

Mozaicizmus kože v klinickej praxi

MUDr. Miriama Fabian^{1,2}, MUDr. Michaela Duchoňová, PhD.¹

¹Dermatovenerologická ambulancia pre deti a dospelých SKIN CARE, Bratislava

²Praxis Archhoeffe GmbH, Winterthur, Švajčiarsko

Mozaicizmom označujeme organizmus zložený z geneticky odlišných buniek. Vznikom genetickej mozaiky vznikajú zriedkavé ochorenia. Pre kožný mozaicizmus platia isté charakteristické vzory a typické usporiadania. Článok uvádza prehľad na koži najčastejšie sa vyskytujúcich klinických jednotiek podmienených mozaikou – Inkontinencia pigmenti, Fokálna dermálna hypoplázia, Hypomelanóza Ito, Lichen striatus a veľká skupina epidermálnych névov (Obrovské kongenitálne melanocytové névy, CHILD syndróm, Naevus verrucosus, ILVEN, Naevus sebaceus, Naevus Becker).

Kľúčové slová: mozaicizmus, koža, klinické jednotky podmienené mozaikou

Mosaicism of skin in clinical practise

Organism consisting of genetically various cells we term as mosaicism. Genetic mosaicism is base for rare disease. Skin mosaicism is characteristic with typically pattern and arrangement. The article presents an overview of the most common clinical units caused by mosaic – Incontinentia pigmenti, Focal dermal hypoplasia, Ito hypomelanosis, Lichen striatus and epidermal naevi (Giant congenital melanocytic naevi, CHILD syndrom, Naevus verrucosus, ILVEN, Naevus sebaceus, Naevus Becker).

Key words: mosaicism, skin, clinical units caused by mosaic

Dermatol. prax, 2022;16(2):62-67

Úvod

V biológii termín „mozaika“ označuje organizmus zložený z geneticky odlišných buniek, ktoré vznikli z jednej homogénnej zygoty. Na druhej strane, keď sa dve zygoty spoja do jedného organizmu, vytvorí sa skôr chiméra ako mozaika.

Chromozomálna mozaika postihuje relatívne často gonozómy, menej autozómy (trizómie 21, 18, 13). Mozaika vzniká vždy postzygoticky a pomer bunkových línií závisí od toho, kedy k strate alebo delícii chromozómu došlo. Taktiež od toho, či sú abnormálne bunky životaschopné alebo skončia apoptózou. Lyonizácia znamená inaktiváciu jedného z X chromozómov, spravidla zdravý X chromozóm nahradí funkciu poškodeného. Je pomenovaná po britskej genetičke Mary Frances Lyonovej, ktorá tento dej opísala ako prvá v roku 1961 (22). Poškodené zárodočné bunky môžu byť dedičné, poškodenie somatických nie. Podiel poškodených buniek má vplyv na fenotyp choroby a či vôbec jedinec prežije, ako aj epigenetické vplyvy. Revertrancia je schopnosť samopravy poškodených génov v priebehu života. Týmito procesmi sa vysvetľuje rozmanitosť klinických prejavov (22).

Rôzne klinické varianty mozaiky možno obzvlášť ľahko rozpoznať na koži.

Z toho sa v posledných rokoch vyvinuli niektoré nové koncepty, ktoré presahujú oblasť dermatológie a ponúkajú zaujímavé výskumné prístupy pre iné medicínske odbory.

Koncept kožnej mozaiky u ľudí, predpokladaný v 60. a 70. rokoch 20. storočia, spočiatku nemal dôkaz na bunkovej úrovni. V 80. rokoch 20. storočia boli niektoré pigmentové mozaiky objasnené cytogeneticky a dnes sa koncept rôznych mozaikových vzorov v ľudskej koži považuje za preukázaný (1).

