

A jelen kérdései a gyermekkori arci tünetek és tumorok differenciáldiagnosztikájában

Current issues of the differential diagnosis of facial skin signs and tumors in childhood

SZALAI ZSUZSANNA ZSÓFIA DR.¹ GÁL ANDREA IZABELLA DR.,¹
VERES KLÁRA DR.¹, FODOR ANNAMÁRIA DR.¹, NOVOTH BÉLA DR.²,
PÉTER GYÖRGY DR.³, VASS VIKTÓRIA DR.⁴, RIMELY ENDRE DR.⁵

Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Bőrgyógyászati Osztály¹
Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, I. számú Gyermek Sebészeti
és Traumatológiai Osztály²,

Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Onkológiai Osztály³,

Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Patológiai Osztály⁴,

Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Gyermek MR és CT Diagnosztikai Központ⁵

ÖSSZEFOGLALÁS

Gyermekkorban az arcon megjelenő bőrelváltozások általában nagy riadalmat keltenek a szülőknél, de néha az orvosokban is. A kérdés az, hogy jóindulatú, átmeneti jelenségről van-e szó, vagy sürgős beavatkozást igénylő állapottal állunk szemben. Felnőttek esetében a szövettani mintavétel a kétes esetekben segítséget nyújt, azonban ez gyermekkorban különösen megfontolandó, a narkózis, a kötézés – sebgyógyulás és a maradandó heg következményei miatt. A cikk összefoglalja a javasolt diagnosztikai lépéseket ebben az életkorban. Az algoritmusok korát éljük, ahol a mesterséges intelligenciára támaszkodunk majd a jövőben, azonban ez az összefoglaló különös hangsúlyt fektet arra, hogy az egyes tünetek értékelése mellett a megfelelő orvosi tapasztalat és intuíció a differenciáldiagnosztika megkerülhetetlen és pótolhatatlan részét képezi ma még.

Kulcsszavak:

arci tumorok, gyermekkor, újszülöttkori
bőrtünetek, differenciáldiagnosztika,
mesterséges intelligencia

SUMMARY

The skin lesions on the face of a child, usually causes a great alarm for both the parents and the doctors. The diagnostic checkup is not easy. The basic question is, if it is a benign, temporary phenomenon, or it is a condition requiring an urgent intervention. Histology helps in adult cases. In childhood, as the intervention is usually performed under anaesthesia with additional stress, bandages, wound-healing leaving permanent scars it is worth considering. The article summarizes the algorithms that should be followed during diagnostic steps at this age. We will rely on artificial intelligence, preparing algorithms for our diagnostic work in the future. This article particularly emphasises, that experience and intuition are essential for the perfect diagnosis.

Key words:

facial tumors – childhood – neonatal skin
signs – artificial intelligence

A gyermekkori arci tumorok diagnózisa és kezelése multidiszciplináris megközelítést igényel, gyermekbőrgyógyász, onkológus, radiológus, sebész és pszichológus segítségére is szükség lehet bizonyos esetekben.

A különböző transziens bőrállapotok megjelenése mindennapos az újszülöttkorban, még később, kisdededkorban

is akár (1, 2, 3, 4, 5), míg a gyermekkorban előforduló arci tünetek, különösen a tumorok megjelenése ritka. A gyermekkori halálozás első helyén a balesetek állnak, a daganatos betegségek okozta halálozás pedig a második helyet foglalja el. Siegel és munkatársai szerint 20 éves életkor előtt 1:260 a valószínűsége egy daganatos betegség elő-

fordulásának (6, 7). A legkomlyabb kihívás ezen eltérések mérlegelése, megkülönböztetése, és egy olyan terápiás terv kialakítása, amely során elkerülhetjük a felesleges beavatkozásokat, torzító hegek szükségtelen létrejöttét, amelyek különös jelentőségűek az arcon kozmetikai és pszichés szempontból is (8, 9, 10, 11). Ugyanakkor az onkológiai szempontból gyanús elváltozások diagnosztizálásával, kezelésével nem késlekedhetünk. Az algoritmusok mentén jó, vagy megközelítőleg jó döntés hozható, a szakmai tapasztalat azonban nem elhanyagolható körülmény, még a mesterséges intelligencia korában sem, különösen ebben a betegcsoportban és ebben a különleges arci lokalizációban.

