

Наследственный буллезный эпидермолиз: современные представления об этиологии и патогенезе

Черствая Елена Владимировна

Белорусский государственный медицинский университет, Минск

Научный(-е) руководитель(-и) – Чепелев Сергей Николаевич, *Белорусский государственный медицинский университет, Минск*

Введение

Наследственный буллезный эпидермолиз (НБЭ) – группа генетически и клинически гетерогенных заболеваний, характеризующаяся образованием пузырей и эрозий на коже и слизистых оболочках, преимущественно на местах незначительного механического воздействия («механобуллезная болезнь», наследственная пузырчатка), в простонародье – «болезнь бабочки». Характеризуется тяжелым течением, инвалидностью и высокой летальностью.

Цель исследования

Обобщить литературные данные по НБЭ, определить современные особенности его этиологии и патогенеза.

Материалы и методы

При выполнении работы использовались общенаучные методы обзора, анализа и обобщения современных литературных данных и научных статей по НБЭ, а также проведен анализ клинических данных историй болезней пациентов с НБЭ на базе УЗ «Городской клинический кожно-венерологический диспансер» за период с 2008 по 2015 гг..

Результаты

Средняя распространенность НБЭ в мире составляет 1,7 на 100 тыс. населения. Один из 227 человек имеет мутацию в гене, отвечающем за развитие НБЭ. Оба пола поражаются одинаково. НБЭ делится на 4 основных типа: простой, пограничный, дистрофический и синдром Киндлера. Данное разделение происходит в зависимости от уровня образования пузырей в слоях кожи на ультраструктурном уровне. Первых 3 типа НБЭ подразделены еще на подтипы, которых выделено более 30 в зависимости от расположения в коже структурного дефекта и иммуногистохимических данных. Наследуется НБЭ как по аутосомно-доминантному, так аутосомно-рецессивному типу. Основной этиологический фактор при НБЭ – мутации, которые обнаруживаются в более чем 10 генах. Описаны различные виды мутаций – миссенс-мутации, нонсенс-мутации, делеции, мутации рамки считывания, инсерции, мутации сайта сплайсинга, молчащие мутации. Установлено, что мутации в основном происходят в генах: KRT5, KRT14, DSP, PKP-1, PLEC, ITGA6, ITGB4, LAMB3, LAMA3, LAMC2, COL17A1, COL7A1 и KIND1, которые отвечают за синтез белков: кератин 5, кератин 14, десмоплакин, плакофилин I, плектин, интегрин $\alpha\beta 4$, ламинин 332, коллаген 17-го типа, коллаген 7-го типа, киндлин 1. Дефект того или иного белка и будет определять форму НБЭ.

Выводы

Проблема НБЭ остается открытой и на сегодняшний день. До конца не изучены все механизмы развития данного заболевания, в частности белки-мишени, а также гены, кодирующие данные белки. Остается открытым вопрос лечения НБЭ по которому ведутся исследования в трех направлениях: генная терапия, протеиновая терапия и клеточная терапия.