течение двух лет жизни у ребенка имели место частые простудные заболевания как проявление сниженного иммунного статуса. Поражения центральной нервной системы и внутренних органов у девочки не выявлено. Это позволяет предположить достаточно благоприятный прогноз для жизни у данного ребенка.

**Ключевые слова:** синдром Блоха-Сульцбергера, клиническое наблюдение, пороки развития, случай клинического наблюдения, дети.

**A. V. Sukalo, L. B. Zhydko, V. S. Zhogalskaya**

### **BLOCH-SULZBERGER SYNDROME. Part II**

*Resume: melanoblastoz Bloch-Sulzberger (pigment incontinence) is a rare neuro-ectodermal multi-system syndrome. This publication is an example of clinical observation of a child with the syndrome of urinary pigment described characteristic manifestations of this genodermatosis. With easy flow, the picture of the disease is limited to the defeat of the skin and its appendages with gradual regression until they disappear completely during puberty. A severe course consists in systemic damage, primarily of the nervous system. Violations of visceral organs may occur. Insufficiency of immunity in these children is accompanied by multiple infections, which often lead to sepsis and death. Cutaneous manifestations of the syndrome in the girl took place from the first days of life. In the general analysis of blood after birth, pronounced eosinophilia (30 %) was noted. During the observation period of observation during two years of life, the child had frequent catarrhal diseases as a manifestation*

*of a decreased immune status. There are no lesions of the central nervous system and internal organs in the girl. This allows us to assume a fairly favorable prognosis for the life of this child.*

**Key words:** *syndrome Bloch-Sulzberger, clinical observation, developmental defects, case of clinical observation, children.*

Синдром Блоха-Сульцбергера – редкая генетическая патология, проявляющаяся поражением кожи и её производных: волос, ногтей, зубов, потовых и сальных желез, а также пороками развития со стороны различных органов ребёнка. Аномалии зрения встречаются у каждого третьего пациента в виде микрофтальмии (чаще симметричной), атрофии зрительных нервов, ретинопатии, катаракты, псевдоглиомы, ретролентарной фиброплазии; в 33 % случаев имеются неврологические проявления [1, 2], такие как судорожный синдром, спастическая параплегия, умственная отсталость, которая наблюдается в 16 % случаев [1] или у каждого шестого пациента [2]. В описании внешних клинических проявлений отмечались: аномалии скелета (сколиоз, расщепление тел позвонков, косолапость, деформации черепа), отставание в росте, деформация ушных раковин, гемиатрофия.

Под нашим наблюдением в течение первых двух лет жизни находилась девочка, закрепленная за одной из детских поликлиник города Минска.

Ребенок от первой беременности, протекавшей на фоне угрозы прерывания в сроке 10–11 недель, острой респираторной инфекции, острого бронхита у матери на ранних сроках гестации. Мать – юная первородящая (16 лет), считает себя и отца ребёнка здоровыми, брак неродственный. Наличие тератогенного воздействия во время беременности отрицает. Родилась девочка путём планового кесарева сечения в сроке 38 недель. Масса при рождении составила 3600,0 г, длина тела – 50,0 см, окружность головы – 35,0 см, окружность груди – 34,0 см. Показатели физического развития средние по длине и массе тела согласно сроку гестации. Оценка по шкале Апгар 8/8 баллов. Состояние при рождении удовлетворительное. По результатам лабораторного обследования ребёнка в общем анализе крови в первые сутки после рождения: эритроциты –  $5,98 \times 10^{12}/л$ , гемоглобин – 207 г/л, лейкоциты –  $30,5 \times 10^9/л$ , палочкоядерные нейтрофилы – 7 %, сегментоядерные нейтрофилы – 6 %, эозинофилы – 31 %, лимфоциты – 42 %, моноциты – 12 %, СОЭ – 2 мм/час, тромбоциты –  $237 \times 10^9/л$ , отмечались изменения в виде выраженной эозинофилии, лейкоцитоза. Ребёнок в роддоме привит против гепатита В («Эувакс В») и против туберкулеза (БЦЖ–М).

