

УДК 616.5291

Клинический случай

**ВРОЖДЕННЫЙ БУЛЛЕЗНЫЙ ЭПИДЕРМОЛИЗ  
В ПРАКТИКЕ ВРАЧА-ДЕРМАТОВЕНЕРОЛОГА**

**О. А. Шустова** — ГУЗ «Саратовский областной кожно-венерологический диспансер», врач-дерматовенеролог;  
**Н. К. Бобко** — ГУЗ «Саратовский областной кожно-венерологический диспансер», врач-дерматовенеролог.

**EPIDERMOLYSIS BULLOSA IN PRACTICE OF DERMATOLOGIST**

**O. A. Shustova** — *Saratov Regional Dermatovenerologic Dispensary, Dermatologist*; **N. K. Bobko** — *Saratov Regional Dermatovenerologic Dispensary, Dermatologist*.

Дата поступления — 4.09.2014 г.

Дата принятия в печать — 22.09.2014 г.

**Шустова О. А., Бобко Н. К.** Врожденный буллезный эпидермолиз в практике врача-дерматовенеролога. Саратовский научно-медицинский журнал 2014; 10 (3): 553–555.

В статье описан клинический случай редкого дерматоза — врожденного дистрофического буллезного эпидермолиза у ребенка 9 лет.

**Ключевые слова:** буллезный эпидермолиз, клиника.

**Shustova OA, Bobko NK.** Epidermolysis bullosa in practice of dermatologist. *Saratov Journal of Medical Scientific Research* 2014; 10 (3): 553–555.

This article describes a clinical case of a rare dermatosis — congenital dystrophic epidermolysis bullosa in a 9-year old child.

**Key words:** epidermolysis bullosa, clinical picture.

**Введение.** Буллезный эпидермолиз — это группа редких наследственных заболеваний, включающая около 30 форм, характеризующихся нарушением межклеточных контактов в эпидермисе или дерме, что при малейшей травме приводит к образованию пузырей [1, 2]

С учетом клинических особенностей и методов электронной микроскопии выделяют три основные группы врожденного буллезного эпидермолиза: простой буллезный эпидермолиз, пограничный буллезный эпидермолиз и дистрофический буллезный эпидермолиз [3].

При простой форме буллезного эпидермолиза причиной возникновения внутриэпидермальных пузырей служит мутация генов, кодирующих синтез кератина 5, 14 типов и плектина. Она приводит к дестабилизации сети тонофиламентов и цитолизу кератиноцитов базального слоя, в результате чего базальный слой отслаивается, при этом неповрежденная базальная мембрана находится в основании пузыря [4, 5].

Наследуются чаще всего по аутосомно-доминантному типу [4].

Простой буллезный эпидермолиз начинается с рождения или в первые дни жизни. Заболевание характеризуется появлением пузырей на местах механической травмы (локти, колени, кисти, стопы, поясница). Пузыри имеют различные размеры, прозрачное, редко — геморрагическое содержимое. Эрозии, образующиеся после вскрытия пузырей, быстро эпителизируются, не оставляя следов. Слизистые оболочки поражаются очень редко. В патологический процесс ногтевые пластинки обычно не вовлекаются [1, 2].

При пограничной форме буллезного эпидермолиза пузыри образуются в результате расщепления светлой пластинки базальной мембраны на границе эпидермиса и дермы. Генетический дефект — мутации генов, кодирующих антиген буллезного пемфигоида (в гемидесмосомах) и ламинин 332 (в якорных филаментах). Плотная пластинка базальной мем-

браны находится в основании пузыря. Тип наследования аутосомно-рецессивный [2, 4, 5].

К типичным симптомам данной формы относятся образование множества пузырей, эрозий и атрофических рубцов кожи, ониходистрофия, приводящая к полной утрате ногтевых пластин, тяжелое поражение мягких тканей в ротовой полости, гипоплазия эмали и тяжелый кариес. Патогномичным симптомом является обильная грануляционная ткань, симметрично образующаяся вокруг рта, в области средней части лица и вокруг носа, в верхней части спины, подмышечных впадинах и ногтевых валиках. Возможными системными осложнениями являются тяжелая полиэтиологическая анемия, задержка роста, эрозии и стриктуры желудочно-кишечного тракта, поражение слизистых оболочек верхних дыхательных путей и мочеполового тракта, поражение почек, наружных оболочек глаза [6].

