

nález u japonské populace (6). Bälz identifikoval typické kožní pigmentace také u mongolské populace a mylně se domníval, že představuje zřetelný charakteristický nález v rámci této rasy. Proto vytvořil německý termín „Mongolenfleck“. Americký antropolog J. Brennemann v roce 1907 podrobně studoval „mongolské skvrny“ a přinesl i histologické charakteristiky melanocytů v dermis dětí s tímto nálezem (7). Termín Mongolská skvrna netradičně přetrvával v lékařské literatuře od roku 1964 do roku 1993 a znovu se objevil v roce 2019. Toto zjištění ilustruje, jak obtížné je změnit jméno, jakmile se zakoření ve vědecké taxonomické literatuře. Dva nedávné články publikované v roce 2019 (9, 10) vyzvaly k výhradnímu přijetí termínu KDM. Své historické místo ve vysvětlování patogeneze KDM měl i lékař A. Epstein z Prahy, který již v roce 1906 odkazoval na historickou skutečnost, že ve třináctém století mongolské hordy penetrovaly až k Olomouci a lze tedy v těchto místech přisoudit jejich pozorování vzdáleným předkům, navzdory tomu, že došlo v minulosti k velkému zředění této výrazné rasové vlastnosti. Epstein považoval jev za cennou charakteristiku mongolské rasy a myslel si, že „stačí se podívat na modré skvrny, které se výjimečně vyskytují v oblastech bílých dětí jako za abnormální a pravděpodobně je třeba je připsat k patologickým faktorům při fetálním vývoji“ (8).

## Diferenční diagnóza

Existuje řada publikací, které naznačují, že KDM může souviset s vrozenými chybami metabolismu, zejména v případech, kdy je kožní melanocytóza rozsáhlá. M. Weissbluth byl první, kdo v roce 1981 rozpoznal souvislost mezi generalizovanou formou Mongolských skvrn s různými lyzozomálními stáďavými chorobami a mnohočetné a neobvyklé kožní skvrny označil za jejich koincidence (11). Další klinické příznaky

a symptomy mohou poukazovat na přidružené systémové onemocnění: postupné změny rysů obličeje, opakované infekce, muskuloskeletální problémy, jako je ztuhlost kloubů, nebo opoždění psychomotorického vývoje mohou naznačovat mukopolysacharidózu typu I (Hurlerův syndrom) nebo mukopolysacharidózu typu II (Hunterův syndrom). Závažné opoždění psychomotorického vývoje u dětí s mnohočetnou vrozenou kožní melanocytózou může upozornit na GM1 gangliosidózu. Cévní malformace (např. skvrny barvy portského vína) a progresivní otoky kostí a měkkých tkání mohou připomínat Klippelův-Trenaunayův syndrom. Byly hlášeny i ve spojitosti s Niemannovou-Pickovou chorobou a mannosidózou. KDM je v adolescenci třeba odlišit od jiných dermálních melanocytóz, jako je nevus Ota (melanocytární pigment kolem obličeje a očnic, obvykle v jednostranné distribuci trojklaného nervu) nebo nevus Ito (melanocytární pigment zahrnující krk, nadklíčkovou a lopatkovou oblast). Přesný mechanismus spojující KDM s vrozenými chybami metabolismu není znám, ačkoli se navrhuje mechanismus zahrnující nahromaděné metabolity ovlivňující receptory tyrozinkinázy na melanocytech, což vede k abnormální migraci melanocytů (12, 13).

Diagnóza je vždy založena na klinickém vyšetření, které ukazuje charakteristické sakrální a/nebo extrasakrální pigmentové makulární léze objevující se při narození nebo brzy po něm. Vrozené dermální melanocytózy jsou běžné benigní kožní léze charakterizované špatně ohraničenými skvrnami modrošedé, modrozelené nebo modročerné pigmentace. Více než 75 % lézí se vyskytuje v lumbosakrální nebo sakrogluteální oblasti.

