

ირაკლი კუტალია, ქეთო გიგინეიშვილი, დავით კაკულაშვილი,
ალექსანდრე კაციტაძე, ნატო კორსანტია

იტოს ჰიპომელანოზი – კლინიკური შემთხვევა

Kani Clinic; თსუ კანისა და ვენერიულ სნეულებათა დეპარტამენტი; თბილისი, საქართველო
Doi: <https://doi.org/10.52340/jecm.2025.06.28>

IRAKLI KUTALIA, KETO GIGINEISHVILI, DAVIT KAKULASHVILI,

ALEXANDER KATSITADZE, NATO KORSANTIA

HYPOMELANOSIS OF ITO – CLINICAL CASE

Kani Clinic; TSMU Department of Dermatovenereology; Tbilisi, Georgia

SUMMARY

Hypomelanosis of Ito (HOI), also known as pigmentary mosaicism, is a rare, sporadic neurocutaneous disorder characterized by linear hypopigmented patches distributed along the lines of Blaschko and involving at least two body segments. Cutaneous changes are typically evident at birth or in early childhood. HOI is marked by multisystem involvement, most commonly affecting the central nervous system and the musculoskeletal system.

The diagnosis is primarily clinical and is based on recognizing the characteristic cutaneous morphology as well as identifying associated systemic manifestations such as intellectual disability, epilepsy, hypotonia, scoliosis, limb asymmetry, strabismus, coloboma, and dental anomalies. When necessary, diagnostic clarification may be supported by chromosomal studies, including karyotyping of peripheral blood lymphocytes or genetic analysis of fibroblasts obtained from affected skin.

This article presents a clinical case of Hypomelanosis of Ito in a 6-year-old child who is a carrier of thalassemia, further highlighting the multifactorial nature of the condition and its diagnostic significance.

Keywords: Hypomelanosis of Ito, Pigmentary mosaicism, Neurocutaneous disorder

იტოს ჰიპომელანოზი - Hypomelanosis of Ito (HOI) - იგივე პიგმენტური მოზაიციზმი. დაავადება პირველად აღწერა იტომ 1952 წელს. წარმოადგენს იშვიათ, სპორადულ ნეიროკუტანურ დარღვევას, რომელიც ხასიათდება ხაზოვანი ჰიპოპიგმენტაციით ბლამკოს ხაზების გაყოლებით და მოიცავს სხეულის მინიმუმ 2 სეგმენტს. ეს ნიშნები ჩვეულებრივ თვალსაჩინოა დაბადებიდან ან ადრეული ბავშვობიდან [1,2,4].

ეტიოპათოგენეზი. ეტიოლოგია უცნობია. ოჯახური შემთხვევები მიანიშნებს ქრომოსომულ ანომალიებზე. შემოთავაზებულია დამემკვიდრების სხვადასხვა მოდელი: X-ქრომოსომასთან შეჭიდული, აუტოსომურ-დომინანტური და რეცესიური. თუმცა, მტკიცებულება გენეტიკური დამემკვიდრების შესახებ არ არსებობს. უმეტესი შემთხვევები სპორადულია. აღწერილია ქრომოსომული მოზაიციზმი და ტრანსლოკაციები [3,5].

კლინიკა. იტოს ჰიპომელანოზი არის იშვიათი ნეიროკუტანური დაავადება მულტისისტემური ჩართულობით, ყველაზე ხშირად ზიანდება ცენტრალური ნერვული სისტემა და საყრდენ-მამოძრავებელი სისტემა. ლორწოვანი გარსები, ხელის გულები და ტერფების ზედაპირები არ ზიანდება. ითვლება, რომ HOI განპირობებულია პოსტმიტოტური სომატური მუტაციებით, რაც იწვევს ქრომოსომულ მოზაიციზმს და შედეგად, გარკვეულ უბნებში მელანინის წარმოქმნის დარღვევას. ეს გენეტიკური მოზაიციზმი შეიძლება გამოჟღავნდეს არა მხოლოდ კანში, არამედ სხვა ორგანოებშიც, განსაკუთრებით ცენტრალურ ნერვულ სისტემაში, საყრდენ-მამოძრავებელ სტრუქტურებში და თვლებში [5]. პაციენტები, რომელთაც მხოლოდ კანის ნიშნები აქვთ, კლასიფიცირდებიან როგორც ხაზოვანი ნევოიდური ჰიპოპიგმენტაცია.

