

ANNALES
UNIVERSITATIS MARIAE CURIE-SKŁODOWSKA
LUBLIN — POLONIA

VOL. XV, 30

SECTIO D

1960

Z Katedry i Kliniki Dermatologicznej Wydziału Lekarskiego Akademii Medycznej w Lublinie
Kierownik: prof. dr med. Czesław Ryll-Nardzewski
i z Zakładu Radiologii Wydziału Lekarskiego Akademii Medycznej w Lublinie
Kierownik: z. prof. dr med. Kazimierz Skórzyński

Jadwiga WOJTKIEWICZ, Aleksandra CHIBOWSKA
i Stefan WŁODARCZYK

Zanik pstry naczyński wrodzony — *Poikiloderma congenitale*
(Thomson)

Poikiloderma congenitale (Thomson)

Пойкилодерма врожденная — *Poikiloderma congenitale*
(Thomson)

Poikiloderma congenitale opisana w r. 1936 przez Thomsona (11) jest schorzeniem wrodzonym, dziedzicznym, często występującym u rodzeństwa. Zmiany skórne są bardzo zbliżone do stwierdzanych w zespole Rothmunda, nie występują jednak ani zaburzenia wewnątrzwydzielnicze ani zaćma. Na skórze widoczne są siatkowate rozszerzenia naczyń, zaniki, przebarwienia i odbarwienia. W okresach początkowych może współistnieć obrzęk i zaczerwienienie miejsc chorobowo zmienionych oraz rozmaitego typu osutki skórne. Zmiany chorobowe umiejscawiają się na twarzy, tułowiu i kończynach. Rozpoczynają się wkrótce po urodzeniu, zawsze przed końcem pierwszego roku życia. Ogólny stan dzieci jest dobry, nie stwierdza się żadnych zaburzeń hormonalnych. Do wyjątków należą przypadki zakończone śmiercią (z powodu wodogłowa). Włosy, paznokcie i zęby na ogół zmian nie wykazują. Zaburzenia rozwojowe dotyczą najczęściej układu kostnego (Ch. Grupper i M. Zieller (4). Charakterystyczny jest kształt czaszki i twarzy; dolna część twarzy jest gorzej rozwinięta, mała, przypominająca trójkąt zwrócony wierzchołkiem ku dołowi, podczas gdy czaszka jest przerosła (pseudo-hydrocephalus).

Rozpoznanie ustala się na podstawie: 1) siateczkowatych rozszerzeń naczyń i zmian barwnikowych, 2) wczesnego występowania choroby w 1 roku życia, oraz 3) często występowania rodzinnego. Rozpoznanie różnicowe dotyczy głównie zespołu Rothmunda, który różni się nieco późniejszym wystąpieniem zmian skórnych (które są identyczne), obecnością dwustronnej zaćmy i zaburzeń wewnątrzwydzielniczych (niedorozwój narządów płciowych). Pierini i Biellini (cyt. wg 2) opisali przypadek, u którego obok uogólnionych przebarwień, zaników i rozszerzenia naczyń wystąpiło rogowacenie dłoni, powiększenie wątroby oraz obu-

stronne powiększenie węzłów chłonnych pachwinowych. W przypadku tym stwierdzono również próchnicę zębów. U chorego opisanego przez Haileya (5) spostrzegano liniyny zanik skóry przebiegający wzdłuż łokcia oraz brak 2 palców u ręki prawej. Według Gole (2) przypadki te należy zaliczyć do „Congenital ectodermal dysplasia grup”. Pincelli (9) opisał u dziewczynki wkrótce po jej urodzeniu po lewej stronie ciała obrzęk, który stopniowo ulegał przeobrażeniu i wreszcie utworzył się liniyny zanik z przebarwieniami i rozszerzeniem naczyń. Według autora obraz kliniczny był bardzo podobny do znamienia. Zinnsler (wg 9) spostrzegł wystąpienie anemii w przypadku wrodzonego zaniku pstręgo naczylniastego.

Niektórzy autorzy uważają zespół Thomsona za odmianę zespołu Rothmunda i twierdzą, że nie może być ostrej granicy pomiędzy obu zespołami. Touraine (wg 9) umieszcza w tej grupie akrogerię Gottrona i progerię Gilforda. Bettnam (wg 9) zalicza zanik pstry naczylniasty wrodzony do genodermatoz. Uważa on, że zespół Rothmunda powstaje na skutek zaburzeń embrionalnych i zalicza wszystkie tego rodzaju anomalie do zmian aplastycznych. Wodniansky (12) porównuje zanik pstry naczylniasty wrodzony do znamienia uogólnionego i dodaje, że może współistnieć nadmierne rogowacenie dłoni, zmiany dotyczące paznokci i uzębienia, niekiedy brodawkowatość koło odbytu. Nieraz spostrzegano obecność włókniaków, wady rozwojowe części chrząstki nosa lub ucha oraz *spina bifida*. Damnajanovic (3) obserwował siedmioletnią dziewczynkę z typowymi objawami wrodzonego zaniku pstręgo naczylniastego, u której współistniała *spina bifida*. Lutz (7) dodaje, że nieraz ponad stawami skokowymi mogą występować wykwity krostkowe o charakterze przewlekłym. Dotychczas opisano jeden przypadek ze współistnieniem zaćmy. W niektórych wypadkach obraz chorobowy może być bardzo podobny do zespołu Ehlersa-Danlosa. Cała skóra lub tylko w niektórych okolicach jest rozciągliwa, delikatna i cienka, łatwa do uszkodzenia.

