

Врожденный буллезный эпидермолиз

Мащиц Виктория Дмитриевна

Белорусский государственный медицинский университет, Минск

Научный(-е) руководитель(-и) – кандидат биологических наук, доцент Карасёва Елена Ивановна, Белорусский государственный медицинский университет, Минск, кандидат медицинских наук, доцент Рубан Анна Петровна, Белорусская медицинская академия последипломного образования, Минск

Введение

Врожденный буллезный эпидермолиз (ВБЭ) – группа генетически и клинически гетерогенных заболеваний, характеризующаяся образованием пузырей на коже и слизистых в местах механического воздействия. Частота ВБЭ составляет 8 случаев на 1 млн человек. Проблема актуальна для РБ, так как на учете благотворительного фонда «Шанс» состоят 12 детей с диагнозом ВБЭ, но предполагаемое количество пациентов намного больше.

Цель исследования

Ознакомить с формами ВБЭ и особенностями течения заболевания у пациента с генетическим вариантом, ранее не описанным в литературе.

Материалы и методы

Материалы - медицинская документация пациента с ВБЭ. Метод - клиничко-anamnestический.

Результаты

ВБЭ наследуется аутосомно (доминантно и рецессивно), являясь результатом мутаций около 10 генов, кодирующих белки, расположенные в различных слоях кожи. В основе патологии лежит врожденная неполноценность эластичных волокон кожи или дефекты адгезии кератиноцитов, проявляющиеся отслаиванием эпидермиса от дермы. Выделяют три клинические формы ВБЭ: простую, пограничную и дистрофическую. Проанализирован клинический случай ВБЭ. Ребенок П. родился с отсутствием дермы на голенях, стопах и кистях с множественными пузырями. Наследственность не отягощена. Новорожденным перенес сепсис. Неоднократно лечился в Германии, консультирован узкими специалистами, проведен анализ ДНК и иммунофлюоресцентное картирование. Выявлена сложная гетерозигота к двум мутациям. Пациент перенес ряд хирургических операций – лечение фимоза, санация ротовой полости и разделение пальцев на руках. В возрасте 6 лет у ребенка появились первые нефрологические жалобы. На фоне комплексной терапии состояние прогрессивно ухудшалось, через 4 месяца он погиб. Окончательный диагноз: «ВБЭ, дистрофическая форма. Вторичный амилоидоз почек, вторичный стероидрезистентный нефротический синдром. ОПН преренальная в стадии олигоанурии. Вторичные сгибательные контрактуры стоп, варусная установка. Дерматогенный сепсис. Вторичное ИДС».

Выводы

Представлен клинический пример тяжелого генетического заболевания ВБЭ, которое длительное время частично контролировалось. Однако произошел классический вариант исхода заболевания в амилоидоз почек с развитием стероидрезистентного нефротического синдрома и явлениями почечной недостаточности, быстро приведшей к терминальному состоянию.