При дистрофическом буллезном эпидермолизе пузыри формируются глубоко под базальной мембраной, поэтому после заживления остаются рубцы. Развитие данной формы обусловлено мутацией гена, кодирующего коллаген VII типа — компонент крепящихся фибрилл. Из-за этого нарушения крепящиеся фибриллы рудиментарны или отсутствуют [2, 4, 5].

Описаны как аутосомно-рецессивные, так и аутосомно-доминантные варианты наследования дистрофического буллезного эпидермолиза [4].

Доминантный дистрофический буллезный эпидермолиз начинается с рождения или первых дней жизни. В первые месяцы поражение кожи генерализованное, в дальнейшем пузыри возникают обычно на одних и тех же часто травмируемых участках: кистях, стопах, коленях, локтях, шее. Заживление происходит с образованием атрофического рубца. Ногтевые пластинки поражены у всех больных, и лишь в редких случаях ногти отсутствуют, чаще они дистрофичны. Рост и развитие детей не нарушены. С возрастом пузыри появляются все реже, и у взрослых о наличии болезни могут напоминать только дистрофические изменения ногтей и едва заметные рубцы на локтях, коленях и лодыжках [3, 7].

Рецессивный дистрофический буллезный эпидермолиз протекает тяжело, часто приводит к смерти в раннем возрасте. Заболевание всегда возникает с

**Ответственный автор** — Шустова Ольга Александровна  
Тел.: 7937240507  
E-mail: olga-shustova88@mail.ru

рождения или первых часов жизни. Уже при рождении часто эрозирована кожа конечностей.

В первые дни жизни происходит распространение высыпаний. Заживление происходит с образованием атрофических рубцов, на кистях и стопах постепенно развиваются контрактуры и синдактилии. Ногтевые пластинки отсутствуют с рождения или постепенно утрачиваются в результате образования подногтевых пузырей. На слизистой оболочке полости рта, пищевода, прямой кишки также возникают множественные пузыри. Процесс рубцевания во рту приводит к ограничению подвижности языка, атрофии его сосочков, заращению вестибулярных складок и микростомии, в пищеводе — к его сужению, нарушению проходимости пищи, в прямой кишке — к хроническим запорам, резким болям при дефекации. Зубы поражены у всех больных, преобладают кариес, дефекты зубной эмали [1, 3, 6].

Этиотропного лечения буллезного эпидермолиза пока нет. Поэтому лечение больных является симптоматическим. Выбор симптоматических методов зависит от тяжести и обширности поражения. Образование пузырей может быть минимизировано ограничением травматических воздействий и использованием мягкой, хорошо подобранной обуви, одежды [2, 4, 7].

**Описание клинического случая.** Пациент А., 9 лет, состоит на диспансерном учете в ГУЗ «СОКВД» с 2005 г. с диагнозом: «Врожденный буллезный эпидермолиз».

Родился от пятой беременности, вторые срочные роды. В родах 2-кратное обвитие пуповины. Масса тела при рождении 3 кг 450 г, рост 52 см. С рождения состояние тяжелое за счет поражения кожи. Кожный процесс носил распространенный характер: на коже туловища, верхних, нижних конечностей имелись множественные пузыри с серозно-геморрагическим содержимым, склонные к периферическому росту и слиянию. На месте вскрывшихся пузырей формировались обширные эрозии, с сочным ярко-красным дном. С рождения укорочение правой нижней конечности, ониходистрофия. В тяжелом состоянии переведен в отделение реанимации новорожденных, где было выполнено гистологическое исследование кожи, на основании которого выставлен диагноз: «Пограничный буллезный эпидермолиз тип Херлитца». По мере роста ребенка пузыри появлялись в основном в местах, подверженных механическому воздействию (голена, колени, предплечья, локти), а также могли возникнуть на любом участке кожного покрова (рис. 1).

С двухлетнего возраста отмечалось некоторое улучшение кожного процесса, высыпания в основном локализируются на шее, паховых областях.

С 2006 г. состоит на диспансерном учете по месту жительства у гастроэнтеролога с диагнозом: «Сужение верхней трети пищевода, реактивные изменения поджелудочной железы, колодискинезия по гипомоторному типу»; у ортопеда с диагнозом: «Гипоплазия костей правой стопы, варусная установка правой стопы, вальгусная установка левой стопы».

