

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ВРОЖДЕННОГО БУЛЛЕЗНОГО ЭПИДЕРМОЛИЗА У НОВОРОЖДЕННОГО РЕБЕНКА

Егорская Анастасия Тимофеевна

ФГБОУ ВО «Приволжский исследовательский медицинский университет» МЗ РФ, Нижний Новгород, Российская Федерация

Научные руководители: Шуткова Алла Юрьевна, к.м.н., доцент; Яцышина Елена Евгеньевна, к.м.н., доцент, кафедра госпитальной педиатрии ФГБОУ ВО «Приволжский исследовательский медицинский университет» МЗ РФ

Актуальность. Врожденный буллезный эпидермолиз (ВБЭ) включает орфанные фенотипически и генетически гетерогенные генодерматозы с развитием пузырей на коже, слизистых оболочках после механического повреждения. ВБЭ — инвалидизирующая патология за счет развития полиорганных осложнений. Этиопатогенетического лечения нет. Перевязочный материал для защиты кожи дорогой.

Цель. Представить клинический случай орфанной патологии — ВБЭ у новорожденного ребенка.

Клинический случай. Мальчик А., 1 день, поступил в Детскую городскую клиническую больницу № 1 Нижнего Новгорода с диагнозом «врожденный везикулопустилез (ВП)». Ребенок от 3-й беременности на фоне анемии, гестационного сахарного диабета, токсикоза в II триместре; от 2-х своевременных родов; масса тела ребенка — 3040 г, длина тела — 52 см, 8/9 баллов по шкале APGAR. При рождении выявлен вялый пузырь на коже левого предплечья; в динамике появление новых пузырей на правом предплечье, ягодицах. При поступлении состояние средней степени тяжести. Кожа бледно-розовая; в области локтя слева, ягодиц вялые пузыри с гиперемией, желтым содержимым; на бедрах, предплечьях, больших пальцах вскрывшиеся эрозированные пузыри с гиперемией, желтым ободком; ногти желтые. По остальным системам без патологии. Лабораторно: ретикулоцитоз — 30%, гипербилирубинемия — до 400 мкм/л за счет непрямой фракции, транзиторная гипокалиемия — 3,2 ммоль/л, гиперлактатемия — 6,2 ммоль/л. Лабораторные, клинические признаки активного инфекционного процесса отсутствуют. Нейросонография: пост-

гипоксические изменения. Ультразвуковое исследование брюшной полости: холестаза, уплотнение коркового слоя почек. Эхокардиография: открытое овальное окно (ООО) 2 мм с лево-правым сбросом.

Обсуждение. В связи с подозрением на ВП, пузырчатку новорожденного начата антибиотикотерапия (АБ), без эффекта. Характер кожного синдрома без воспалительных изменений крови и признаков бактериальной и вирусной инфекций, отсутствие эффекта от АБ не исключают ВБЭ. На фоне обработки кожи водным раствором антисептика, атрауматических повязок — уменьшение кожного синдрома. Заключительный диагноз: «ВБЭ. Неонатальная гипербилирубинемия. Малая аномалия развития сердца: ООО». После выписки из стационара рекомендации по обработке кожи ребенка не соблюдались. В возрасте 29 дней повторная госпитализация в тяжелом состоянии. Голос осиплый. На коже эрозии с капиллярным кровотечением, сухие серо-зеленые корочки, пузыри с мутным содержимым; эрозии дистальных фаланг; анонихия. Назначена АБ, инфузионная терапия, обработка кожи. Выделяют около 30 клинических форм ВБЭ. Пузыри, эрозии с рождения, анонихия, хриплый крик свидетельствуют за пограничный летальный подтип Херлица.

Заключение. Представлен клинический случай тяжелой орфанной патологии — ВБЭ, вероятно, подтип Херлица. Мальчику показано гистологическое исследование биоптата кожи и поиск мутаций для верификации подтипа ВБЭ и определения прогноза. Ребенку требуется пожизненное симптоматическое лечение. Семье нужна психологическая помощь, так как отсутствует заинтересованность в лечении мальчика.