

УДК 616.8 – 009.867

ДИСТРОФИЧЕСКИЙ БУЛЛЕЗНЫЙ ЭПИДЕРМОЛИЗ (КЛИНИЧЕСКОЕ НАБЛЮДЕНИЕ)

Радионов В.Г., Провизион Л.Н., Шварева Т.В., Провизион А.Н., Поддубко Т.В.

Кафедра дерматовенерологии, ГЗ «Луганский государственный медицинский университет», г. Луганск, Украина

Резюме. Представленное клиническое наблюдение врожденного дистрофического эпидермолиза у ребенка 7-ми месяцев с аутосомно–доминантным типом наследования. Установлена прямо-пропорциональная зависимость жизнеспособности новорожденного от количества предшествующих беременностей.

Ключевые слова: буллезный эпидермолиз, генодерматоз, клинические проявления

Этиопатогенические аспекты.

Наследственный буллезный эпидермолиз – группа пузырных наследственных заболеваний кожи, включающая более 20 форм, характерным клиническим симптомом которых является возникновение пузырей или эрозий на коже и слизистых оболочках в результате незначительной механической травмы (механобуллезная болезнь).

С учетом клинических особенностей и методов электронной микроскопии выделяют 3 основные группы врожденного буллезного эпидермолиза (ВБЭ): простой, пограничный и дистрофический [10, 11].

При простых формах образование пузырей происходит в результате цитолиза базальных эпителиоцитов, что выявляется на электронограммах в виде резко выраженного отека их цитоплазмы с разрывом клеточной оболочки. При этом неповрежденная базальная мембрана находится в основании пузыря.

При пограничных формах отделение эпидермиса от дермы происходит на уровне светлой пластинки базальной мембраны эпидермиса из-за неполноценности полудесмосом и крепящих филаментов. Плотная пластинка базальной мембраны находится в основании пузырей.

При дистрофических формах ВБЭ отделение эпидермиса от дермы происходит ниже базальной мембраны и связано с неполноценностью крепящих фибрилл – структур, соединяющих базальную мембрану с дермой.

За развитие дистрофического ВБЭ ответственным является ген COL7A1, кодирующий синтез коллагена VII типа – основного компонента опорных коллагеновых фибрилл [10, 11]. Описаны как аутосомно-рецессивные, так и аутосомно-доминантные варианты наследования дистрофических форм ВБЭ [10, 11].

Дистрофические формы ВБЭ характеризуются образованием субэпидермальных пузырей с нарушением целостности дермо-эпидермального соединения, дистрофическими изменениями структур дермы, что ведет к формированию рубцов, синехий, синдактилий, язвенно-вегетирующих элементов, миллиумподобных кист, дистрофических изменений придатков кожи и слизистых оболочек. Присоединяющаяся вторичная инфекция резко ухудшает общее состояние больных. Наиболее тяжелым течением отличаются аутосомно-рецессивные врожденные формы наследственного буллезного эпидермолиза, часто несовместимые с жизнью, которые протекают, как правило, с явлениями коллагенолиза на фоне повышенной активности коллагеназы, нейтральной протеазы и иных энзимов. Коллагеновые волокна в зоне пузыря имеют нечеткие границы или отсутствуют. Течение и прогноз неоднозначные, зависят от формы дистрофического ВБЭ [3, 5, 6, 7, 9].

Доминантный дистрофический ВБЭ наследуется аутосомно-доминантно. Начинается с рождения или первых дней жизни. В первые месяцы поражение кожи генерализованное, в дальнейшем – пузыри возникают на часто травмируе-

мых участках кожи кистей, стоп, коленей, шеи. Заживление происходит с образованием атрофического рубца с четкой границей, легкой складчатостью и пигментацией. Ногтевые пластинки поражены у всех больных. Ногти дистрофичны, реже отсутствуют. Рост и развитие детей не нарушены. Характерно поражение слизистых оболочек. В раннем возрасте может возникать нарушение проходимости пищевода, что выражается в поперхивании, рвоте при употреблении твердой пищи, слюнотечении, боли при глотании. Эти явления обратимы. С возрастом пузыри появляются все реже. У взрослых о наличии болезни могут напоминать только дистрофические изменения ногтей и едва заметные рубцы на коже локтевых, коленных и голеностопных суставов.

