Врожденный буллезный эпидермолиз

Клинические рекомендации Минздрава России · взрослые, дети · редакция 2026 г., статус «Применяется» на 04.11.2026 · МКБ-10: Q81 · Союз педиатров России, Общероссийская общественная организация "Российское общество дерматовенерологов и косметологов", Общероссийская общественная организация "Национальный альянс дерматовенерологов и косметологов"

Врожденный буллезный эпидермолиз — генетически гетерогенная группа генодерматозов, при которой пузыри возникают после минимальной механической травмы кожи и слизистых оболочек. Этиологической терапии нет; рекомендация посвящена подтверждению типа заболевания, атравматичному уходу за ранами, профилактике осложнений, нутритивной поддержке и лечению внекожных проявлений.

Главное

- Выделяют четыре основных типа: простой, пограничный, дистрофический буллезный эпидермолиз и синдром Киндлер; тип связан с уровнем расщепления кожи и генетическим дефектом.
- Ключевой клинический признак — пузыри после незначительного механического воздействия. При простом типе они обычно напряженные, при пограничном и дистрофическом — вялые, легко вскрываются и часто заживают длительно с рубцеванием.
- При любом типе возможны боль, зуд, поражение слизистых, анемия, белково-энергетическая недостаточность, электролитные нарушения и инфекционные осложнения; при пограничном и дистрофическом типах повышен риск плоскоклеточного рака кожи.
- Этиологического лечения нет. Обязательные компоненты ведения — атравматичные перевязки, специализированное питание, профилактика и лечение инфекции, а также коррекция внекожных осложнений.
- Нутритивный статус контролируют динамически: массу тела, рост и ИМТ детям первого года жизни — ежемесячно, детям старше года и взрослым — каждые 3 месяца; лабораторный скрининг проводят каждые 6–12 месяцев.
- Для оценки тяжести можно применять шкалу BEBS: 0–20 баллов — легкое течение, 20–45 — среднее, более 45 — тяжелое; при тяжелой степени осложнения препятствуют самообслуживанию и учебе или работе.

Диагностика

1. Собрать анамнез: уточнить начало болезни, связь пузырей с травмой и наличие сходных случаев у родственников с учетом возможного аутосомно-доминантного или аутосомно-рецессивного наследования.
2. При осмотре оценить пузыри и эрозии, их локализацию и распространенность, поражение ногтей и волос, зубов, слизистых оболочек и внутренних органов.
3. При сходстве с другими пузырными дерматозами взять биоптат из очага со свежим пузырем для патолого-анатомического исследования; при врожденном буллезном эпидермолизе выявляется субэпидермальная полость, но тип заболевания исследование не определяет.
4. Для установления субтипа выполнить иммунофлюоресцентное исследование биоптата: материал берут из свежего пузыря возрастом не более 24 часов, на границе здоровой кожи и пузыря или в зоне трения через 30 минут после прекращения воздействия; результат сравнивают с биоптатом здорового человека.
5. Для выявления мутантного гена используют молекулярно-генетические методы; при необходимости субтип также уточняют электронной трансмиссионной микроскопией.
6. Для выявления осложнений выполнить общий анализ крови, общий анализ мочи, мониторинг нутритивного статуса, функции печени, электролитов и маркеров воспаления.
7. При признаках поражения пищевода проводят рентгеноскопию пищевода с контрастированием водорастворимым контрастным веществом.

Лечение

- Пузырь перед вскрытием, а эрозии и язвы перед перевязкой обрабатывают только водным антисептическим раствором. Пузырь прокалывают параллельно покрышке двумя отверстиями, содержимое удаляют промакиванием; покрышку обычно не снимают.