На 8 сутки после рождения на коже подбородка и лба в небольшом количестве появилась сыпь везикуло-папулёзного характера диаметром 0,5–2 см с серозным содержанием. Выставлен диагноз: токсическая эритема, внутриутробная инфекция (возможно, герпетической этиологии). Ребёнок переведен для дальнейшего обследования и лечения в РНПЦ «Мать и дитя». При поступлении состояние средней тяжести. При лабораторном обследовании ребёнка в общем анализе крови: эритроциты –  $4,22 \times 10^{12}/л$ , гемоглобин – 132 г/л, лейкоциты –  $13 \times 10^9/л$ , палочкоядерные нейтрофилы – 2 %, сегментоядерные нейтрофилы – 19 %, эозинофилы – 10 %, лимфоциты – 52 %, моноциты – 6 %, СОЭ – 2 мм/час, тромбоциты –  $270 \times 10^9/л$ . Отмечались изменения в виде эозинофилии с тенденцией к ее снижению.

В биохимическом анализе крови: глюкоза – 5,52 ммоль/л, мочевины – 2,5 ммоль/л, общий белок – 69 г/л, СРБ – 0 мг/л, щелочная фосфатаза – 287 ЕД, би-

лирубин – 4,9 мкмоль/л, аланинаминотрансфераза – 23 ЕД/л, аспаратаминотрансфераза – 45 ЕД/л, кальций – 2,0 ммоль/л.

В общем анализе мочи без отклонений: удельный вес – 1006, цвет – желтый, реакция – кислая, белок, глюкоза, ацетон-отрицательные, плоский эпителий – 2–3 в поле зрения, лейкоциты – 0–1 в поле зрения. Копрограмма – без патологии. Девочка обследована на внутриутробные инфекции методом ИФА – результат отрицательный.

В педиатрическом отделении выполнено инструментальное обследование ребёнка. На ЭКГ: ритм синусовый, вертикальное положение электрической оси сердца. При ультразвуковом исследовании сердца выявлено функционирующее овальное окно, дополнительная хорда левого желудочка. Сократительная функция левого желудочка удовлетворительная. По результатам ультразвукового исследования органов брюшной полости – минимальный гидрокаликоз обеих почек. При ультрасонографии головного мозга – перивентрикулярное кровоизлияние I степени слева, асимметрия передних рогов боковых желудочков, признаки перивентрикулярного отёка. По данным УЗИ тазобедренных суставов без видимой патологии.

Ребёнок консультирован специалистами. При осмотре офтальмологом роговица прозрачна, глазное дно в пределах нормы. Оториноларинголог – без патологии, ортопед – тугоподвижность в тазобедренных суставах. Неврологом диагностирована задержка психомоторного развития вследствие энцефалопатии новорожденного.

Девочка консультирована генетиком, выставлен диагноз синдром Блоха-Сульцбергера на основании клинических проявлений и лабораторных данных по причине отсутствия возможностей проведения гистологического и молекулярно-генетического исследований. Рекомендовано генетическое обследование.

Диагноз при выписке: синдром Блоха-Сульцбергера. Малые аномалии развития сердца (открытое овальное отверстие, дополнительная хорда левого желудочка). Задержка психомоторного развития вследствие энцефалопатии новорожденного. НСВ-экспонированный ребёнок.

В возрасте 1,5 месяца была госпитализирована в УЗ «Городская детская инфекционная клиническая больница» с диагнозом: острая респираторная инфекция, острый ринофарингит.

На момент поступления отмечалось повышение температуры тела до 38 °С, кашель, сыпь. Состояние девочки средней степени тяжести.

Общий анализ крови при поступлении с невыраженными изменениями воспалительного характера: эритроциты –  $4,3 \times 10^{12}/л$ , гемоглобин – 136 г/л, лейкоциты –  $14,6 \times 10^9/л$ , палочкоядерные нейтрофилы – 6 %, сегментоядерные нейтрофилы – 39 %, лимфоциты – 42 %, эозинофилы – 5 %, моноциты – 8 %, СОЭ – 6 мм/час, тромбоциты –  $319 \times 10^9/л$ . В общем анализе мочи – без патологии. В мазке из носоглотки на флору выделен *Staphylococcus saprofiticus*.