Вариантами дистрофического ВБЭ являются:

1. Дистрофический гиперпластический ВБЭ Коккейна-Турена возникает внутриутробно или в первые дни жизни ребенка. На местах травматизации или спонтанно появляются пузыри с серозным или с серозно-геморрагическим содержимым, после разрешения которых остаются атрофии, иногда келоидные рубцово-атрофические изменения с эпидермальными кистами. Выраженные изменения отмечаются на разгибательных поверхностях локтевых и коленных суставов, где одновременно могут быть чешуйчато-корковые плотные наслоения, по удалению которых обнажаются участки рубцовой атрофии. Кожа сухая, серовато-бледная. На ладонях и подошвах – гипергидроз, гиперкератоз, онихогрифоз или отсутствие ногтевых пластинок. При потирании здоровой кожи вызывается ложный симптом Никольского. У 20% больных поражены слизистые оболочки полости рта, гениталий, конъюнктивы, где пузыри вяло эпителизируются, оставляя очаговые атрофию и лейкокератоз. Эта разновидность ВБЭ может сочетаться с дистрофией зубов, гипертрихозом, ихтиозом. Течение доброкачественное. Заболевание обостряется в

летнее время и от влияния избыточного тепла [5, 6, 7, 9].

2. Дистрофический бело-папулезный ВБЭ Пазини характеризуется появлением как пузырей, так и мелких плотных папул беловатого цвета, обусловленных фиброзной гиперплазией соединительной ткани и изменениями эластических волокон, склонных к слиянию. Характерно наличие миллиумподобных кист, онихогрифоза, гипертрихоза. Преимущественная локализация – кожа стоп, кистей, ягодиц, пояснично-крестцовой области, разгибательной поверхности коленных и локтевых суставов. Слизистая поражается у 10-15% больных [4, 5, 6, 7, 9].

3. Дистрофический ВБЭ Барта характеризуется появлением пузырей в сочетании с атрофией кожи [6].

Рецессивный дистрофический ВБЭ наследуется аутосомно-рецессивно, протекает тяжело, часто приводит к смерти в раннем возрасте. Начало болезни всегда с рождения или с первых часов жизни. Уже при рождении ребенка кожа конечностей эрозирована. Распространенные пузыри возникают не только в результате легких травм кожи (давление, трение), но и спонтанно. Поражается кожа волосистой части головы, а также слизистые оболочки и зубы. Общее состояние больных характеризуется слабостью, быстрой утомляемостью, длительными периодами субфебрилитета. Замедлено психомоторное и физическое развитие детей, их социальная адаптация. С возрастом способность к заживлению эрозивно-язвенных поражений снижается. Среди причин смерти в первый год жизни наиболее часты: асфиксия, аспирационная пневмония, дермотогенный сепсис, а старше 20 лет – злокачественные опухоли [5, 6, 7, 9].

К тяжелой форме аутосомно-рецессивного ВБЭ, которая сопровождается нарушением общего состояния, относится полидиспластический ВБЭ Аллопо-Сименса [2, 4, 8, 9]. Возникает при рождении или же в первые дни жизни ребенка. Множественные крупные пузыри с серозно-геморрагическим содержи-

мым появляются на любом участке кожи, в том числе и на волосистой части головы, всегда свободной от высыпаний при других формах. Рубцовая атрофия кожи волосистой части головы проявляется диффузным поредением волос и их дистрофическими изменениями. Высыпаниям предшествует чувство жжения. Эрозии длительно не эпителизируются, иногда вегетируют, покрыты корками, оставляют после себя рубцы. Возникает эктропион век, деформация рта, кистей, стоп с мутиляциями. Симптом Никольского положительный. При поражении слизистых оболочек процесс рубцевания во рту приводит к ограничению подвижности языка, атрофии его сосочков, заращению вестибулярных складок и микростомии, в пищеводе – к его сужению и нарушению проходимости пищи, в прямой кишке – к хроническим запорам и резким болям при акте дефекации. При поражениях зубов преобладают аномалии их расположения, кариес, дефекты зубной эмали. Поражение слизистой оболочки глаз часто наблюдается в детском возрасте, что клинически проявляется жжением, болями при попытке открыть глаза. Рубцевание на роговице завершается образованием облачковидных помутнений, существенно не нарушающих зрение. Кожа обычно сухая, тонкая, атрофичная. Ногтевые пластинки деформированы. Больные физически недоразвиты, задержано психомоторное развитие. У больных находят порфирию, множественную эндокринную патологию, амилоидоз, злокачественные опухоли. Зачастую больные погибают в раннем детстве, редко доживают до 20-25 летнего возраста.

