

которые продолжались в течение 2 дней и самостоятельно купировались. Обследовался амбулаторно. На рентгенограммах патологических изменений в тазобедренных суставах выявлено не было. Примерно с этого времени отмечалось снижение остроты зрения. До октября 1999 г. жалоб не предъявлял, а 24.10.99 после падения на уроке физкультуры вновь появились боли в правом тазобедренном суставе, которые отмечались в покое и сохранялись до момента госпитализации, а в последние 2 суток присоединилась хромота.

Анамнез жизни: мальчик от VIII беременности, I родов. Предыдущие беременности закончились медицинскими абортми. Настоящая беременность протекала на фоне гестоза на всем протяжении (тошнота, рвота, отеки), ОРВИ средней тяжести в I триместре, обострения хронического пиелонефрита в 24—26 нед (получала лечение в стационаре), резус-конфликта. Роды срочные, масса тела при рождении 3000 г, длина 51 см, массо-ростовой коэффициент 58, закричал сразу. К груди приложили на 3-и сутки из-за тяжелой асфиксии. Пупочный остаток отпал на 3-и сутки. Выписан из роддома на 6-е сутки в удовлетворительном состоянии. Период новорожденности протекал без особенностей. Естественное вскармливание до 6 месяцев, затем адаптированными смесями, прикормы введены в срок. Нервно-психическое и физическое развитие по возрасту. Привит в декретированные сроки. Перенесенные заболевания: ОРВИ до 5 лет практически ежемесячно, после 5 лет — 5—6 раз в год; ветряная оспа, лакунарная ангина в 1996 г., острая пневмония в 1997 г. Аллергологический анамнез не отягощен, гемотрансфузий не было. Наследственный анамнез отягощен: по линии матери — обменной, эндокринной, сердечной патологией; по линии отца — онкологической патологией.

При осмотре физическое развитие среднее, дисгармо-

ничное за счет дефицита массы тела (13%). Стигмы дисэмбриогенеза в виде «олимпийского» лба, низкого роста волос, гипертелоризма глаз, готического неба, искривления V пальца кистей. Кожные покровы и видимые слизистые оболочки бледные, чистые. Суставы внешне не изменены, кожа над ними нормальной окраски и температуры, активные и пассивные движения во всех суставах в полном объеме. Микрополиадения. Печень +1 см, край мягкий, эластичный, безболезненный, пузырьные симптомы отрицательные. Селезенка не пальпируется.

Анализ крови: Эр. $3,9 \cdot 10^{12}$ /л, Нб 111 г/л, рет. 3%, тр. $409 \cdot 10^9$ /л (105%), л. $8,8 \cdot 10^9$ /л, с. 47%, лимф. 44%, мон. 9%, анизоцитоз+, СОЭ 9 мм/ч. Биохимический анализ крови: сывороточное железо 17,8 мкмоль/л, кальций 2,5 ммоль/л, фосфор 0,9 ммоль/л, билирубин общий 12 мкмоль/л (непрямой 10,2 мкмоль/л, прямой 1,8 мкмоль/л), АСТ 0,70 ед., АЛТ 0,35 ед., креатинин 74,8 ммоль/л, мочевины 3,3 ммоль/л. На рентгенограммах костей таза все кости были бесструктурные, гомогенные, плотные, без трабекулярной структуры. Патологии со стороны тазобедренных суставов выявлено не было. Аналогичные изменения наблюдались на обзорных краниограммах, особенно выраженные в костях основания черепа.

При осмотре глазного дна были найдены специфичные для МБ изменения — частичная атрофия зрительных нервов, врожденный нистагм, расходящееся косоглазие обоих глаз. Миопия средней степени тяжести с наибольшей выраженностью справа.

Таким образом, в нашем наблюдении представлен больной с костной формой МБ. Описанный случай представляет интерес в связи с редкостью заболевания. Особенностью остеопетроза у данного больного является относительно благоприятное течение с дебютом в 7-летнем возрасте.