В 2013 г. в Чешской Республике, в Университетской больнице г. Брно, исследовали биоптат кожи ребенка (методом антигенного картирования), а также был произведен ДНК-молекулярный анализ.

Антигенное картирование: белки кератин 5, кератин 14, коллаген XVII, ламинин 332: окрашиваются обычно, коллаген VII типа: окрашивается слабо.



Рис. 1. Пациент А, 4 мес.



Рис.2. Пациент А., 9 лет

ДНК-молекулярный анализ: у пациента обнаружены 2 мутации в гене, отвечающие за синтез коллагена VII типа.

На основании анамнеза, клинической картины, лабораторных данных ребенку был выставлен диагноз: «Дистрофический буллезный эпидермолиз, аутосомно-рецессивный тип».

На сегодняшний день пузыри в основном локализируются в паховых областях, ладонной поверхности кистей. Кожный процесс представлен очагами эритемы ярко-розового цвета, с неровными, нечеткими контурами, на поверхности эрозии, с обрывками эпидермиса по периферии, местами покрытые серозно-геморрагическими корочками. (рис. 2). На коже груди, живота, верхних, нижних конечностях множественные атрофические рубцы, гиперпигментация.

Ногтевые пластинки на правой руке отсутствуют на I и III пальцах, на левой руке на III пальце. На нижних конечностях ногтевые пластинки отсутствуют полностью.

За время диспансерного наблюдения пациент получает симптоматическую терапию, направленную на

предупреждение инфекционных осложнений со стороны кожи и стимуляция репаративных процессов.

**Заключение.** Приведенное клиническое наблюдение интересно из-за редкой встречаемости данного дерматоза, трудности диагностики и отсутствия эффективных методов лечения. К сожалению, буллезный эпидермолиз — неизлечимое заболевание, однако это совсем не означает, что таким пациентам нельзя помочь. Основным в лечении болезни является правильный уход за кожей, который позволяет минимизировать осложнения и адаптировать таких людей в обществе. Необходимо отметить, что диспансерное наблюдение пациентов с данным заболеванием должно осуществляться в течение всей жизни.

**Конфликт интересов** отсутствует.

#### References (Литература)

- Albanova VI. Hereditary pemphigus (epidermolysis bullosa). Russian Medical Journal 1997; 5 (11): 735–744. Russian (Альбанова В.И. Наследственная пузырчатка (буллезный эпидермолиз). Русский медицинский журнал 1997; 5 (11): 735–744.)
- Wolf K, Johnson R, Syurmond D. Dermatology: Guidebook. M.: Practice, 2007; p. 138–153. Russian (Вульф К, Джонсон Р, Сюрмонд Д. Дерматология: Атлас-справочник. М.: Практика, 2007; с. 138–153)
- Rodionov VG, Provision LN. Dystrophic epidermolysis bullosa (clinical case). Prospects of medicine and biology 2012; 4 (1): 91–94. Russian (Родионов В.Г., Провизион Л.Н. Дистрофический буллезный эпидермолиз (клиническое наблюдение). Перспективы медицины и биологии 2012; 4 (1): 91–94.)
- Kay Shou-Mei Kane, Peter A.Lio. Pediatric Dermatology: Color Atlas and Reference. M.: Beanom, 2011; p. 94–104. Russian (Кей Шу-Мей Кейн, Питер А. Лео. Детская дерматология: Цветной атлас и справочник. М.: Бином, 2011; с. 94–104)
- Albanova VI, Golchenko VA. Hereditary epidermolysis bullosa: current understanding of the etiology and pathogenesis. Russian Journal of Skin and Sexually Transmitted Diseases 2013; (2): 15–19. Russian (Альбанова В.И., Гольченко В.А. Наследственный буллезный эпидермолиз: современные представления об этиологии и патогенезе. Российский журнал кожных и венерических болезней 2013; (2): 15–19.)
- Mahneva NV, Andreeva TE. Cases of severe generalized recessive dystrophic epidermolysis bullosa. Russian Journal of Skin and Sexually Transmitted Diseases 2012; (3): 12–17. Russian (Махнева Н.В., Андреева Т.Е. Случай тяжелого генерализованного рецессивно-дистрофического врожденного буллезного эпидермолиза. Российский журнал кожных и венерических болезней 2012; (3): 12–17.)
- Kaljuzhnaja LD. Clinical management of patients with epidermolysis bullosa. Ukrainian Journal of Dermatology, Venereology, Cosmetology 2003, (4): 27–29. Russian (Калюжная Л.Д. Тактика ведения больных с буллезным эпидермолизом. Украинский журнал дерматологии, венерологии, косметологии 2003; (4): 27–29.)

