

Думченко В.В.<sup>1,2</sup>, Ткаченко Т.А.<sup>2</sup>, Бахмутова Э.Г.<sup>2</sup>, Степанова И.В.<sup>2</sup>,  
Лозовая Л.П.<sup>2</sup>, Ветошкина Л.Н.<sup>1,2</sup>

## СЛУЧАЙ ВРОЖДЕННОГО ДИСТРОФИЧЕСКОГО БУЛЛЕЗНОГО ЭПИДЕРМОЛИЗА

<sup>1</sup>Кафедра дерматовенерологии ГБОУ ВПО «Астраханский государственный медицинский университет» Минздрава России, 414000, г. Астрахань, Россия;

<sup>2</sup>ГБУЗ «Астраханский областной кожно-венерологический диспансер», 414056, г. Астрахань, Россия

*Представлено клиническое наблюдение генерализованной формы врожденного дистрофического буллезного эпидермолиза у больной М., 26 лет. Заболевание постоянно прогрессировало и протекало с классической картиной, выражавшейся всеми проявлениями и симптомами, характерными для этой формы болезни. Несмотря на все проводившиеся мероприятия, адекватное лечение и постоянное наблюдение у врачей, в процесс вовлекались все новые и новые органы: почки, глаза, кроветворная система, развилась кахексия, контрактуры. Качество жизни значительно ухудшалось, проводимые операции к улучшению субъективного состояния не привели, появились затруднения в передвижениях. Представленный случай демонстрирует тяжесть заболевания, серьезность проявлений и осложнений болезни, приводящих к инвалидности.*

**Ключевые слова:** буллезный эпидермолиз; синдактилии; гипотрофия; судороги; анемия; контрактуры; качество жизни.

**Для цитирования:** Думченко В.В., Ткаченко Т.А., Бахмутова Э.Г., Степанова И.В., Лозовая Л.П., Ветошкина Л.Н. Случай врожденного дистрофического буллезного эпидермолиза. *Российский журнал кожных и венерических болезней*. 2017; 20(1): 38-41. DOI: <http://dx.doi.org/10.18821/1560-9588-2017-20-1-38-41>

**Dumchenko V.V.<sup>1,2</sup>, Tkachenko T.A.<sup>2</sup>, Bakhmutova E.G.<sup>2</sup>, Stepanova I.V.<sup>2</sup>, Lozovaya L.P.<sup>2</sup>,  
Vetoshkina L.N.<sup>1,2</sup>**

### CASE OF A CONGENITAL DYSTROPHIC VIOLENT EPIDERMOLYSIS

<sup>1</sup>Department of dermatovenerology of Astrakhan State Medical University, Astrakhan, 414000, Russian Federation;

<sup>2</sup>Astrakhan Regional Skin and Venereal Diseases Dispensary, Astrakhan, 414056, Russian Federation

*Clinical case of generalized form of congenital dystrophic violent epidermolysis at the patient M., 26 age is presented. The disease constantly progressed and proceeded with the classical picture expressed by all implications and symptoms characteristic of this form of illness. Despite of treatment new organs were involved in the process: kidneys, eyes, the hemopoietic system, developed a cachexia, contractures. Quality of life considerably worsened, difficulties in movements appeared. This case shows disease severity, gravity of the implications and complications leading to disability.*

**К e y w o r d s :** violent epidermolysis; syndactylia; oligotrophy; cramps; anemia; contractures; quality of life.

**For citation:** Dumchenko V.V., Tkachenko T.A., Bakhmutova E.G., Stepanova I.V., Lozovaya L.P., Vetoshkina L.N. Case of a congenital dystrophic violent epidermolysis. *Russian Journal of Skin and Venereal Diseases (Rossiyskii Zhurnal Kozhnykh i Venereicheskikh Boleznei)*. 2017; 20(1): 38-41. (in Russian). DOI: <http://dx.doi.org/10.18821/1560-9588-2017-20-1-38-41>

**Acknowledgments.** The research had no sponsorship.

**Conflict of interests.** Authors declare no conflict of interest.

Received 19 Dec 2016

Accepted 24 Jan 2017

Врожденный буллезный эпидермолиз (ВБЭ) – большая группа редких наследственных заболеваний, обусловленных мутациями в генах, ответственных за синтез белков кожи. Развитие ВБЭ ассоциировано с более чем 1500 мутациями в 17

#### Для корреспонденции:

Ветошкина Лидия Николаевна, кандидат мед. наук, ассистент кафедры дерматовенерологии ГБОУ ВПО «Астраханский государственный медицинский университет» Минздрава России, 414000, г. Астрахань, Россия; врач ГБУЗ «Астраханский областной кожно-венерологический диспансер» 414056, г. Астрахань, Россия. E-mail: lidaveto@mail.ru.