© Коллектив авторов, 2002

Л.Я. Климов, Т.М. Вдовина, О.К. Кулешова, Т.А. Углова,
О.И. Еремеева, В.А. Курьянинова

СЛУЧАЙ СИНДРОМА БЛОХА—СУЛЬЦБЕРГЕРА У МАЛЬЧИКА 3 ЛЕТ

Кафедра пропедевтики детских болезней и поликлинической педиатрии Ставропольской государственной медицинской академии, Центр планирования семьи краевого клинического диагностического центра, Детская городская клиническая больница им. Г.К. Филиппского, г. Ставрополь, РФ

Синдром Блоха—Сулцбергер (син. — синдром недержания пигмента, *incontinentia pigmenti*) относится к группе X-сцепленных доминантно наследуемых генодерматозов с характерными изменениями окраски кожи. Впервые синдром описан А. Garrod в 1906 г., однако свое название получил по имени швейцарского дерматолога В. Bloch и американского дерматолога М. Sulzberger, описавших его более подробно в 1926 и 1927 гг. соответственно [3]. При этом генодерматозе наряду с поражением эктодермы наблюдаются множественные мезодермальные дисплазии. Фенотипически это проявляется сочетанием кожных и внекожных симптомов заболевания. Кожные изменения носят фазный характер, на основании чего 4 стадии — буллезную (везикулезную), гипертрофическую (пролифе-

ративную), пигментную и атрофическую. В 1-й стадии на коже появляются эритематозные, эритематозно-отечные или уртикарноподобные элементы, расположенные линейно на сгибательных поверхностях конечностей и на боковых поверхностях туловища. На этом фоне на коже появляются пузырьки или пузыри с прозрачным содержимым, вскрывающиеся с образованием эрозий и впоследствии покрывающиеся корками. В содержимом пузырьков обнаруживается большое количество эозинофилов. Высыпания, как правило, несколько раз приступообразно рецидивируют, продолжительность этих вспышек около 3—5 недель. Во 2-й стадии процесса эритематозно-везикулезные элементы сменяются бородавчатой сыпью, локализуемой на тыльной поверхности кистей и стоп, одновре-

менно развивается диффузный гиперкератоз. Спустя несколько месяцев (лет) возникают множественные очаги гиперпигментации темно-коричневого, кофейного или темно-серого цвета (3-я стадия). Пигментные пятна имеют вид параллельно идущих полос или лент с неправильными зигзагообразными краями, причудливые очертания, напоминающие «перья», «брызги грязи», «завитки», «искры фейерверка». Пигментация может существовать длительно, затем спонтанно исчезает, начиная с 5—6-летнего возраста, однако у части больных сохраняется до 25—30 лет. 4-я стадия процесса заключается в образовании участков атрофии кожи и очагов депигментации на месте первичных и вторичных морфологических элементов. Нередко на некоторых участках очаговая атрофия кожи наблюдается после пролиферативной стадии, существуя параллельно с очагами гиперпигментации [1, 2, 4, 5].

Внекожные изменения, наблюдаемые у 50% больных, как правило, представлены аномалиями зубов (диастиема, микростомия, дефицит дентина и др.), органа зрения (страбизм, псевдогиома, катаракта и др.), патологией ЦНС (микроцефалия, атаксия, судорожный синдром, олигофрения) [1, 2]. К редким вариантам внекожных изменений относятся врожденные пороки сердца, аномалии черепа, челюстей, врожденный вывих бедра и другие аномалии.

Ген синдрома Блоха—Сульцбергера локализован на хромосоме Xq 27—28, однако существует мнение о возможной роли мутации в сегментах Xp 11 и Xp 21 [6]. В соответствии с другой точкой зрения, выделяют два генетических варианта синдрома — спорадический (локус на Xp 11) и семейный (локус на Xq 28). По данным литературы, синдром встречается в популяции довольно редко (1 случай на 91 000 рождений), причем лишь у лиц женского пола, так как плоды мужского пола погибают внутриутробно [2, 4]. В то же время в отечественной литературе нам встретилось описание нелетального варианта развития этого синдрома у мальчика [1]. Очевидно, что существование таких больных позволяет предполагать наличие клинического и генетического полиморфизма заболевания. В связи с редкостью описания этого синдрома у мальчиков мы сочли возможным опубликовать собственное наблюдение.

