

3. Перевощикова, Н. К. Особенности рациона детей в возрасте 1–3 лет и возможности его коррекции / Н. К. Перевощикова, Е. Ю. Бурмистрова // Вопросы детской диетологии. – 2010 – Т. 8. – № 5. – С. 22-26.

4. Two simple methods for measuring iodine in urine / J. T. Dunn [et.al.] // Thyroid. – 1993. – Vol. 3, № 2. – p. 119–123.

5. Ляликов, С. А. Сезонная динамика йодной экскреции / С. А. Ляликов, Л. И. Надольник, Н. М. Клочко // Юбилейная конференция, посвященная 50-летию со дня основания Института физиологии НАН Беларуси: тезисы докл. Науч. конф., Минск, 7-8 октября 2003 г. – Минск, 2003. – С. 95.

## **КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ВТОРИЧНОГО АМИЛОИДОЗА ПОЧЕК, АССОЦИИРОВАННОГО С ВРОЖДЕННЫМ БУЛЛЕЗНЫМ ЭПИДЕРМОЛИЗОМ**

*Рубан А. П.*

ГУО «Белорусская медицинская академия последипломного образования», г. Минск, Беларусь

**Введение.** Врожденный буллезный эпидермолиз (ВБЭ) – группа генетически обусловленных заболеваний, характеризующихся склонностью кожи и слизистых оболочек к рецидивирующему образованию пузырей в местах минимальной механической травмы в результате врожденной неполноценности эластичных волокон кожи или дефектов адгезии кератиноцитов. На основании особенностей морфологических элементов с учетом уровня поражения эпидермиса, характерной локализации, а также динамики пузырей и эрозий выделяют две основные формы ВБЭ – простую и дистрофическую. При простом буллезном эпидермолизе пузыри образуются на уровне кератиноцитов базального слоя (интраэпидермально), заживление происходит без образования рубцов и прогноз, как правило, благоприятный. Для дистрофической формы ВБЭ характерен более глубокий уровень поражения эпидермиса (под базальной мембраной), с соответственно более тяжелыми клиническими проявлениями, медленной динамикой процесса и образованием рубцовых элементов. Прогноз неблагоприятный, вплоть до летального исхода. Пациенты погибают от различных осложнений заболевания, таких как амилоидоз, септические процессы на фоне

вторичного иммунодефицитного состояния, карцинома, нефрит, кахексия и т.д. Особое внимание заслуживает амилоидоз, сложное нарушение белково-углеводного обмена, развивающееся вследствие хронических нагноительных процессов либо инфекционно-аллергических заболеваний, которые способствуют образованию во внутренних органах и системах особого вещества – амилоида, приводящего к нарушению их функции.

**Актуальность.** Цель публикации – ознакомить с особенностями течения ВБЭ.

**Объект, методы исследования, результаты и их обсуждение.** Ниже приводим собственное клиническое наблюдение ребенка с редкой диспластической формой ВБЭ, осложненного вторичным амилоидозом с поражением почек и исходом в почечную недостаточность.

*Ребенок П.* был рожден в ЦРБ в срок путем кесарева сечения (вес 2600, рост 50 см, Апгар 8/8 баллов) от первой беременности, протекавшей с токсикозом второй половины. Наследственность не отягощена. Ребенок родился с отсутствием дермы и подкожно-жировой клетчатки на голеньях, стопах, кистях, с наличием множественных пузырей по всему туловищу и лицу.

После рождения ребенок был транспортирован в отделение интенсивной терапии МОДКБ, где находился около 2-х месяцев, затем был переведен в инфекционное отделение для детей грудного возраста. Клинический диагноз в МОДКБ: Основной: Врожденный буллезный эпидермолиз с вторичным инфицированием. Вторичное иммунодефицитное состояние. Осложнение основного: Сепсис в форме септикопиемии (пневмония, нефрит). Сопутствующий: Анемия смешанного генеза средней степени тяжести. Острая правосторонняя верхнедолевая очагово-сливная пневмония, ДН1. ВПС: ДМЖП, стеноз легочной артерии, ООО. НК0. Дистрофия по типу гипотрофии 2 ст. смешанная. Баланопостит. Левосторонняя пахово-мошоночная грыжа.

В возрасте 4-х месяцев ребенок был переведен на амбулаторный этап. Признан инвалидом детства. Течение основного заболевания было стабильно тяжелым с частым образованием вскрывающихся пузырей и множественных эрозий. На первом году жизни ребенок периодически госпитализировался в ЦРБ в связи с обострением основного заболевания. В течение

первого года жизни получал антибактериальную терапию с незначительными перерывами в 2-3 недели, постоянно – препараты железа, витаминотерапию, десенсибилизирующую терапию. По данным ЦРБ, ежедневно наблюдался участковым врачом-педиатром, регулярно консультировался заведующим педиатрическим отделением. Ежемесячно осматривался хирургом, неврологом, дерматологом. Неоднократно консультирован сотрудниками кафедры дерматовенерологии с рекомендациями по коррекции системной и местной терапии. На четвертом году жизни появляются изменения в дерматологическом статусе в сторону утяжеления: на кистях обеих рук образуются синдактилии.

Ребенку осуществлялась помощь Международным благотворительным фондом «Шанс». Обследование и лечение на протяжении нескольких лет проводилось в Германии в Центре лечения буллезного эпидермолиза г. Фрайбург, где ребенок был консультирован дерматологом, кардиологом, урологом, а также генетиком с проведением иммунофлюоресцентного картирования и генетического анализа. В Германии ребенку был проведен ряд хирургических операций – кожная циркулизация, санация ротовой полости, разделение пальцев на руках.

