

Корнеева М.А., Вагулько М.И.

ПАТОГЕНЕТИЧЕСКИЕ АСПЕКТЫ БУЛЛЕЗНОГО ЭПИДЕРМОЛИЗА

Научный руководитель: ассист. Шуляк Е.В.

Кафедра патологической физиологии

Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск

Буллезный эпидермолиз (БЭ) - это генетическое заболевание кожи, клинически характеризующееся образованием волдырей в результате механической травмы. Существует четыре основных типа заболевания с дополнительными подтипами. БЭ варьируется от незначительного неудобства, требующего изменения некоторых видов деятельности, до полной инвалидизации и, в некоторых случаях, летального исхода.

Волдыри могут образовываться в любом месте на поверхности кожи, в полости рта, а в более тяжелых формах могут поражать наружную поверхность глаза, а также дыхательные, желудочно-кишечные и мочеполовые пути. При некоторых формах заболевания возникают обезображивающие рубцы и деформации опорно-двигательного аппарата, приводящие к инвалидизации.

Заболевание обычно наследуется доминантно и связано с нарушением генов кератинов 5 и 14 и плектина. Волдыри возникают в самом верхнем слое кожи - эпидермисе, а также могут локализоваться на руках и ногах или иметь общее распространение, с относительно легким внутренним поражением.

В настоящее время излечения от БЭ не существует. Поддерживающий уход включает ежедневный уход за ранами, наложение повязок и обезболивание по мере необходимости. Любая травма, какой бы минимальной она ни казалась, может привести к разрыву или образованию волдырей на коже ребенка или взрослого с БЭ. Ниже приведены рекомендуемые способы избежать или минимизировать эту проблему: уменьшение трения, а именно при обращении с кожей любого пациента с БЭ следует быть предельно осторожным; исключение контактов с высокой температурой и повышенной влажностью, следует по возможности пользоваться кондиционированными помещениями.

Дренирование волдырей необходимо проводить обязательно, поскольку они при БЭ не являются самоограничивающимися, могут наполняться жидкостью и увеличиваться в размерах. Одежда для детей младшего возраста должна быть мягкой и комфортной, а подгузники могут потребовать дополнительных прокладок на ногах и талии. По возможности следует носить одежду свободного покроя. Свободно сидящая, мягкая обувь обычно лучше переносится и уменьшает риск возникновения волдырей.

Многие дети с БЭ становятся анемичными из-за хронической потери крови через раны, несбалансированного питания, нарушения всасывания железа и подавления костного мозга в результате хронического воспаления. Часто необходимо лечение железодефицитной анемии. У других пациентов наблюдается дефицит селена, карнитина или витамина D, что может быть причиной кардиомиопатии и остеопороза. У многих пациентов развивается непроходимость пищевода, вследствие чего им требуется гастростомия для кормления.

Всем пациентам необходимо выполнять мониторинг на предмет сквамозно-клеточной карциномы, которая является основной причиной смерти при БЭ и обычно появляется после 2-го десятилетия жизни.