W roku 1959 H. Cole, H. N. Cole jr. i W. P. Lascheid (2) opisali przypadek pod nazwą „*dyskeratosis congenita mit Pigmentierung Nagelkeratosis und Leukokeratosis des Mundes*”. Obraz kliniczny był identyczny jak w zaniku pстрыm naczylniastym wrodzonym, w przypadku tym stwierdzono jednocześnie anemię. W przypadku Gruppera i Ziellera (4) wystąpiły również zmiany w uzębieniu i na języku, a także były zajęte spojówki. Ostatnio Taylor (10) wysuwa hipotezę, że zanik pstry naczylniasty Thomsona jest poronną odmianą zespołu Rothmunda.

PRZYPADKI WŁASNE

W styczniu 1959 roku do Kliniki Dermatologicznej w Lublinie zgłosili się 3 bracia, u dwóch z nich rozpoznano zanik pstry naczylniasty wrodzony, u trzeciego zaś obserwowano zmiany skórne o charakterze wyprysku.

Wywiad rodzinny

Matka zdrowa, budowy prawidłowej. Ojciec, wzrostu małego, bez zmian na skórze. Spośród 12 rodzeństwa sześcioro zmarło, w tym jedna siostra zmarła w czternastym roku życia, od urodzenia miała zmiany na skórze oraz zmiany kostne. Jeden brat zmarł w szóstym miesiącu życia bez zmian zewnętrznych chorobowych. Druga siostra zmarła w osiemnastym miesiącu życia podobno z powodu

biegunek; następny brat zmarł w ósmym miesiącu życia z powodu zapalenia płuc. Trzecia siostra żyła tylko dwa tygodnie. Trzeci z kolei brat zmarł w szesnastym roku życia i jak podaje matka, był małego wzrostu i również miał zmiany na skórze. Jak wynika z wywiadu u sześciorga zmarłych dzieci dwoje miało objawy typowe dla wrodzonego zaniku pstręgo naczyńskiego, pozostałe zaś były wątłe, drobne i zmarły w pierwszym roku życia. Z pozostałych sześciorga dzieci dwoje ma zmiany na skórze i w kościach, u jednego stwierdza się tylko zniekształcenie klatki piersiowej, jeden z braci ma zmiany skórne nietypowe dla omawianego schorzenia, dwie najmłodsze siostry są podobno zdrowe. Między rodzicami pokrewieństwa nie ma. Warunki bytowe złe.



Ryc. 1. - Chory S. J. lat 8, nr hist. chor. 235/59. Klatka piersiowa kurza. Znaczne zniekształcenie mostka i kręgosłupa, (przypadek 1).

Patient S. J., 8 years, case No 235/59. Chicken breast, considerable deformation of sternum and spine (case 1)



Ryc. 2. Chory S. J. lat 8, nr hist. chor. 235/59. Twarz kształtu trójkątnego, duża głowa. Na policzkach, brodzie, wardze górnej, na nosie i na brzegach małżowin usznych siateczkowate rozszerzenie naczyń o kolorze czerwonosinym, w oczkach siateczki brunatne plamy oraz lekkie odbarwienia skóry. Podobne zmiany na grzbietowych powierzchniach rąk i na przedramionach, (przypadek 1).

Patient S. J., 8 years, case No. 235/59. Triangular face, large head. On cheeks, chin, upper lip, nose and on margins of ear lobes reticulate enlargement of blood vessels of bluish-red colour; in the meshes brown spots or slight discoloration of skin.

Similar changes on dorsal surfaces of hands and on forearms (case 1)

Przypadek I. Chory S. J. lat 8 (nr hist. chor. 235/59), przyjęty do tut. Kliniki 21 I 1959 r. Z przebytych chorób podał odrę i zapalenie płuc. Przed dwoma miesiącami przebywał na oddziale dziecięcym w szpitalu w Stalowej Woli z rozpoznaniem: *Pneumonia. Vitium cordis. Glomerulonephritis. Diathesis exsudativa. Highmoritis.* Według słów matki, dziecko rozwijało się normalnie, zaczęło chodzić i mówić po ukończeniu drugiego roku życia. Uczy się źle, nie ma pamięci. Zmiany chorobowe na skórze pojawiły się wkrótce po urodzeniu.

