

Врождённый буллёзный эпидермолиз

Врождённый буллёзный эпидермолиз

Группа редких наследственных заболеваний, характеризующихся образованием пузырей, которые появляются на коже спонтанно или после трения, давления и травмы (механобуллёзная болезнь).

Включает в себя более 20 моногенных дерматозов.



Классификация

По клинике выделяют

Простые формы
(не рубцующиеся)

Дистрофические
(на месте разрешившихся
пузырей образуются рубцы)

По патоморфологическим признакам различают:

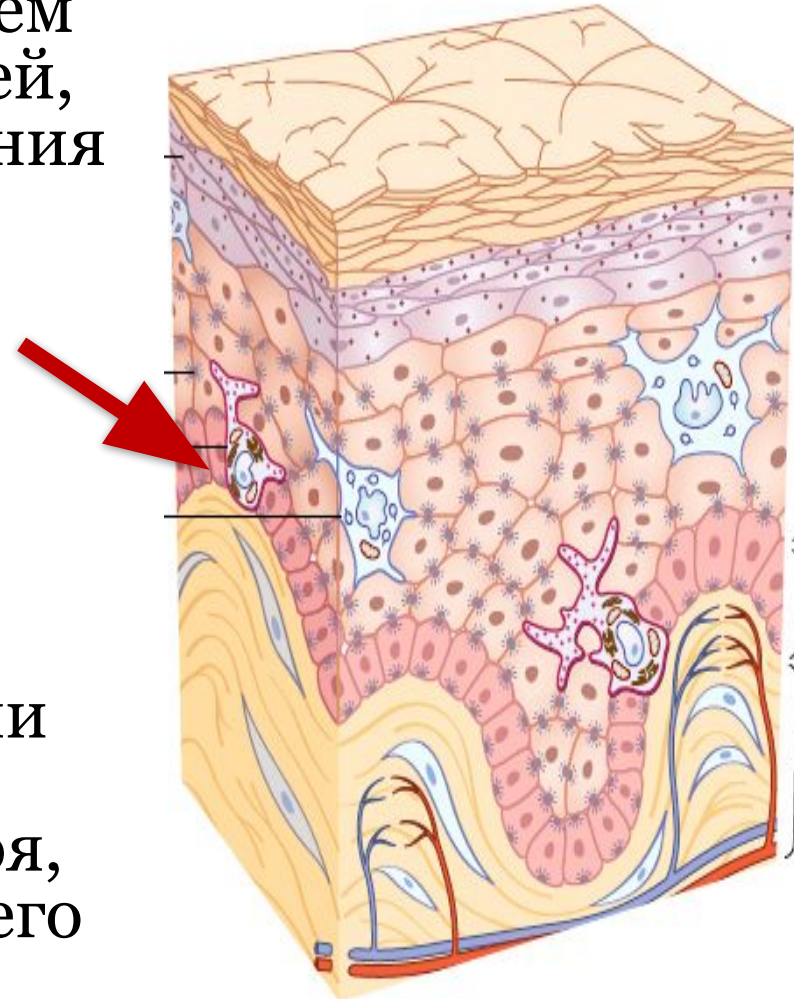
- Эпидермические варианты: пузырь локализуется в эпидермисе и после его вскрытия эрозия эпителизируется без образования рубца;
- Юнкциональные варианты: отслойка эпидермиса происходит на уровне прозрачной пластинки дермо-эпителиального соединения, заживление пузырей происходит путём развития атрофии кожи;
- Дерматологические варианты: пузырь формируется в дерме ниже базальной мембраны и разрешается с образованием рубца

Простой буллёзный эпидермолиз

Характеризуется образованием интраэпидермальных пузырей, разрешающихся без образования рубца.

Патогенез:

- тип наследования аутосомно-рецессивный;
- мутации генов кодирующие кератинин типов 5 и 14;
- что приводит к дестабилизации сети филаментов и цитолизу кератиноцитов базального слоя, в результате чего происходит его отслойка.