К редким формам аутосомно-рецессивного дистрофического ВБЭ относятся также дистрофический инверсный, язвенно-вегетирующий, нейротрофический и др. [5, 6, 9].

Описание в доступной литературе единичных случаев дистрофического ВБЭ побудило нас поделиться клиническим наблюдением.

Клинический случай. Больной П., 7-ми месяцев, консультирован в Луган-

ском областном кожно-венерологическом диспансере (ЛОКВД) 25.02.2010 г. по поводу дистрофического врожденного буллезного эпидермолиза. Родился в срок от 5-й беременности посредством кесаревого сечения. Масса ребенка при рождении – 3150 грамм. Первые две беременности у мамы закончились самоабортом, три последующие – родами с помощью кесаревого сечения. Третья беременность (2001 г.) – ребенок умер на 4-е сутки, диагноз – врожденный буллезный эпидермолиз. Четвертая беременность (2007 г.) – ребенок умер в возрасте 1-го месяца, диагноз – врожденный буллезный эпидермолиз. Родители в кровном родстве не состоят. При прицельном расспросе выяснилось, что никто из родственников аналогичным заболеванием не страдал. Через сутки после родов у ребенка появились пузырьные элементы на туловище, конечностях, слизистой оболочке полости рта. В последующем пузыри появлялись как на месте травмы, так и самопроизвольно. Учитывая предшествующий анамнез, диагноз ВБЭ ребенку был установлен сразу и он был переведен в отделение патологии новорожденных. К груди ребенок не был приложен в родзале, в последующем неонатолог не рекомендовал его кормление грудью и новорожденный был переведен на искусственное питание. В роддоме не привит, прививок не получил и позже. Из перенесенных заболеваний – ОРЗ.

При обращении в ЛОКВД: общее состояние ребенка удовлетворительное, активен, удовлетворительного питания, развивается согласно возрасту, наблюдается по месту жительства у педиатра, дерматолога и невропатолога. При объективном осмотре: кожные покровы обычной окраски, на коже верхних и нижних конечностей, туловища и лица имеются пузыри с серозной жидкостью размерами от одного до двух сантиметров с напряженной и вялой покрывкой. Как следствие вскрывшихся пузырей обнаружены эрозии с обрывками покрывки. Эпителизация эрозий сравнительно быстрая, на месте бывших высыпаний

имеются следы в виде депигментированных участков неправильной формы с истонченным эпидермисом. При потирании здоровой кожи определяется ложный симптом Никольского. Высыпания пузырей имеются также на слизистой оболочке полости рта и на губах. Ногтевые пластинки деформированы, часть из них с подногтевым гиперкератозом, некоторые отсутствуют. Общие анализы крови и мочи без патологии. Даны рекомендации: солкосерил в/м; внутрь – раствор ретинола ацетата 3,44%, глюконат кальция, аскорбиновая кислота; наружно – фитованны, водные растворы анилиновых красителей, «Пантенол», масло облепихи, шиповника, желе «Солкосерил».

Представленное клиническое наблюдение врожденного дистрофического буллезного эпидермолиза у ребенка 7-ми месяцев демонстрирует прямо-пропорциональную зависимость жизнеспособности новорожденного от количества беременностей у матери и имеет важный клинический интерес для врачей, как дерматовенерологов, так и педиатров, неонатологов, поскольку знание клинических особенностей наследственных дерматозов способствует своевре-

менной их диагностике, улучшению качества лечения и жизни детей, а также прогнозированию течения генодерматоза.

