



А.А. Афонин², А.А. Лебеденко¹, А.В. Шокарев², Т.Б. Козырева¹, Т.Д. Тараканова¹

СЛУЧАЙ ВРОЖДЁННОГО БУЛЛЁЗНОГО ЭПИДЕРМОЛИЗА У НОВОРОЖДЁННОГО РЕБЁНКА

¹Ростовский государственный медицинский университет,

²Ростовский научно-исследовательский институт акушерства и педиатрии, отделение
патологии новорождённых,

Россия, 344022, Ростов-на-Дону, пер. Нахичеванский, 29. E-mail: kdb2rostgmu@mail.ru

Представлено клиническое наблюдение врождённого буллёзного эпидермолиза у новорождённого ребенка. Особенностью данного случая является осложнённое течение этого синдрома у новорождённого на фоне врождённой герпетической инфекции и гипоксического поражения центральной нервной системы. В настоящее время этиопатогенетическое лечение больных врожденным буллезным эпидермолизом отсутствует, а все существующие методы лечения этих больных являются паллиативными. В данном наблюдении отмечено значительное клиническое улучшение у ребенка.

Ключевые слова: врождённый буллёзный эпидермолиз, новорожденные, гипоксическое поражение центральной нервной системы, врождённая герпетическая инфекция.

A.A. Afonin², A.A. Lebedenko¹, A.V. Shokarev², T.B. Kozureva¹, T.D. Tarakanova¹

A CASE OF THE HEREDITARY EPIDERMOLYSIS BULLOSA IN A NEWBORN CHILD

¹Rostov State Medical University,

²Rostov obstetric and pediatrics scientific research institute,

29 Nakhichevanskiy st., Rostov-on-Don, 344022, Russia. E-mail: kdb2rostgmu@mail.ru

We want to present a case of the hereditary epidermolysis bullosa in a newborn child. The peculiarity of this case is the complicated clinical course of this syndrome in a newborn child generated by congenital herpes infections and hypoxic affections of the central nervous system. Today there are no etiopathogenetic treatment methods for treating hereditary epidermolysis bullosa. All available treatment methods are symptomatic and are mainly aimed at patient care.

Keywords: hereditary epidermolysis bullosa, newborn babies, hypoxic affections of the central nervous system, congenital herpes infections.



Врожденный буллезный эпидермолиз (БЭ) представляет собой группу наследственных заболеваний и характеризуется склонностью к образованию интра- или субдермальных пузырей на коже и слизистых оболочках, преимущественно в местах незначительной механической травмы, возникающих в результате нарушения межклеточных связей в эпидермисе, либо в зоне дермо-эпидермального соединения [1, 2].

В периоде новорожденности выявляют следующие 4 основные клинические формы:

Простой врожденный буллезный эпидермолиз характеризуется появлением с рождения тонкостенных пузырей с серозным, серозно-гнойным или геморрагическим содержимым на видимо здоровой коже. Для большинства новорожденных первым травмирующим фактором является сам процесс родов, в результате которого на коже, которая тесно соприкасалась с родовыми путями, возникают высыпания. Симптом Никольского – отрицательный. Слизистые поражаются крайне редко, но пузыри могут возникать вокруг рта. Изменений волос и ногтей обычно нет. После вскрытия пузырей заживление эрозий происходит без атрофии и рубцов, хотя может остаться небольшая пигментация. При всех вариантах простого БЭ общее состояние детей не нарушено, дизэмбриогенетические стигмы и пороки развития внутренних органов не характерны.

Гиперпластический дистрофический врожденный буллезный эпидермолиз выявляется также уже при рождении или в первые дни жизни. Локализация пузырей та же, что и при простом БЭ, но эрозии после вскрытия пузырей заживают с образованием рубцов, иногда келоидного характера, атрофией кожи. У 80% больных изменяются ногти, отмечается дистрофия зубов, гипертрихоз, ихтиозные участки. Потирание здоровой кожи может сопровождаться отслойкой эпидермиса от дермы (ложный симптом Никольского). Общее состояние больных и их физическое развитие не нарушены. Течение болезни доброкачественное с обострением в летнее время, в зимнее время – под влиянием избыточного тепла (горячая ванна, теплая одежда, обувь). К подростковому возрасту проявления болезни ослабевают.

Летальный злокачественный врожденный буллезный эпидермолиз (полидиспластическая дистрофическая форма Герлитца). Наследуется по аутосомно-рецессивному типу и проявляется при рождении образованием распространенных геморрагических пузырей на волосистой части головы, вокруг рта, на лбу, туловище. Пузыри могут сливаться, но после их вскрытия эрозии не эпителизируются, кровоточат. После заживления язвочек образуется рубцовая ткань, которая может ограничивать подвижность суставов. Симптом Никольского – положительный. При данной форме буллезного эпидермолиза часто наблюдается некротизирование тканей и самопроизвольные отторжение частей тела, чаще всего, фаланг пальцев. Погибают дети обычно в течение первых трех месяцев жизни от сепсиса.