#### For correspondence:

Vetoshkina Lidiya N., MD, PhD, assistant to Department of dermatovenerology of Astrakhan State Medical University, Astrakhan, 414000, Russian Federation. E-mail: lidaveto@mail.ru.

генах, кодирующих структурные белки кожи [1]. В результате мутаций генов происходит прекращение или уменьшение синтеза их продуктов – белков, либо синтезируемые белки оказываются функционально или структурно неполноценными.

Клинические проявления болезни выражаются появлением на коже и слизистых оболочках пузырей или эрозий, возникающих вследствие механического воздействия.

ВБЭ разделяют на четыре основные группы: простой, переходный (пограничный), дистрофический и синдром Киндлера [2], характеризующиеся генетической неоднородностью по типу наследования. Простой буллезный эпидермолиз наследуется по аутосомно-доминантному типу, пограничный и

синдром Киндлера – по аутосомно-рецессивному типу. Заболевания из группы дистрофического буллезного эпидермолиза наследуются как по аутосомно-доминантному, так и по аутосомно-рецессивному типу [3].

Одним из наиболее тяжелых вариантов ВБЭ является рецессивный дистрофический буллезный эпидермолиз (РДБЭ). Согласно рекомендациям 3-го международного согласительного совещания в диагностике и классификации буллезного эпидермолиза (2008) различают следующие основные подгруппы РДБЭ: острая генерализованная форма (Аллопо–Симсена), другие генерализованные формы, подразделяющиеся, в свою очередь, на инверсную, претибиальную, пруригинозную, центростремительную формы и буллезный эпидермолиз новорожденных [2].

Тяжесть течения и неблагоприятный прогноз РДБЭ связаны с тем, что у таких больных на месте появления пузырей формируются стойкие эрозивно-язвенные дефекты кожи и слизистых оболочек, сопровождающиеся болью и зудом. В последующем в местах поражений образуются рубцы. Рубцевание очагов поражения на конечностях приводит к формированию псевдосиндактилий (в пищеводе – к стриктурам). Вследствие поражения пищеварительного тракта нарушается поступление питательных веществ с пищей, а длительное существование на коже обширных эрозий с мокнущей поверхностью приводит к потере жидкости и белка. В связи с этим у больных отмечается значительная задержка роста, развивается анемия. Кроме того, при РДБЭ могут наблюдаться такие тяжелые осложнения, как поражение роговицы, хроническая почечная недостаточность, дилатационная кардиомиопатия, микростомия. Больные РДБЭ находятся в группе риска развития плоскоклеточного рака кожи, который отличается высокой инвазивностью [4].

Лечение больных ВБЭ до настоящего времени остается паллиативным и направлено на уход за эрозивно-язвенными поражениями кожи и раннее распознавание и лечение осложнений [4].

В отечественной литературе приводится описание редкого клинического случая рецессивного дистрофического буллезного эпидермолиза у 19-летнего больного [5], которому было успешно проведено паллиативное лечение с использованием антибактериальных, антисептических и ранозаживляющих препаратов, неадгезивных перевязочных средств и низкоинтенсивного лазерного света, что позволило значительно улучшить состояние больного.

Приводим клиническое описание случая врожденного дистрофического буллезного эпидермолиза.

Под нашим наблюдением находилась больная М., 26 лет. Родилась в срок в 1990 г. от 1-й беременности с массой тела 2800 г. Заболевание было обнаружено сразу после рождения, поскольку на коже в местах травмирования стали образовываться пузыри с дальнейшим пере-

ходом в эрозии и язвы. В связи с этим после рождения до 2-месячного возраста находилась на лечении в детской областной больнице. После чего была выписана на диспансерное наблюдение в детской поликлинике по месту жительства. В том же 1990 г. в связи с ухудшением состояния, выразившимся развитием осложнений в виде синдактилии и гипотрофии 1-й степени, появлением судорог была госпитализирована в реанимационное отделение районной больницы. После прохождения лечения была выписана под наблюдение по месту жительства с рекомендациями по поводу дальнейшей терапии. Несмотря на проводившиеся мероприятия, состояние больной оставалось неудовлетворительным, болезнь прогрессировала. В связи с этим в 1992 г. больную направили в детское отделение Областного кожно-венерологического диспансера (ОКВД) Астрахани, где она прошла курс лечения. Заметного улучшения общих проявлений заболевания не отмечено. В том же 1992 г. была направлена на лечение в отделение наследственных болезней ФГУ «Центральный научно-исследовательский кожно-венерологический институт» (ЦКВИ), Москва. Затем продолжила лечение по месту жительства. В 1995 г. в связи с ухудшением состояния вновь поступила в Областную детскую клиническую больницу (ОДКБ), Астрахань. Состояние больной прогрессивно ухудшалось, что выразилось в появлении новых контрактур, нарастании гипотрофии, в связи с чем в 1995–1997 гг. неоднократно была госпитализирована в Детскую городскую клиническую больницу № 9 им. Е.М. Сперанского (Москва), где больной провели устранение сгибательных контрактур.