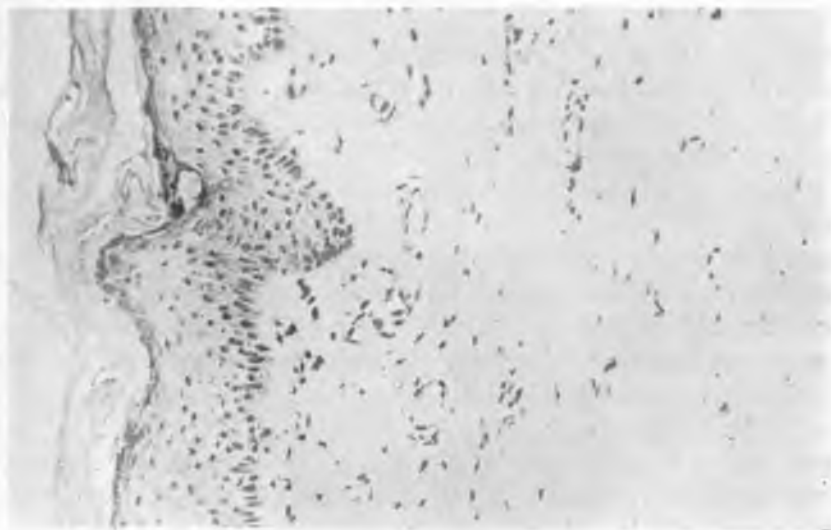
Stan obecny: Wzrost 105 cm, waga 19 kg. Odżywienie mierne. Badaniem fizykalnym nie stwierdza się odchyłeń od normy w zakresie narządów klatki piersiowej i jamy brzusznej. Klatka piersiowa kurza. Znaczne zniekształcenie mostka i kręgosłupa (ryc. 1). Twarz kształtu trójkątnego, duża głowa. Na obu policzkach, brodzie, wardze górnej, na nosie i na brzegach małżowin usznych widoczne zmiany skórne o charakterze pстрыm; siateczkowate rozszerzenie naczyń o kolorze czerwonym i w oczkach siateczki brunatne plamy oraz lekkie odbarwienia skóry (ryc. 2). Podobne zmiany widoczne na grzbietowych powierzchniach obu rąk, na przedramionach oraz na grzbietach stóp, podudziach i wyprostnych powierzchniach ud. Na owłosionej skórze głowy, w okolicy czołowej i ciemieniowej zauważono również rozległe ogniska chorobowe w postaci grubych, szarozółtych strupów i łuskostrupów, zaś na prawym łokciu zapalne nacieczenie skóry wielkości dużej monety, pokryte w środkowej części grubym, brunatnym strupem.

Badania dodatkowe: OBW (—), OKŁ (—). **Badanie krwi ilościowe i morfologiczne:** Hb. 67%, krwinki cz. 3 900 000, wskaźnik barwny 0,85, krwinki b. 5 600, w tym pał. 1, wielojądrz. 62, kwasochł. 2, limf. 31, mon. 4. OB. 30/66. Poziom białek w surowicy krwi; białka całkowite 7,41%, albuminy 3,90%, globuliny α 0,78%, β_1 0,78%, β_2 1,04%, γ 0,51%. Elektrolity: poziom wapnia w surowicy krwi 8,7 mg⁰%, potasu 17,3 mg⁰%, sodu 309,0 mg⁰%, cholesterolu 164,22 mg⁰%. Poziom cukru w surowicy krwi 78,2 mg⁰%. **Próby wątrobowe:** kadm. (++) , tymol 6,16 j. ML. Wynik badania moczu w normie, próba na obecność porfiryn w moczu ujemna. Poziom 17-ketosteroidów w dobowej ilości moczu 1,3 mg/24 godz. **Rtg. klatki piersiowej:** miąższ płucny zmian naciekowych nie wykazuje. Zwapniałe węzły chłonne we wnękach. Rysunek płucny wzmożony. Przepona, serca bez zmian. **Rtg. kości:** zmiany charakterystyczne dla pasmowatej postaci *osteopoikilosis*. **Elektrokardiogram** wykonany w spoczynku aparatem „Triplex”: rytm zatokowy miarowy, prawidłowo częsty. Oś elektryczna odchyłona w lewo, poziome położenie serca. Zaznaczone cechy niedotlenienia mięśnia sercowego.

Badaniem okulistycznym, laryngologicznym i neurologicznym zmian przedmiotowych nie stwierdzono.

Badanie histologiczne wycinka z grzbietowej powierzchni skóry ręki prawej: naskórek wykazuje znaczny przerost warstwy rogowej, zciężnienie warstwy kolczystej oraz wygładzenie linii skórno-naskórkowej. Warstwa ziarnista zachowana. W warstwie podstawnej wy-

stępuje wyraźne zwyrodnienie wodniczkowe komórek oraz miejscami nagromadzenie barwnika. W znacznie mniejszym stopniu zmiany wodniczkowe dotyczą komórek warstwy kolczystej. Jądra komórek tej warstwy są nieregularnego kształtu i ciemniej barwią się. Pod naskórkiem jest widoczne wąskie pasmo, które cechuje rozszerzenie naczyń, występowanie obrzęku, dużej ilości komórek barwnikowych oraz drobnych nacieków zapalnych. Poza tym w skórze właściwej spostrzega się nieliczne