Anyag – módszer

A Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet (HOGYI) Bőrgyógyászati Osztályára és Ambulanciájára kerülő betegek körében előforduló, arca lokalizálódó elváltozásokkal jelentkező esetek áttekintése és a diagnosztikai munka során követett algoritmus felállítása kerül bemutatásra az elmúlt 30 év anyagában.

A HOGYI bőrgyógyászati osztálya és ambulanciája évente 20-22000 gyermeket lát el átlagosan évtizedek óta, az ambuláns betegforgalom nagy részét a különböző krónikus bőrbetegségekben szenvedő betegek ellátása teszi ki. A nyári időszakban az infektiiv kórképek fordulnak elő gyakrabban, míg télen a betegek számottevő hányada allergiás eredetű kórképek és autoimmun eredetű bőrbetegségek miatt kerül ellátásra.

Az onkológiai jellegű betegségek előfordulása ritka, gyakoriságuk megegyezik a külföldi irodalmi adatokkal. A legtöbb daganatos megbetegedéssel társuló szindrómát okozó mutáció már jelen van a fogantatáskor a csírasejtekben. Ezért születés után már láthatóak olyan jellegzetes bőrtünetek, melyek megléte esetén bizonyos örökletes szindrómákra gyanakodhatunk. Például epi-

dermoid ciszták esetében, ha családi adenomatózissal társulnak, a vékonybél polipózis (Gardner szindróma) irányában szükséges vizsgáldnunk, de számtalan hasonló példát említhetnénk. (12,13).

Milyen szempontok segítik a diagnosztikus munkánkat?

Az 1. ábra mutatja, hogy az algoritmus szerint elsődleges szempontként szóba jövő differenciál diagnosztikai kérdés az elváltozás színe, a második fontos szempont a tumor mérete. A harmadik kérdéskör a denzitás és a felszín, amelynek különös jelentősége van, ezért a tapintási lelet sosem hagyható figyelmen kívül. A tumor megjelenésének ideje, illetve a fennállásának időtartama szintén jelentős az elkülönítő diagnosztikában. Egyes elváltozások megjelenésére kevésbé számítunk bizonyos életkorokban, ezért számtalan kórképet kizárhatunk pusztán az életkor alapján. Napjaink online világában és a felgyorsult életritmus mellett az utolsó szempont, az intuíció kicsit háttérbe szorult, de ez igen fontos, ha nem a legfontosabb lépés az orvosi munka során.

1. Szín

Ha az arcon sárgás-barnás színű tumort látunk, leggyakrabban juvenilis xanthogranuloma, ritkán cutan mastocytosis jöhet szóba, de az igen ritka előfordulású xanthelasmoid mastocytosisra is gondolhatunk. Vöröses színű tumor esetében rendszerint hemangiómára, vascularis tumorokra számítunk, de ritka előfordulású infantilis myofibroma lehetősége is felmerülhet. A bőrszínű tumorok leggyakrabban nevoid képletek, de esetenként follicularis mucinosist, nevus psiloliparust is megfigyelhetünk (14, 15, 16, 17, 18, 19).



1. ábra

Arci tumorok differenciál diagnosztikus algoritmus



2. ábra

Trichoepithelioma az arcon

**a****b****c**

3. a, b, c ábra

Verrucosus epidermalis nevus az arcon, évek múlva phacomatosis pigmento-keratotica tünetei jelennek meg

2. Méret

Az arcon megjelenő tumorok lehetnek néhány milliméteres elváltozások. Ilyen méretű képletek például a gyermekkorban gyakran észlelt molluscum contagiosumok, amelyek 2-3 mm-esek, de általában 5 mm-nél nem nagyobbak. Ebben a mérettartományban gondolnunk kell a ritka előfordulású trichoepitheliomákra is (2. ábra).

