

Przedmowa

Dermatologia dziecięca to fascynująca i trudna do opowania interdyscyplinarna dziedzina dermatologii, stanowiąca oczywiste połączenie wiedzy dermatologicznej i pediatrycznej. Wymaga ona jednak dodatkowej znajomości zagadnień z zakresu nauk podstawowych, a w szczególności genetyki klinicznej, biologii molekularnej, mikrobiologii czy immunologii klinicznej, w których to dziedzinach obserwuje się w ostatnich latach ogromny postęp.

Stałe pogłębianie wiedzy z zakresu dermatologii dziecięcej jest ważne, a wręcz niezbędne dla lekarzy specjalizujących się w dermatologii i pediatrii, a dostęp do bogato ilustrowanego leksykonu dermatologii dziecięcej ułatwi szybkie skonfrontowanie obrazu choroby i najnowszej wiedzy na jej temat.

Nauczanie dotyczące chorób skóry u dzieci od wielu lat staje się coraz trudniejsze ze względu na stopniowe zamykanie oddziałów dermatologii dziecięcej w Polsce czy znaczne ograniczanie liczby łóżek dziecięcych w szpitalach.

Lekarze rezydenci, którzy rozpoczynają naukę dermatologii czy pediatrii, ale i doświadczeni specjaliści dermatolodzy zdają sobie sprawę, jak wielkie znaczenie dla ustalenia rozpoznania i pogłębienia wiedzy mają barwne fotografie zmian skórnych charakterystyczne dla danej jednostki chorobowej.

„Leksykon dermatologii dziecięcej” zawiera wiele haseł dotyczących chorób i zespołów chorobowych uwarunkowanych genetycznie, które charakteryzują się występowaniem objawów skórnych i narządowych często od urodzenia lub ujawniających się we wczesnym dzieciństwie. Diagnostyką tych chorób zajmują się lekarze różnych specjalności, takich jak neonatologia, pediatria, neurologia dziecięca, okulistyka dziecięca, otolaryngologia, genetyka kliniczna czy dermatologia dziecięca, i to przede wszystkim im ta książka jest dedykowana.

Leksykon ten ze względu na swój interdyscyplinarny charakter przeznaczony jest dla szerokiego kręgu specjalistów z różnych dziedzin medycyny, ale także dla studentów medycyny, rezydentów dermatologii i pediatrii pragnących poszerzyć swój zakres wiedzy.

Podczas tworzenia „Leksykonu dermatologii dziecięcej” przez ostatnie 5 lat wiele uwagi poświęciłem nie tylko opisom poszczególnych jednostek chorobowych, ale szczególnie ich ikonografii fotograficznej. Od wielu lat zajmuję się gromadzeniem fotografii chorób skóry i rzadkich zespołów chorobowych, które zamieściłem w tym leksykonie. Jednak wiele fotografii uzyskałem dzięki współpracy z dermatologami z kraju i z zagranicy. Chciałbym w tym miejscu podziękować profesorom: Zygmuntovi Adamskiemu, Ligii Brzezińskiej-Wcisło, Agnieszce Owczarczyk-Saczonek, Carol A. Kauffman z Ann Arbor (USA), Adamowi Reichowi, Takao Toyoka-

wie z Okinawy (Japonia), Uwe Wollinie z Drezna (Niemcy), Krzysztofowi Zemanowi, Christosowi C, Zouboulisowi z Dessau (Niemcy) oraz doktorom: Mirosławowi Kuchciak-Brancewicz, Piotrowi Brzezińskiemu, Cesariovi Bimbi (Brazylia), Ance Chirac z Iasi (Rumunia), Jose Eugenio Herrero Gonzalezowi z Barcelony (Hiszpania), Hassanowi Iffat ze Srinagar – Kashmir (Indie), Juanowi Sanches Estella z Zamory (Hiszpania), Tahirovi Shehzadowi z Sialkot (Pakistan), Man Ting-Soo Hong Kong (Chiny), Chaitanya Varmie z Karnataki (Indie), Johnowi Wass i Katherine White z Guildford (Wielka Brytania).

Dziękuję Panu Profesorowi Cezaremu Kowalewskiemu z Kliniki Dermatologii i Wenerologii WUM za pomoc w opracowaniu części haseł dotyczących chorób pęcherzowych u dzieci.