Medzi prejavy mozaicizmu sa zaraďujú aj epidermálne névy. V súčasnosti sú jasne definované kritériá pre termín névus, ktorého definícia bola ešte v minulom storočí hmlistá a nejednotná. Névy sú viditeľné, ohraničené, dlhodobé zmeny na koži alebo príslušných slizniciach. Tieto zmeny odrážajú mozaiku. S výnimkou melanocytových névov nedochádza k proliferatívne rastu. Névus nikdy nevykazuje malígnu rast. Samozrejme, névy sa môžu stať malígnymi, ale výsledné nádory už nie sú névy. Na základe tejto definície všetky névy predstavujú mozaiky (2, 18).

Existujú rôzne typy mozaicizmu:

1. **somatický mozaicizmus jedného génu** – mutácia sa odohrala po fertilizácii, napr. segmentálna neurofibromatóza,

2. **gonozomálny mozaicizmus** – zahŕňa zárodočné bunky gonád aj somatické tkanivá
3. **gonadálny mozaicizmus** – zahŕňa iba gonády
4. **chromozomálny mozaicizmus** – je dôsledkom nondysjunkcie, procesu chybného rozostupu chromozómov pri mitóze alebo meióze, ktorá sa odohrala po fertilizácii, klinicky prítomný pri lineárnych mozaikových ochoreniach pigmentu, ako je Itova hypomelanóza a lineárna a prstenková hyperpigmentácia
5. **funkčný mozaicizmus** – vplyvom náhodnej inaktivácie jedného z X chromozómov v priebehu včasného vývoja zárodka ženského pohlavia, napr. Incontinentia pigmenti, Goltzov syndróm (1, 2, 19).

Klinický obraz mozaicizmu na koži

Na ľudskej koži možno pozorovať pozoruhodnú škálu rôznych mozaikových vzorov:

- Najbežnejším vzorom, a teda **typ I sú Blaschkove línie** (obrázok 1). Alfred Blaschko už v roku 1901 zistil, že tento líniový systém nemá nič spoločné so zónami radikulárnej inervácie, lymfatickým ani s cievnyim zásobením,

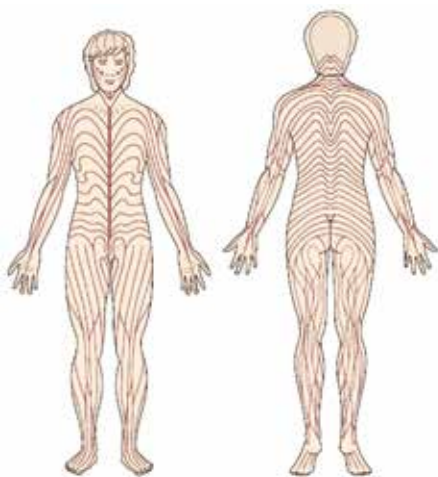
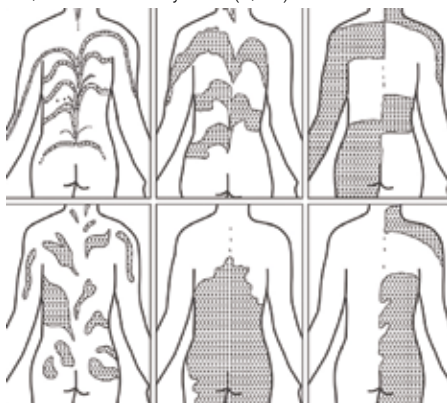
Obrázok 1. Blaschkove línie (2)**Obrázok 2.** Kutánný mozaicizmus – vzory: I. Blaschkove línie, II. šachovnicový vzor, III. fyloidný vzor, IV. veľké škvrny bez stredovej separácie, V. lateralizačný vzor (2, 19)**Obrázok 3.** Incontinentia pigmenti, včasné vezikulo-bulózne štádium

foto: z archívu autorov

Obrázok 4. Incontinentia pigmenti, verukózne štádium

foto: MUDr. Zuzana Karlošová, PhD

ale predstavuje vývojový rastový vzor kože. Na rozdiel od dermatomálnych hraníc majú Blaschkove línie tieto špeciálne vlastnosti: spočiatku strmo stúpajú na chrbte a potom klesajú ako fontána. Na bokoch a bruchu opisujú S-líniu. Občas tvoria výbežky aj na trupe alebo stehnách. Genodermatózy, ktoré sledujú Blaschkove línie, zahŕňajú Incontinentia pigmenti, hypomelanózu Ito a rôzne epidermálne névy.

