

Vrozená kožní melanocytoza u vietnamského novorozence s lymfangiOMEM

prof. MUDr. Vladimír Mihál, CSc.^{1,2}, MUDr. Veronika Moškořová², MUDr. Markéta Kalivodová²

¹Ústav molekulární a translační medicíny LF UP Olomouc

²Dětská klinika, LF UP a FN v Olomouci

Vrozená dermální melanocytoza (mongolské skvrny) jsou vrozená mateřská znaménka, která se nejčastěji vyskytují v lumbosakrální oblasti. Mají šedomodrou až modrozelenou barvu a oválný nebo nepravidelný tvar. Nejčastěji se vyskytují u jedinců asijského nebo afrického etnika. Tyto léze ustupují do jednoho až dvou let věku. Ačkoli se tradičně věří, že jsou neškodné povahy, ukázalo se, že se vyskytují u některých lysosomálních strádavých onemocnění. Prezentujeme vietnamského novorozence s kongenitální dermální melanocytozou, kterou jsme pozorovali při diagnostice cystického útvaru levé paže.

Klíčová slova: kongenitální dermální melanocytoza, KDM, mongolské skvrny, vietnamský novorozenec.

Congenital dermal melanocytosis in a vietnamese neonate with lymphangioma

Congenital dermal melanocytosis (Mongolian spots) are congenital birthmarks that most commonly occur in the lumbosacral region. They are grey-blue to blue-green in colour and oval or irregular in shape. They are most commonly found in individuals of Asian or African ethnicity. These lesions resolve within one to two years of age. Although traditionally believed to be harmless in nature, they have been shown to occur in some lysosomal storage diseases. We present a Vietnamese neonate with congenital dermal melanocytosis, which we observed at diagnosis of a cystic mass of the left arm.

Key words: congenital dermal melanocytosis, CDM, Mongolian spots, Vietnamese neonate.

Úvod

Kongenitální dermální melanocytoza (KDM), známá také jako mongolské skvrny nebo břidlicově šedý névus, je jednou z mnoha často se vyskytujících novorozeneckých pigmentových lézí. Jedná se o typ kožní melanocytozy, která se projevuje šedomodrými barevnými plochami od narození nebo krátce poté. KDM se vyskytuje v bederní a sakrálně-gluteální oblasti (1, 2). Výskyt je ovlivněn etnickou příslušností populace, přičemž nejvyšší prevalence je u asijské a černošské populace. V asijské populaci je to 80 % až 100 %, 96 % v černošské, 50 až 70 % u hispánské populace a méně než 10 % u bělošské populace. V Evropě se nejvíce dětí s mongolskými skvrnami rodí v Maďarsku (až 22 %).

Jde pravděpodobně o souvislost s kontakty s Huny a Mongoly ve starověku a středověku (3, 4). Obě pohlaví postihuje stejně a u většiny případů léze vymizí do jednoho roku věku, zřídka přetrvává i po šestém roce života. KDM je obvykle benigní a další laboratorní, radiologické nebo histologické vyšetření není nutné a nevyžaduje žádnou léčbu.

Vietnamská minorita je po Ukrajincích a Slovácích třetí nejpočetnější skupinou v ČR. V roce 2019 žilo na našem území 60 000 cizinců s vietnamskou národností. S dětskými pacienty s vietnamskou identitou se dnes můžeme ve zdravotnických zařízeních setkat často, a proto je vhodné seznámit se s jejich některými etnickými odlišnostmi, kterých neznalost nám může ztížit diagnostické rozhodování.

Popis klinického případu

Naše pacientka, vietnamský 20denní novorozenec, byla přeložena z regionální nemocnice pro vyšetření měkké cystické rezistence v oblasti levého ramene velikosti 50×50 mm, která byla pomocí ultrazvukového vyšetření uzavřena jako septovaná cystická expanze. Na odesílajícím pracovišti byla provedena punkce cysty s odsátím tekutiny, která byla biochemicky charakteru exsudátu, bez atypických buněk. Vzhledem k velké přítomnosti lymfocytů zvažovali diagnózu lymfangiomu. Po předoperačním vyšetření jsme dítě v celkové narkóze vyšetřili pomocí magnetické rezonance s kontrastní látkou. Na levém rameni dorzálně od hlavičky humeru bylo v podkožním tuku nalezeno septované cystické ložisko 34×20×36 mm, které se po podání



prof. MUDr. Vladimír Mihál, CSc.
Dětská klinika LF UP a FN Olomouc
vladimir.mihal@fnol.cz

