

Betegbemutatók

Silló Pálma dr.¹, Sallai Ágnes dr.², Herczegfalvi Ágnes dr.²,
Kárpáti Sarolta dr.¹:

Multiplex endokrin neoplasia 2B típus

(Semmelweis Egyetem Bőr-, Nemikórtani és Bőronkológiai Klinika, Budapest¹, Semmelweis Egyetem II.sz. Gyermekgyógyászati Klinika², Budapest)

A multiplex endokrin neoplasia (MEN) 2B típusa egy ritka, autoszomalisan domináns hamartoneoplasticus familiáris daganat szindróma, melyre az agresszív medulláris pajzsmirigyrák (100%) és pheochromocytoma (50%) mellett jellegzetes fenotípusos eltérések (mucocután neurinómák, café au lait foltok, marfanoid habitus, cornealis idegek hyperplasiája, intestinalis ganglioneuromatosis) jellemzők.

Számos familiáris daganat szindróma felismerése nehéz, családi halmozódás nem mindig mutatható ki, mivel gyakori a de novo mutáció. A társuló nem malignus eltérések felhívhatják a figyelmet ezen kórképekre, azonban félrevezetők is lehetnek, mivel egyes tünetek több szindróma részeként is megjelennek. Genetikai vizsgálat állítható fel a biztos diagnózist.

A MEN2B szindróma hátterében a RET protoonkogén pontmutációi állnak. Ezek kimutatása közel 95%-os specificitású. A kórkép legveszélyesebb szövődménye, a magas letalitású, malignus medulláris pajzsmirigyrák melynek megelőzése profilaktikus thyroidectomiával sorsdöntő a beteg számára.

Egy 9 éves fiúnál a mucocután neurinómák és alkati eltérések hívták fel a figyelmet a súlyos kórképre, melyet korábban a társuló café au lait foltok miatt hibásan neurofibromatosisnak vélelmeztek. A hibás diagnózis miatt a prophylaktikus pajzsmirigy eltávolítás nem történt meg időben.

Meszes Angéla dr.¹, Rác Katalin dr.², Kovács Tamás dr.²,
Balogh Brigitta dr.², Vasas Judit¹, Kemény Lajos dr.¹,
Csoma Zsanett dr.¹:

Purpura fulminans gyermekkorban

(SZTE, Bőrgyógyászati és Allergológiai Klinika¹,
Gyermekgyógyászati Klinika és Gyermekegészségügyi Központ²,
Szeged)

A purpura fulminans rendkívül súlyos, heterogén etiológiájú, a bőr kiterjedt, rapidan progrediáló haemorrhagiás necrosisával és disszeminált intravasculáris coagulatióval, gyakran sokszervi elégtelenséggel járó életveszélyes állapot. A hatékony intenzív terápiás ellátás ellenére is igen magas a mortalitása, a túlélők jelentős százalékában súlyos maradványtünetek fennállásával kell számolni. Az akut infectious forma gyermekkorban leggyakrabban súlyos bakteriális fertőzések következtében alakul ki.

Első esetünkben a 8 hónapos csecsemő akut, életveszélyes, septicus shock állapotában került felvételre a Szegedi Tudományegyetem Gyermekgyógyászati Klinikájának Intenzív Osztályára. Testszerte, generalizáltan purpurák, ecchymosisok voltak észlelhetők. Mikrobiológiai vizsgálattal kórokozót nem sikerült azonosítani. Alsó végtagi kompartment szindróma miatt fasciotomia elvégzésére került sor; a necroticus területek sebészi kimetszése megtörtént, félvastag bőrtranszplantáció, illetve konzervatív sebkezelés mellett a defektusok gyógyultak, azonban a hegesezés súlyos kontraktúrák és deformitások kialakulásához vezetett. Az akut állapot szanálódását követően extrém súlyos, irreverzibilis idegrendszeri maradványtünetek, spasztikus tetraparesis alakultak ki.