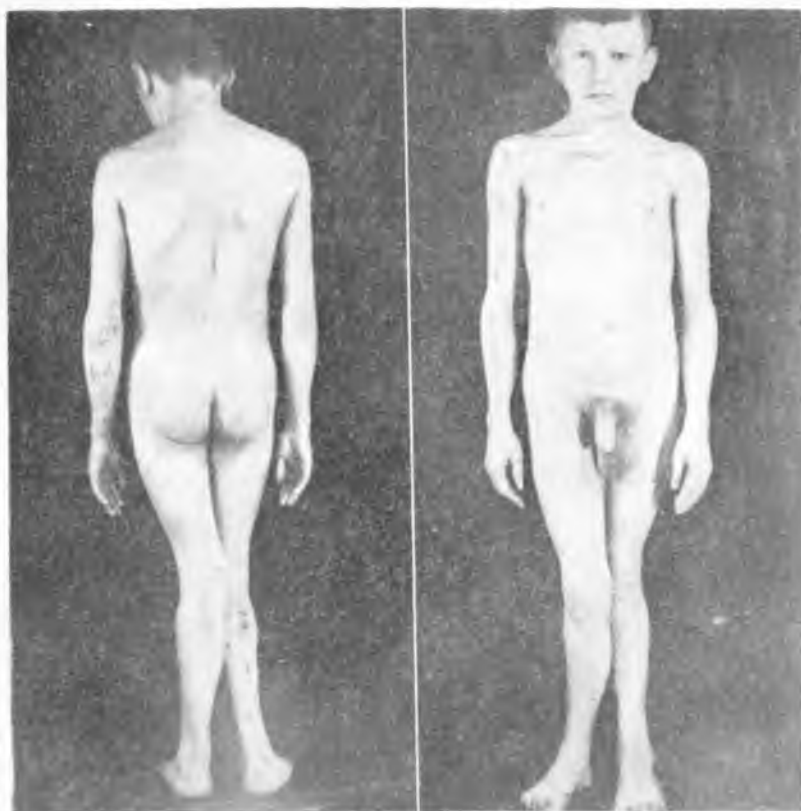
Ryc. 3. Chory S. J. lat 8, nr hist. chor. 235/59. Wycinek z grzbietowej powierzchni skóry ręki prawej. Znaczny przerost warstwy rogowej, zcieńczenie warstwy kolczystej, wygładzenie linii skórno-naskórkowej, zwyrodnienie wodniczkowe w warstwie podstawowej. Pod naskórkiem rozszerzenie naczyń, obrzęk, duża ilość komórek barwnikowych, drobne nacieki zapalne, bliznowacenie podścieliska. Prep. barwiony hematoksyliną i eozyną. Powiększenie 100 ×, (przypadek 1).

Patient S. J., 8 years, case No 235/59. Section from dorsal surface of skin of right hand. Considerable hypertrophy of horny layer, thinning of spiny layer, smoothening of dermis-epidermis line, vacuole degeneration in basal-cell layer. Under epidermis dilated vessels, oedema, great number of pigment cells, small inflammatory infiltrates, scarring of deeper layers. Stain: haematoxylin and eosin. Magnification 100 × (case 1)

i zanikające torebki włosów, bliznowacenie podścieliska oraz dość duża ilość gruczołów potowych, których umiejscowienie w stosunku do naskórka świadczy o wyraźnym zcieńczeniu skóry właściwej (ryc. 3; J. K u d e j k o).

Przypadek II. Chory S. Z. lat 21 (nr hist. chor. 254/59), przybył do tut. Kliniki 24 I 1959 r. Z przebytych chorób podał krzywicę, zapalenie płuc, ospę wietrzną oraz jakieś schorzenia nerek w dwunastym roku

życia. Zmiany chorobowe na skórze trwają od urodzenia bez większych zmian, jedynie na skórze owłosionej głowy ulegają poprawie latem, a zaostrzają się zimą.



Ryc. 4. Chory S. Z. lat 21, nr hist. chor. 254/59. Klatka piersiowa zniekształcona — kurza. Kończyny dolne w kształcie litery X, lewa bardziej wygięta ku środkowi i nieco grubsza, (przypadek 2).

Patient S. Z., 21 years, case No 254/59. Chicken breast. Lower extremities X-shaped, left leg thicker and bent more inward (case 2)

Stan obecny: Wzrost 131 cm, waga 36,2 kg. Klatka piersiowa zniekształcona, kurza, stwierdzono różaniec krzywiczy. Kształt twarzy trójkątny. Kończyny dolne w kształcie litery X, lewa bardziej wygięta ku środkowi i nieco grubsza (ryc. 4). Przepuklina pachwinowa prawostronna wrodzona. Badaniem fizykalnym nie stwierdzono odchyień od normy w zakresie narządów klatki piersiowej i jamy brzusznej.