Cit. zkr: *Pediatr. praxi.* 2023;24(3):197-199

Článek přijat redakcí: 24. 5. 2023

Článek přijat k publikaci: 30. 5. 2023

kontrastní látky nesytlo. Uzavřeno jako makrocystický septovaný lymfangiom. Pacientka byla u lůžka vyšetřena hematologem s pomocí tlumočníka. Rodiče byli obeznámeni s diagnózou i navrženým konzervativním léčebným postupem. Dítě bylo z 2. fyziologické gravidity (10letý bratr zdravý), PH/PD 3 200 g/50 cm, porod byl spontánní záhlavím, v termínu, nebyla kříšena, poporodní adaptace byla bez komplikací. Matka je v dispenzarizaci endokrinologa pro sníženou funkci štítné žlázy, otec je zdravý. Dítě bylo 2. den propuštěno plně kojené do domácí péče s doporučením pravidelných kontrol v hematologické ordinaci. Přijímajícím a ošetřujícím lékařem byly při fyzikálním vyšetření na hýždích novorozence popsány pigmentové skvrny, kterým jsem při vyšetření cystického útvaru u lůžku větší pozornost nevěnoval. Při opakovaných návštěvách ve své ordinaci jsem mnohočetné šedomodré až nazelenalé kožní plochy dominantně přítomny v gluteální oblasti, zřetelně pozoroval i na konci kojeneckého období (Obr. 1). Pokládal jsem otci, který se mnou obvykle komunikoval, otázky, kterými jsem chtěl vysvětlit a ve skrytu duše vyloučit i potenciální neopatrné zacházení s dítětem. Vzhledem k tomu, že oba rodiče jsem znal dlouhou dobu jako velmi pečlivé a starostlivé lidi, tuto možnost jsem si nepřipouštěl. Když otec viděl, že se opakovaně vracím k otázkám, týkajícím se jejich vzniku, rozsahu a vývoje, „vysvobodil mě“ ponaučením, že všechny vietnamské děti mívají tyto skvrny od narození a ty po několika letech úplně zmizí. S nelibostí jsem přiznal svou nevědomost a po skončení ordinace jsem netrpělivě vyhledal v PubMedu první odborné publikace o mongolských skvrnách, dnes označované jako vrozená dermální melanocytoza.

Pacientku jsme opakovaně vyšetřili k posouzení potenciálního růstu makrocystického lymfangiomu pomocí ultrazvukového vyšetření. To opakovaně potvrdilo postupnou regresi, původní cysty neměly téměř žádnou tekutinovou náplň a byly tvořeny z větší části jen tlustou stěnou. Některé spolu vzájemně komunikovaly, jiné byly samostatné, největší z nich byla asi 12 mm velká (UZ vyšetření ve věku 12 měsíců). Pacientka zůstává i nadále v naší odborné péči.

Diskuze

Melanocyty jsou embryologicky odvozeny z kmenové populace melanoblastů, které

pocházejí z neurálního hřebene po uzavření neurální trubice. U lidského embrya začíná migrace ve 2,5 týdnu těhotenství (melanocyty byly v elektronovém mikroskopu prokázány v epidermis od 8. týdnu těhotenství) (5). Při normálním vývoji plodu jsou melanocyty přítomny v dermis embrya do deseti týdnů těhotenství a migrují do epidermis mezi 11. a 14. týdnem těhotenství. Do 20. týdne gestace by v dermální vrstvě neměly zůstat žádné melanocyty. U KDM **zůstávají melanocyty v dermis a aktivně produkují melanin**. Modrošedou barvu postižené kůže lze vysvětlit Tyndallovým efektem, kdy dermální **melanin rozptyluje kratší vlnové délky světla (modré světlo), které se odráží na povrchu kůže**. Extracelulární vlák-

nitý plášť chrání dermální melanocyty. Tento plášť se však během života plodu a raného dětství postupně ztrácí a ničí, čímž pigmentové zbarvení kůže postupně vymizí (1).

Termín Mongolská skvrna je nadále používán v nejnovější literatuře, i když je považován za znevažující pro některé etnické skupiny lidí. Tento kožní nález je vhodné označovat jako kongenitální dermální melanocytoza (KDM). S tímto označením lze souhlasit, i proto, že se jedná o specifický popisný termín (vrozený) s histopatologickým významem (dermální melanocyty). KDM je nejčastější pigmentovou lézí u novorozenců.