დიაგნოზი ძირითადად კლინიკურია და ემყარება დამახასიათებელი კანის სურათის ამოცნობას და დამატებით სისტემურ ნიშნებს, როგორიცაა ინტელექტუალური ჩამორჩენილობა,

ეპილეფსია, ჰიპოტონია, სქოლიოზი, კიდურების ასიმეტრია, სტრაბიზმი, კოლობომა და დენტალური ანომალიები. ქრომოსომული ანალიზი - პერიფერიული სისხლის ლიმფოციტების კარიოტიპირება ან დაზიანებული უბნიდან აღებული ფიბრობლასტების გენეტიკური გამოკვლევა [7].

მკურნალობა. HOI-ის მკურნალობის სპეციფიკური მეთოდი არ არსებობს, თუმცა კოსმეტიკური დაფარვა შეიძლება რეკომენდებული იყოს ფსიქოსოციალური დისკომფორტის შესამსუბუქებლად. ამ მდგომარეობის მართვა მრავალპროფილურ მიდგომას მოითხოვს, რომელიც ხაზს უსვამს ასოცირებული ექსტრაკუტანური დარღვევების ადრეულ აღმოჩენასა და მართვას. შემდგომი დინამიკური მონიტორინგი მნიშვნელოვანია ახალი ან პროგრესირებადი თანხმობები დაავადებების გამოსავლენად. ზოგადი პროგნოზი დამოკიდებულია სისტემური ჩართულობის ტიპსა და სიმძიმეზე. ადრეული დიაგნოსტიკა და კოორდინირებული მოვლა კრიტიკულია ოპტიმალური შედეგების მისაღწევად, გართულებების დროული მართვისთვის, პაციენტებისა და მათი ოჯახების მხარდასაჭერად მთელი სიცოცხლის განმავლობაში [6].

კლინიკური შემთხვევა. პაციენტი ჯ. ო. 6 წლის. მოგვმართა 26.04.25-ში. უჩიოდა სხეულზე არსებულ არათანაბარ პიგმენტაციას. დედის გადმოცემით აღნიშნული პიგმენტაციის დარღვევა აღენიშნებოდა დაბადებიდან, თუმცა ასაკის მატებასთან ერთად ვლინდება სიმკვეთრის და პროცესში ჩართული კანის ფართობის ზრდა. მსგავს დაავადებას ოჯახის სხვა წევრებში არ აღნიშნავენ. პაციენტს და მამას აღენიშნება თალასემიის მტარებლობა. რაიმე სახის ნევროლოგიურ გამოვლინებას არ აღნიშნავენ.

სუბიექტურად ლაქები ასიმეტრიულია.



სურ.1.1 ჰიპოპიგმენტური წრიული ლაქები ბლამკოს ხაზების გაყოლებით.



სურ.1.2 თეთრი დემარკაციული ზოლები



სურ.1.3 გამოხატული სქოლიოზი

ობიექტურად თავის ფორმა ნორმოცეფალური, კრანიალური ნერვები პათოლოგიის გარეშე. კუნთოვანი ტონუსი და მყესოვანი რეფლექსები პათოლოგიის გარეშე. კოორდინაციური ცდები ნორმაში. ინტელექტი შეესაბამება ასაკს. აღენიშნება სქოლიოზი (სურ.1.3). კანზე ხაზოვანი და წრიული ჰიპოპიგმენტური უბნები, რომლებიც ქმნიან წრიულ სურათს და მიუყვებიან ბლამკოს ხაზებს (სურ.1.1). ვლინდება თეთრი დემარკაციული ზოლები (სურ.1.2). კანის საფარი მშრალი.