A második esetben a 4 éves kisgyermek cardiorespiratorikusan stabil, de súlyos általános állapotban, rapidan jelentkező purpurákkal került felvételre az intenzív osztályra. A liquirból *Staphylococcus hominis* tenyésztett. A törzsön és a felső végtagokon kialakult bevérzések spontán gyógyultak, azonban az alsó végtagon multiplex necrosisok alakultak ki. Sebészeti necrectomiát követően a defektusokat részben primer suturával zártuk, a kiterjedt ulcerációk kezelése pedig modern sebkezelési módszerekkel történt. A gyermeket jó általános állapotban exmittáltuk, belszervi és idegrendszeri maradványtünetek nélkül.

Purpura fulminans esetén a kiterjedt bőr- és lágyrész elhalással járó tünetek gyakran súlyos és maradandó funkcionális és esztétikai károsodást okoznak, sebészeti és bőrgyógyászati kezelésük igen nagy kihívást jelent. Előadásunkban bemutatjuk az intenzív terápiával párhuzamosan megkezdett és folytatott, hosszú időt igénybe vevő bőrgyógyászati kezelést, két, a lefolyás és kimenetel szempontjából a spektrum két végletét képező eset szemléltetésén keresztül.

Kinyó Ágnes dr.^{1,6}, Vályi Péter dr.², Farkas Katalin dr.⁵,
Nagy Nikolett dr.^{3,5}, Gergely Brigitta dr.⁴, Tripolszki Kornélia dr.³,
Török Dóra dr.³, Bata-Csörgő Zsuzsanna dr.^{5,6}, Kemény Lajos dr.^{5,6},
Széll Márta dr.^{3,5}:

Az EDA1 gén új missense mutációjának igazolása egy Christ-Siemens-Touraine szindrómás betegnél

(PTE KK Bőr-, Nemikórtani és Onkodermatológiai Klinika¹,
Pécs, SZTE Parodontológiai Tanszék², SZTE Orvosi Genetikai
Intézet³, Kecskeméti Megyei Kórház⁴, MTA-SZTE Dermatológiai
Kutatócsoport⁵, SZTE Bőrgyógyászati és Allergológiai Klinika⁶,
Szeged)

A Christ-Siemens-Touraine szindróma (CST) az ectodermális dysplasiák közé tartozó betegség, melyre jellemző a ritka haj, a hiányos vagy rendellenes fogak, és a csökkent vagy hiányzó verejtékezés. A tünetek az ectodysplasin A (EDA1) gén mutációjának következményeként alakulnak ki. A szerzők egy 35 éves férfibeteg esetét ismertetik, akinél a jellegzetes arcforma, a ritka haj, a csökkent verejtékezés és a hiányos fogazat alapján CST diagnózist állítottunk fel. Az EDA1 gén kódoló régióinak szekvenálása során egy új missense mutációt találtunk a 8. exonban (c.971T/A, p.Val324Glu). A beteg hemizigóta formában hordozza a mutációt. A korábbi adatok a betegség elsősorban hiányos fogazattal járó, tüneteizény formáját hozták összefüggésbe a missense mutációval, ezzel szemben a hemizigóta betegünk esetében hypodontia, hypotrichosis és csökkent verejtékezés egyaránt jelen volt. A beteg leánygyermekénél, aki obligát heterozigóta hordozója a fenti mutációnak, csupán enyhe fogfejlődési rendellenesség jelentkezett csak. Mivel az általunk azonosított missense mutáció az ectodysplasin fehérje tumor nekrosis faktort (TNF) kódoló régióján belül helyezkedik el, feltehető, hogy ez a genetikai variáns az ectodysplasin/NF κ B jelátviteli útvonalat befolyásolja.

