

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.^[1]

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

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



Můžete se přidat k jeho autorům (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