- **Typ II je šachovnicový vzor** pozorovaný pri Nevus Becker a Nevus spilus.
- **Typ III je fyloidný vzor**, diagnostikovaný najmä pri fyloidnej hypomelanóze, novom etiologicky definovanom neurokutánnom syndróme. Fyloidný vzor tu odráža mozaikovitú trizómiu 13
- **Typ IV** opisuje **veľké škvrny bez stredovej separácie**, čo je typické pre vrodené obrovské melanocytové névy
- **Typ V je zvláštny lateralizačný vzor**, ktorý sa prejavuje v CHILD syndróme – kongenitálna hemidysplázia s ichtyoziformným névom a defektmi končatín (obrázok 2).

V budúcnosti bude pravdepodobne možné definovať ďalšie mozaikové vzory (2, 19).

Epigenetický mozaicizmus

V epigenetickej mozaike (na rozdiel od genómovej mozaiky) majú všetky bunky v mozaike rovnaký genóm. V dôsledku skorých epigenetických vplyvov kontrolných génov vyskytujúcich sa počas embryogenézy vznikajú dva funkčne odlišné bunkové klony. Tieto funkčné mozaiky sú dedičné. Takáto mozaika môže ovplyvniť

chromozómy X aj autozomy. Predpokladá sa, že epigenetický mozaicizmus je spôsobený aktivitou retrotranspozónov. Medzi epigenetický X-chromozomálny mozaicizmus patria napr. Incontinentia pigmenti a fokálna dermálna hypoplázia (8).

Incontinentia pigmenti (IP, Bochof-Sulzbergerov syndróm) je vzácna genodermatóza s kožnými symptómami a s poruchami vývoja oka, zubov, nervového a muskuloskeletálneho systému. Prevalencia v populácii je odhadovaná na 0,2 : 100 000, celkom bolo vo svete popísaných približne 700 prípadov. Dedičnosť je dominantného typu, viazaná na X-chromozóm, postihnuté je preto takmer výlučne ženské pohlavie. Pre mužov je tento syndróm vo väčšine prípadov letálny už v dobe intrauterinného vývoja (3). Je známa mutácia v géne *IKBKKG*. Jednotlivé anomálie sú klasifikované do tzv. veľkých a malých kritérií, najdôležitejšou známkou ochorenia je postihnutie kože. Ochorenie prebieha v troch, niekedy v štyroch štádiách. Vezikulo-bulózne štádium začína často už v gravidite alebo u novorodencov v 1. – 2. týždni života (obrázok 3). Je charakterizované erytémom s tvorbou vezikúl a búl na končatinách, trupe a v kapilácii. Charakteristická je lineárna konfigurácia prejavov pozdĺž Blaschkových línií. V krvnom obraze, tkanivách aj priamo v pluzgieroch je prítomná eozinofília. Verukózne štádium začína spravidla v 2. – 6. týždni života, kedy sa na distálnych častiach dolných končatín, nad prstami a členkami tvoria hyperkeratotické verukózne plaky (obrázok 4). V 3. – 6. mesiaci života sa objavujú nepravidelné bizarné, niekedy koncentrické hyperpigmentácie sledujúce Blaschkove

línie (20). Hyperpigmentácie časom blednú, v puberte môže dôjsť ku kompletnej regresii. Posledné štádium hypopigmentácií sa vyskytuje iba u časti pacientov v dospelosti. Ide o belavé, atrofické ložiská, lokalizované prevažne na končatinách a na trupe. Medzi extrakutánne prejavy v rámci postihnutia IP môžeme zaradiť dentálne anomálie, alopecia a postihnutie nechtov, ktoré patria medzi tzv. malé kritériá. Očné komplikácie sa objavujú asi u 20 – 35 % pacientov s IP a zahŕňujú vaskulárne zmeny v oblasti retiny, stratu zrakovosti, slepotu. Zhruba v 30 % prípadov sú prítomné neurologické komplikácie, ktoré sú hlavnou príčinou mortality pacientov. Najčastejšie sú popisované kŕče, mentálna retardácia, ataxia, mikrocefália, spastická paralýza. Kauzálna liečba tohto ochorenia neexistuje (3, 8, 20).