С 1997 по 2006 г. мать больной за медицинской помощью более не обращалась, лечила дочь самостоятельно. На неоднократные вызовы районного врача-дерматолога на лечение не реагировала, сменила место жительства и переехала в село Астраханской области.

В 2006–2008 гг. больная вновь обращалась в амбулаторное отделение №5 ГБУЗ ОА ОКВД, неоднократно была консультирована зав. кафедрой проф. Н.И. Рассказовым, доц. Г.В. Метревели. Диагноз: врожденный дистрофический буллезный эпидермолиз полидиспластический с синдактилией, непрерывно рецидивирующее течение. Периодически больную осматривали специалисты районной больницы. С октября 2015 г., со слов матери, состояние больной ухудшилось, усилились приступы судорог, появились ограничения в передвижениях.

В январе 2016 г. обратилась к областному внештатному специалисту по дерматовенерологии МЗ АО В.В. Думченко. Было организовано обследование на дому специалистами ГБУЗ АО ОКВД и 1-й Александро-Мариинской областной клинической больницы (ОКБ). При осмотре больная жаловалась на слабость, боли в ногах, снижение зрения и массы тела (в течение 2 лет) периодическое высыпание пузырей на коже, дистрофические изменения в области кистей и стоп.

Объективные данные: состояние больной средней тяжести, сознание ясное. Выражена кахексия. Масса тела 23 кг при росте 154 см, окружность груди 68 см, талии 67 см, бедер 68 см. Самостоятельно ходить не может. Болезненность при пальпации любого участка кожи. Кожа бледная с землистым оттенком, сухая, истончена, ее тургор снижен. Выражена мышечная атрофия конечностей. На коже верхних и нижних конечностей единичные мелкие пузыри размером 0,3 × 0,3 см с дряблой покрывкой, крупные эро-



Дистрофический буллезный эпидермолиз у 26-летней больной.

*а* – пузыри и эрозии на коже нижних конечностей; *б, в* – эрозивно-язвенные дефекты в области верхних конечностей; *г* – язва и пузырь на коже нижней конечности, псевдосиндактилии.

зии ярко-красного цвета с обильным серозно-гнойным отделяемым, множественные корки серовато-коричневого цвета. На внутренней поверхности левой стопы имеется язва размером  $5 \times 5$  см в диаметре с грануляциями на дне, покрытая гнойным налетом. На пяточно-подошвенной поверхности стоп – обширные язвенные дефекты в различной стадии развития покрытые гнойно-некротическим налетом, с вялыми грануляциями, в стадии рубцевания. В области коленных суставов имеются эрозии размером  $5 \times 6$  см, покрытые сухими коричневато-серыми корочками с обрывками эпидермиса по периферии. Пальцы на стопах ног отсутствуют (см. рисунок).

Показатели лабораторных исследований. Общий анализ крови от 26.02.16: гемоглобин 23 г/л, эритроциты  $1,9 \times 10^{12}$ /л, тромбоциты  $349 \times 10^9$ /л, лейкоциты

$3,9 \times 10^9$ /л, эозинофилы 6%, сегментоядерные 50%, палочкоядерные 1%, лимфоциты 41%, моноциты 2%.

Коагулограмма крови: фибриноген 2,5 г/л, протромбин 70,6%, время свертывания крови 18,4 с.

Биохимическое исследование: общий белок 82,4 г/л, мочевина 1,8 ммоль/л, АЛТ 0,25 ммоль/ч  $\times$  л, АСТ 0,10 ммоль/ч  $\times$  л, общий билирубин 10,8 мкмоль/л, тимоловая проба 1,7 ед, фосфатаза щелочная 77,7 ЕД/л, холестерин 2,04 ммоль/л; С-реактивный белок, антистрептолизин О, ревматоидный фактор отрицательны; глюкоза крови 3,3 ммоль/л.