Больной Антон К., 22. 07.98 года рождения, поступил 26.10.01 в эндокринологическое отделение ДГКБ им. Г.К. Филиппского г. Ставрополь с жалобами на пигментные пятна больших размеров по всему туловищу, на верхних и нижних конечностях, слезотечение из глаз.

С рождения у ребенка отмечались темно-коричневые пятна на широком, плотном, слегка возвышающемся основании и папилломатозные высыпания в естественных складках кожи. В естественных складках образования были плотнее, шелушения и мокнутия не наблюдалось. Около 2 лет назад бородавчатые изменения исчезли, появились пигментные пятна неправильной формы в виде полосок и брызг, местами сливающиеся. Такие же пятна имеются на верхних и нижних конечностях, преимущественно в проксимальных отделах.

Из анамнеза жизни известно, что мальчик от III беременности, протекавшей на фоне кандидозного кольпита, многоводия (по данным УЗИ в 26 недель). I беременность — мед. аборт, II беременность закончилась родами (девочка 7 лет, здорова). Роды II, в 38 недель, плоский плодный пузырь, хроническая внутриутробная гипоксия плода, многоводие, внутриутробное инфицирование, крупный плод. При рождении масса тела 4190 г, длина тела 53 см, окружность головы 36 см, оценка по шкале Апгар 7—

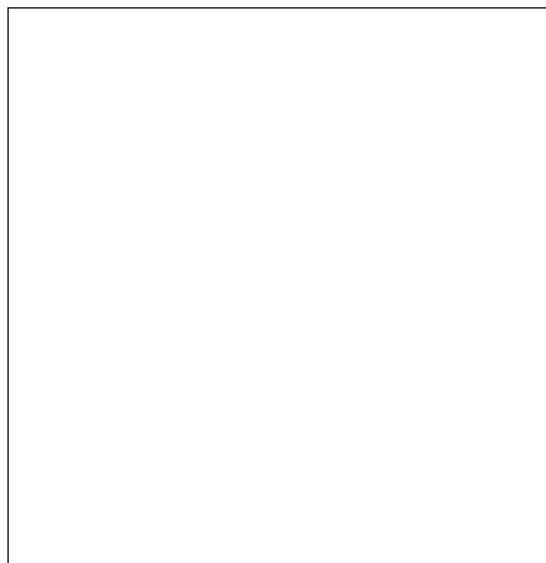
8 баллов. Вакцинация БЦЖ в роддоме не проводилась, на 7-е сутки ребенок переведен в отделение патологии новорожденных с диагнозом «ВУИ, ихтиозоформная эритродермия», где находился до месяца с диагнозом: ВУИ (микст): вирусно-бактериальная пневмония, гепатит, энтероколит, ВПС (открытый артериальный проток, открытое овальное отверстие, дисфункция трикуспидального клапана и клапана легочной артерии), аномально расположенная хорда в полости левого желудочка; конъюнктивит, ксантомы раннего возраста, первичный врожденный гипотиреоз. С 20-го дня жизни ребенок получает заместительную терапию L-тироксина по 50 мг/сут.

При поступлении в ОПН состояние тяжелое, сонливый, адинамичен. Высокий порог стигматизации (седловидный нос, морщинистое лицо, готическое небо, короткая шея). В отделении отмечались постоянный субфебрилитет, желтушность кожных покровов. Консультирован генетиком — диагноз «врожденный гипотиреоз, ВПС, эритрокератодермия». По заключению окулиста, среды глаза и глазное дно не изменены.

На естественном вскармливании до 3 месяцев. Физическое и нервно-психическое развитие на первом году жизни соответствовало возрасту. Прививался по ослабленной схеме. В возрасте 1 года 10 мес. (май 2000 г.) прооперирован по поводу открытого артериального протока, послеоперационный период протекал без особенностей. Наблюдается генетиком в краевом клиническом диагностическом центре, в возрасте 2 лет 3 мес. выставлен диагноз синдрома Блоха—Сульцбергера. В крови в этом возрасте обнаружено повышение уровня кортизола до 135 мкмоль/л (норма 72,3 мкмоль/л). Наблюдается дерматологом с диагнозом: гигантский веррукозный невус.