Простой буллёзный эпидермолиз

```
graph TD; A[Простой буллёзный эпидермолиз] --> B[Локализованная форма (Вебера – Кокайна)]; A --> C[Генерализованный (тип Кебнера)];
```

Локализованная форма
(Вебера – Кокайна)

Генерализованный
(тип Кебнера)

Простой буллёзный эпидермолиз Локализованная форма (Вебера - Кокайна)

- Чаще проявляется с рождения, но может возникнуть у детей старшего возраста и подростков;
- Пузыри от горошины до грецкого ореха с серозным содержимым;
- Появляются после травмы и часто в жаркую погоду;



Простой буллёзный эпидермолиз Локализованная форма (Вебера - Кокайна)

- Высыпания локализуются на конечностях (чаще на подошвах и ладонях), у маленьких детей могут возникнуть на коленях;
- У взрослых пузыри на коже чаще возникают после физической нагрузки;
- Отмечается гипергидроз ладоней и подошв, реже – гиперкератоз;
- Ногтевые пластины вовлекаются в процесс редко, слизистые оболочки не повреждаются.



Генерализованный простой врождённый буллёзный эпидермолиз (Тип Кебнера)

- Характеризуется распространённым поражением кожи с появлением пузырей чаще в местах трения
- Содержимое пузырей серозное
- После их разрешения остаётся временная дисхромия
- Рубцы не образуются
- Симптом Николсона всегда отрицательный
- В жару отмечается усиленное появление пузырей



Генерализованный простой врождённый буллёзный эпидермолиз (Тип Кебнера)

- Наличие множественных пузырей и эрозий у новорождённых и грудных детей часто приводит к наслоению вторичной инфекции и даже развитию сепсиса
- С возрастом течение заболевания облегчается
- Часто отмечается гипергидроз и реже гиперкератоз
- Ногти и зубы не изменены



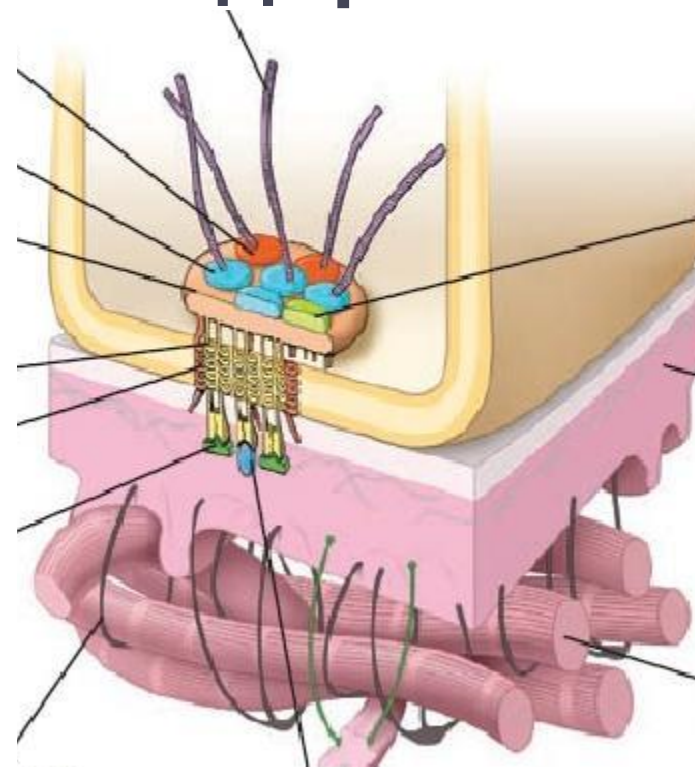
Юнкциональный (пограничный) врождённый буллёзный эпидермолиз

Образование субэпидермальных пузырей, разрешающихся с образованием атрофических рубцов

Патогенез:

- Наследуется аутосомно-рецессивно
- Генетический дефект – мутации генов, кодирующих антиген буллёзного пемфигоида-2 и ламинин-5

Патоморфология: определяется рудиментарное состояние полудесмосом базальных клеток