Проведено цитологическое исследование отпечатка с эрозии (голеней). Обнаружено большое количество лейкоцитов (гнойное отделяемое), клетки эпидермиса с анизокорией, признаков опухолевого роста не отмечено.

Бактериологическое исследование отделяемого язв выявило присутствие грамположительных кокков с высокой чувствительностью к спарфлоксацину, цефазолину, цефамандолу.

Группа крови O ( $\alpha, \beta$ ), резус фактор положительный.

Консультации специалистов от 21.01.16: невролог – кахексия, мышечная дистрофия алиментарного характера; окулист – помутнение роговицы OD=OS; эндокринолог – субатрофический фарингит.

При УЗИ органов брюшной полости от 28.01.16 патологии не выявлено; почек – признаки нефроптоза справа, незначительное расширение чашечно-лоханочной системы обеих почек; сердца – камеры сердца не расширены, отмечена гипертрофия левого желудочка незначительной выраженности. Глобальная сократимость левого желудочка не нарушена, удовлетворительная. Диастолическая функция ЛЖ не изменена. Перикард без особенностей.

Проведено лечение: наружная терапия, витаминотерапия, препараты железа амбулаторно под наблюдением районных дерматолога и терапевта. Состояние не улучшалось. С учетом выраженной анемии больная проконсультирована гематологом 1-й Александро-Мариинской ОКБ. Установлен диагноз анемии смешанного генеза. В связи с этим больная 01–11.03.16 находилась на стационарном лечении в гематологическом отделении 1-й Александро-Мариинской ОКБ. Отмечено некоторое улучшение состояния. Содержание гемоглобина достигло 56 г/л, но оставалось далеким от нормы. Больную выписали на амбулаторное лечение по месту жительства под постоянное наблюдение специалистов районной поликлиники и ГБУЗ АО ОКВД.

Таким образом, у наблюдавшейся нами больной заболевание постоянно прогрессировало и протекало с классической картиной, выражавшейся характерными проявлениями и симптомами. Несмотря на все проводившиеся мероприятия, адекватное лечение и постоянное наблюдение у врачей, в процесс вовлекались все новые и новые органы: почки, глаза, кроветворная система, развилась кахексия, контрактуры. Качество жизни значительно ухудшалось, проводимые операции к улучшению

субъективного состояния не привели, появились затруднения в передвижениях, что связано с тем, что больная в течение длительного времени, около 10 лет, не обращалась за медицинской помощью и не получала необходимого на тот момент лечения.

Этот случай РДБЭ демонстрирует тяжесть заболевания, серьезность проявлений и осложнений болезни, приводящих к инвалидности. Такие больные нуждаются в особом уходе и заботе, создании условий жизни, направленных на предотвращение усугубления осложнений.

**Финансирование.** Исследование не имело спонсорской поддержки.  
**Конфликт интересов.** Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

## ЛИТЕРАТУРА

5. Епишев Р.В., Чикин В.В., Волнухин В.А., Каппушева И.А., Трухачев М.М. Рецессивный дистрофический буллезный эпидермолиз: клиническое наблюдение. *Вестник дерматологии и венерологии*. 2013; 6: 94–9.

*Остальные источники литературы см. в References.*

## REFERENCES

1. Has C., Kiritsi D. Molecular therapies for epidermolysis bullosa. *G. Ital. Dermatol. Venereol.* 2013; 148(1): 65–72.
2. Fine J.D., Eady R.A., Bauer E.A., Bauer J. W., Hintner H., Mellerio J.E., et al. The classification of inherited epidermolysis bullosa (EB): Report of the 3rd International Consensus Meeting on Diagnosis and Classification of EB. *J. Am. Acad. Dermatol.* 2008; 58(6): 931–50. doi: 10.1016/j.jaad.2008.02.004.
3. Fine J.D. Inherited epidermolysis bullosa. *Orphanet J. Rare Dis.* 2010; (5): 12. doi: 10.1186/1750-1172-5-12.
4. Fine J.D. Inherited epidermolysis bullosa: past, present and future. *Ann. N.Y. Acad. Sci.* 2010; 1194: 213–22. doi: 10.1111/j.1749-6632.2010.05463.x.
5. Epishev R.V., Chikin V.V., Volnukhin V.A., Kappusheva I.A., Trukhachev M.M. Recessive dystrophic epidermolysis bullosa: a case study. *Bulletin of dermatology and venereology. Russian Journal (Vestnik Dermatologii i Venerologii)*. 2013; 6: 94–9. (in Russian)

Поступила 19.12.16  
Принята к печати 24.01.17