Fokálna dermálna hypoplázia (Goltzov syndróm) je zriedkavý syndróm spojený s kožnou apláziou kombinovanou s abnormalitami skeletu s prejavmi od narodenia alebo krátko po ňom takmer výlučne u žien. (2) V klinickom obraze dominuje postihnutie kože: ohraničené atrofie a aplázie kože veľkosti šošovky, ktoré sa zbiehajú do väčších oblastí, rednutie vlasov na pokožke hlavy, ložiská s jazvovitou alopeciou,

Obrázok 5 Aplasia cutis

foto: MUDr. Zuzana Karáňová, PhD.

onychodystrofia, poruchy potenia. Medzi extrakutánne prejavy patria postihnutie skeletu (90 % prípadov): syn- a polydaktýlia, hypo- a aplázia prstov na rukách a nohách, kyfóza, skolióza, rázštep chrbtice, anomálie stavcov, malformácie kľúčnych kostí a rebier, pozdĺžne pruhovanie metafýz dlhých tubulárnych kostí (osteopathia striata), abnormality lebky (obrázok 5). Zubné anomálie a postihnutie oka asi v 50 % prípadov. Zriedkavo sú postihnuté aj iné orgány: malformácie srdca a obličiek, malformácie ušnice, prevodová strata sluchu, možná mentálna retardácia (4, 8).

Genomický mozaicizmus

Na rozdiel od epigenetického mozaicizmu sa genomická mozaika nevyskytuje v rodinách dedične, ale sa vyskytuje sporadicky.

Hypomelanóza Ito. tzv. „Ito syndróm“, tiež známy ako Blaschko-lineárna hypomelanóza, nie je nozologickou jednotkou, ale zahŕňa skupinu rôznych vrodených (alebo rozvíjajúcich sa v ranom detstve) neurokutánnych fenotypov (pigmentové mozaiky), ktoré sú založené na pruhovanej hypopigmentácii kože pozdĺž Blaschkových línií (obrázok 6). Ďalej sú asociované s fakultatívne sa vyskytujúcimi sprievodnými symptómami. Prevalencia v Európe je 1 : 8 000 – 10 000 detí. Ku klinickému obrazu na koži patria retikulárne alebo škvrnité, lineárne, v Blaschkových líniách usporiadané depigmentácie (20 – 40 % pacientov) bez zápalového alebo pluzgierového charakteru. Časté sú aj café-au-lait škvrnny, alopecie. V 75 % prípadov sa vyskytujú ďalšie sprievodné ochorenia

Obrázok 6. Hypomelanosis Ito

foto: z archívu autorov

ako anomálie zubov, CNS, očí, hypertrofia jednotlivých orgánov a častí tela (4).

K ďalším klinickým jednotkám genomického mozaicizmu patria napr. fyloidná hypomelanóza, Naevus-spilus-papulosus-syndrom, Delleman-syndrom a iné.

Iné získané dermatózy v priebehu Blaschkových línií

Rôzne získané dermatózy sa prejavujú v priebehu Blaschkových línií. U týchto ľudí zrejme od narodenia existovala pôvodne neviditeľná mozaika, kde zmutovaný bunkový klon vykazoval zmenenú populáciu antigénov. Neviditeľná mozaika znamená mozaika zachytená len geneticky, bez klinických prejavov. V dôsledku faktorov prostredia, vírusového alebo iného ochorenia sa tento aberantný bunkový klon prejavuje ako pruhovaná získaná dermatóza. Príkladmi sú Lichen striatus a Atrophoderma linearis Moulin.

