

# Blochův-Sulzbergův syndrom

**Synonyma:** **Incontinentia pigmenti**, melanoblastosis Bloch-Sulzberg, Siemensův-Blochův-Sulzbergův syndrom, melanoblastosis cutis linearis sive systematica, naevus pigmentosus systematicus.

Pojmenován podle švýcarského dermatologa Bruna Blocha a amerického dermatologa Mariona Baldura Sulzberga.<sup>[1]</sup>

## Genetika:

- OMIM: 308300 (<http://omim.org/entry/308300>)
- Choroba je způsobená mutací v genu *IKBKG* (*NEMO*) v oblasti Xq28.
- Dědičnost: X-vázaná dominantní, letální pro mužské pohlaví, variabilní exprese u ženského pohlaví (díky náhodné inaktivaci X-chromozomu).

## Charakteristika:

- skořicově špinavé symetrické kožní skvrny na bocích,
- alopecie,
- dystrofie nehtů,
- defekty zubů,
- zákal rohovky,
- mikrocefalie.

## Odkazy

## Reference

1. OLE DANIEL, Enersen. *Whonamedit - Bloch-Sulzberger pigment dermatosis* [online]. [cit. 2011-04-25]. <<http://www.whonamedit.com/synd.cfm/1762.html>>.

## Použitá literatura

- LAZOVSKIS, Ilmars a Václav DOBIÁŠ. *Přehled klinických symptomů a syndromů*. 2. vydání. Praha : Avicenum, zdravotnické nakladatelství, 1990. 0 s. ISBN 80-201-0043-1.

### Blochův-Sulzbergův syndrom (Incontinentia pigmenti)



Pigmentové skvrny v axile

<b>Klinický obraz</b>	skořicově zbarvené pigmentové skvrny, defekty zubů
<b>Příčina</b>	mutace genu <i>NEMO</i> (GR) X chromozóm
<b>Vyšetření v ČR</b>	seznam pracovišť ( <a href="https://new.slg.cz/pracoviste/mg/vysvetreni/327/">https://new.slg.cz/pracoviste/mg/vysvetreni/327/</a> )
<b>Prognóza</b>	u žen variabilní exprese u mužů letální
<b>Klasifikace a odkazy</b>	
<b>MKN-10</b>	Q82.3 ( <a href="https://mkn10.uzis.cz/prohlizec/Q82.3">https://mkn10.uzis.cz/prohlizec/Q82.3</a> )
<b>MeSH ID</b>	D007184 ( <a href="https://www.medvik.cz/bmc/link.do?id=D007184">https://www.medvik.cz/bmc/link.do?id=D007184</a> )
<b>OMIM</b>	308300 ( <a href="https://omim.org/entry/308300">https://omim.org/entry/308300</a> )
<b>orphanet</b>	ORPHA464 ( <a href="http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&amp;data_id=360">http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&amp;data_id=360</a> )
<b>MedlinePlus</b>	001583 ( <a href="https://medlineplus.gov/ency/article/001583.htm">https://medlineplus.gov/ency/article/001583.htm</a> )
<b>Medscape</b>	1114205 ( <a href="https://emedicine.medscape.com/article/1114205-overview">https://emedicine.medscape.com/article/1114205-overview</a> )



Můžete se přidat k jeho autorům ([https://www.wikiskripta.eu/index.php?title=Bloch%C5%AFv-Sulzberg%C5%AFv\\_syndrom&action=history](https://www.wikiskripta.eu/index.php?title=Bloch%C5%AFv-Sulzberg%C5%AFv_syndrom&action=history)) a jej.

O vhodných změnách se lze poradit v diskusi.



Deformace zubů u 3leté dívky