Pediatři a poskytovatelé primární péče, kteří pracují s novorozenci a kojenci, se ve své praxi často setkávají s KDM. Ačkoli je KDM benigní onemocnění, které běžně samo odezní

během prvních roků života, je důležité, aby poskytovatelé zdravotní péče dokázali rozpoznat léze, které jsou pro KDM atypické, protože by mohly být známkou fyzického zneužívání nebo jiné patologie, která si zaslouží další vyšetření. Rodiče by měli být poučeni o benigní povaze tohoto kožního onemocnění, které nevyžaduje další léčbu nebo vyšetření. Ačkoli charakteristický klinický obraz špatně ohraničených, šedomodrých skvrn je obvykle diagnostický, zejména pokud se nacházejí na klasických místech, může být KDM nesprávně interpretována jako modřiny (které mají tendenci měnit barvu a poměrně rychle odeznívají), což může vést k mylným obviněním ze zneužívání dětí (14). KDM může připomínat modřiny, které se vyskytují při neúrazových traumatech. Dokumentace těchto lézí při prvním vyšetření je důležitá pro odlišení od podezření na zneužití při dalších návštěvách.

## Stojí za zapamatování

- Kongenitální dermální melanocytóza (mongolské skvrny) je jednou z mnoha se vyskytujících novorozeneckých pigmentových lézí.
- Obě pohlaví postihuje stejně a u většiny případů postupně vymizí do 6 let.
- Nejčastěji se vyskytují u jedinců asijského nebo afrického etnika.
- Více než 75 % lézí modrošedé až modrozelené barvy se vyskytuje v lumbosakrální nebo sakrogluteální oblasti.
- Generalizovaná nebo atypická forma kongenitální dermální melanocytózy se vyskytuje ve spojení s některými lyzozomálními stáďavými chorobami.

*Tato práce byla podpořena  
Ministerstvem školství, mládeže  
a tělovýchovy České republiky (LO1304).*

## LITERATURA

1. Gupta D, Thappa DM. Mongolian spots: How important are they? *World J Clin Cases*. 2013;16:1(8):230-232.
2. Yale S, Tekiner H, Yale ES. Reimagining the terms Mongolian spot and sign. *Cureus*. 2021;13:13(12):e20396. doi: 10.7759/cureus.20396. PMID: 35036226; PMCID: PMC8752411.
3. Jacobs AH, Walton RG. The incidence of birthmarks in the neonate. *Pediatrics*. 1976;58(2):218-222.
4. Cordova A. The Mongolian spot: a study of ethnic differences and a literature review. *Clin Pediatr (Phila)*. 1981;20(11):714-719.
5. Stanford DG, Georgouras KE. Dermal melanocytosis: a clinical spectrum. *Australas J Dermatol*. 1996;37(1):19-25.
6. Bälz E. Die körperlichen Eigenschaften der Japaner. *Mitt dtsch Ges Natur-u Völkerkunde Ostasiens*. 1885;4:35-103.

7. Brennemann J. The sacral or so-called "Mongolian" pigment spots of earliest infancy and childhood, with especial reference to their occurrence in the American negro. *American Anthropologist*. 1907;9(1):12-30.
8. Epstein A. Ueber den blauen Kreuzfleck und andere mongoloide Erscheinungen bei Europäischen Kindern. *Jahrbuch für Kinderheilkunde*. 1906;60-73.
9. Zhong CS, Huang JT, Nambudiri VE. Revisiting the history of the „Mongolian spot”: the background and implications of a medical term used today. *Pediatr Dermatol*. 2019;36:755-757.
10. Prose NS. Bringing an end to the „Mongolian spot”. *Pediatr Dermatol*. 2019;36:758.

11. Weissbluth M, Esterly NB, Caro WA. Report of an infant with GM1 gangliosidosis type I and extensive and unusual mongolian spots. *Br J Dermatol*. 1981;104:195-200.
12. Hanson M, Lupski JR, Hicks J, et al. Association of dermal melanocytosis with lysosomal storage disease: clinical features and hypotheses regarding pathogenesis. *Arch Dermatol*. 2003;139(7):916-920.
13. Franceschini D, Dinulos JG. Dermal melanocytosis and associated disorders. *Curr Opin Pediatr*. 2015;27(4):480-485.
14. Kettner M, Birngruber CG, Niess C, et al. Mongolian spots as a finding in forensic examinations of possible child abuse-implications for case work. *Int J Legal Med*. 2020;134(3):1141-1148.