Szczególne podziękowania kieruję do Pani Doktor Danuty Rosińskiej-Borkowskiej, byłej wieloletniej Ordynator Oddziału Dermatologii Dziecięcej Szpitala św. Łazarza w Warszawie – wspaniałej lekarki, dermatolog, pediatry, zajmującej się z wielką pasją przez całe swoje życie dermatologią dziecięcą, która przekazała mi do dyspozycji całe archiwum fotograficzne tego Oddziału dla jego wykorzystania w leksykonie.

Dziękuję rodzinie śp. Pana Profesora Janusza Urbana za zgodę na wykorzystanie znakomitych zdjęć zespołów rybiołuskowych.

Bardzo serdecznie dziękuję również firmie Hoffman La Roche z Bazylei (Szwajcaria) za zgodę na publikację fotografii rzadkich zespołów dermatologicznych u dzieci z kolekcji Pana Profesora Hansa-Rudolfa Wiedemanna, byłego wieloletniego Kierownika Kliniki Pediatrycznej w Kolonii – światowej sławy lekarza pediatry i genetyka klinicznego.

Podczas mojej wieloletniej pracy nad książką czułem ogromne wsparcie kolegów dermatologów z wielu Oddziałów i Klinik w Kraju, a także moich wspaniałych współpracowników z Kliniki Dermatologii Wojskowej Akademii Medycznej w Łodzi, a następnie Kliniki Dermatologii, Dermatologii Dziecięcej i Onkologicznej UM w Łodzi – składam im za to serdeczne podziękowania.

Dziękuję mojej Żonie i całej Rodzinie za wyrozumiałość i cierpliwość w czasie pracy nad powstawaniem leksykonu.

Składam serdeczne podziękowania Wydawnictwu Czelej z Lublina, a szczególnie Pani Redaktor Anecie Panasewicz za jej wielką pracę włożoną w przygotowanie „Leksykonu dermatologii dziecięcej” do druku.

Mam nadzieję, że książka ta spełni Państwa oczekiwania i pozwoli pogłębić wiedzę dermatologiczną, stając się pomocną w diagnozowaniu i leczeniu chorób skóry u dzieci.

Andrzej Kaszuba

Recenzja

Trzytomowy, ilustrowany olbrzymią liczbą znakomitych fotografii, leksykon, to kolejne, świetnie wydane, monumentalne dzieło profesora Andrzeja Kaszuby poświęcone dermatologii dziecięcej. Jest uporządkowanym zbiorem zawierającym w formie zwartej wiedzę szerszą niż encyklopedyczna. Wiedzę skierowaną do wielu specjalistów, nie tylko dermatologów, ale także pediatrów, alergologów, immunologów czy lekarzy innych specjalności.

Jestem pediatrą, który od wielu lat sygnalizuje konieczność znacznego wzbogacenia programów specjalizacyjnych z pediatrii o praktyczne zagadnienia dermatologii dziecięcej. Posiadanie wiedzy i pewnego doświadczenia dermatologicznego jest niezwykle cennym narzędziem w rękach pediatry. Tak jak dobry dermatolog powinien znać nie tylko odrębności skóry dziecka, ale i odrębności wieku rozwojowego, tak i dobry, doświadczony pediatra powinien sam prawidłowo diagnozować szereg chorób skóry u dzieci, zwłaszcza tych typowych dla okresu niemowlęcego i tych, które są klasycznymi zakaźnymi chorobami wysypkowymi. Powinien także rozpoznać choroby, w których zmiany na skórze są ważną wskazówką diagnostyczną, i umieć skierować pacjenta celem konsultacji do dermatologa, immunologa, alergologa, genetyka czy innego specjalisty. Skóra dziecka bowiem, najbardziej dostępny badaniu narząd organizmu, może być miejscem wielu często nietypowych sytuacji klinicznych. Jest narzędziem immunologicznie czynnym, może być odzwierciedleniem od-

powiedzi na antygeny wnikające do ustroju w przebiegu zakażeń, niedostatecznych lub patologicznych reakcji układu odpornościowego skierowanym przeciwko własnemu antygenom, miejscem ekspresji wszystkich typów chorób i reakcji alergicznych, rewelatorem chorób nowotworowych i hematologicznych. Wiele nagłych stanów z manifestacją dermatologiczną jest leczonych na oddziałach pediatrycznych.