В возрасте 6 лет 3 месяцев на фоне применения клинического питания с повышенным содержанием белка появились жалобы на слабость, отёчность лица, снижение диуреза, отсутствие аппетита. При поступлении в ОИТР ЦРБ обследован лабораторно: в общих анализах мочи лейкоцитурия, протеинурия 1,6-8,7 г/л, суточная протеинурия составляла 0,98-8,2 г/л. В биохимических анализах крови выявлена гипопроteinемия и гипоальбуминурия, в общих анализах крови – анемия с Hb 62-87 г/л, лейкоцитоз со сдвигом лейкоцитарной формулы влево.

Учитывая тяжесть состояния, ребенок был для дальнейшего обследования и лечения переведен в областной стационар. Статус при поступлении: ребенок в сознании, адекватен; без грубой очаговой неврологической симптоматики; не температурит; аппетит сохранен; видимые кожные покровы бледные, отечность передней брюшной стенки; кожные покровы атрофичны, с множественными проявлениями эпидермолиза, ребенок практически весь забинтован; гипотрофия конечностей, контрактуры. При поступлении в общем анализе мочи белок 29,7

г/л. Учитывая длительность и тяжесть дерматоза, наличие распространенных отеков, анемии, протеинурии и гипопроteinемии, изменения со стороны почек расценены как проявления вторичного амилоидоза почек со стероидрезистентным нефротическим синдромом, в связи с чем впервые день пребывания в МОДКБ принято решение назначить преднизолон в дозе 2 мг/кг под прикрытием антибактериальной терапии. На фоне терапии уровень белка в моче варьировал от 3,3 до 19 г/л. Впервые кратковременное повышение уровня мочевины до 10,33 ммоль/л зафиксировано на 10-й день госпитализации в МОДКБ с последующей нормализацией показателя. На второй и четвертой неделе госпитализации у ребенка имели место 2 эпизода острого преходящего нарушения мозгового кровообращения с наличием зрительных и речевых расстройств, а также судорожного синдрома с парциальными клоническими припадками. На фоне комплексной терапии, включающей гормональную, иммуностимулирующую, антибактериальную, противогрибковую, инфузионную, трансфузию Eг-массы, СЗП, альбумина, стимуляцию диуреза, нейропротекторную, у пациента имели место прогрессирующие протеинурия до 132 г/л и гипопроteinемия до 31 г/л с гипоальбуминемией до 15 г/л на фоне постоянных изменений в общем анализе крови (анемии – Hb до 59 г/л, лейкоцитоза и увеличения СОЭ свыше 65 мм/ч).

На 2-м месяце госпитализации состояние ухудшилось – на фоне проявлений дерматогенного сепсиса появились признаки ОПН (резкое снижение диуреза, повышение уровня мочевины до 32,4 ммоль/л, креатинина до 0,188 ммоль/л и калия до 6,44 ммоль/л), что потребовало проведения сеанса гемодиализа. В процессе интенсивной терапии скорректированы анемия, гипоальбуминемия, метаболический ацидоз, получена моча.

В дальнейшем состояние ребенка оставалось очень тяжелым, относительно компенсированным, обусловленным сепсисом и синдромом полиорганной недостаточности на фоне основного заболевания. Лабораторные показатели имели отрицательную динамику – прогрессировали анемия, протеинурия, гипопроteinемия, гипоальбуминемия, азотемия. В связи с наличием тяжелого генетического заболевания, отсутствия эффекта от лечения, наличия тяжелых осложнений и отсутствия

реабилитационного потенциала консилиумом ребенок был переведен под паллиативное наблюдение (паллиативная группа №1) с диагнозом: Основной: Врожденный буллезный эпидермолиз, дистрофическая форма, вторичный амилоидоз почек, вторичный стероидрезистентный нефротический синдром. ОПН преренальная в стадии олигоанурии. Осложнение: Дерматогенный сепсис. Сопутствующий: Вторичное ИДС. Вторичные сгибательные контрактуры стоп, варусная установка. Однако, не смотря на продолжающуюся интенсивную терапию, состояние ребенка прогрессивно ухудшалось – через 4 месяца после появления первых нефрологических жалоб ребенок погиб на 7-м году жизни. По желанию родителей вскрытие не производилось.

**Выводы.** Сложное генетическое заболевание, длительное время курируемое в первую очередь благодаря адекватному уходу за кожным покровом, привело к манифестации вторичного амилоидоза почек с развитием стероидрезистентного нефротического синдрома с явлениями ОПН и осложнению в виде дерматогенного сепсиса на фоне вторичного иммунодефицитного состояния, что способствовало развитию некорректируемого патологического процесса в виде развития синдрома полиорганной дисфункции, быстро приведшей к терминальному состоянию.

### **Литература:**

1. Адаскевич, В. П. Генодерматозы / В. П. Адаскевич, В. М. Козин // Кожные и венерические болезни : учеб.рук. / В. П. Адаскевич, В. М. Козин. – 2-е изд. – Москва : Мед.лит, 2009. – С. 390-396.
2. Кубанов, А. А., Современные методы терапии врожденного буллезного эпидермолиза /А. А. Кубанов, В. И. Альбанова, В. В. Чикин, // Вестник дерматологии и венерологии. – 2014. - №6. – С. 47—56.
3. Aouthmany, M. Dermatopathology diagnosis: junctionalepidermolysisbullosa / M. Aouthmany, E. Keller, M. Piliang // Cutis. – 2012 Aug. – Vol. 90, N 2. – P. 64, 81-82.