Полудесмосома
прикрепляет клетку к
базальной мембране

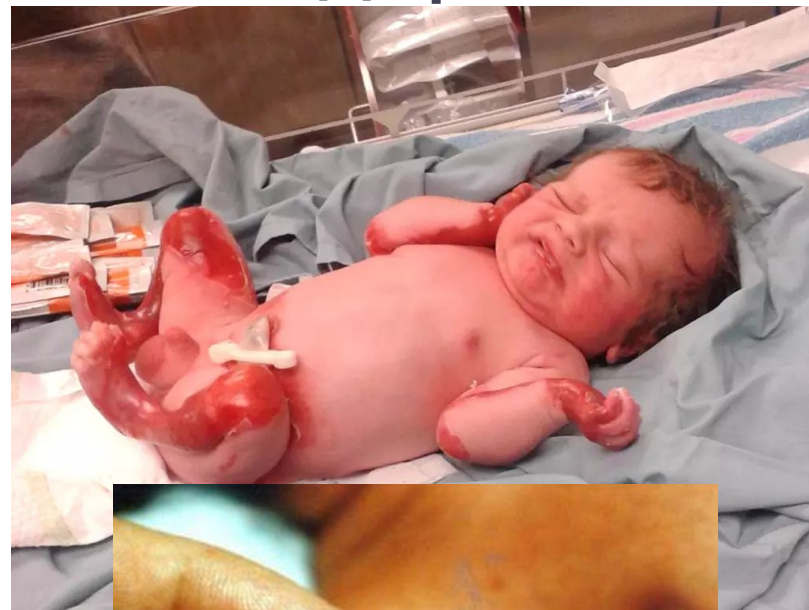
Юнкциональный (пограничный) врождённый буллёзный эпидермолиз

- Многочисленные пузыри, появляющиеся на коже и слизистых оболочках, включая слизистую гастроинтестинального и урогенетального трактов.
- Отслойка происходит на уровне светлой пластинки



Юнкциональный (пограничный) врождённый буллёзный эпидермолиз

- В первые часы после рождения отслаиваются большие участки эпидермиса
- Особенно поражается кожа нижних конечностей (пальцы кистей и стоп, область ногтевых фаланг)
- Иногда вся кожа ребёнка представляет сплошную мокнущую, болезненную эрозию



Юнкциональный (пограничный) врождённый буллёзный эпидермолиз

- На месте заживших эрозий остаётся атрофия кожи
- Возможна дистрофия ногтевых пластинок
- Рубцовая и не рубцовая алопеция
- Симптом Нильского положительный
- Характерный признак – грубые грануляции вокруг естественных отверстий
- На участках повторного появления пузырей развивается атрофия
- Дисплазия зубов



Юнкциональный (пограничный) врождённый буллёзный эпидермолиз

- Летальность на первом году жизни составляет 40%. Причиной смерти чаще всего служит сепсис и нарушение электролитного баланса.
- Не летальный пограничный эпидермолиз. При рождении проявление заболевания может быть тяжёлым или среднетяжёлым.

Но дети выживают, а состояние кожи с возрастом улучшается.

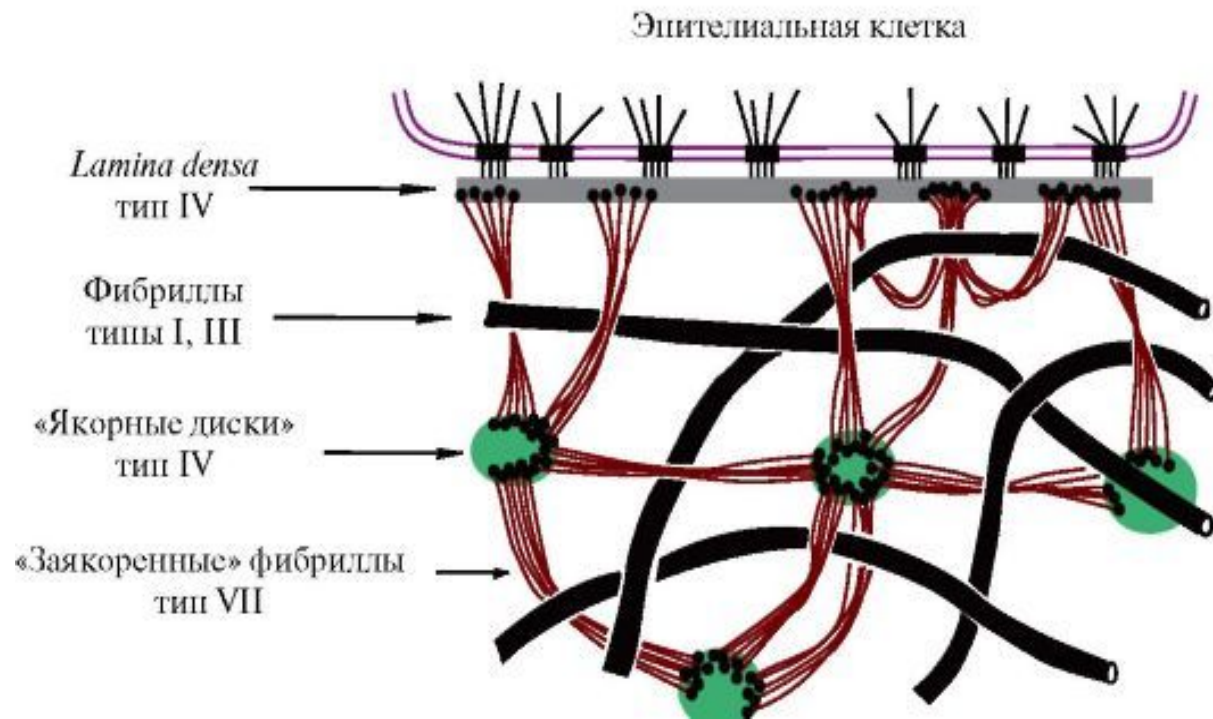
Основной признак, долго не заживающие эрозии вокруг естественных отверстий