Dzieło wypełnia lukę spowodowaną przez brak bardziej rozbudowanych rozdziałów poświęconych dermatologii dziecięcej w większości podręczników z pediatrii.

Poziom wydawniczy jest wybitny. Ostre fotografie, czytelny, powtarzalny układ informacji o danej jednostce chorobowej. W leksykonie łatwo znaleźć to, czego szukamy. Przejrzałem w nim niemal wszystkie pierwotne błędy odporności z manifestacją skórą. Pierwszy, jaki chciałem zobaczyć, to zespół Nethertona, który niedawno zdiagnozowaliśmy w klinice. Nie zawiodłem się, odpowiedni, skondensowany kwant wiedzy, świetne fotografie. To tylko przykład.

Podsumowując, „Leksykon dermatologii dziecięcej” to pozycja bardzo potrzebna, ważna dla samokształcenia, a także przydatna w codziennej praktyce lekarskiej. Pomaga uczyć się dermatologii w pediatrii oraz pediatrii w dermatologii.

Prof. dr hab. n. med. Krzysztof Zeman
Klinika Pediatrii, Immunologii i Nefrologii
Instytutu Centrum Zdrowia Matki Polki w Łodzi

A

B

C

D

E

F

G

H

I

J

K

L

Ł

M

N

O

P

R

S

Ś

T

U

V

W

X

Z

Ż

SKRÓTY PRZY POSZCZEGÓLNYCH HASŁACH:

Def. - definicja

Dgn. - diagnostyka

DI - diagnostyka immunologiczna

DL - diagnostyka laboratoryjna

DR - diagnostyka różnicowa

Epid. - epidemiologia

Etiol. - etiologia

EtioPat. - etiopatogeneza

Hist. - histopatologia

Klin. - klinika

Lecz. - leczenie

Lit. - literatura

Lok. - lokalizacja

Pat. - patogeneza

Rok. - rokowanie

Syn. - synonimy

A

A

● ABCD reguła

System oceny dermatoskopowej pozwalający z zadowalającą dokładnością ocenić stopień atypowości zmiany melanocytowej oraz przeprowadzić diagnostykę różnicową w oparciu o punktową ocenę następujących parametrów: (A) asymetrii (0-2), (B) obrzeża (1-8), (C) koloru (1-6) oraz (D) zróżnicowania struktury (1-5). Wynik badania dermatoskopowego (*Total Dermatoscopy Score* – TDS) to suma iloczynów wyników punktowych dla każdego ocenianego parametru przez określone empirycznie współczynniki liczbowe (1,3x wynik dla Asymetrii; 0,1x wynik dla Obrzeża; 0,5x wynik dla Koloru; 0,5x wynik dla Zróżnicowania struktury. Zmiana oceniona w zakresie 1,0-4,8 pkt kwalifikowana jest jako łagodna, 4,8-5,45 pkt – jako podejrzana, powyżej 5,45 pkt – jako złośliwa.

● ABCD zespół

Lokalizacja	Fenotyp	Fenotyp Numer MIM	Gen/locus	Gen/locus Numer MIM
13q22.3	ABCD syndrome	600501	EDNRB	131244

Syn.: Albinism, Black locks, Cell migration disorder of the neurocytes of the gut, sensorineural Deafness, ABCDs, zespół czarne loki-albinizm-głuchota → zespół Waardenburga.

Def.: Odkrycie homozygotycznej mutacji w genie EDNRB będącej przyczyną zespołu ABCD pozwoliło stwierdzić, że jest to ten sam rodzaj mutacji jak w w typie IV → zespołu Waardenburga znanego jako zespół Shaha-Waardenburga. Zespół ABCD może być odmianą zespołu Waardenburga.

Epid.: Występuje w Europie z częstością 1:45 000.

Etiopat.: Zespół ABCD może być spowodowany homozygotyczną mutacją w genie receptora endoteliny B (EDNRB; 131244), a zatem jest alleliczny w niektórych przypadkach zespołu Waardenburga-Shaha (WS4A; 277580).