Lichen striatus je vzácna idiopatická lineárna hyperplázia (obrázok 7). Prvý prejav sa často vyskytuje po vírusovej infekcii. Vyskytuje sa hlavne u detí a dospievajúcich. Lokalizácia klinických prejavov je

Obrázok 7. Lichen striatus

foto: MUDr. Martina Medňanská

asymetrická (hlavne ruky, nohy, zriedkavo krk alebo trup). Klinický obraz predstavujú malé, červenasté, väčšinou asymptomatické, lichenoidné, psoriaziformné alebo ekzematózne papuly, ktoré sa spájajú do červeného, 0,5 – 2,0 cm širokého pásu, ktorý môže siahať po celej dĺžke končatiny v priebehu Blaschkových línií. Po regresii (skúsenosť ukazuje, že kožné zmeny pretrvávajú roky) možno zistiť dlhodobú pozápalovú hypo- a hyperpigmentáciu. Ak pruhy končia na rukách alebo nohách, môže byť prítomná aj dystrofia nechtov (12).

Atrophoderma linearis Moulin je asymptomatická atrofia kože vyskytujúca sa v Blaschkových líniách bez zmeny špecifických laboratórnych parametrov. Príčina nie je známa. Diskutuje sa o somatických mutáciách v ranej embryonálnej fáze. Prejavuje sa u detí a mladých dospelých.

Klinický obraz zahŕňa mnohočetné, až 5 cm v priemere, niektoré okrúhle alebo oválne, niektoré splyvajúce, hnedasté, vpadnuté kožné lézie v tvare koryta. Účinná terapia nie je známa (17).

Epidermálne névy

Epidermálne névy sú najčastejšou formou kožného mozaicizmu. Ide o kongenitálne lézie postihujúce epidermis, ktoré nemusia byť pri narodení vždy manifest-

Obrázok 8. Obrovský kongenitálny melanocyto-
vý névus

Foto: z archívu autorov

vané. Takto definované štruktúry sú presnejšie definované ako pravé epidermálne névy, zatiaľ čo névy zasahujúce kožné adnexy sú označované ako organoidné névy (9). Je popísané množstvo subtypov epidermálnych névov lišiacich sa klinickou manifestáciou, histopatologickými črtami, prípadne aj vznikom na podklade mutácií odlišných génov, najčastejšie v géne *FGF3*. Lineárne lézie sledujú obvykle Blaschkove línie. Niektoré typy epidermálnych névov (napr. „hard“ névus, CHILD névus, ILVEN) môžu spontánne regresovať. Solitárne lézie sa môžu excidovať, odstrániť dermabráziou, v prípade rozsiahlejších epidermálnych névov je vhodnejšie použitie ablačných laserov (5, 6, 7).

**Obrovské kongenitálne melanocyto-
vé névy** (typ IV. kutánneho mozaicizmu - veľké škvrny bez stredovej separácie) sú charakterizované ako vrodené névy pokrývajúce veľké povrchy tela a s priemerom > 20 cm (obrázok 8). Ak sa nachádza gluteálne alebo v oblasti bedier, nazýva sa to plavkový névus. Obrovský pigmentový névus sa môže vyskytnúť ako príznak neurokutánnej melanózy.

Frekvencia výskytu je približne 1/20 000 novorodencov. Asi u 5 % pacientov s obrovskými melanocyto-
vými névami sa malígna degenerácia nachádza v néve alebo extrakutánne. Viac ako 50 % všetkých pozorovaných malignít sa vyskytuje počas prvých 5 rokov života (13, 14).

V prípade veľkoplošných obrovských névov, ktoré môžu zahŕňať via-

Obrázok 9. Naevus verrucosus

Foto: MUDr. Michaela Šušná

foto: MUDr. Zuzana Karásošová, PhD.

cero častí tela, by sa dermabrázia mala vykonávať v prvých týždňoch života. Riziko vzniku melanómu možno týmto chirurgickým zákrokom výrazne znížiť. Namiesto dermabrázie je možné pri tomto chirurgickom zákroku použiť aj ablačný laser (napr. erbiový-YAG laser). Tieto ablatívne metódy, ktoré odstraňujú epidermis a hornú dermis, majú najpriaznivejší efekt v období druhého mesiaca života. Vtedy sú aktívne névomelanocyty koncentrované v hornej dermis a vtedy je aj najmenšia pravdepodobnosť vytvorenia rozsiahlej jazvy (21). Odporúčané sú polročné klinické kontroly, neurologické vyšetrenie s MRI do 6 mesiacov pre vylúčenie neurokutánnej melanózy a oftalmologické vyšetrenie (14).