ЛИТЕРАТУРА

1. Айвазян А.А. Врожденный дистрофический буллезный эпидермолиз Аллопо-Сименса / А.А. Айвазян, Ю.А. Шекотихина, Г.И. Суколин // Вестник дерматологии и венерологии. – 1990. – № 2. – С. 33-37.
2. Альбанова В.И. Клиническая характеристика доминантного дистрофического буллезного эпидермолиза / В.И. Альбанова // Вестник дерматологии и венерологии. – 1994. – № 1. – С. 48-52.
3. Лелис И.И. Наследственный буллезный эпидермолиз и его варианты / И.И. Лелис // Вестник дерматологии и венерологии. – 1977. – № 6. – С. 63-66.
4. Лещенко В.М. Случай врожденного эпидермолиза (альбопапулезная форма) / В.М. Лещенко, Л.И. Куколева, М.Ф. Ройтбурд, И.З. Лапина // Вестник дерматологии и венерологии. – 1989. – № 2. – С. 65-66.
5. Радионов В.Г. Энциклопедический словарь дерматовенеролога / В.Г. Радионов. – Луганск ОАО Луганская областная типография, 2009. – С. 585-587.
6. Романенко И.М. Лечение кожных и венерических болезней / И.М. Романенко, В.В. Кулага, С.Л. Афонин. – М.: Медицинско-информационное агентство, 2006. – С. 805-809.
7. Скрипкин Ю.К. Руководство по детской дерматовенерологии / Ю.К. Скрипкин, Ф.А. Зверькова, Г.Я. Шарапова, Г.И. Суколин. – Москва Медицина, 1983. – С. 319-323.
8. Смирнов А.В. Два случая врожденного буллезного дистрофического эпидермолиза / А.В. Смирнов // Вестник дерматологии и венерологии. – 1986. – № 5. – С. 53-55.
9. Торсуев Н.А. Буллезные дерматозы / Н.А. Торсуев, Н.Д. Шеклаков, В.Н. Романенко. – Москва Медицина, 1979. – С. 228 – 238.
10. Bello Y.M. Management of epidermolysis bullosa in infants and children / Y.M. Bello, A.F. Falabella, L.A. Schachner // American Journal of Clinical Dermatology. – 2003. – N. 21(4). – P. 278-282. [Medline].
11. Das B.B. Dystrophic epidermolysis bullosa / B.B. Das, S. Sahoo // Journal of Perinatology. – 2004. – N. 24(1). – P. 41-47. [Medline].

Радионов В.Г., Провізіон Л.М., Шварьова Т.І., Провізіон А.М., Поддубко Т.В. Дистрофічний бульозний епідермоліз (клінічне спостереження)

Резюме. Представлене клінічне спостереження природженого дистрофічного епідермолізу у дитини 7-мі місяців з аутосомно-домінантним типом спадкоємства. Встановлена прямо-пропорційна залежність життєздатності новонародженого від кількості попередніх вагітностей.

Ключові слова: бульозний епідермоліз, генодерматоз, клінічні проявлення

Radionov V. G, Provizion L.N., Shvareva T.I., Provizion A.N. Dystrophic bullosa epidermolysis (case report)

Summary. Clinical observation of a congenital dystrophic epidermolysis at the 7 months child with autosomal –dominant mode of inheritance is presented. Directly-proportional dependence between vitality of the newborn and quantity of previous pregnancies is established.

Keywords: bullosa epidermolysis, genodermatosis, clinical implications

Рецензет: проф. Лоскутова І.В.

УДК 616.72-002.77+616.441-002]-07

ОСОБЛИВОСТІ АНТИОКСИДАНТНОГО СТАНУ У ХВОРИХ НА РЕВМАТОЇДНИЙ АРТРИТ У ПОЄДНАННІ З АУТОІМУННИМ ТИРЕОЇДИТОМ

Князєва А.К.

Кафедра внутрішньої медицини факультету післядипломної освіти, ДЗ «Луганський державний медичний університет», м. Луганськ, Україна

Резюме. В статті наведені особливості антиоксидантного стану у хворих на ревматоїдний артрит із супутнім аутоімунним тиреоїдитом, показані дані про взаємозв'язок між активністю запалення та показниками антиоксидантного потенціалу у цих хворих.

Ключові слова: ревматоїдний артрит, аутоімунний тиреоїдит, діагностика, антиоксидантний потенціал