Erwin Otto Eduard von Bälz byl v roce 1885 považován za prvního, kdo popsal tento klinický

Obr. 1. Mnohočetné modré, modrošedé až šedočerné (oválné ložisko) skvrny na zádech a hýždích vietnamského kojence ve věku jednoho roku života



nález u japonské populace (6). Bálz identifikoval typické kožní pigmentace také u mongolské populace a mylně se domníval, že představuje zřetelný charakteristický nález v rámci této rasy. Proto vytvořil německý termín „Mongolenfleck“. Americký antropolog J. Brennemann v roce 1907 podrobně studoval „mongolské skvrny“ a přinesl i histologické charakteristiky melanocytů v dermis dětí s tímto nálezem (7). Termín Mongolská skvrna netradičně přetrvával v lékařské literatuře od roku 1964 do roku 1993 a znovu se objevil v roce 2019. Toto zjištění ilustruje, jak obtížné je změnit jméno, jakmile se zakoření ve vědecké taxonomické literatuře. Dva nedávné články publikované v roce 2019 (9, 10) vyzvaly k výhradnímu přijetí termínu KDM. Své historické místo ve vysvětlování patogeneze KDM měl i lékař A. Epstein z Prahy, který již v roce 1906 odkazoval na historickou skutečnost, že ve třináctém století mongolské hordy penetrovaly až k Olomouci a lze tedy v těchto místech přisoudit jejich pozorování vzdáleným předkům, navzdory tomu, že došlo v minulosti k velkému zředění této výrazné rasové vlastnosti. Epstein považoval jev za cennou charakteristiku mongolské rasy a myslel si, že „stačí se podívat na modré skvrny, které se výjimečně vyskytují v oblastech bílých dětí jako za abnormální a pravděpodobně je třeba je připsat k patologickým faktorům při fetálním vývoji“ (8).

Diferenční diagnóza

Existuje řada publikací, které naznačují, že KDM může souviset s vrozenými chybami metabolismu, zejména v případech, kdy je kožní melanocytóza rozsáhlá. M. Weissbluth byl první, kdo v roce 1981 rozpoznal souvislost mezi generalizovanou formou Mongolských skvrn s různými lysozomálními stádavými chorobami a mnohočetné a neobvyklé kožní skvrny označil za jejich koincidence (11). Další klinické příznaky

a symptomy mohou poukazovat na přidružené systémové onemocnění: postupné změny rysů obličeje, opakované infekce, muskuloskeletální problémy, jako je ztuhlost kloubů, nebo opoždění psychomotorického vývoje mohou naznačovat mukopolysacharidózu typu I (Hurlerův syndrom) nebo mukopolysacharidózu typu II (Hunterův syndrom). Závažné opoždění psychomotorického vývoje u dětí s mnohočetnou vrozenou kožní melanocytózou může upozornit na GM1 gangliosidózu. Cévní malformace (např. skvrny barvy portského vína) a progresivní otoky kostí a měkkých tkání mohou připomínat Klippelův-Trenaunayův syndrom. Byly hlášeny i ve spojitosti s Niemannovou-Pickovou chorobou a mannosidózou. KDM je v adolescenci třeba odlišit od jiných dermálních melanocytóz, jako je nevus Ota (melanocytární pigment kolem obličeje a očí, obvykle v jednostranné distribuci trojklaného nervu) nebo nevus Ito (melanocytární pigment zahrnující krk, nadklíčkovou a lopatkovou oblast). Přesný mechanismus spojující KDM s vrozenými chybami metabolismu není znám, ačkoli se navrhuje mechanismus zahrnující nahromaděné metabolity ovlivňující receptory tyrozinkinázy na melanocytech, což vede k abnormální migraci melanocytů (12, 13).

Diagnóza je vždy založena na klinickém vyšetření, které ukazuje charakteristické sakrální a/nebo extrasakrální pigmentové makulární léze objevující se při narození nebo brzy po něm. Vrozené dermální melanocytózy jsou běžné benigní kožní léze charakterizované špatně ohraničenými skvrnami modrošedé, modrozelené nebo modročerné pigmentace. Více než 75 % lézí se vyskytuje v lumbosakrální nebo sakrogluteální oblasti.