CHILD syndróm je hereditárny X-viazaný dominantný epidermálny syndróm s hemilaterálnou erythrodermiou (typ V. lateralizačný vzor kožnej mozaiky), ipsilaterálnymi malformáciami končatín a anomáliami vnútorných orgánov. Skratku „CHILD“ zaviedol Happle v roku 1980 a ide o skratku pre „vrodenú hemidyspláziu s ichtyoziformným névom a defektmi končatín“. Základným genetickým defektom sú mutácie v géne *NSDHL*, ktorý mapuje Xp28. Tento gén kóduje proteín podobný NAD(P)H-steroid dehydrogenáze, ktorý sa podieľa na metabolizme cholesterolu a je letálnym faktorom pre mužské embryá. Syndróm sa teda pozoruje takmer výlučne u žien. Postihnuté matky môžu syndróm preniesť len na svoje dcéry (postihnuté mužské embryá odumierajú na začiatku tehotenstva). Zdraví synovia sa rodia len vtedy, ak je „zdravý“ chromozóm X zdedený od matky. Prejavuje sa od narodenia alebo v ranom detstve. Všetky príznaky sú obmedzené na jednu stranu tela,

zriedkavo minimálne zmeny na opačnej strane. Primárne je ovplyvnená pravá strana (pravá: ľavá = 14 : 6) (11).

V klinickom obraze dominujú na koži rozsiahle, ostro ohraničené, začervenané, ichtyoziformné plochy s voskovými, bielo-žltkastými šupinami. V niektorých prípadoch je postihnutá celá polovica tela s výnimkou tváre, tzv. ichtyoziformná erythrodermia (8). Postihnutie skeletu sa prejavuje apláziou/hypopláziou falangov, skrátením dlhých tubulárnych kostí, rádiologicky zistiteľná kalcifikácia epifýz v dojčenskom veku.

Prítomné môže byť aj postihnutie iných vnútorných orgánov a systémov (kardiovaskulárne, obličkové, pľúcne, endokrinné - napr. jednostranná agenéza obličiek).

V terapii sa skúšal krém s obsahom 0,05 % vitamínu A alebo masťami s obsahom 5 - 10 % ury. Ohraničené ložiská možno v prípade potreby chirurgicky odstrániť. Keďže ide o kozmetický problém, použitie systémových retinoidov v detstve nemožno odporučiť. Symptómy často spontánne ustúpia v priebehu života, ale väčšinou nie kompletne (8).

Naevus verrucosus (typ I. Blaschkove línie) predstavuje jedno alebo niekoľko ložísk, obvykle lineárneho tvaru na ktorejkoľvek časti tela, zložených z husto zoskupených hyperkeratotických papúl (obrázok 9). Pri lokalizácii na jednej strane tela sa hovorí o naevus unius lateralis, ktorý býva čiastočne usporiadaný v zosteriformnej distribúcii. Pri systematizovanej forme vzniká väčší počet lineárnych prejavov (často v tzv. Blaschkových líniách) paralelne na polovici tela alebo symetricky obojstranne, vzácne bývajú pridružené zmeny skele-

Obrázok 10. ILVEN – zápalová fáza

Foto: Z. archivu autorov

Obrázok 11. Naevus sebaceus

Foto: MUDr. Michaela Tóthová

tu, očí a CNS a býva zvýšená incidencia malignity (9).