По результатам инструментального обследования на электрокардиограмме отмечался ускоренный синусовый ритм, отклонение электрической оси сердца вправо. При ультразвуковом исследовании сердца подтверждено

наличие функционирующего овального отверстия, аномально расположенной хорды левого желудочка

Объективно при осмотре отмечались везикулярные элементы сыпи линейно на сгибательных поверхностях конечностей и туловища, которые выглядели как везикулы диаметром до 2 см без отслоения эпидермиса. Девочка осмотрена оториноларингологом, выставлен диагноз: острая респираторная инфекция, острый ринофарингит.

Получала антибактериальные препараты, муколитики, пробиотики, физиотерапевтическое лечение.

Выписана из стационара с диагнозом: острая респираторная инфекция, острый ринофарингит. Синдром Блоха-Сульцбергера. Малые аномалии развития сердца (открытое овальное отверстие, дополнительная хорда левого желудочка). Задержка психомоторного развития, вследствие энцефалопатии новорожденного. НCV-экспонированный ребёнок.

Состояние при выписке удовлетворительное, масса тела – 4400,0 г, длина тела – 54,0 см, окружность головы – 37,0 см, окружность груди – 37,0 см.

В 2 месяца девочка осмотрена неврологом, выставлен диагноз: задержка моторного развития вследствие церебральной ишемии. Рекомендовано провести курс L-карнитина в течение 1 месяца, массаж.

В 3 месяца жизни проведено ультразвуковое обследование почек – выявлена двухсторонняя каликозектазия, диффузные изменения в паренхиме обеих почек.

В трехмесячном возрасте девочка повторно находилась на лечении в детской инфекционной клинической больнице с диагнозом: острая респираторная инфекция, острый бронхит, ДН<sub>0</sub>.

В отделении в результате проведенного лабораторного обследования в общем анализе крови выявлены изменения воспалительного характера, эозинофилия (лейкоциты –  $25,8 \times 10^9/\text{л}$ , палочкоядерные нейтрофилы – 13 %, эозинофилы – 8 %, СОЭ – 10 мм/час), при выписке все показатели нормализовались. Биохимический анализ крови на момент поступления без видимых отклонений. Общий анализ мочи и анализ мочи по Нечипоренко при поступлении в норме.

При рентгенографии грудной клетки во время поступления в стационар – картина острого бронхита.

Электрокардиография: синусовая тахикардия, ЧСС 150–166/мин; нормальное положение электрической оси сердца; выраженные изменения в миокарде. При ультразвуковом обследовании сердца – функционирующее овальное окно, аномально расположенная хорда левого желудочка; камеры сердца не расширены; клапанный аппарат не изменён; сократительная функция миокарда удовлетворительная.

Девочка консультирована генетиком, подтвержден диагноз синдрома Блоха-Сульцбергера.

Выписана из стационара с диагнозом: острый бронхит. Синдром Блоха-Сульцбергера. Малые аномалии развития сердца (открытое овальное отверстие, дополнительная хорда левого желудочка). Задержка психомоторного развития вследствие энцефалопатии новорожденного. НCV-экспонированный ребёнок.

Состояние при выписке удовлетворительное, масса тела составила 5300,0 г, длина тела – 57,0 см, окружность головы – 38,5 см, окружность груди – 39,0 см.

В 7 месяцев при осмотре неврологом констатирована задержка темпов развития, преимущественно моторного, вследствие перинатального поражения ЦНС. Рекомендованы: магне-В6 (курс 1 месяц), массаж.

При осмотре в 9 месяцев девочка диспропорционального телосложения, пониженного питания. Зубов нет. Масса тела – 8000,0 г, длина – 73,0 см (физическое развитие среднее, дисгармоничное). Самостоятельно сидит, упор на ножки хороший, пытается ползать. По данным ультразвукового исследования печени – умеренная гепатомегалия; воротная и селезёночная вены не расширены, нормокинетический кровоток в воротной и селезёночной вене.

Девочка регулярно наблюдалась ортопедом, тугоподвижность в тазобедренных суставах сохранялась.

Ребёнок привит по возрасту. Аллергологический анамнез не отягощен.