- Для поверхностных ран у пациентов от 6 месяцев с дистрофическим или пограничным ВБЭ применяют гель экстракта коры березы слоем около 1 мм под стерильную неадгезивную повязку или наносят его на повязку в контакте с раной; уровень убедительности рекомендаций 2, уровень достоверности доказательств А.
- При легких поверхностных неинфицированных повреждениях используют 10% мазь оксида цинка тонким слоем. При язвенном поражении суспензию оксида цинка наносят на очаги 2–3 раза в сутки; УУР С, УДД 5.
- Для профилактики инфицирования эрозий и язв применяют водный раствор хлоргексидина 0,05%; при инфицированных поверхностях — хлоргексидин 0,5%, метилтиониния хлорид 1% 2–3 раза в сутки или другие перечисленные в рекомендации местные антисептики. Для детей гидроксиметилхиноксалиндиоксид противопоказан до 18 лет, бензилдиметил-миристоиламино-пропиламмоний — до 3 лет; УУР С, УДД 5.
- Предпочтительны неадгезивные силиконовые контактные повязки. При небольшом отделяемом большинство неадгезивных повязок меняют каждые 3–4 дня, при обильном отделяемом — ежедневно; гидрогелевые повязки меняют ежедневно или при высыхании.
- При распространенной инфекции кожи используют системные антибактериальные препараты из групп фторхинолонов, макролидов или других бета-лактамов; при локальной инфекции возможны местные препараты, включая мупироцин 2% 2–3 раза в сутки в течение 7 дней или гентамицин 0,1% 3–4 раза в сутки курсом 7–14 дней; УУР С, УДД 5.
- При недостаточности питания назначают сбалансированные энтеральные смеси. Для взрослых ориентир может составлять 30–40 ккал/кг/сут и до 2 г белка/кг/сут; энергетическая ценность продукта для ребенка должна обеспечивать 660–700 ккал/сут. При поражении полости рта питание делают протертым, полужидким и не горячим.
- При дисфагии, подтвержденной стриктуре пищевода и недостаточности питания проводят баллонную дилатацию под эндоскопическим и рентгеноскопическим контролем. Гастростомию рассматривают при тяжелой нутритивной недостаточности, невозможности приема пищи или лекарств, часто рецидивирующих стриктурах с кратковременным эффектом дилатации и тяжелых хронических запорах; УУР С, УДД 5.

Когда направить и как наблюдать

- Плановая госпитализация в дневной стационар показана при недостаточной эффективности амбулаторного лечения у пациентов с ограниченными высыпаниями.
- Круглосуточная госпитализация нужна при недостаточной эффективности амбулаторной терапии или вторичной инфекции, которую не удается купировать амбулаторно.
- К хирургу, детскому хирургу или урологу направляют при контрактурах, псевдосиндактилиях, стриктурах пищевода или сужении мочеполового тракта; отсутствие поступления пищи более 3 дней также относится к показаниям к хирургической оценке.
- Пациента с дисфагией, болью при глотании, снижением питания или подозрением на патологию ЖКТ направляют к гастроэнтерологу; при снижении эритроцитов, гемоглобина, железа, ферритина или трансферрина — к гематологу.
- При подозрении на плоскоклеточный рак кожи требуется консультация онколога; пациентам с рецессивным дистрофическим или пограничным ВБЭ проводят полный осмотр кожи и видимых слизистых каждые 6 месяцев.

Частые вопросы

Как подтвердить подтип врожденного буллезного эпидермолиза?

Одной клинической картины недостаточно. Для субтипирования используют иммунофлюоресцентное исследование свежего пузыря; мутантный ген определяют молекулярно-генетически.

Какая повязка предпочтительна при ВБЭ?

Используют неадгезивные контактные материалы, предпочтительно с мягким силиконовым покрытием. Марлевые салфетки нельзя накладывать непосредственно на рану из-за риска прилипания.

Как вести инфицированные эрозии и язвы?

Проводят обработку антисептиком и используют местные антибактериальные средства или антимикробные повязки; при распространенной инфекции назначают системные антибактериальные препараты из групп

фторхинолонов, макролидов или бета-лактамов. Антимикробные повязки с серебром, повидон-йодом и другими антибактериальными средствами используют не более 3 дней.

Когда нужна гастростомия?

Показания включают тяжелую недостаточность питания, невозможность перорального приема пищи или лекарств, выраженные рецидивирующие стриктуры пищевода с кратковременным эффектом дилатации и тяжелые хронические запоры. Дилатация пищевода не заменяет гастростомию.

Как часто контролировать нутритивный статус?

Массу тела, рост и ИМТ у детей первого года жизни оценивают ежемесячно, у детей старше года и взрослых — каждые 3 месяца. Лабораторный скрининг проводят каждые 6–12 месяцев, а витамин B1, L-карнитин, витамин B12 и фолиевую кислоту — ежегодно.

Выжимка сделана по тексту рекомендации и не заменяет его. Полный официальный текст, калькуляторы и сокращённая версия: https://школасеченова.рф/cr/1045-vrozhdennyj-bulleznyj-epidermoliz. Официальный источник: https://cr.minzdrav.gov.ru/preview-cr/1045_1