Zvláštnou formou je **zápalový lineárny verukózný epidermálny névus (ILVEN)** – inflammatory linear verrucous epidermal naevus) vznikajúci v detstve. Je charakterizovaný perzistujúcimi svrbivými, erytematoskvamóznymi alebo papulóznymi, hyperkeratotickými psoriáziformnými ložiskami s výraznými zápalovými zmenami (obrázok 10) (9). Možné sú rôzne lokalizácie – najmä trup a končatiny, zriedkavejšie tvár a krk. V terapii sa používa ošetrojúca alebo protizápalová terapia slabými alebo stredne silnými glukokortikoidmi v závislosti od stupňa zápalu. Skúša sa aj terapia s topickým tretinoínom, 5-fluorouracilom a kalcitriolom. V prípade malých lézií by sa mala prediskutovať excízia. Brúsenie

Obrázok 12. Naevus Becker 1, 2

Foto: Z. archivu autorov

alebo laserovanie kože nemá zmysel, pretože recidívy sa vyskytujú takmer pravidelne. Celkovo je úspešnosť uvedených liečebných modalít neuspokojivá. Treba počítat so spontánnou regresiou, ktorá sa vyskytuje pomerne často (16).

Naevus comedonicus (typ I Blashkove línie) sa javí ako lineárne ložisko z tesne zoskupených papúl, ktoré majú v centre tmavú hyperkeratotickú zátku, podobnú komedonu. Je prítomný už pri narodení alebo vzniká počas detstva, najčastejšie na trupe alebo na končatinách vrátane dlaní a stupají. Vzácne sú ložiská viacpočetné, so symetrickou alebo nepravidelnou distribúciou. Podľa možnosti volíme chirurgické odstránenie névu (15).

Naevus spilus, tzv. strakatý lentiginózný névus, (typ II šachovnicový vzor mozaicizmu) sa radí medzi subtypy kongenitálneho névu, jeho prevalencia je 2 – 3 %. Po narodení alebo v ranom detstve sa prejavuje ako svetlohnedá makula café-au-lait rôznej veľkosti, v ktorej postupne pribúdajú hyperpigmentované časti. Tie môžu byť lentigá, banálne získané melanocytové névy, modré névy, ale aj Spitzovej névy. Riziko vzniku melanómu v teréne névus spilus narastá podobne ako v prípade kongenitálnych melanocytových névov, proporcionálne s veľkosťou lézie (13).

Naevus sebaceus (typ II šachovnicový vzor mozaicizmu) je vrodený, okrúhly, dobre ohraničený, plošný, mäkký, žltohnedý útvar, väčšinou papilomatózneho povrchu, veľkosti obvykle od 1 cm do 6 cm (obrázok 11). Vyskytuje sa na hlave a na krku, predovšetkým v kapiliciu, kde v mieste prejavu je prítomná

alopécia. V detstve sa zväčšuje, povrch sa stáva verukóznym a nápadným. Pre nebezpečenstvo vzniku bazaliómu je vhodné prejav sledovať a pri zmenách kompletne chirurgicky odstrániť (6).

Naevus Becker (typ II šachovnicový vzor mozaicizmu) je unilaterálna mapovitá hyperpigmentácia s hypertrichózou na hornej polovici trupu (obrázok 12). Névus sa javí ako postupne sa zväčšujúca mapovitá škvrna svetlo- až tmavohnedej farby, na okrajoch s malými ostrovcami. Vzniká jednostranne, zvyčajne u mladých mužov v druhej dekáde života, na ramene alebo hornej časti hrudníka. Neskôr zarastá hrubým čiernym ochlpením. Môžu sa vyskytnúť abnormality mäkkých tkanív a kostí. Terapia nie je nutná (6).

Záver

Mozaicizmus kožných prejavov nie je častý, ale zaujímavý, a to nielen pri vrodených génových mutáciách, objaviť sa môže aj počas života. Niektoré kožné ochorenia sa vyskytujú len v týchto geneticky odlišných bunkách v typických lokalitách. Nové poznatky genetiky a molekulové štúdie umožňujú presnejšiu klasifikáciu tejto rozmanitej skupiny zriedkavých ochorení. V článku sú zhrnuté najčastejšie kožné prejavy podmienené mozaicizmom. Často súvisia s postihnutím nervovej a muskuloskeletálnej sústavy. Pre ich variabilitu je potrebné poznať aspoň základné charakteristické znaky jednotlivých skupín ochorení a névov, aby sme neprehliadli spojitost s postihnutím iných orgánov a doplnili potrebné vyšetrenia.