При осмотре в 1 год состояние девочки средней тяжести за счет основного диагноза. Обращенную к ней речь понимает, произносит отдельные слова. Ребёнок сидит, ходит с поддержкой. Большой родник 0,5×0,5 см. Зубов 2 (первые зубы прорезались в 10 месяцев).

Девочка по некоторым параметрам несколько отстает в физическом развитии от сверстников. Масса тела составила 8900,0 г, длина – 74,0 см, окружность головы – 45,5 см, окружность груди – 47,5 см. Индекс массы тела – 16,25. Физическое развитие оценено как среднее дисгармоничное, дефицит массы тела. Ребёнок осмотрен специалистами: неврологом – нервно-психическое развитие соответствует возрасту, окулистом, хирургом, оториноларингологом – здорова. Генетиком повторно подтвержден синдром Блоха-Сульцбергера.

При оценке в 1,5 и 2 года жизни физическое развитие девочки среднее дисгармоничное, дефицит массы тела I степени. Фенотип: гипотрихоз, позднее прорезывание зубов, олигодентия, неправильная форма зубов, на туловище и конечностях участки гиперпигментации в виде брызг и полосок, чередующиеся с линейной атрофией и гипопигментацией кожи по линиям Блашко. Психомоторное развитие без особенностей. Наблюдение за ребенком продолжается. Характер внекожных изменений позволяет предположить достаточно благоприятный прогноз течения заболевания. Анализ генеалогического анамнеза свидетельствует о том, что в данном случае, по-видимому, имеет место спонтанная мутация, приведшая к лёгкому варианту развития синдрома Блоха-Сульцбергера.

На настоящий момент девочка находится под наблюдением участкового педиатра и генетиков.

Пример нашего клинического наблюдения подтверждает данные о том, что вышеназванное генетическое заболевание проявляется фенотипическими особенностями в неонатальном периоде, что позволяет на основании клинических проявлений, таких как женский пол, типичное линейное расположение сыпи, стадийность кожных проявлений, обширность поражения, стойкая эозинофилия (высокие показатели), отсутствие эффекта от антибактериальной терапии, предположить его наличие. Дополнительные признаки, которые свойственны этому синдрому – это, как правило, отсутствие инфекционного анамнеза и отрицательные лабораторные тесты в отношении инфекций, соматическое благополучие в неонатальном периоде.

Описанное клиническое наблюдение представляет собой интерес в связи с редкой встречаемостью дерматоза, сложностью постановки диагноза у пациентов раннего детского возраста. Данный случай свидетельствует о необходимости проведения тщательного дифференциального диагноза у данной категории пациентов для выбора правильной тактики их ведения, которая зависит не только от стадии процесса, но и от степени вовлеченности других органов и систем.

## □ В помощь практикующему врачу

МЕДИЦИНСКИЙ ЖУРНАЛ 1/2018

Диагноз синдрома Блоха-Сульцбергера не всегда прост для его постановки. Важность дифференциальной диагностики продиктована различным алгоритмом обследования, лечения, наблюдения пациентов с синдромом Блоха-Сульцбергера. Как известно, этот сложный вопрос касается и других заболеваний, диагностика которых осуществляется на основе клинического своеобразия. Вследствие редкой встречаемости синдрома Блоха-Сульцбергера и немногочисленной информации о нём мы ставили своей целью обратить внимание читателей на ведущие клинические проявления данной патологии, чтобы своевременно диагностировать, комплексно оценить имеющуюся симптоматику и принять все возможные меры по коррекции нарушений. Это позволит улучшить прогноз для жизни и достичь

оптимально возможного физического и нервно-психического развития у данной категории пациентов. Кроме того, установление генной природы болезни имеет существенное значение в плане медико-генетического консультирования семьи для прогнозирования здорового потомства.

### Литература

1. Козлова, С. И. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование / С. И. Козлова, Н. С. Демикова, Е. Семанова, О. Е. Блинникова. – М., 1996 – 416 с.
2. Нейрокожные синдромы: клиника, диагностика / В. А. Балязин, М. И. Кравченко, Н. А. Фомина-Чертоусова. – Элиста: Джангар, 2001. – 92 с.

Поступила 26.05.2017 г.