Chiesi
global rare diseases



ОСНОВНЫЕ ФАКТЫ О

Врожденном буллезном эпидермолизе (ВБЭ)

Введение

Врожденный буллезный эпидермолиз (ВБЭ) — это тяжелое наследственное заболевание, которое проявляется тем, что кожа у пациентов становится настолько чувствительной к механическим воздействиям, что ее можно повредить простым прикосновением, и эти раны могут никогда полностью не зажить.

В настоящее время ВБЭ является неизлечимым заболеванием, и лечение в значительной степени основано на уходе за ранами и облегчении боли.



По текущим оценкам, во всем мире насчитывается около **500,000 пациентов с ВБЭ,** многие из которых — дети

ЧТО ТАКОЕ

Врожденный буллезный эпидермолиз (ВБЭ)?

Редкое и изнурительное заболевание

- Гетерогенная группа редких изнурительных наследственных заболеваний.
- Характеризуется чрезмерной уязвимостью слизистых оболочек и кожных покровов в отношении механических воздействий[1]

Генетическая характеристика

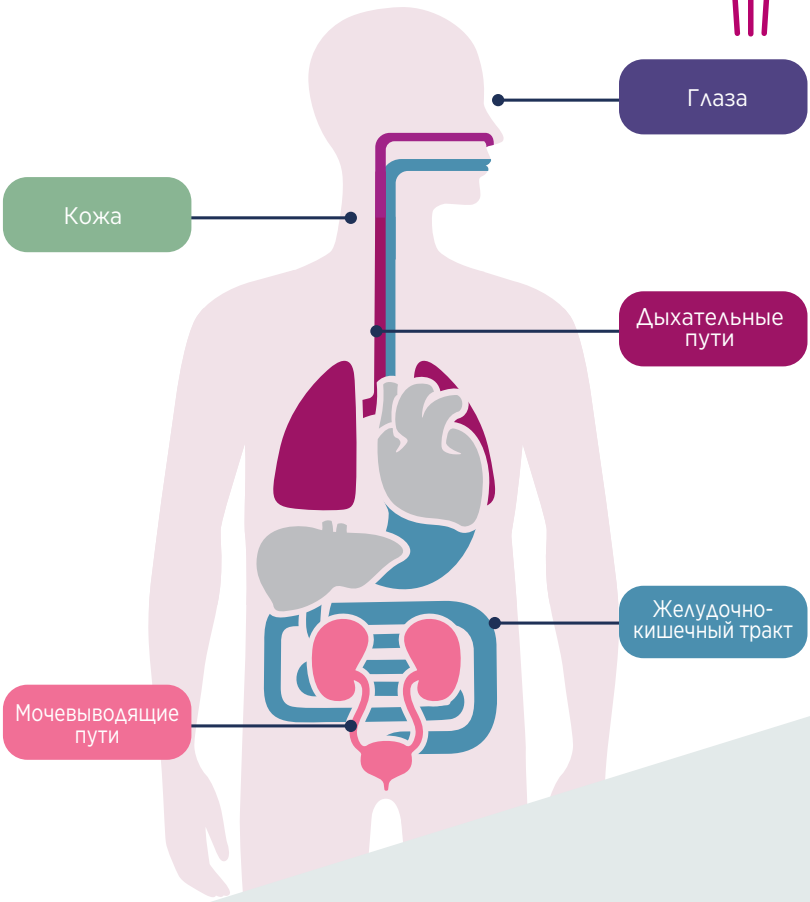
- Состоит из ряда подтипов, которые различаются по клинической картине, а также по частоте встречаемости и распространенности.

Может затронуть любого

- Известно, что заболевание встречается у представителей обоих полов, а также у людей любой расовой и этнической принадлежности[2]



Поверхности тела, поражаемые ВБЭ



ВБЭ поражает не только кожные покровы, но и **слизистые оболочки**.