ინსტრუმენტური კვლევა. დერმატოსკოპიური გამოკვლევა ჩატარდა Photo Finder-ის აპარატით, რომელშიც ინტეგრირებულია Kani Clinic-ის ბაზაზე შემუშავებული ხელოვნური ინტელექტი. პროგრამამ აღწერა დერმატოსკოპიური სურათი და გამოავლინა პიგმენტის არათანაბარი ჩალაგება, ჰიპო და ჰიპერპიგმენტური უბნები. ჩვენმა AI -პროგრამამ დაადასტურა ჩვენი წინასწარი დიაგნოზი იტოს ჰიპომელანოზი. კლინიკური დათვალიერებისა

და დერმატოსკოპიური გამოკვლევის საფუძველზე პაციენტს დაესვა იტოს ჰიპომელანოზის დიაგნოზი. პაციენტსა და მის მშობლებს აეხსნა, რომ აღნიშნული პრობლემა წარმოადგენს კოსმეტიკურ ნაკლს და არ საჭიროებს მკურნალობას. მიეცა რეკომენდაცია: ნევროლოგის კონსულტაცია, გენეტიკოსის კონსულტაცია და პერიოდული მონიტორინგი 6 თვეში 1-ხელ.

გამოყენებული ლიტერატურა:

1. Arora V, Tandon R, Puri RD, Lall M, Noorani I, Suman P. Hypomelanosis of Ito. Indian J Pediatr. 2022 Nov; 89(11):1117-1119.
2. Cohen J, Shahrokh K, Cohen B. Analysis of 36 cases of Blaschkoid dyspigmentation: reading between the lines of Blaschko. Pediatr Dermatol. 2014 Jul-Aug;31(4):471-6.4.
3. Navarrete-Meneses MP, Ochoa-Mellado I, et al. Cytogenomic characterization of small supernumerary marker chromosomes in patients with pigmentary mosaicism. Front Genet. 2024;15:1356786.
4. Ream M. Hypomelanosis of Ito. Handb Clin Neurol. 2015;132:281-9.
5. Ruggieri M, Pavone L. Hypomelanosis of Ito: clinical syndrome or just phenotype? J Child Neurol. 2000 Oct;15(10):635-44.
6. Ruggieri M. Familial hypomelanosis of ito: implications for genetic counselling. Am J Med Genet. 2000 Nov 06;95(1):82-4.
7. Sybert VP. Hypomelanosis of Ito: a description, not a diagnosis. J Invest Dermatol. 1994 Nov;103(5 Suppl):141S-143S

*ირაკლი კუტალია, ქეთო გიგინეიშვილი, დავით კაკულაშვილი,
ალექსანდრე კაციტაძე, ნატო კორსანტია*
იტოს ჰიპომელანოზი – კლინიკური შემთხვევა

Kani Clinic; თსსუ კანისა და ვენერიულ სნეულებათა დეპარტამენტი; თბილისი, საქართველო

რეზიუმე

იტოს ჰიპომელანოზი (Hypomelanosis of Ito, HOI), ასევე ცნობილი როგორც **პიგმენტური მოზაიციზმი**, წარმოადგენს იშვიათ, სპორადულ ნეიროკუტანურ დარღვევას, რომელიც ხასიათდება ხაზოვანი ჰიპოპიგმენტირებული ლაქებით ბლაშკოს ხაზების გასწვრივ და მოიცავს სხეულის მინიმუმ ორ სეგმენტს. კანის ცვლილებები, როგორც წესი, თვალსაჩინოა დაბადებისთანავე ან ადრეულ ბავშვობაში. HOI-ისთვის დამახასიათებელია მულტისისტემური ჩართულობა, რომელთაგან ყველაზე მეტად ზიანდება ცენტრალური ნერვული სისტემა და საყრდენ-მამოძრავებელი აპარატი.

დიაგნოზი უმეტესად კლინიკურია და ეფუძნება კანის ტიპური მორფოლოგიური ნახატის ამოცნობას, ასევე თანმხლები სისტემური მანიფესტაციების გამოვლენას, როგორიცაა ინტელექტუალური შეფერხება, ეპილეფსია, ჰიპოტონია, სქოლიოზი, კიდურების ასიმეტრია, სტრაბიზმი, კოლობომა და დენტალური ანომალიები. დიაგნოზის დასაზუსტებლად შესაძლებელია ქრომოსომული კვლევები - პერიფერიული სისხლის ლიმფოციტების კარიოტიპირება ან დაზიანებული უბნიდან მიღებული ფიბრობლასტების გენეტიკური ანალიზი.

სტატია აღწერს იტოს ჰიპომელანოზის კლინიკურ შემთხვევას თალასემიის მტარებელ 6 წლის ბავშვში, რაც დამატებით საინტერესოს ხდის მოცემულ პათოლოგიურ მდგომარეობას და მის მულტიფაქტორულ ბუნებას.