Рецессивная дистрофическая форма врожденного буллезного эпидермолиза (вариант Халлориеу-Симен-

са). Выявляется уже при рождении наличием геморрагических пузырей и больших участков обнаженной кожи. Пузыри располагаются на всех участках тела (чаще на ягодицах, стопах, лопатках, локтях), после заживления эрозий образуются келоидные рубцы, приводящие к контрактурам, депигментации или пигментации. Характерно образование мелких кист в области рубцов, деформация ногтевых пластинок кистей и стоп, атрофия концевых фаланг, поражение слизистых (полости рта, глаз, гортани, глотки с развитием кератита, стенозов гортани и пищевода). Симптом Никольского положительный. Часты дизэмбриогенетические стигмы или пороки развития внутренних органов, задержка физического развития, в дальнейшем дистопия зубов. Из-за поражений обширных участков кожи и имеющегося иммунодефицита дети часто переносят бактериальные инфекции, от которых умирают чаще в школьном возрасте.

Этиопатогенетического лечения врожденного буллезного эпидермолиза в настоящее время не существует. Все врачебные мероприятия являются паллиативными и в первую очередь направлены на предотвращение возникновения травм и, как их следствия, пузырей, посредством подбора оптимального ухода за кожей и пораженными поверхностями.

Пациенты с врожденным буллезным эпидермолизом нуждаются в активном динамическом наблюдении и лечении не только у врачей-дерматологов, но и у других специалистов, таких как хирурги, иммунологи, гастроэнтерологи, педиатры, офтальмологи [3,4,5,6,7].

Клиническое наблюдение буллезного эпидермолиза

Девочка родилась от матери 29 лет, страдающей ангиопатией сосудов сетчатки, вертеброгенной люмбалгией, анемией, с отягощенным акушерско-гинекологическим анамнезом, от третьей беременности (1 – неразвивающаяся, 2 – ребенок здоров, 3 – настоящая), протекавшей на фоне угрозы самоаборта в 8-10 недель (отслойка плодного яйца с формированием ретрохориальной гематомы), хронической фетоплацентарной недостаточности, с низкой плацентацией, маловодием, хронической внутриутробной гипоксией плода. Роды вторые срочные, в сроке гестации 40 недель, с краевым предлежанием плаценты. При рождении отмечалось среднетяжелое состояние, обвитие пуповины вокруг шеи, масса тела 3100 г, оценка по шкале Апгар 7-7 баллов. Выявлялись умеренные проявления дыхательной недостаточности, неврологическая симптоматика, а также отечность левой и правой кисти (трофические нарушения с буллами, наполненными серозным содержимым, с участками эпидермолиза и некроза, с четкой демаркационной линией, некрозом ногтевых фаланг). В связи с этим ребенок в возрасте двух суток был консультирован реаниматологом и переведен в АРО НИИАПа с диагнозом врожденный буллезный эпидермолиз, гиперпластическая, дистрофическая форма.

В отделении реанимации ребенок находился двое суток, а затем был переведен в отделение патологии новорожденных в состоянии средней тяжести: масса тела 2856 г (рис. 1).



Рисунок 1.

Проведенное обследование выявило следующие результаты:

1. ОАК: Эр-4,96x10¹²/л, Нв-174 г/л, Цв.п.- 1,05, Лейк-11,8x10⁹/л, Тр- 291x10⁹/л, Э-1%, Б- 0%,
2. Ю-0%, П- 6%, С- 53 %, Лф- 31 %, М- 9%
3. ОАМ: без патологии.
4. Биохимическое исследование крови и исследование системы гемостаза: без особенностей.
5. Анализ кала на кишечную группу: патогенные энтеробактерии не обнаружены.
6. Посев смыва из зева и носа на флору и чувствительность к антибиотикам: 104 КОЕ/мл *Staphylococcus haemolyticus*.
7. Анализ крови на стерильность: микрофлора и дрожжеподобные грибы не выделены.
8. ПЦР крови, ликвора, мочи: обнаружена ДНК вируса герпеса 6 типа.
9. Инфекционная иммунодиагностика: суммарные антитела к *Treponema pallidum* не обнаружены.
10. НСГ: признаки незрелости головного мозга. Слева в области таламуса локализуется гиперэхогенный участок 4,6 ммх5,1 мм, в проекции тела левого бокового желудочка - субэпендимальная псевдокиста 2,4 ммх 3,6 мм. Справа в области тела бокового желудочка гиперэхогенный участок 3х7,5 мм. Отмечаются диффузные гипоксически-ишемические изменения паренхимы головного мозга. Венозный отток не затруднен.
11. ЭхоКГ: сократительная способность миокарда сохранена.
12. УЗИ органов брюшной полости: поджелудочная железа, селезенка, почки без патологии.
13. Транскраниальная доплерография: косвенные признаки умеренной внутричерепной гипертензии постгипоксически-геморрагического генеза в стадии субкомпенсации.
14. Консультация невролога: перинатальное поражение ЦНС гипоксически ишемического и геморрагического (двустороннее перивентрикулярное кровоизлияние I степени) генеза, синдром нервно-рефлекторной возбудимости и вегето-висцеральной дисфункции.
15. Консультация окулиста: ангиопатия сетчатки, I степени.
16. Консультация генетика и дерматолога: врожденный буллезный эпидермолиз.
17. Консультация детского хирурга: состояние ребенка тяжелое, обусловлено основным заболеванием (буллезным эпидермолизом). Локально: на тыльной поверхности правой кисти и нижней трети предплечья участок сухого некроза размерами 3,5 х 3 см. Отмечается выраженная ишемия II-V пальцев правой кисти, отделяемого нет. На момент осмотра в хирургическом лечении не нуждается.
18. Консультация сердечно-сосудистого хирурга: пальпация на артериях предплечий отчетливая. Данных за артериальный и венозный тромбоз сосудов верхней конечности нет.
19. Рентгенологическое обследование правой верхней конечности: отсутствие костно-деструктивных изменений в ней.
20. Консультация ортопеда: рубцовые контрактуры пальцев правой кисти на фоне буллезного эпидермолиза.
21. Консультация заведующего ожоговым отделением: рана в стадии очищения от некротизированных тканей, спонтанной эпителизации. Воспалительной реакции окружающих тканей нет. Рана обработана антисептиком. Повязка с левомеколем.