Aszóth Dorottya dr.¹, Vass Viktória dr.², Szalai Zsuzsanna dr.¹:

Halo jelenség gyermekkori pigmentnaevusok körül

(Heim Pál Gyermekkorház Bőrgyógyászati Osztály¹, Patológia²,
Budapest)

A gyermekkori compound naevusok körül kialakuló depigmentált halo típusos esetben koncentrikus, a normál bőrszínénél halványabb színű, és a középpontban elhelyezkedő naevus halványodása kíséri. Leggyakrabban a háton, napfény expozíció után keletkezik. A folyamat ellenőrzött, feltehetőleg keringő antimelanoma ellenanyagok részvételével történik. Szövettanilag lymphocytá sejt infiltráció jellemzi az epidermalis melanocyták számának csökkenésével a halo területén. Ez a depigmentációs folyamat lényegileg különbözik más, gyulladáshoz vezető hypopigmentációtól, melyet Meyerson naevusok esetében észlelünk.

Olyan esetekről számolunk be, ahol a halo megjelenése a fentiekben leírt szokványostól eltért, nehézséget okozva a melanoma gyanújának tökéletes kizárásában.

Dózsa Anikó dr.¹, Hársing Judit dr.², Kiszely Péter dr.⁴,
Lukács Katalin dr.³, Károlyi Zsuzsanna dr.¹:

TNF-alfa inhibitor indukálta Lupus-like szindróma

(Miskolci Semmelweis Kórház és Egyetemi Oktató Kórház
Bőrgyógyászati Osztály¹, Reumatológia³, Miskolc,
Semmelweis Egyetem, Bőr-, Nemikórtani és Bőronkológiai
Klinika², Budapest)

A TNF-alfa inhibitorok csoportja hatékony és biztonságos terápiát képvisel, 15 éve világszerte alkalmazzuk immun-mediált megbetegedésekben, mint Crohn betegség, reumatoid arthritis, psoriasis és psoriaticus arthropathia. Ismert, hogy a TNF alfa inhibitorok az immunrendszer működését több ponton is befolyásolják, a szervezet védekezési mechanizmusait gyengíthetik, ezáltal utat engednek az infekcióknak, emellett ritkán autoimmun kórképeket indukálhatnak. A gyógyszer indukálta lupus erythematosus (LE) csoportba tartozik az anti-TNF alfa inhibitor használatával kialakuló Lupus-like szindróma (LLS). TNF-alfa inhibitor terápiában részesülők között az LLS incidenciája kb. 0,5%. A klinikai tünetek lehetnek arthritis, myositis, bőrtünetek, mint malar rash, fotoszenzitivitás, subakut/krónikus cutan LE, emellett megfigyelhető autoantitest-titer emelkedés is. A klinikai tünetek általában enyhék és reverzibilisek: a terápia felfüggesztése után egy éven belül regrediálnak. Az tünetek kiváltásában több mechanizmus feltételezett, a TNF alfa gátlás következtében kialakult csökkent autoreaktív T és B sejt clearance, TH2 sejt dominancia, illetve különféle infekciók például EBV, CMV, Parvovirus B19, Borellia burgdoferi provokáló szerepe. A szerzők egy 36 éves nőbeteg esetét ismertetik, aki reumatoid arthritis kezelése céljából TNF-alfa inhibitor (certolizumab) terápiában részesült. A kezelés 3. hónapjában a felső végtagokon, háton, dekoltázs területén szabálytalan alakú, újjbegynyi-csecsemőtenyérynyi, hámló felszíni livid-hyperaemiás plakkok alakultak ki. Laboreredményekben leukocytopeniát észleltünk, immunserológiai vizsgálattal a-ds-DNS, a-SSA, ANF Hep2, metafázis kromoszóma elleni antitest pozitivitást észleltünk. Szövetani vizsgálat során subacut cutan lupus erythematosus diagnózisát igazolta. A terápia felfüggesztése után 2 hónappal a beteg bőrtünetei regrediáltak.