Осложнения при тяжелом ВБЭ[1]

- Контрактуры суставов
- Выраженные хронические кожные пузыри
- Кожные язвы и рубцы на стопах
- Деформирующие рубцы на кистях и стопах
- Стриктуры пищевода и других слизистых оболочек
- Риск преждевременной смерти
- Высокий риск агрессивного плоскоклеточного рака кожи и инфекционных осложнений



Четыре подтипа ВБЭ



В настоящее время ВБЭ подразделяют на четыре различных типа в зависимости от того, в какой структуре кожи находится измененный белок или отсутствует таковой:[1–3]

1. Простой буллезный эпидермолиз (ПБЭ)

Простой БЭ
(преимущественно аутосомно-доминантный)

Это наиболее распространенный тип ВБЭ, при этом большинство легких случаев остаются недиагностированными.[2] К классическим проявлениям ПБЭ относятся:[1, 2, 4]

- Кожные пузыри, в первую очередь на ладонях и ступнях
- Образование пузырей усиливается или провоцируется механической травмой и теплом
- Пузыри заживают в течение нескольких дней, не оставляя рубцов
- Отсутствует или есть незначительное поражение слизистых оболочек (например, пузырей в ротовой полости)

2. Пограничный буллезный эпидермолиз (ПоБЭ)

Пограничный БЭ
(аутосомно-рецессивный)

Это самая редкая форма ВБЭ, которая характеризуется обширным образованием кожных пузырей по всему телу.

Тяжесть заболевания значительно варьируется в зависимости от двух основных подтипов: среднетяжелого и тяжелого, причем последний часто приводит к ранней смерти в первые 6–24 месяца жизни.[1]

3.

Дистрофический буллезный эпидермолиз (ДБЭ)

Дистрофический БЭ
(доминантный или рецессивный)

обусловлен уменьшением количества или отсутствием якорного белка, коллагена VII.[1]
Доминантный дистрофический БЭ (ДДБЭ), который является второй по распространенности формой БЭ,[2,5] вызывает появление пузырей на участках тела, особенно подверженных травмам, таких как кисти рук, ступни, колени и локти, что обычно приводит к образованию рубцов, милиумов, утолщению или потере ногтей.[1, 4, 5] Поражение слизистых оболочек, особенно ротовой полости и в области анального отверстия, может привести к трудностям с приемом пищи и запорам.[1]

Рецессивный дистрофический БЭ (РДБЭ) считается одним из самых тяжелых типов БЭ4, с обширными и труднозаживающими кожными пузырями и ранами[1], сращением пальцев рук и ног и риском развития плоскоклеточного рака. Плоскоклеточный рак является наиболее распространенной причиной смертности у пациентов с РД БЭ: 80 % из них умирают к возрасту 55 лет.[2]

4.

Синдром Киндлер

Синдром Киндлер
(аутосомно-рецессивный)

Это редкое, трудно диагностируемое заболевание, которое часто путают с другими подтипами ВБЭ.[1] Клинические признаки могут включать генерализованное образование пузырей при рождении, кератодермию, атрофию кожи, пойкилодермию, светочувствительность, пародонтит, мальабсорбцию и диарею в раннем возрасте, а также стриктуры уретры. Кроме того, существует повышенный риск развития плоскоклеточного рака в более старшем возрасте.[1, 2, 4, 5]

Диагностика



Фотография: на всех фотографиях позируют модели.



Врожденный буллезный эпидермолиз (ВБЭ) — диагноз с разрушительными последствиями для семей. В большинстве случаев заболевание проявляется при рождении или вскоре после него, однако, если симптомы слабо выражены, точный диагноз может быть поставлен только в более позднем возрасте.[2, 6]

Точная диагностика необходима для определения прогноза у пациента и генетического консультирования родителей, если они хотят иметь больше детей, хотя это никак не влияет на течение заболевания.[7]

Окончательный диагноз обычно не вызывает затруднений и чаще всего ставится на основании биопсии кожи. Хотя биопсия кожи может быть полезной, она не всегда дает точный ответ. Другой способ диагностики — генетический анализ с использованием образца крови пациента.