Klin.:

Objawy dermatologiczne

- Śnieżnobiałe pasma włosów współistniejące z pasmami włosów czarnych
- Jasnobiała skóra z obecnością brązowych plam

Objawy ze strony innych narządów

- Głuchota
- Tęczówki szare do niebieskich typowe dla osób dotkniętych ślepotą
- Fotofobia
- Osłabienie wzroku

Dgn.: Możliwość diagnostyki prenatalnej ultradźwiękowej. Po urodzeniu rozpoznanie na podstawie objawów klinicznych potwierdzone testami genetycznymi. Brak wczesnego rozpoznania może doprowadzić do rozwoju choroby Hirschsprunga.

Hist.: Prawidłowe melanocyty w obrębie prawidłowo wybarwionej skóry i włosów oraz brak melanocytów w ogniskach lukoderмии.

DR: „C” w zespole ABCD odróżnia ten zespół od → zespołu BAD i oznacza zaburzenie migracji komórek (neurocytów jelitowych), wynikiem czego jest aganglioza: zaburzenie funkcji perystaltycznej jelit, spektrum zespołu Waardenburga, albinizm, piebaldyzm, vitiligo, zespół Vogta-Koyanagi-Harady.

Lecz.: Objawowe z możliwością kolostomii w chorobie Hirschsprunga.

Rok.: Wczesne leczenie choroby Hirschsprunga rokuje bardzo dobrze, jeśli nie zostaje rozpoznana, może dojść do zgonu w okresie niemowlęctwa. Uszkodzenie słuchu typu degeneracyjnego może z czasem postępować i wymaga leczenia chirurgicznego. Problemy jelitowe wymagają stałego leczenia.

Lit.:

1. Gross A, Kunze J, Maier RF i wsp. Autosomal-recessive neural crest syndrome with albinism, black lock, cell migration disorder of the neurocytes of the gut, and deafness: ABCD syndrome. *Am J Med Genet* 1995; 56(3): 322-6.

2. Kujat A, Veith VP, Faber R, Froster UG. Prenatal diagnosis and genetic counseling in a case of spina bifida in a family with Waardenburg syndrome type I. *Fetal Diag Ther* 2007; 22(2): 155-158.

3. Mallory SB. “ABCD Syndrome” W an illustrated dictionary of dermatologic syndromes. Wyd. 2, Wydawnictwo Taylor&Francis, 1994.

4. Sato-Jin K, Nishimura EK, Akasaka E, Huber W i wsp. Epistatic connections between microphthalmia-associated transcription factor and endothelin signaling in Waardenburg syndrome and other pigmentary disorders. *FASEB J* 2008; 22(4): 1155-68.

5. Verheij JBG, Kunze J, Osinga J i wsp. ABCD syndrome is caused by a homozygous mutation in the EDNRB gene. *Am J Med Gen* 2002; 108(3): 223-225.

6. Waardenburg PJ. A new syndrome combining developmental anomalies of the eyelids, eyebrows and nose with pigmentary anomalies of the iris and head hair and with congenital deafness. *Am J Hum Gen* 1951; 3(3): 195-253.

7. Witkop CJ. Depigmentations of the general and oral tissues and their genetic foundations. *Ala J Med Sci* 1979; 16(4): 330-43.

Abdominal muscle deficiency syndrome → Zespół brzucha śliwkowego

Abortive scleroderma → Twardzina pierwotnie zanikowa

A

● Abta-Letterera-Siwego choroba

Syn.: Ostra, rozsiana histiocytoza z komórek Langerhansa, LCH.

Def.: Postać histiocytozy X o nieznannej etiologii, występująca u noworodków, niemowląt i małych dzieci. Choroba o ciężkim, często niepomyślnym przebiegu, z zajęciem wielu narządów wewnętrznych.

Historia: Choroba opisana przez Ericha Letterera w 1924 r., Sture'a Augusta Siwego w 1933 r. i Artura Fredericka Abta w 1936 r.