Zmiany chorobowe umiejscowione na obu policzkach, nosie, wardze górnej i dolnej oraz na małżowinach usznych miały charakter drobnej siateczki koloru sinoczerwonego. W oczkach tej siateczki plamy brunatne

lub odbarwienia. Podobny obraz na obu powierzchniach rąk, na wyprostnych częściach przedramion i częściowo na ramionach, poza tym na stopach, podudziach oraz na wyprostnych powierzchniach obu ud. Na skórze owłosionej głowy były widoczne liczne ogniska rumieniowe, pokryte grubą warstwą łuskostrupów koloru szarżółtego (ryc. 5). Na lewej małżowinie usznej otrębiaste złuszczenie się naskórka. Prawa małżowina uszna znacznie obrzęknięta i zaczerwieniona, widoczne sączenie,



Ryc. 5. Chory S. Z. lat 21, nr hist. chor. 254/59. Na owłosionej skórze głowy liczne ogniska rumieniowe, pokryte grubą warstwą łuskostrupów koloru szarżółtego.

Na lewej małżowinie usznej otrębiaste złuszczenie się naskórka, (przypadek 2).

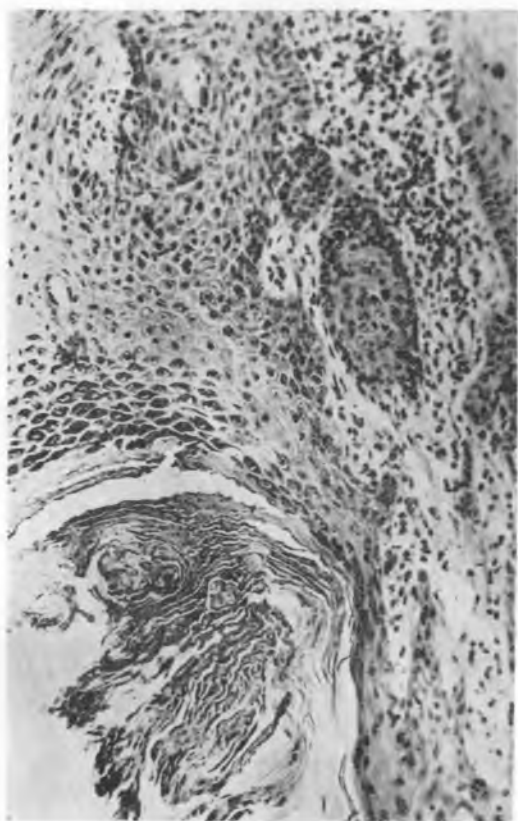
Patient S. Z., 21 years, case No 254/59. On scalp numerous erythematous foci covered with thick layer of scaly scabs of greyish-yellow colour. On left ear lobe, chaff-like sloughing of epithelium (case 2)



Ryc. 6. Chory S. Z. lat 21, hist. chor. 254/59. Na przedramieniu prawym, po stronie wyprostnej widoczny guz płaskowyniosły, owalny, miękki, miejscami pokryty łuskostrupem. W okolicy łokciowej grudki różowosine, pokryte srebrzystoszarymi łuskami. W okolicy kostki zewnętrznej stopy lewej brodawkowate wyrosła hiperkeratotyczne (przypadek 2).

Patient S. Z., 21 years, case No. 254/59. On dorsal part of right forearm a flat, elevated, oval, soft tumour is seen, in some places covered with scaly scab. Near elbow bluish-pink grains covered with silvery-gray scales. On external side of left ankle wart-like hyperkeratotic excrescences (case 2)

nadżerki, strupy. W zgięciach podkolanowych wyraźnie wzmożone poletkowanie skóry, widoczne złuszczenie typu otrębiastego, łuski dość mocno przylegają do podłoża. Na przedramieniu prawym, po stronie wyprostnej znajdował się guz płaskowyniosły, owalny, miękkki, wielkości śliwki, siny, miejscami pokryty łuskostrupem (ryc. 6). W okolicy łokciowej prawej obserwowano kilka wyniosłych grudek, wielkości ziarna grochu, koloru sinoróżowego, pokrytych srebrzystoszarymi łuskami. W okolicach kostek



Ryc. 7. Chory S. Z. lat 21, nr hist. chor. 254/59 (przypadek 2). Wybitnego stopnia zmiany o charakterze *hyperkeratosis*, *acanthosis*, *papillomatosis*, obecne komórki indywidualnego rogowacenia. Pod naskórkiem zmiany obrzękowe, rozszerzenie naczyń, nacieki, złożone z komórek plazmatycznych, limfocytów, histiocytów, komórek barwnikonośnych oraz obecność barwnika pozakomórkowo. Prep. barwiony hematoxyliną i eozyną. Pow. 100 X.

Patient S. Z., 21 years, case 254/59. Intense changes of the character of *hyperkeratosis*, *acanthosis* and *papillomatosis*; cells of individual keratinization present. Under epithelium: oedematous changes, dilatation of vessels, infiltrates composed of plasmatic cells, lymphocytes, histiocytes and pigment cells. Pigment is also present outside cells. Stain: haematoxylin and eosin. Magnification 100 X (case 2).

zewewnętrznych obu stóp widoczne brodawkowate wyrosła hiperkeratocytyczne. Na dłoniach i podeszwach zaznaczało się nadmierne rogowacenie naskórka. Badanie psychologiczne wykazało niedorozwój umysłu w granicach głębokiego debilizmu.