Наследственность: по линии отца — тромбофлебит, по линии матери — хронический холецистит, миопия обоих глаз. У прадеда по отцовской линии — псориаз.

При объективном осмотре (см. рисунок) общее состояние средней тяжести. В сознании, активен, на осмотр реагирует адекватно. Правильного телосложения, удовлетворительного питания (длина 100 см, масса 16 кг). Нервно-психическое развитие ребенка соответствует возрасту. Высокий порог стигматизации: долихоцефалическая форма черепа с резко выраженными теменными буграми, гиперплазированные надбровные дуги, морщинистое лицо, антимонголоидный разрез глаз, седловидный нос, низко расположенные крупные ушные раковины, готическое небо, фимоз. Аномалий и деформаций зубов у ребенка нет. Кожные покровы смуглые, сухие, на фоне смуглой окраски участки гиперпигментации, сливающиеся преимущественно в верхних отделах туловища, участки гиперпигментации в виде полос и брызг в средних отделах туловища, на верхних и нижних конечностях, преимущественно в проксимальных отделах. Видимые слизистые оболочки бледно-розовые, чистые, умеренной влажности, блестящие. Конъюнктивы ярко-розовые, склеры белые. Слезостояние обоих глаз. Подкожно-жировая клетчатка развития умеренно, распределена равномерно. Периферические лимфоузлы (подчелюстные, переднешейные, заднешейные, над- и подключичные, паховые) размером до 0,3—0,5 см, единичные, подвижные, безболезненные, мягко эластической консистенции. Костная система развита правильно, симметрично, отмечается сколиоз грудного отдела позвоночника. Суставы правильной конфигурации, объем движений полностью сохранен. Носовое дыхание не затруднено, в зеве гиперемии нет. Над легкими перкуторно легочный звук, аускультативно дыхание пуэрильное. Границы относительной сердечной тупости не расшире-



а



б

Рисунок. Внешний вид больного Антона К., 3 лет, с синдромом Блоха—Сульцбергера (объяснения в тексте). а — вид спереди, б — вид сзади.

ны, тоны сердца звучные, ритмичные, систолический шум на верхушке и в точке Боткина-Эрба. Живот округлой формы, участвует в акте дыхания равномерно, симметрично, всеми отделами. Печень и селезенка не увеличены. Стул регулярный, оформленный. Мочится безболезненно. Половые органы сформированы по мужскому типу.

Общий анализ крови: эр. $41 \cdot 10^{12}/л$, Нв 134 г/л, л. $8,4 \cdot 10^9/л$, э. 13%, п. 1%, с. 33%, лимф. 44%, мон. 9%, СОЭ 7 мм/ч.

Общий анализ мочи: цвет желтый, реакция кислая, относительная плотность 1017, прозрачная, белка нет, эпителий 1—2 в п/зр., лейкоциты 0—1 в п/зр.

Гормоны крови: АКТГ 41 нг/мл; 17-оксипрогестерон 3,5 нг/мл (норма 0,03—0,9 нг/мл); кортизол > 64 мкмоль/л (норма утро 190—750, вечер 55—250); T_3 1,84 ммоль/л (норма 1,5—2,7 ммоль/л), T_4 190 ммоль/л (норма 58—161 ммоль/л), ТТГ 0,564 мМЕ/л (норма 0,4—4,0 мМЕ/л).

Биохимический анализ крови: общий белок 64,2 г/л, альбумины 62,3%, α -глобулины 18,7%, β -глобулины 6,2%, γ -глобулины 18,8%, глюкоза 3,7 ммоль/л, натрий 139 ммоль/л, калий 4,7 ммоль/л, магний 1,68 мг⁰%, холестерин 4,3 ммоль/л, АСТ 28 Ед/л, АЛТ 10 Ед/л.

ЭКГ: ЧСС 120 в мин, ритм синусовый, регулярный, вертикальная электрическая позиция сердца.