Дистрофический врождённый буллёзный эпидермолиз

Рецессивная
(полидиспластическая)

Доминантная
(гиперпластическая)

- Дефект якорных (крепящих) фибрилл, результат мутации каллагена IV типа



Дистрофический врождённый буллёзный эпидермолиз Рецессивная (полидиспластическая)

- Пузыри вскрываются с образованием больших кровоточащих эрозий
- Пузыри появляются после давления или травмы, но могут появляться спонтанно
- Высыпания имеют крупные размеры
- Содержимое пузырей может быть геморрагическим



Дистрофический врождённый буллёзный эпидермолиз

Рецессивная (полидиспластическая)

- Содержимое пузырей сначала стерильное светлое, но потом присоединяется вторичная инфекция (чаще золотистый стафилококк и синегнойная палочка) и содержимое пузыря мутнеет
- Поражение фаланг пальцев приводит к потере ногтевой пластины, мутиляциям, контрактурам, сращению пальцев



Дистрофический врождённый буллёзный эпидермолиз Рецессивная (полидиспластическая)

- Поражение слизистых оболочек ротовой полости, пищевода
- В пищеводе образуются рубцы, что затем приводит к дисфагии
- Волосы ломкие и сильно истончены
- Задержка в физическом развитии
- Прогноз заболевания не благоприятный



Доминантный гиперпластический дистрофический врожденный буллезный эпидермолиз (подтип Кокайна-Турнера)

- Дебютирует с рождения или сразу после него
- **Ранний возраст:** генерализованный характер, локализация пузырей на разгибательной поверхности конечностей и тыле кистей.
- Образование рубца после заживления пузыря, появление псевдомилиума
- Дистрофичные ногти или полностью разрушены
- Зубы и волосы – без изменений
- Более легкое течение

Доминантный дистрофический альбопапулоидный врожденный эпидермолиз (подтип Пассини)

- Заживление пузырей происходит с образованием рубцов и милиумов
- Образование бляшек беловатого цвета и папул
- Ногти дистрофичны/отсутствуют
- Эрозии на слизистой полости рта



Мулиумы

Диагностика

- Анамнез
 - время начала заболевания
 - подобное заболевание у членов семьи
- Клиническая картина
- Результат биопсии

- Электронная микроскопия
- Иммуногистохимическое исследование
- Молекулярно-генетические исследования (определение ДНК)

Дифференциальная диагностика

! С другими пузырьными дерматозами

Лечение

- Этиотропного – нет
- Симптоматическое – от тяжести заболевания
- Наружная терапия – топические антибиотики, эпителизирующие средства, защитные пленки
- Ингибиторы коллагеназы (дифенин, ретиноиды, витамин Е) – при дистрофических формах
- Хирургическое лечение – сращение пальцев и контрактуры суставов