Badania dodatkowe: OBW (—), OKŁ (—). **Badanie krwi** ilościowe i morfologiczne HB. 74%, krwinki cz. 3.730.000, wskaźnik barwny 1, krwinki b. 7.600, w tym wielojądrz. 60, kwasochł. 1, limf. 27, mon. 2. OB. 35/50. Poziom białek w surowicy krwi: białka całkowite 7.05%, albuminy 3,94%, globuliny α 0,91%, globuliny β_1 0,65%, globuliny β_2 1,04%, globuliny γ 0,91. Elektrolity: poziom wapnia w surowicy krwi 9,15 mg%, poziom potasu 18,6 mg%, poziom sodu 314 mg%, poziom cholesterolu 157,08 mg%. **Próby wątrobowe:** kadm. (+), tymol 6,16 j.ML. Wynik badania moczu: białko ślad, leukocyty 40—50 w p. w. Próba na porfiryny w moczu ujemna. Poziom 17-ketosteroidów 3,9 mg%/24 godz. **Rtg. klatki piersiowej:** mięszs płucny bez zmian ogniskowych. Zwapniałe węzły chłonne w prawej wnęce. Przepona, serce w granicach prawidłowych. **Rtg. kośćca:** obok opóźnionego wzrostu kości na długość stwierdza się w układzie kostnym zmiany charakterystyczne dla pasmowatej postaci *osteopoikilosis*, tu i ówdzie występują zmiany w postaci plamistej. **Elektrokardiogram** wykonany w spoczynku aparatem „Triplex”: rytm zatokowy nierówny, przyspieszony. Oś elektryczna nie odchyłona. Poziome położenie serca. Elektrokardiogram prawidłowy. **Badanie laryngologiczne:** błony bębenkowe zgrubiałe, bez refleksów, wydzieliny ropnej nie stwierdzono. W nosie skrzywienie przegrody w prawo. Jama ustna bez zmian patologicznych. **Badanie okulistyczne:** dno oczu normalne.

Badanie histologiczne wycinka z grzbietowej powierzchni ręki prawej. Zmiany zanikowe i zapalne, jak w przypadku 1. Badanie histologiczne wycinka z grudki z okolicy łokciowej prawej wykazało: wybitny przerost warstwy rogowej z drobnymi ogniskami parakeratozy. Miejscami czopy rogowe wnikają głęboko do naskórka, powodując dużego stopnia przerost sopli naskórkowych, które wnikają głęboko do skóry właściwej. Brodawki skóry wybitnie wydłużone, niekiedy znajdują się bardzo blisko powierzchni, oddzielone od niej wąskim pasmem zcieńczonego naskórka. W rozrastającym się naskórku są widoczne: komórki indywidualnego rogowacenia, zwyrodnienie wodniczkowe komórek i jąder oraz pyknoza jąder. Pod naskórkiem spostrzega się silnego stopnia zmiany obrzękowe, rozszerzenie naczyń, nacieki złożone z komórek plazmatycznych, limfocytów, histiocytów, komórek barwnikonośnych oraz obecność barwnika pozakomórkowo. Poniżej widoczne jest bliznowacenie i zeszkliwienie podścieliska, występują dość liczne gruczoły potowe oraz pojedyncze zanikające torebki włosa (Ryc. 7; J. K u d e j k o).

Przypadek III. Chory S. L. lat 17 (nr hist. chor. 357/59), brat wyżej opisanych chorych, przybył do Kliniki 14 II 1959 r. Dotychczas, jak podał, nigdy nie chorował. Chory budowy prawidłowej, odżywienia miernego, wzrost i waga odpowiednie dla wieku. Badaniem fizykalnym

nie stwierdzono odchyłeń od normy w zakresie narządów klatki piersiowej i jamy brzusznej. Objawów typowych dla zaniku pstręgo naczyńniastego wrodzonego brak. Na prawym udzie wyprysk przyrzanny.

OMÓWIENIE

W obserwacji naszej znajdowali się trzej bracia. U jednego z nich stwierdzono zmiany o charakterze wyprysku, u 2 pozostałych rozpoznano zanik pstry naczyńniasty wrodzony na podstawie: 1) siateczkowatych rozszerzeń naczyńniowych i zmian barwnikowych na twarzy i kończynach, 2) wystąpienia zmian chorobowych zaraz po urodzeniu, oraz 3) dość charakterystycznych objawów chorobowych u kilku członków rodziny. U młodszego z braci, obok typowych, opisanych przez *Thomsona*, wystąpiły zmiany na owłosionej skórze głowy o charakterze złuszczenia łuszcycowatego, na łokciu prawym zaś naciek zapalny. Obok tych zmian współistniała anemia, znaczne zwiększenie odczynu Biernackiego, niedotlenienie mięśnia sercowego oraz obniżenie poziomu 17-ketosteroidów w moczu. U drugiego brata obok obrazu klasycznego obserwowano zmiany o charakterze złuszczenia łuszcycowatego i wyprysku na owłosionej części głowy, na uszach i zgięciach podkolanowych. Na przedramieniu prawym znajdował się guz sinoczerwony, zaś w okolicy łokciowej prawej były wykwiły przypominające łuszczycę wysiękową. W okolicach kostek zewnętrznych obu stóp stwierdzono brodawkowate wyrośla, a na dłoniach i podszewkach nadmierne rogowacenie naskórka; brak zarostu na brodzie i brak owłosienia pod pachami i na wżgórzu łonowym; znaczne obniżenie poziomu 17-ketosteroidów i miernego stopnia anemia. Badanie psychiatryczne wykazało niedorozwój umysłu w granicach głębokiego debilizmu.