Уход за пациентами с ВБЭ



ВБЭ — это хроническое неизлечимое заболевание, требующее постоянного ухода и наблюдения.[7] Принципы ухода направлены на улучшение качества жизни и минимизацию осложнений у пациентов и включают предотвращение травм кожи, облегчение симптомов путем своевременного лечения ран и профилактику инфекционных осложнений.[1, 7]

Однако многие типы БЭ могут быть очень сложными в лечении и требуют многопрофильного подхода, ориентированного на пациента.

Многопрофильная группа может включать дерматолога, педиатра и/или неонатолога, патоморфолога, анестезиолога, профессиональных медсестер, психолога и диетолога.[2, 4, 6]

При некоторых осложнениях может потребоваться участие офтальмолога, гастроэнтеролога, стоматолога, оториноларинголога и пластического хирурга.[2, 4]

Уход за ранами и кожей



- Очень важно проводить регулярный тщательный осмотр кожи и ран.[1]
- Рекомендуется накладывать повязки, например, с мягкой подушечкой, чтобы предотвратить образование пузырей, а также повреждение кожи и поверхности раны, которые могут привести к боли и кровотечению при снятии повязки.[1]
- Не использовать пластыри на клеевой основе.[1]
- Пузыри требуют осторожного ведения, поскольку они быстро увеличиваются, если их оставлять без внимания. Интактные пузыри следует вскрывать в самой нижней их точке, чтобы ограничить повреждение тканей.[1]
- Опубликованы международные согласительные рекомендации по лучшей практике ухода за кожей и ранами при БЭ, в которых перечислены подходящие повязки для пациентов с различными подтипами этого заболевания.[1]

Облегчение болевого синдрома



У пациентов с ВБЭ боль может быть постоянной и сильной.[2, 7]

Согласно рекомендациям по ведению пациентов с ВБЭ, рекомендуется использовать психологические вмешательства, такие как когнитивно-поведенческая терапия (КПТ), гипноз и тренинги по релаксации.[1, 8]

Обезболивающие средства, такие как парацетамол и ибупрофен, могут купировать легкую боль, тогда как опиоиды и транквилизаторы необходимы при сильной боли, связанной со сменой повязок, хронических язвенных поражениях, боли в костях и т. п.[1, 8]

Алиментарная поддержка



Правильно подобранное питание имеет решающее значение для людей с ВБЭ, поскольку прием пищи может быть нарушен из-за плохого аппетита, образования пузырей в ротовой полости и дисфагии.[1]

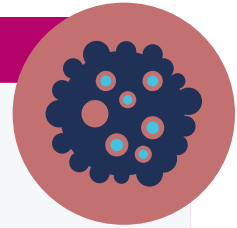
Кроме того, специальная диета с высоким содержанием калорий, белков и витаминов может способствовать заживлению ран и укреплению иммунной системы для борьбы с инфекцией.[1,2]

Недостаточное питание особенно характерно для ДБЭ.[7]

Регулярные процедуры дилатации пищевода может временно улучшать глотание при наличии стриктур у пациентов с ДБЭ.[1]

При тяжелом ВБЭ рекомендуется длительное энтеральное (зондовое) питание.[1]

Осложнения ВБЭ



Хронические раны следует регулярно осматривать на предмет изменений, которые могут указывать на развитие плоскоклеточного рака, являющегося потенциально наиболее опасным осложнением ВБЭ.[1,2]
Такие изменения часто возникают в нескольких местах.
Рекомендован низкий порог онкологической настороженности при принятии решения о проведении биопсии на подозрительных участках кожи.[1]
Требуется хирургическое удаление новообразований, поскольку такие поражения, как правило, агрессивны.[2]

Методы лечения на стадии разработки



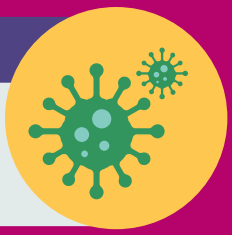
По мере того, как растет наше понимание этого изнурительного заболевания, представляются многообещающими различные разрабатываемые терапевтические варианты лечения ВБЭ