A közepes méretű tumorok 5-20 mm átmérőjűek, mint például a különböző epitheliomák, atheromák, de a ritka előfordulású leukemia cutis is számításba veendő. A nagy méretű, 20-30 mm átmérőjű elváltozások közé sorolandók a lipomák, medián cysták.

3. Denzitás és felszín

A tumor tapintási lelete talán még a színénél és a méreténél is lényegesebb. Egy infantilis capillaris hemangioma, vagy lymphangioma puha tapintási lelete, vagy egy hideg panniculitis tömöttebb tapintata, a beszűrődés mértéke, a folyamat körülírt jellege szintén különös jelentőséggel bír (20). Természetesen ilyenkor a differenciál diagnosztika egyik fontos szempontja, az évszak és a külső hőmérséklet is szerepet játszik az elkülönítésben.

A tumor felszíne gyermekkorban folyamatosan változik. Vegyük például az epidermalis nevusok esetét. Újszülött korban nevus sebaceus szerű elváltozást láthatunk, majd az évek során a felszín fokozatosan verrucosussá válhat (3. a, b, c ábra).

Jól látható, hogy a végleges diagnózis felállítására évek múlva kerülhet csak sor. Ugyanígy a Goltz szindróma teljes klinikuma is fokozatosan alakul ki (21, 22, 23, 24, 25). Gyakran előfordul, hogy a szülő nem érti, hogy miért változik a diagnózis. Ilyenkor érdemes részletesen elmagyarázni, hogy ugyanazon betegség különböző életkori megjelenési formáiról van szó.

A felszín tapintási lelete szempontjából érdekes differenciáldiagnosztikai jel lehet az úgynevezett „édesítőszer granulátum-jel”, vagyis amikor két ujjal tapintva a felszínt olyan érzést tapasztalunk, mintha egy zacskóban szemcse-szerű anyag volna. Ez metasztatízis, vagy malignus lézió diagnosztikus jele lehet.

4. A megjelenés ideje

Az arci tumor amennyiben már újszülöttkorban jelen van, általában jóindulatú elváltozást sejtet. A rapid megjelenés, a gyors progresszió azonban óvatosságra int. Például a gyermekkorban megjelenő lymphomatoid papulosis eseteiben, ahol a tünetek néhány hét alatt alakulhatnak ki (4. ábra) (26, 27, 28), ilyenkor a szoros obszerváció kiemelt fontosságú a későbbiekben esetlegesen megjelenő lymphoproliferatív betegség miatt.

5. Életkor

Egyes tumorok megjelenésének ideje, illetve a megjelenés valószínűsége különböző. A diagnosztikus tevékeny-



4. ábra
Lymphomatoid papulosis tünetei

ségünk legfontosabb lépése abban áll, hogy a lehetséges kórokokat kizárjuk és számba vesszük az életkor alapján gyakoribb előfordulású képleteket. A congenitalis melanocytas nevisok esetében például újszülöttkorban extrém ritkán kell congenitalis melanomával számolnunk. Az eltávolítás szükségességéről, időzítéséről munkacsoport dönt, az esetleges pszichés megfontolások számbavétele kiemelkedően fontos ilyen esetekben. Ide sorolhatjuk azokat a rosszindulatú daganatokat is, (spinalioma, basalioma, keratoacanthoma), amelyek előfordulása igen ritka gyermekkorban, csak olyan különlegesen ritka kórképek esetén kell az előfordulásukkal számolnunk, mint például a xeroderma pigmentosum esetében.