Klin.:

Objawy skórne

- Drobne o średnicy 1-2 mm, lekko złuszczone, żółto-brunatne grudki. W 50% przypadków zmiany występują od początku choroby (na ogół w pierwszych 6 miesiącach życia) i utrzymują się trwale ulegając okresowemu zaostrzeniu. Na owłosionej skórze głowy mogą zlewać się i pokrywać tojotokowymi strupami
- Mogą pojawiać się wykwity pęcherzykowe i krostkowe
- Zmiany krwotoczne ze skłonnością do powierzchownego rozpadu (także na błonach śluzowych) są niekorzystną cechą rokowniczą
- U niemowląt szczególną cechą są plamicze grudki i guzki na dłoniach i podszewkach stóp oraz podobne zmiany na błonach śluzowych
- W ciężkich przypadkach owrzodzenia na błonach śluzowych policzków i dziąseł oraz wrzodziejące zmiany w okolicach zausznych, na skórze pośladków, w pachwinach i kroczu

Objawy narządowe

- Przebieg choroby jest szybki, stan dziecka ciężki, często z okresowo występującą, hektyczną gorączką, anemizacją i narastającymi objawami szczy krwotocznej
- Hepatosplenomegalia
- Uogólnione powiększenie węzłów chłonnych
- W ponad 50% przypadków zajęte są płuca
- W późniejszym okresie zmiany w kościach płaskich, kręgosłupa i czaszki
- Występuje znaczna podatność dzieci na zakażenia bakteryjne i wirusowe

Hist.: W warstwie brodawkowatej skóry skupiska rozrastających się komórek histiocytarnych o jasnych, pęcherzykowatych jądrach z naciekaniami i ścięciem naskórka. W badaniu immunohistochemicznym w nacieku stwierdza się obecność licznych komórek S100+ oraz T6/CD 1+. W mikroskopie elektronowym liczne komórki z ziarnistościami Birbecka.

Dgn.: Niedokrwistość, leukopenia z trombocytopenią, w rozmiarze przewaga komórek limfocytopodobnych, komórek siateczki lub monocytów, mogą być obecne histiocyty. W mielogramie 80% komórek to komórki przypominające komórki siateczki.

DR: Zapalenie tojotokowe skóry, plamica, choroba Darrera, pęcherzyca Haileyów, różne postaci wrodzonych niedoborów immunologicznych.



Ryc. A-1. Choroba Abta-Letterera-Siwego. Ostra, rozsiana histiocytoza u 8-miesięcznego niemowlęcia (ze zbiorów prof. Ligii Brzezińskiej-Wcisło).

Lecz.: Leczenie ogólne w przypadku zajęcia wielu narządów wewnętrznych. Podstawę stanowią kortykosteroidy w dawkach 1-2 mg/kg masy ciała, czasami w połączeniu z winblastyną. Próby stosowania etopozyny i talidomidu. Miejscowo: iperyt azotowy, naświetlania promieniami Grenz, terapia PUVA.

Rok.: Wątpliwe lub złe. Wysoki odsetek śmiertelności (ok. 10%). W rzadkich przypadkach samoistne remisje (ok. 30%).

Lit.:

1. Ben Slama L, Ruhin B, Zoghbiani A. Histiocytose langerhansienne [Langerhans cell histiocytosis]. Rev Stomatol Chir Maxillofac 2009; 110(5): 287-9.
2. Gavioli F, Salvadori G, Sernia O. L'istiocitosi X. Tre diversi casi: granuloma eosinofilo malattia di Hand-Schuller-Christian malattia di Abt-Letterer-Siwe [Histiocytosis X. 3 different cases: eosinophilic granuloma, Hand-Schueller-Christian disease, Abt-Letterer-Siwe disease]. Ann Osp Maria Vittoria Torino 1985; 28(1-6): 56-78.
3. Gonçalves CF, Morais MO, de Cássia Gonçalves Alencar R i wsp. Solitary Langerhans cell histiocytosis in an adult: case report and literature review. BMC Res Notes 2016; 9: 19.
4. Leung AKC, Lam JM, Leong KF. Childhood Langerhans cell histiocytosis: a disease with many faces. World J Pediatr 2019; 15(6): 536-545.
5. Musa J, Siddik AB, Ahmetgjekaj I i wsp. Multifocal Langerhans cell histiocytosis in a child. Radiol Case Rep 2021; 16(9): 2726-2730.