Autori vyhlasujú, že nemajú žiadny potenciálny konflikt záujmov.

Literatúra

1. Happle R. Kutane Mosaik: Muster und molekulare Mechanismen. Dt Ärzteblatt. 2004;101(26): 1575-1580.
2. Happle R. The categories of cutaneous mosaicism: a proposed classification. Am J Med Genet A. 2016;170A:452-459.
3. Berlin AL, et al. Incontinentia pigmenti: a review and update on the molecular basis of pathophysiology. J Am Acad Dermatol. 2002;47(2):169-187.
4. Böhm M. Differenzialdiagnostik der Hypomelanosen. Hautarzt. 2015;66:945-958.
5. Asch S, Sugarman JL. Epidermal nevus syndromes. Handb Clin Neurol. 2015;132:291-316.
6. Patel P, Malik K, Khachemoune A. Sebaceous and Becker's Nevus: Overview of Their Presentation, Pathogenesis, Associations, and Treatment. Am J Clin Dermatol. 2015;16(3):197-204.
7. Happle R. The group of epidermal nevus syndromes. Part I. Well defined phenotypes. J Am Acad Derm. 2010;63(1):1-22.
8. Plewig, Landthaler, Burgdorf, Hertl, Ruzicka: Braun-Falco's Dermatologie, Venerologie und Allergologie, 2015;942-962.
9. Danilla T, Tereková V. Névy kože u detí II. Cievne, organoidné, tkanivové névy, Pediatria pre prax, 2015;16(5):198-202.
10. Hercogová J et al.: Klinická dermatovenerológia. 1.díl, 2019, 440-441.
11. Happle R et al. CHILD syndrome in a boy. Am J Med Genet 1996;62(2):192-194.
12. Hofer T. Lichen striatus in adults or „adult blaschkitis“? There is no need for a new naming. Dermatology. 2013;207(1):89-92.
13. Duchoňová M, Buchwald D. Melanocytové névy u detí, Dermatológia pre prax. 2017;11(3):106-111.
14. Bittencourt FV et al. Large congenital melanocytic nevi ant the risk for development of malignant melanoma and neurocutaneous melanocytosis. Pediatrics. 2000;106(4):736-741.
15. Adya KA et al. Epidermolytic Nevus: An Instance of Mosaic Epidermolytic hyosis., Indian Dermato Online J. 2020;11(2):272-273.
16. Böhm M. Successful treatment of inflammatory linear verrucous epidermal naevus with topical vitamin D3 (calcitriol). Br J Dermatol. 2003;148:824-825.
17. Baumann et al. Atrophoderma linearis Moulin. A new disease picture, following the Blaschko Lines. Hautarzt. 1994;45(4):231-236.
18. Happle R. Dohi memorial lecture: New aspects of cutaneous mosaicism. J Dermatol 2002;29(11):681-692.
19. Kromann et al. Pigmentary mosaicism: a review of original literature and recommendations for future handling, Orphanet Journal of Rare Diseases. 2018;13(1):39.
20. Čapková Š. Genodermatózy detského veku. Dermatol. Praxi. 2009;3(2):58-62.
21. Krengel S, Marghoob AA. Current management approaches for congenital melanocytic nevi. Dermatol Clin. 2012;30(3):377-387.
22. Pritchard, Dorian J, Bruce R. Korf. Základy lékařské genetiky. 1. vydání. Praha: Galén, 2007, 182 s.

MUDr. Miriama Fabian

Dermatovenerologická ambulancia pre deti a dospelých SKIN CARE
Železničná nemocnica s poliklinikou
Šancová 110, 831 04 Bratislava
lekar@duchonova.sk