6. Intuición

Az egyes arcon megjelenő tumorosus képletek tapintásakor a megérzéseinkre is hagyatkoznunk kell. Itt nem csak a korábban tanultakra, vagy az irodalmi adatokra támaszkodunk. Ha rossz érzésünk van a betegség természetét illetően, akkor még abban az esetben is folytatni kell a diagnosztikai tevékenységeinket, ha egyébként a megkapott képalkotó vizsgálatok eredményei és a társszakmáktól kért konzíliumok véleményei az elgondolásunk ellen szólnak. Említhetném az arci hemangiomának gondolt újszülött esetét, ahol az első ultrahang, majd az elvégzett color-Doppler vizsgálat is egybehangzóan az infantilis capillaris hemangioma diagnózisát támasztotta alá, a neurológiai konzílium a meningo-encephalocele diagnózisát elvetette, MRI vizsgálat elvégzését nem tartotta szükségesnek. Az ennek ellenére elvégzett ismételt képalkotó vizsgálatok az intracranialis térrel is összefüggő tumorosus képletet írtak le (5. a, b ábra), vagy amikor az arcon megjelenő, korábban acnés csomónak gondolt elváltozások háttérben leukemia cutis igazolódott.

Ezekben az esetekben a beteg sorsa annak a vizsgáló orvosnak a kezében van, aki a megérzéseire is hagyatkozik és tovább folytatja a beteg kivizsgálását. Ezen készségek nem helyettesíthetők sem az online diagnosztikával, sem

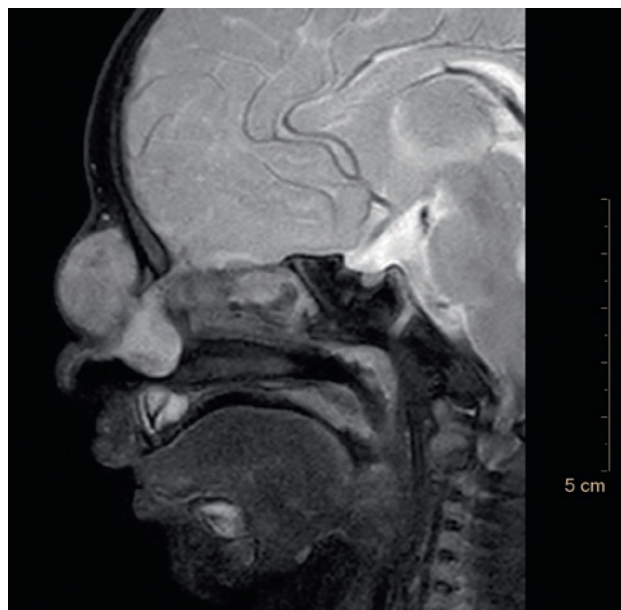
a mesterséges intelligencia eszközeivel, de tanulhatóak, taníthatóak (29).

Megbeszélés

Sokszor a megszokott klinikai kép ellenére, vagy a betegség ritka életkori előfordulása miatt jelent problémát egy betegség gyermekkori formájának diagnosztizálása. Fel nem ismert malignus betegség ritka gyermekkori megjelenése, rendszerbetegség téves diagnózisa vagy a korábban evidensnek tűnő klinikai kép, a környezeti faktorok változása, a kórokozók változása miatt okozhat fejtörést. Előfordul, hogy a jól ismert gyermekbőrgyógyászati kórképek a korábbi téves diagnózisok miatti kezelési hiba következtében mutatnak megváltozott klinikai tüneteket, amely különös diagnosztikai kihívást jelent. A fent részletezett algoritmus sorra veszi a javasolt lépéseket.



5. a ábra
Az arc középvonalában megjelenő hemangiomának gondolt képlet



5. b ábra
Az MRI képen látható tumor az intracranialis térrel összefügg és a nasalis sinusokba is betérjed

Áttekintve a Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet Bőrgyógyászati Osztályán és ambulanciáján az elmúlt 30 évben megfordult eseteket, számtalan érdekes, irodalmi ritkaságnak számító kórkép diagnosztikájára, kezelésére került sor. A 2020-ban a Medicina könyvkiadó gondozásában megjelent Gyermekbőrgyógyászat könyv ábráinak gyűjteménye is főként ebből merít. Ezalatt az idő alatt számtalan fiatal kolléga vehetett részt a tanulságos esetek feltérképezésében, kaphatott ismereteket arról, hogyan zajlik a munka az osztályon, vihette hírét az országban és külföldön egyaránt.

