

ДИСТРОФИЧЕСКАЯ ФОРМА ВРОЖДЁННОГО БУЛЛЁЗНОГО ЭПИДЕРМОЛИЗА

Фомина Д.Э.

Научный руководитель: проф. Н.Н. Мурашкин

Первый Московский государственный медицинский университет имени И.М. Сеченова Минздрава России (Сеченовский Университет), Москва, Россия

Ключевые слова: *клинический случай, дети, буллёзный эпидермолиз*

Актуальность. Буллёзный эпидермолиз — врождённое заболевание, проявляющееся болезненными пузырями на коже и слизистых оболочках после воздействия незначительного травмирующего агента. Дистрофическая форма с более глубоким уровнем поражения кожи характеризуется тяжёлым течением процесса. Заболевание является редким, но оказывает выраженное негативное влияние на качество жизни больного и его семьи, на физическое развитие ребёнка, имеет риски малигнизации и иных тяжёлых осложнений.

Описание клинического случая. Мальчик, 13 лет, поступил повторно в отделение дерматологии с группой лазерной хирургии НМИЦ здоровья детей Минздрава России. Жалобы: распространённые высыпания на коже с зудом и болезненностью, затруднения при глотании, отсутствие самостоятельного стула. Мать и отец ребёнка — двоюродные брат и сестра. Дебют заболевания с 1-х суток жизни в виде пузырей на слизистой оболочке полости рта. На 5-е сутки жизни ребёнка был поставлен диагноз: Врождённый буллёзный эпидермолиз, что было подтверждено данными молекулярно-генетической диагностики (обнаружена мутация в гене *COL7A1*). С 3 мес жизни больного отмечалось выпадение ногтей, к 5 мес все ногтевые пластинки отсутствовали. В анамнезе хронический запор, долихосигма, мегаректум, дилатационная кардиомиопатия, иммунодефицит неуточнённый. С 2016 г. было проведено 4 операции баллонной дилатации пищевода с временным положительным эффектом, пациент неоднократно госпитализирован в связи с ухудшением клинической картины заболевания. Кожный патологический процесс имеет распространённый симметричный характер, представлен пузырями, эрозиями, геморрагическими корочками, чешуйками. Высыпания локализованы на коже туловища, кистей и стоп, коленных областей, сопровождаются болезненностью и зудом. На коже в области голеней отмечаются атрофические рубцы с белесоватым оттенком. В области лба, носа, щёк имеются множественные милиумы, гипер- и гипопигментированные пятна. Ногтевые пластинки на руках и ногах отсутствуют. Минеральная плотность костей (Z -score $-3,2$), костный возраст, индекс массы тела (Z -score $-4,06$) ниже возрастных значений. Лабораторно выявлены гипоальбуминемия, железодефицитная анемия, при УЗИ признаки гепатоспленомегалии, эпидидимит справа. При консультировании дефектолога выявлено нарушение познавательного развития.

Заключение. Клинический случай представляет интерес из-за редкости представленной патологии, а также призван обратить внимание специалистов на разнообразие клинических проявлений, сопутствующих заболеваний и нарушения физического развития ребёнка.

* * *