Molnár Katalin dr., Kassay Erzsébet dr., Siklós Krisztina dr., Noll Judit dr., Szalai Zsuzsanna dr.:

Pityriasis rubra pilaris esetek

(Heim Pál Gyermekkorház Bőrgyógyászati Osztály, Budapest)

A pityriasis rubra pilaris (PRP) egy krónikus, hyperkeratozissal, erythemával járó bőrbetegség, melynek 5 típusából 3 gyermekkorban fordul elő. A betegség bármely életkorban kialakulhat, előfordulása trimodális életkor szerinti eloszlást mutat: korai gyermekkorban, késői gyermekkorban és 40-60 éveseknél. A szerzők 3 eset kapcsán elemezték fel a PRP jellegzetességeit.

Az első gyermek egy 14 éves fiúgyermek, akinek 3 hónapos kora óta vannak bőrtünetei. Atopias dermatitisként kezelték, szteroid tartalmú externákat kapott, amiktől kissé javultak plakkjai. Fél éve rosszabbodott állapota: bőrtünetei PRP típusos képét mutatták. A lokálisan alkalmazott kezelés ellenére, kevés javulás után recidiváltak tünetei.

A második gyermek egy 10 éves nagylány, akinek betegsége 8 éves korában kezdődött. Kiterjedt tünetekkel került felvételre, de az emelkedett triglicerid szint és a helyi kezelésre jól reagáló tünetek miatt szisztémás kezelése nem kezdődött el. Legutóbbi hospitalizációjára kifejezetten intenzív jelentkező tünetei miatt került sor, acitretin kezelés indult.

Harmadik betegünk egy 5 hónapos csecsemő, akinek tünetei felvétele előtt 1 hónappal korábban alakultak ki a hajas fejbőrön, majd a hajlatokban, törzson. Pikkelysömör iránydiagnózissal külső kezelésben, majd az akkor 6 hónapos csecsemő acitretin kezelésben is részesült. A felmerült PRP lehetőségét szövettani vizsgálat erősítette meg. Emelkedett triglicerid érték miatt az acitretin terápia felfüggesztésre került. A dystrophias gyermek tünetei többször, főképp infekciókhoz társulva lobbantak fel, de a továbbra sem változó laboratóriumi értéke miatt nem volt visszaállítható az acitretin terápia.

A PRP kezdeti tünetei mindig különleges kihívást jelentenek gyermekkorban. Gyakran atopias dermatitis, pikkelysömör vagy palmoplantaris keratoderma az első diagnózis. A szerzők sok klinikai képpel mutatják be a betegség különböző típusait, világtanák rá a differenciáldiagnosztikai és terápiás buktatókra.

Noll Judit dr.¹, Asbóth Dorottya dr.¹, Turi Éva dr.², Novoth Béla³, Büdi Tamás dr.⁴, Gyetván János dr.⁵, Szalai Zsuzsanna dr.¹:

Xeroderma pigmentosum – gondozás compliance hiányában

(Heim Pál Kórház Bőrgyógyászati¹, Szemészeti², Sebészeti³ Osztály, Semmelweis Egyetem II. sz. Gyermekklinika Sebészeti Osztály⁴, Szilvett Plasztika Lézer Centrum⁵ Budapest)

A szerzők egy 10 éves, koraszülött kislány esetét ismertetik, aki 1,5 éves korában jelentkezett először a bőrgyógyászati ambulancián fényexpozíciónak kitett helyeken egyre nagyobb számban megjelenő hiperpigmentált foltjai miatt. A klinikai kép xeroderma pigmentosumnak megfelelt. 6 éves koráig arcáról több basalioma, egy Spitz naevus, illetve egy hirtelen megjelent, igen gyorsan növekvő – 2 hónap alatt 3 cm-es – keratoacanthoma került eltávolításra. Ezt követően többszöri megkeresés ellenére 1,5 éven át nem jelent meg kontroll vizsgálaton. Ismételt észlelésekor arcán nagyszámú basalioma, és az orrbemenetet is roncsoló pörkös, inoperábilis tumor volt látható. Sebészi beavatkozásokat követően per os acitretin terápiát indítottunk, mellyel sikerült lassítani a progressziót.