Таким образом, уже при рождении у ребёнка отмечалась отечность правой кисти с участками нарушения трофики обеих верхних конечностей, буллами, наполненными светлой серозной жидкостью, участками эпидермолиза обеих верхних конечностей, больше справа в области кистей, некроз ногтевых фаланг. На основании клинико-лабораторного исследования ребёнку был по-



ставлен основной клинический диагноз врожденный буллезный эпидермолиз, гиперпластическая, дистрофическая форма.

22. Сопутствующий диагноз: инфекция, вызванная вирусом герпеса 6 типа, средне-тяжелая форма. Перинатальное поражение ЦНС II степени гипоксически-ишемического (II степени) и геморрагического (двустороннее перивентрикулярное кровоизлияние) генеза, синдром нервно-рефлекторной возбудимости и вегето-висцеральной дисфункции. Функционирующая фетальная коммуникация: открытое овальное окно. Конъюнктивит новорожденного.

23. Осложнение: рубцовые контрактуры пальцев правой кисти.

В отделении ребёнку было проведено следующее лечение: дезинтоксикационная, антибактериальная и противовирусная терапия, введение внутривенных им-

муноглобулинов, стабилизаторов клеточных мембран, метаболических, ноотропных и антиагрегантных препаратов. Также применялись энтерально глюкокортикостероиды бифидумбактерин, сабсимплекс, эспумизан. Местная терапия – мазь левомеколь, пантенол.

На фоне проводимой терапии ребенок стал активнее, увеличился объем спонтанной двигательной активности, восстановились рефлексы новорожденного. Ребенок стабильно прибавлял в массе, масса при выписке – 4194,0 (+1200г за 40 дней лечения в стационаре). Но сохранялись участки некроза кожи в области тыльной поверхности правой кисти, сгибательная контрактура пальцев правой кисти, имелся струп коричневого цвета на тыльной поверхности правой кисти размером 2,5 x 2,5 см. Ребенок выписан в удовлетворительном состоянии с рекомендациями проведения перевязок правой кисти каждые 48 часов, чередуя водорастворимые мази (левомеколь, 5% диоксидиновою мазь).

ЛИТЕРАТУРА

1. Fine J.D. Inherited epidermolysis bullosa. OrphanetJ Rare Dis 2010; 28 (5): 12.
2. Неонатология. Часть II. Лебеденко А.А., Тараканова Т.Д., Козырева Т.Б. и др./Учебное пособие для студентов педиатрического факультета. Издание пятое, дополненное и переработанное. Ростов-на-Дону, 2015г, 111 с.
3. Boeira V.L., Souza E.S., Rocha B de O. et al. Inherited epidermolysis bullosa: clinical and therapeutic aspects. An Bras Dermatol 2013; 88 (2): 185–198.
4. Elluru R.G., Contreras J.M., Albert D.M. Management of manifestations of epidermolysis bullosa. Curr Opin Otolaryngol Head Neck Surg 2013; 21 (6): 588–593.
5. Особенности постгипоксического синдрома дезадаптации сердечно-сосудистой системы (СД ССС) у доношенных и недоношенных детей. Лебеденко А.А., Тараканова Т.Д., Козырева Т.Б. и др. /Сборник XXXI Международной заочной научно-практической конференции «Научная дискуссия: вопросы медицины». М. 2014, №11, С. 30-36
6. Лебеденко А.А., Козырева Т.Б., Шокарев А.В. и др. Случай синдрома Картагенера у новорожденного ребенка // Журнал фундаментальной биологии и медицины, 2013, №4, С. 58-61
7. Лебеденко А. А., Левчин А. М., Носова Е. В. Рекуррентные респираторные заболевания у детей и состояние гуморального иммунитета // Медицинский вестник Юга России, 2015, № 3, С. 70 – 73.

ПОСТУПИЛА: 08.02.2016