Megtanultuk az utóbbi években a transzlációs medicina fogalmát, majd a precíziós medicina rejtelmeibe is betekintést nyerhettünk. A rekombináns DNS technológia fejlődését, majd a Humán genom program befejezését követő genomszerkesztés és génterápiás módszerek új perspektívákat nyitottak, a napi munka során egyre többet tudunk ezekből hasznosítani. Erről fog beszámolni a „Terápiás újdonságok” cikk ebben a lapszámban. Ugyanakkor a hagyományos diagnosztikai és terápiás módszerek egyelőre nem nélkülözhetőek.

Szakmai életünk során különböző korszakokat élünk át, amelyek nem függetlenek a társadalmi – szociális és egészségpolitikai helyzetétől sem. Az elmúlt 30 év során a legfőbb cél ennek a nagymúltú intézetnek, mint továbbképző központnak a fenntartása, túlélése volt a jövő betegek és orvosnemdzedékei számára egyaránt. A folyamatos továbbképzés elengedhetetlen és aki igazán hű önmagához, orvosi mivoltához, meg is tartja magában ezt az irányítást mindörökre.

IRODALOM

1. *Sütő A, Szász M, Harangi F és mtsai.*: Újszülöttkorban észlelt bőrelváltozások és klinikai jelentőségük. *Gyermekgyógyászat* (2002) *53(1)*, 7-14
2. *Ábrahám R, Kemény L, Csoma ZsR.*: Újszülöttkori bőrelváltozások: veszélyes vagy ártalmatlan? *BVSZ* (2018) *94(1)*, 7-13. DOI: 10.7188/bvsz.2018.94.1.2
3. *Ábrahám R, Gyurkovits Z, Bakki J és mtsai.*: A születési jegyek és az újszülöttkori bőrgyógyászati elváltozások kialakulásában szerepet játszó tényezők vizsgálata. *Orvosi Hetilap* (2022) *163(13)*, 513-522. DOI: 10.1556/650.2022.32396
4. *Csoma Zs. R.*: Acut bőrgyógyászati kórképek újszülöttkorban. *BVSZ* (2018) *94(1)*, 36-44. DOI: 10.7188/bvsz.2018.94.1.6
5. *Reginatto FP, DeVilla D, Muller FM, és mtsai.*: Prevalence and characterization of neonatal skin disorders in the first 72 h of life. *J Pediatr* (2017) *93(3)*, 238-245. DOI: 10.1016/j.jpeds.2016.06.010
6. *Scheurer ME, Lupo PJ, Bondy ML.* Chapter 1: Epidemiology of Childhood Cancer. In: Pizzo PA, Poplack DG, eds.: *Principles and Practice of Pediatric Oncology*. (2016) *7th* (1-13). Lippincott Williams & Wilkins.
7. *Siegel RL, Miller KD, Wagle Ns és mtsai.*: Cancer statistics 2023. *CA Cancer J Clin.* (2023) *73(1)*, 17-48. DOI: 10.3322/caac.21763
8. *Szalai Zs (szerk.)*: *Gyermekbőrgyógyászat*. Medicina Könyvkiadó (2020).
9. *Szalai Zs, Schneiderné Garam Sz.*: A bőr és kültakaró betegségei és ápolási vonatkozásai. In: Ujhelyi Enikő (szerk.) *A korszerű gyermekellátás és -ápolás kézikönyve*. (1111-1137). Medicina Könyvkiadó (2020).
10. *Hunyadi J, Szalai Zs.*: *Gyermekbőrgyógyászat* In: Maródi L (szerk.) *Gyermekgyógyászat*. (899-914). Medicina Könyvkiadó (2013).
11. *Szalai Zs.*: Stigmatization and quality of life – psychological impact of congenital melanocytic naevi. *J EADV* (2020) *34(5)*, 917-918. DOI: 10.1111/jdv.16392
12. *Turbeville JG, Hand JL.*: Pediatric Cutaneous Oncology Genodermatoses and Cancer Syndromes. *Dermatol Clin* (2023) *41(1)*, 175-185. DOI: 10.1016/j.det.2022.07.013