A xeroderma pigmentosum autoszomalis recesszív öröklésmenetű, a DNS repair működését érintő, fényérzékenységgel, bőrdaganatokkal, idegrendszeri és szemészeti eltérésekkel járó megbetegedés. Gondozása az egészségügyi dolgozók és a család szoros együttműködését igényli, ami a bemutatott esetben sajnos nem volt megvalósítható.

Bottyán Krisztina dr.:

Mellkasfali lymphoedemat okozó primer mediastinalis lymphoma

(SZTE, Bőrgyógyászati és Allergológiai Klinika, Szeged)

A 46 éves férfibeteg hónapok óta fennálló, a mellkasfalán jelentkező duzzanat miatt háziorvosi és sebészeti konzultációt követően került bőrgyógyászatra.

A sebészen mastitist feltételeztek, de ezt az elvégzett UH vizsgálat és aspiratios cytologia nem igazolta. A bőrgyógyászati vizsgálat során felmerült scleroderma/scleroedema gyanúja miatt szövettani mintavétel történt az emlő bőréből, mely azonban nem támasztotta alá a feltételezett diagnózist. Laboratóriumi vizsgálatokkal ugyanakkor emelkedett CRP, leukocytosis és magas LDH érték igazolódott, ami felvetette neoplasticus folyamat lehetőségét. A betegnél a bal supraclavium területén tömött, subcutan infiltratum jelent meg és az időközben elkészült mellkas CT-n is lágyrészképlet ábrázolódott, ami szintén daganatos elváltozásra utalt. Ismételt szövettani mintavétel történt erről a területről, mely mediastinalis B-sejtes non-Hodgkin lymphomát igazolt.

A beteg bőrgyógyászati haematológiai osztályon kombinált kemo-terápiát és Rituximab kezelést kapott, melyre bőrtünetei és mellkasi tumora csaknem teljesen regrediált.

Polman Erzsébet dr.¹, Gyömörei Csaba dr.², Tóth Csaba dr.², Telegdy Enikő dr.¹:

Szokatlan lokalizációjú sarcoidosis

(Vas Megyei Markusovszky Kórház, Egyetemi Oktatókórház, Bőrgyógyászati Osztály¹, Patológiai osztály², Szombathely)

A Boeck sarcoidosis a leggyakrabban észlelt ismeretlen eredetű multiszisztémás betegség. Minden szervrendszert érinthet az el nem sajtosodó granulómákkal jellemzett kórkép. Az esetek 90%-ában a tüdő érintett. A bőrtünetek a betegek 10-25%-ában fordul elő. A sarcoidosisos esetek száma nagy, de azok jelentős részét nem ismerik fel.

A szerzők a cutan sarcoidosis ritka lokalizációjú formáját mutatják be esetükben, mely a mentumra lokalizálódott. Az eset a Löfgren szindrómába sorolható – bilaterális hilaris lymphadenopathia, arthritis, erythema nodosum. A bőrtünetek igazolták a bőr sarcoidosis, tüdő érintettségével pedig a szisztémás formát.

A sarcoidosisban ritkán jelentkeznek bőrtünetek. Az eset érdekessége abban rejlik hogy, a sarcoidosis bőrtünetei ritkán lokalizálódnak a mentumra és emiatt a beteg számtalan orvosnál járt míg a bőrgyógyászati vizsgálat szolgáltatta a diagnózist.

Gergely Brigitta dr.:

Pemphigus oris esete

(Bőrgyógyászati és Allergológiai Klinika, SZTE, Szeged és BKKMÓ Bőrgyógyászati Osztály, Kecskemét)

A 36 éves nőbeteg 4-5 hónapja, fokozatosan progrediáló, fehér lepedékkel fedett szájnyalakárhártyán, szájpardon jelentkező fájdalmas