

---

# Blochov–Sulzbergov syndróm v patológii

---

Adamicová K<sup>1</sup>, Fetisovová Ž<sup>2</sup>, Máliš V<sup>3</sup>, Málišová S<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Ústav patologickej anatómie, <sup>2</sup>Kožná klinika a <sup>3</sup>Očná klinika  
Jesseniova lekárska fakulta v Martine Univerzity Komenského v Bratislave a Martin-  
ská fakultná nemocnica v Martine

---

## Súhrn

Autori v práci prezentujú patologické nálezy na koži a na vlasoch dieťaťa postihnutého pomerne zriedkavým Blochovým-Sulzbergovým syndrómom s výraznými prejavmi incontinentia pigmenti, sledovaného 10 rokov. V práci uvádzajú aj novšie údaje o patogenéze tejto systémovej genodermatózy s X-chromozómovou dominantnou dedičnosťou, ktorá je primárne neuroektodermálneho pôvodu, spôsobená mutáciou nukleárneho faktora-kappa B (NF-κB) esenciálneho modulátora (NEMO) génu (chromozómalny lokus Xq28).

**Kľúčové slová:** Blochov-Sulzbergov syndróm - incontinentia pigmenti - histológia kožných lézií - pilli bifurcati

## Summary

### Bloch-Sulzberg Syndrome in Pathology

The authors present some pathological findings in the skin and hair of the child affected by rather rare Bloch–Sulzberg syndrome manifested in incontinentia pigmenti, followed for 10 years. In this work are presented also some recent data about pathogenesis of the disease with X-chromosome dominant heredity, primary of neuroectodermal origin caused by mutation of nuclear factor kappa-B of essential modulator (NEMO) of the gene (chromosomal locus Xq28).

**Key words:** Bloch-Sulzberg syndrom - incontinentia pigmenti - histology of the skin - pilli bifurcati

Čes.-slov. Patol., 43, 2007, No. 3, p. 109–113

Blochov–Sulzbergov syndróm (BSS) nazývaný aj *incontinentia pigmenti* (IP) (3, 16) je typická dermatóza s kožnými symptómami a s poruchami vývinu očí, centrálného nervového systému a skeletu. Ochorenie je veľmi zriedkavé a vyskytuje sa takmer výlučne (98 %) u dievčat (3, 5), pretože u osôb mužského pohlavia, ak ide o homozygota, je takmer vždy letálne už počas intrauterinneho vývoja (8). Manifestuje sa buď už u novorodenca, alebo sa vyvíja nárazovito počas prvých týždňov života.

Etiopatogeneticky ide o X-chromozómovú dominantnú dedičnosť. Pri familiárnom výskyte sa predpokladá lokalizácia génu na dlhom ramienku chromozómu X (Xq28).

Klinické kritériá pre diagnózu IP prezentovali Landy a Donnai (14). Rozdelili ich na hlavné (majoritné) a pomocné (minoritné):

**Hlavné kritériá:** kožná manifestácia IP pozostáva z typického neonatálneho „rashu“ (alebo jeho anamnézy), erytému, vezikúl, eozinofílie, typickej hyperpigmentácie, najmä na trupe, jazvenia sledujúceho Blaschkove línie, bezvlasých strií, ktoré sa strácajú v adolescencii, alopecie na temene v podobe lineárnych atrofických bez-

vlasých lézií a vlnitých vlasov. Ďalej sa zisťujú choroby retiny.

Medzi **pomocné kritériá** patria rôzne postihnutia dentície a abnormálny vzhľad nechtov.

---

## Klinické údaje

---

V roku 1996 sa zdravým rodičom bez rodinnej anamnézy kožných ochorení narodilo per vias naturales dieťa ženského pohlavia. Už pri narodení malo na koži v priebehu Blaschkových línií lineárne erytémové plochy (obr. 1), ktoré sa neskôr šírili po celom povrchu kože. Na erytematóznych miestach vznikali vezikuly. Vezikuly boli lokalizované predovšetkým na flexorovej strane horných končatín, na dolných končatinách, podbrušku, v genitoinguinálnej oblasti a na temene hlavičky. V ďalších dňoch vznikli papuly a hyperkeratóza (obr. 2), ako aj erózie lineárneho usporiadania na miestach pôvodných vezikúl, po reepitelizovaní výrazne červené a mierne edematózne presiaknuté makuly, sledujúce Blaschkove línie (obr. 3). V tomto štádiu bola odobratá excízia