13. *Vass I, Noll J, Szalai Zs és mtsai.*: Occipitális elhelyezkedésű dermoid cysta és sinus egy eset kapcsán. *BVSZ* (2000) *76(6)*, 279-281.
14. *Nagy P, Varga I, Vojcek Á és mtsai.*: Kasabach–Merritt-szindróma kongenitális haemangiomas csecsemőben. *Gyermekgyógyászat* (2016) *67(4)*, 208-209.
15. *Katona G, Csákányi Z, Gács E és mtsai.*: Propranolol for infantile haemangioma: Striking effect in the first weeks. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* (2012) *76(12)*, 1746-1750. DOI: 10.1016/j.ijporl.2012.08.014
16. *Szalai Zs, Csitos Á, Solymosi Á, Háromszéki B.*: Egy véletlen felfedezés segített: a haemangiomák kezelése csecsemőkorban. *Medical Tribune* (2017) *15(1)*, 11-12.
17. *Csitos Á, Szalai Zs.*: Haemangiomák kezelése csecsemőkorban. *Gyermekorvos Továbbképzés* (2017) *16(1)*, 7-10.
18. *Szalai Zs, Solymosi Á, Tasnádi G és mtsai.*: Terápiás újdonság a haemangiomák kezelésében. *Gyermekorvos Továbbképzés* (2010) *9(2)* 83-87.
19. *Harangi F, Szalai Zs, Vástyan A és mtsai.*: Lymphangiohaemangioma – egy multidiszciplináris ellátást igénylő rendellenesség. *Gyermekorvos Továbbképzés*. (2016) *15(5)*, 230-233.
20. *Szalai Zs.*: A gyermekbőrgyógyászat angiológiai vonatkozásai. *Focus Medicinæ* (2015) *17(1)*, 3-8.
21. *Veres K, Novoth B, Vass V és mtsai.*: KRAS génmutáció hátterű, lymphoedemával társult epidermalis naevus különleges esete. *BVSZ* (2017) *93(6)*, 272-272.
22. *Grzeschik K-H, Bornholdt D, Oeffner F. és mtsai.*: Deficiency of PORCN, a regulator of Wnt signaling, is associated with focal dermal hypoplasia. *Nat Genet* (2007) *39(7)*, DOI: 10.1038/ng2052
23. *Szalai Zs, Török É, Katona G.*: Focalis dermalis hypoplasia szindróma *Gyermekgyógyászat* (2001) *52(6)*, 548-550.
24. *Várnai B, Cifra J, Harangi F.*: Diffuse cutan mastocytosis ikerpár egyik tagján. *Gyermekgyógyászat* (2018) *69(6)*, 371-373.
25. *Szalai Zs.*: A gyermekbőrgyógyászati differenciáldiagnosztika kihívásai és változása az elmúlt évek során. *BVSZ* (2018) *94(6)*, 279-280.
26. *Mészáros M, Fazekas L, Szepesi Á és mtsai.*: Lymphomatoid papulosis gyermekkori esete szokatlan megjelenésű formában és szokatlan lokalizációban. *BVSZ* (2018) *94(6)*, 298.
27. *Brayley, J., Stanton, LK., Jenner, L. és mtsai.*: Recognition and management of leukaemia in children. *Br. J. Nurs.* (2019) *28(15)*, 985-992. DOI: 10.12968/bjon.2019.28.15.985
28. *Baakeer Bispo, JA., Pinheiro, PS., Kobetz, EK.*: Epidemiology and Etiology of Leukemia and Lymphoma. *Cold Spring Harb. Perspect. Med.* (2020) *10(6)*, a034819. DOI: 10.1101/cshperspect.a034819
29. *Peña-Romero, AG., Domínguez-Cherit, J, Méndez-Flores, S.*: Leukemia cutis: clinical features of 27 mexican patients and a review of the literature. *Gac. Med. Mex.*, (2016) *152(5)*, 439-443,

Érkezett: 2023.08.19.

Közlésre elfogadva: 2023.08.28.