Pediatři a poskytovatelé primární péče, kteří pracují s novorozenci a kojenci, se ve své praxi často setkávají s KDM. Ačkoli je KDM benigní onemocnění, které běžně samo odezní

během prvních roků života, je důležité, aby poskytovatelé zdravotní péče dokázali rozpoznat léze, které jsou pro KDM atypické, protože by mohly být známkou fyzického zneužívání nebo jiné patologie, která si zaslouží další vyšetření. Rodiče by měli být poučeni o benigní povaze tohoto kožního onemocnění, které nevyžaduje další léčbu nebo vyšetření. Ačkoli charakteristický klinický obraz špatně ohraničených, šedomodrých skvrn je obvykle diagnostický, zejména pokud se nacházejí na klasických místech, může být KDM nesprávně interpretována jako modřiny (které mají tendenci měnit barvu a poměrně rychle odeznívají), což může vést k mylným obviněním ze zneužívání dětí (14). KDM může připomínat modřiny, které se vyskytují při neúrazových traumatech. Dokumentace těchto lézí při prvním vyšetření je důležitá pro odlišení od podezření na zneužití při dalších návštěvách.

Stojí za zapamatování

- Kongenitální dermální melanocytóza (mongolské skvrny) je jednou z mnoha se vyskytujících novorozeneckých pigmentových lézí.
- Obě pohlaví postihuje stejně a u většiny případů postupně vymizí do 6 let.
- Nejčastěji se vyskytují u jedinců asijského nebo afrického etnika.
- Více než 75 % lézí modrošedé až modrozelené barvy se vyskytuje v lumbosakrální nebo sakrogluteální oblasti.
- Generalizovaná nebo atypická forma kongenitální dermální melanocytózy se vyskytuje ve spojení s některými lysozomálními stádavými chorobami.

*Tato práce byla podpořena
Ministerstvem školství, mládeže
a tělovýchovy České republiky (LO1304).*

LITERATURA

1. Gupta D, Thappa DM. Mongolian spots: How important are they? World J Clin Cases. 2013;16:1(8):230-232.
2. Yale S, Tekiner H, Yale ES. Reimagining the terms Mongolian spot and sign. Cureus. 2021;13:13(12):e20396. doi: 10.7759/cureus.20396. PMID: 35036226; PMCID: PMC8752411.
3. Jacobs AH, Walton RG. The incidence of birthmarks in the neonate. Pediatrics. 1976;58(2):218-222.
4. Cordova A. The Mongolian spot: a study of ethnic differences and a literature review. Clin Pediatr (Phila). 1981;20(11):714-719.
5. Stanford DG, Georgouras KE. Dermal melanocytosis: a clinical spectrum. Australas J Dermatol. 1996;37(1):19-25.
6. Bälz E. Die körperlichen Eigenschaften der Japaner. Mitt dtsch Ges Natur-u Völkerkunde Ostasiens. 1885;4:35-103.

7. Brennemann J. The sacral or so-called "Mongolian" pigment spots of earliest infancy and childhood, with especial reference to their occurrence in the American negro. American Anthropologist. 1907;9(1):12-30.
8. Epstein A. Ueber den blauen Kreuzfleck und andere mongoloide Erscheinungen bei Europäischen Kindern. Jahrbuch für Kinderheilkunde. 1906;60-73.
9. Zhong CS, Huang JT, Nambudiri VE. Revisiting the history of the „Mongolian spot”: the background and implications of a medical term used today. Pediatr Dermatol. 2019;36:755-757.
10. Prose NS. Bringing an end to the „Mongolian spot”. Pediatr Dermatol. 2019;36:758.

11. Weissbluth M, Esterly NB, Caro WA. Report of an infant with GM1 gangliosidosis type I and extensive and unusual mongolian spots. Br J Dermatol. 1981;104:195-200.
12. Hanson M, Lupski JR, Hicks J, et al. Association of dermal melanocytosis with lysosomal storage disease: clinical features and hypotheses regarding pathogenesis. Arch Dermatol. 2003;139(7):916-920.
13. Franceschini D, Dinulos JG. Dermal melanocytosis and associated disorders. Curr Opin Pediatr. 2015;27(4):480-485.
14. Kettner M, Birngruber CG, Niess C, et al. Mongolian spots as a finding in forensic examinations of possible child abuse-implications for case work. Int J Legal Med. 2020;134(3):1141-1148.