Z wywiadu wiemy, że dwoje rodzeństwa zmarło w wieku 14 i 16 lat; na ich skórze i w kościach były objawy chorobowe, typowe dla *poikiloderma congenitale* (*Thomson*). Czworo rodzeństwa zmarło w pierwszym roku życia, według słów matki żadnych zewnętrznych zmian chorobowych u nich nie spostrzegano. W obu naszych przypadkach stwierdzono zaburzenia w gruczołach wewnętrznego wydzielania, co je wyróżnia od klasycznego opisu *Thomsona*.

Na podstawie spostrzeganych przez nas przypadków doszliśmy do wniosku, że dzieci z zanikiem pстрыm naczyńniastym wrodzonym są wrażliwe, łatwo zapadają na różne choroby i często umierają w okresie pokwitania, oraz że powyższe schorzenie można uważać za jedną z odmian zespołu *Rothmunda*.

P I S M I E N N I C T W O

1. A p l a s V.: Zur Kenntnis der Poikilodermie, *Parapsoriasis* und *Atrophia cutis reticularis cum pigmentatione, dystrophia unguium et leukoplakia oris*. Archiv für Klinische und experimentelle Dermatologie, **202**, 224—237, 1955.
2. C o l e H. N., C o l e H. N. jr., L a s c h e i d W. P.: *Dyskeratosis Congenita* A.M.A. Arch. Dermat. a. Syphil. **76**, 712—719, 1957.
3. D a m n a j a n o w i c R.: *Poikiloderma congenitale*. Excerpta Medica, Sectio XIII, **13**, 122—123, 1959.
4. G r u p p e r Ch., Z i e l l e r M.: Poikilodermie cervico-faciale. Maladie de Thomson ou atrophodermie. Bull. Soc. française de Dermat. Syphil. **1**, 60—62, 1958.
5. H a i l e y H., H a i l e y H.: *Poikiloderma congenitale*. A.M.A. Arch. Dermat. Syphil. **30**, 345—348, 1941.
6. J a b ł o Ń s k a S.: *Poikiloderma congenitale*. Choroby skóry. PZWL, Warszawa 1958, 854—857.
7. L u t z W.: *Dystrophia congenitalis* Typus Thomson. Lehrbuch der Haut und Geschlechtskrankheiten, Basel, Schweiz, 1957, 88—89.
8. O r m s b y O. S., M o n t g o m e r y H.: *Poikiloderma*. Diseases of the Skin. USA. Philadelphia 1954, 674—676.
9. P i n c e l l i P.: Beitrag zur Untersuchung der Poikilodermien. Dermat. Wochenschr. **8**, 201—202, 1959.
10. T a y l o r W. B.: Rothmund's Syndrome. Thomson's Syndrome. A.M.A. Arch. Dermat. Syphil. **75**, 236—238. 1957.
11. T h o m s o n A. S.: *Poikiloderma congenitale*. Brit. J. Dermat. Syphil., **18**, 221—234, 1936.
12. W o d n i a n s k y P.: Über die Formen der Urogenitalen Poikilodermie. Dermat. Wochenschr., **8**, 203—205, 1959.

P E Z J U M E

Авторами представлена клиническая картина врожденной пойкилодермы (Томсона), а также приведены взгляды некоторых авторов относительно этого заболевания. Далее авторами подробно описаны собственные случаи. На излечении у них находились три брата. У одного из них обнаружено экзематозные изменения. У двух остальных была распознана врожденная пойкилодерма (*Poikiloderma congenitale*).

У младшего брата кроме типичных изменений, описанных Томсоном, были установлены изменения на покрытой волосами коже головы, имеющие характер псориазиформного шелушения, в левой локтевой области обнаружен воспалительный инфильтрат. Кроме описанных изменений обнаружено еще анемию, значительное увеличение реакции Бернацкого (РОЭ), недоокисление сердечной мышцы, а также снижение уровня 17-и кетостероидов в моче. У второго брата, кроме классической картины, установлены еще изменения, похожие на псориазиформное шелушение, а также эритематозные изменения

на покрытой волосами части головы, на ушных раковинах и подколенных загибах. На правом предплечье находился бугор синекрасного цвета, а в правой локтевой области сыпь напоминающая эксудативный чешуйчатый лишай. В области латеральных лодыжек обеих нижних конечностей обнаружены бородавчатые узелки, а на ладонях и подошвах гиперкератоз; отсутствие волос на бороде, подмышками и на бугорке Венеры; значительное снижение уровня 17-и кетостероидов в моче, а также незначительная анемия. Психиатрические исследования обнаружили умственную недоразвитость в границах тяжелого дебилизма. На основании анамнеза авторами установлено, что двое детей этой же семьи умерло в возрасте 14—16 лет; у них были обнаружены на коже и в костях симптомы, характерные для *poikiloderma congenitale* (Thomson) четверо детей умерло в первом году жизни, но, по словам матери, никаких внешних болезненных признаков у них не обнаружено.