УДК [616.5–006.6–091.8:616.21]–085.831–036.8 (045)

Краткое сообщение

### РЕЗУЛЬТАТЫ ЛЕЧЕНИЯ РАЗЛИЧНЫХ МОРФОЛОГИЧЕСКИХ ТИПОВ РАКА КОЖИ ЛОР-ОРГАНОВ МЕТОДОМ ФОТОДИНАМИЧЕСКОЙ ТЕРАПИИ

**В.Н. Волгин** — ФГКУ «Главный военный клинический госпиталь им. акад. Н.Н. Бурденко» (г. Москва), врач-дерматовенеролог, доктор медицинских наук; **Е.Ф. Странадко** — ФГБУ «Главный научный центр лазерной медицины Федерального медико-биологического агентства России» (г. Москва), профессор, доктор медицинских наук; **Р.В. Кагоянц** — ФБУЗ «Армавирский онкологический диспансер» (г. Армавир), врач-онколог.

#### THE RESULTS OF THE TREATMENT OF VARIOUS MORPHOLOGICAL TYPES OF ENT SKIN CANCER BY PHOTODYNAMIC THERAPY

**V.N. Volgin** — Main Military Clinical Hospital n.a. Acad. N. N. Burdenko, Moscow, Dermatovenerologist, Doctor of Medical Sciences; **E.F. Stranadko** — Main Research Center of Laser Medicine, Federal medical-biological Agency of Russia, Moscow, Professor, Doctor of Medical Sciences, **R. V. Kagoyants** — Armavir Oncology Dispensary, Armavir, Oncologist.

Дата поступления — 9.09.2014 г.

Дата принятия в печать — 22.09.2014 г.

**Волгин В.Н., Странадко Е.Ф., Кагоянц Р.В.** Результаты лечения различных морфологических типов рака кожи ЛОР-органов методом фотодинамической терапии. Саратовский научно-медицинский журнал 2014; 10 (3): 555–558.

**Цель:** оценка эффективности метода фотодинамической терапии (ФДТ) при лечении больных с первичным и рецидивным раком кожи (РК). **Материал и методы.** В Главном военном клиническом госпитале им. акад. Н.Н. Бурденко лечение РК ЛОР-органов с применением метода ФДТ проведено 108 пациентам. Мужчин было 85 человек, женщин 23. Возраст больных колебался от 43 до 92 лет, составляя в среднем 71 год. Пациентов с базально-клеточным раком кожи (БКРК) ЛОР-органов было 96 человек, пациентов с плоскоклеточным раком кожи (ПКРК) — 8, с метатипическим раком кожи (МТРК) — 4. Показан опыт применения нового перспективного метода ФДТ при лечении больных первичным и рецидивным раком кожи. **Результаты.** При лечении больных РК ЛОР-органов методом ФДТ полная резорбция (ПР) составила 89,8%, частичная резорбция (ЧР) — 9,3%, без эффекта (БЭ) — 0,9%. Наибольшая эффективность получена при лечении методом ФДТ больных с БКРК ЛОР-органов — 92,7%. Наименее эффективен метод ФДТ при лечении ПКРК ЛОР-органов — 62,5%. При анализе отдаленных результатов рецидивы отсутствовали у 88,7% больных РК ЛОР-органов. В 11,3% случаев возникли рецидивы. Наибольшая эффективность получена при лечении методом ФДТ больных с БКРК ЛОР-органов — 89,9%. Наименее эффективен метод ФДТ при лечении МТРК ЛОР-органов — 66,7%. **Заключение.** ФДТ является эффективным методом лечения РК ЛОР-органов, отличаясь от других методов лечения органосохраняющим характером, отличными косметическими и функциональными результатами, высокой селективностью лечебного действия, отсутствием тяжелого системного влияния на организм. Преимуществом ФДТ по сравнению с другими методами лечения РК ЛОР-органов также является возможность многократного повторения процедуры в случае большого диаметра опухоли и при множественном опухолевом процессе без риска осложнений.

**Ключевые слова:** рак кожи, фотодинамическая терапия, фотосенсибилизаторы.