УЗИ щитовидной железы: ровные четкие контуры, доли D=S=12x11x27 мм; объем общий 3,4 см³; перешеек 4 мм; структура железы диффузно неоднородная, экзогенность снижена, очаговых изменений не выявлено; заключение: диффузные изменения паренхимы щитовидной железы.

УЗИ почек: правильная бобовидная форма, ровные четкие контуры, расположены обычно, D=S=72x22 мм, паренхима 13 мм, ЧЛС не расширена.

УЗИ надпочечников: треугольной формы, D=S=25x13 мм, структура однородная, экзогенность снижена.

УЗИ мочевого пузыря: без особенностей.

УЗИ сердца с доплерографией: состояние после хирургической коррекции ВПС в 2000 г. (перевязка открытого артериального протока), дисфункция митрального, трикуспидального клапанов и клапана легочной артерии;

аномально расположенная хорда в полости левого желудочка.

Консультация невропатолога: резидуальная энцефалопатия, синдром внутричерепной гипертензии (ВЧГ) в стадии компенсации, нарушение осанки.

Консультация окулиста: сужение носослезных каналов обоих глаз.

Консультация ЛОР-врача: хронический тонзиллит, хронический аденоидит, аденоиды 0—I степени.

По результатам клинико-генеалогического и лабораторно-инструментального анализа ребенку поставлен клинический диагноз:

основной — синдром Блоха—Сульцбергера; врожденный первичный гипотиреоз, стадия медикаментозного эутиреоза; сопутствующие — резидуальная энцефалопатия, синдром ВЧГ, стадия компенсации; нарушение осанки; сужение слезных каналов обоих глаз; состояние после хирургической коррекции ВПС (перевязка открытого артериального протока), дисфункция митрального, трикуспидального клапанов и клапана легочной артерии, аномально расположенная хорда в полости левого желудочка; хронический тонзиллит, хронический аденоидит, аденоиды 0—I степени.

Представленное наблюдение является иллюстрацией типичной эволюции кожных изменений при синдроме Блоха—Сульцбергера. Этапность воспалительно-дистрофических процессов с формированием участков гиперпигментации, их локализация, специфический рисунок не оставляют сомнений в генетически детерминированном характере поражения кожи. У ребенка диагностированы также внекожные изменения, которые носят полисистемный характер: врожденный гипотиреоз, врожденный порок сердца, аномалия слезных каналов, множественные стигмы лицевого черепа. Весьма типичным является зоинофилия, так как гистологические изменения в эпидермисе и дерме сопровождаются образованием инфильтратов с большим количеством эозинофилов [1, 2].

Анализ генеалогического анамнеза свидетельствует, что, по-видимому, в данном случае имеет место спонтанная мутация, приведшая к нелетальному варианту разви-

тия синдрома Блоха—Сульцбергера у ребенка мужского пола. Характер внекожных изменений позволяет высказать мнение о достаточно благоприятном прогнозе течения заболевания у этого больного. С нашей точки зрения, важным является описание в качестве одного из внекож-

ных симптомов врожденного гипотиреоза. Возможно, среди ранее описанных больных, у которых была диагностирована умственная отсталость, некоторую часть составляли дети с вовремя не диагностированным врожденным гипотиреозом.

ЛИТЕРАТУРА

1. Воинова В.М., Новиков П.В., Казанцева Л.З. // Рос. вестн. перинатол. и педиатр. — 1999. — № 5. — С. 25—28.
 2. Козлова С.И., Демикова Н.С., Семанова Е., Блиникова О.Е. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование. Атлас-справочник. — М., 1996. — С. 75—75, 181—182.
 3. Лазовскис И.Р. Справочник клинических симптомов и синдромов. — 2-е изд. — М., 1981. — С. 133—133.
 4. Щуцкий И.В. Справочник по детской дерматологии. — К., 1988. — С. 237—241.
 5. Rosman N.P. // Fetal and Perinatal Neurology. / Eds. Susuki F., Kamoshita S., Casaer P. — Basel; Karger, 1992. — P. 174—186.
 6. McKusick V. Catalogs of autosomal dominant, autosomal recessive and X-linked phenotypes. — 10th ed. — Baltimore; London, 1992. — Vol. 1—2.
-