Местная терапия



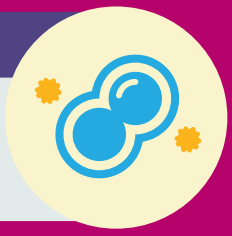
- Низкомолекулярные препараты, которые могут влиять на такие аспекты заболевания, как заживление ран и воспаление.[9, 10]

Генная терапия



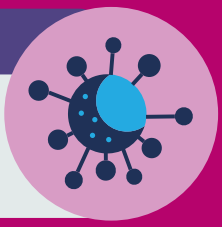
- Целью генной терапии является замещение дефектных генов с потенциалом исправления мутаций, связанных с ВБЭ.[9, 10]

Клеточная терапия



- Клеточная терапия — это общий термин, включающий терапию с использованием стволовых клеток.[9, 10]

Белковая терапия



- Потенциально может восстановить функции кожи за счет введения рекомбинантных белков, таких как коллаген VII.[9, 10]



Chiesi
global rare diseases

Где можно найти дополнительную информацию?

www.LivingwithEB.com

Дополнительную информацию о буллезном эпидермолизе и ресурсах для пациентов можно найти на сайте **www.LivingwithEB.com**

EB *Жизнь с* БУЛЛЕЗНЫМ ЭПИДЕРМОЛИЗОМ



Примечания

Литература: 1. Denyer J, Pillay E, Clapham J. Best practice guidelines for skin and wound care in epidermolysis bullosa. An International Consensus. Wounds International, 2017. **2.** Tabor A, Pergolizzi JV, Marti G, et al. Raising awareness among healthcare providers about Epidermolysis Bullosa and advancing toward a cure. J Clin Aesthet Dermatol 2017; 10(5): 36-48. **3.** Fine JD, Bruckner-Tuderman L, Eady RAJ, et al. Inherited epidermolysis bullosa: Updated recommendations on diagnosis and classification. JAAD 2014; 70(6): 1103-1126. **4.** Fine JD. Inherited epidermolysis bullosa. Orphanet Journal of Rare Diseases 2010; 5(12): doi.org/10.1186/1750-1172-5-12. **5.** Intong LRA, Murrell DF. Inherited epidermolysis bullosa: New diagnostic criteria and classification. Clinics in Dermatology 2012; 30: 70-77. **6.** NHS. Conditions: Epidermolysis bullosa. https://www.nhs.uk/conditions/epidermolysis-bullosa/ **7.** Hernández-Martín A, Torrelo A. Inherited Epidermolysis Bullosa: From diagnosis to reality. Actas. Dermosiliogr 2010; 101(6): 495-505. **8.** Goldschneider KR, Good J, Harrop E, et al. et al. Pain care for patients with epidermolysis bullosa: best care practice guidelines. BMC Medicine 2014; 12: 178. **9.** Hou P-C, Wang H-T, Able S, et al. Investigational Treatments for Epidermolysis Bullosa. Am J Clin Dermatol 2021; 22(6): 801-817. **10.** Bardhan A, Bruckner-Tuderman L, Chapple ILC, et al. Epidermolysis bullosa. Nat Rev Dis Primers 2020; 6(1): 78.

Материал предназначен для широкой аудитории.
Перечисленные симптомы могут встречаться при различных состояниях и не указывают однозначно на наличие конкретного заболевания.
Для постановки точного Диагноза и получения рекомендаций по лечению необходимо обратиться к врачу.

ООО «Кьези Фармасьютикалс»
Россия, 127015, г. Москва, ул. Вятская, д. 27, стр. 13,
3-й этаж Бизнес-центр «Фактория»
Тел.: +74959671212, Факс: +74959671211

Chiesi
global rare diseases

Номер одобрения: FIL-10-10-26-DIG-RUS. Материал одобрен 06.11.2026 и актуален в течение 1 года до 29.10.2027.
После истечения указанного срока информация может быть неактуальной, и Кьези не несет ответственности за ее использование.