В обоих случаях авторами были установлены расстройства в деятельности эндокринных желез, и этим описанные случаи отличаются от классической картины *poikiloderma congenitale*, представленной Томсоном.

На основании проанализированных собственных случаев, авторы пришли к заключению, что дети с пойкилодермой врожденной Томсона, отличаются слабым телосложением, значительной восприимчивостью к разным болезням и часто умирают в период полового созревания, и наконец, что *poikiloderma congenitale* (Thomson) можно считать одной из разновидностей синдрома Ротмунда.

Рис. 1. Больной С. Я. лет 8, № истории болезни 235/59. Грудная клетка — куриная. Значительная деформация грудины и позвоночника (случай 1).

Рис. 2. Больной С. Я. лет 8, № истории болезни 235/59. Лицо треугольной формы, крупная голова. На щеках, бороде, верхней губе, на носу и по краям ушных раковин сетчатое расширение сосудов красносинего цвета, в ямочках сеточки коричневые пятна, а также незначительная депигментация кожи. Аналогичные изменения на дорзальных поверхностях кистей и на предплечьях (случай 1).

Рис. 3. Большой С. Я. 8 лет, № истории болезни 235/59. Биопсированный кусочек кожи из дорзальной поверхности правой кисти. Значительное утолщение рогового слоя, истончение шиповидного слоя, сглаживание кожно-надкожищевой линии, вакуольное перерождение в зародышевом слое. Под эпидермисом расширение сосудов, большое количество пигментных клеток, маленькие воспалительные инфильтраты, рубцевание подстилающей ткани. Препарат окраш. гематоксилином и эозином. Увелич. 100 × (случай 1).

Рис. 4. Больной С. З. 21 лет, № истории болезни 254/59. Грудная клетка деформированная — куриная. Нижние конечности формы буквы „X”, левая конечность сильнее изогнута медиально и несколько толще (случай 2).

Рис. 5. Больной С. З. лет 21. № истории болезни 254/59. На покрытой волосами коже головы многочисленные эритематозные очаги, покрытые толстым слоем корочек

с чешуйками серожелтого цвета. На левой ушной раковине отрубевидное шелушение чешуйками сержелтого цвета. На левой ушной раковине отрубевидное шелушение эпидермиса (случай 2).

Рис. 6. Больной С. З. 21 лет, № истории болезни 254/59. На правом предплечье, на дорзальной поверхности виден плоский бугор, овальный мягкий, в некоторых местах покрытый корочкой с чешуйками. В локтевой области узелки розовосинего цвета, покрытые серебристосерыми чешуйками. В области левой латеральной лодыжки бородавчатые гиперкератотические узелки (случай 2).

Рис. 7. Больной С. З. лет 21, № истории болезни 254/59. (Случай 2). Очень сильные изменения характера *hyperkeratosis*, *acanthosis*, *papillomatosis*. Видны клетки индивидуального роговения. Под эпидермисом отежные изменения, расширение сосудов, инфильтраты, состоящие из плазматических клеток, а также наличие внеклеточного пигмента. Препарат окраш., гематоксилином и эозином. Увелич. 100 ×.

S U M M A R Y

The authors describe *poikiloderma congenitale* from the clinical point of view and quote the opinions of some authors on this disease. Then follows the description of the authors' observations concerning three brothers, in one of whom changes of an eruptive character were found. In the other two *poikiloderma congenitale* was diagnosed. In the younger of these two, besides the typical changes described by Thomson, there were found changes on the scalp of the character of psoriatic sloughing; on the right elbow an inflammatory infiltrate was found. These changes were accompanied by anaemia, considerably increased blood sedimentation rate, hypoxia of the heart muscle and decreased level of 17-ketosteroids in urine. The second brother presented, besides the classical symptoms, changes of psoriatic sloughing and eruption on the scalp, ears and under the knees. On the right forearm a bluish-red tumour was present, and near the right elbow an efflorescence of the character of *psoriasis exsudativa* was observed. On the external parts of the ankles of both legs wart-like excrescences were present; other findings consisted in excessive keratinization of epidermis on the palms and soles, lack of hair growth on the chin, in the armpits and on the *mons pubis*, considerably decreased level of 17-ketosteroids in urine and anaemia of moderate degree. Psychiatric examination revealed mental underdevelopment equivalent to moronity. Two other children of the same parents died at the age of 14 and 16 years; they also had changes in the skin and bones typical for *poikiloderma congenitale*. Four other children died in the first year of life, but the mother denies the existence of external pathological changes in any of them.

In both cases described above, disturbances in the function of endocrine glands were observed, which distinguishes them from the classical form described by Thomson.

The authors arrive at the conclusion that children affected with *poikiloderma congenitale* are weak and liable to all kinds of diseases; they usually die at puberty. *Poikiloderma congenitale* may be regarded as a form of Rothmund's syndrome.