

**Гаджимурадова Камилла Маратовна**

**Клинико-эпидемиологические особенности врождённого буллёзного  
эпидермолиза и оказание медицинской помощи пациентам**

3.1.23. Дерматовенерология

Автореферат  
диссертации на соискание учёной степени  
кандидата медицинских наук

Работа выполнена на кафедре кожных и венерических болезней федерального государственного бюджетного образовательного учреждения высшего образования «Дагестанский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации

**Научный руководитель:**

доктор медицинских наук, профессор

**Жукова Ольга Валентиновна**

**Официальные оппоненты:**

**Матушевская Елена Владиславовна**, доктор медицинских наук, профессор, Федеральное государственное бюджетное учреждение «Федеральный научно-клинический центр специализированных видов медицинской помощи и медицинских технологий Федерального медико-биологического агентства», профессор кафедры дерматовенерологии и косметологии Академии постдипломного образования;

**Петунина Валентина Вадимовна**, кандидат медицинских наук, доцент, Федеральное государственное автономное образовательное учреждение высшего образования «Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова» Министерства здравоохранения Российской Федерации, доцент кафедры кожных болезней и косметологии факультета дополнительного профессионального образования.

**Ведущая организация:**

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Северо-Западный государственный медицинский университет имени И.И. Мечникова» Министерства здравоохранения Российской Федерации

Защита состоится 28 февраля 2023 г. в 14 час. 00 мин. на заседании диссертационного совета ПДС 0300.019 при федеральном государственном автономном образовательном учреждении высшего образования «Российский университет дружбы народов» по адресу: 119071, г. Москва, Ленинский проспект, дом 17.

С диссертацией можно ознакомиться в научной библиотеке РУДН и на сайте <https://www.rudn.ru/science/dissovet>

Автореферат диссертации разослан « \_\_\_\_ » \_\_\_\_\_ 202\_\_ года.

Ученый секретарь

диссертационного совета ПДС 0300.019

кандидат медицинских наук

**Острцова Мария Николаевна**

## **ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОТЫ**

### **Актуальность темы исследования**

Врождённый буллёзный эпидермолиз (ВБЭ) является редким (орфанным) генетическим заболеванием [Российская Федерация. Законы. Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации: Федеральный закон от 21 ноября 2011 года N 323-ФЗ: [принят Государственной Думой 1 ноября 2011 г.: одобрен Советом Федерации 9 ноября 2011 г.]. Пациенты с ВБЭ пожизненно нуждаются в квалифицированной медицинской помощи и обеспечении изделиями медицинского назначения (ИМН) за счёт регионального бюджета [О государственной поддержке развития медицинской промышленности и улучшении обеспечения населения и учреждений здравоохранения лекарственными средствами и изделиями медицинского назначения с изменениями и дополнениями от 14 февраля 2002 года: Постановление Правительства Российской Федерации от 30 июля 1994 г. № 890]. Мы изучили состояние вопроса со статистическим учётом этих больных, обеспечением их ИМН и оказанием специализированной медицинской помощи в Республике Дагестан. Так, в 2019 году лишь 2 (1,4±0,97%) пациентам оказана медицинская помощь в республиканских учреждениях у смежных специалистов, а перевязочный материал получали 36 (24,7±3,57%) от негосударственных структур, лечебное питание не получал никто. В то же время 67,12 ± 3,89% больных ВБЭ состоят на диспансерном учёте с неуточнённым типом ВБЭ. По этой причине прогнозировать развитие у них заболевания, последствия для потомства и организовывать персонализированные профилактические мероприятия не представляется возможным. В процесс динамического наблюдения этого контингента не вовлечены смежные специалисты, что неминуемо ведёт к нарушению оптимальной маршрутизации, снижению уровня предоставляемой медицинской помощи и, как следствие, развитию тяжёлых осложнений, а также значительному ухудшению качества жизни этого контингента больных.

Таким образом, отсутствие учёта, алгоритмов верификации, динамического наблюдения и персонализированной медицинской помощи больным с ВБЭ определяет актуальность, научно-практическую целесообразность диссертационной работы.

### **Степень разработанности темы исследования**

В результате проведённых нами исследований в актуализированный республиканский реестр больных ВБЭ вошло 130 человек. Таким образом, показатель его распространённости в Республике Дагестан составляет 41,5 на 1000 000 населения. Однако этот контингент не исследован, не верифицирован их тип и субтип, не изучены нарушения в их генах, а это могло

бы значительно дополнить международную базу данных мутаций, ассоциированных с тем или иным фенотипом ВБЭ и научные данные.

Тяжёлое состояние пациентов с ВБЭ с проживанием в отдалённых от региональных медицинских центров, опасность инфицирования новой коронавирусной инфекцией на очном приёме создают проблему их транспортировки к специалисту, либо консультирования на дому. В отечественной литературе научных работ по комплексному подходу к дистанционному формату диспансерного наблюдения больных ВБЭ найти не удалось.

### **Цель исследования**

Разработать алгоритмы диагностики и оказания медицинской помощи больным врождённым буллёзным эпидермолизом с учётом клинико-эпидемиологических особенностей в регионе Дагестана.

### **Задачи исследования**

1. Изучить клинико-эпидемиологические особенности, индекс тяжести, сопутствующие заболевания и осложнения больных врождённым буллёзным эпидермолизом, а также их индивидуальную потребность в изделиях медицинского назначения;
2. По результатам выявленных закономерностей сформировать актуализированный реестр пациентов с врождённым буллёзным эпидермолизом; согласно реестру организовать их обеспечение изделиями медицинского назначения;
3. На основе установленных клинических характеристик разработать персонализированные подходы к диагностике и терапии врождённого буллёзного эпидермолиза; оценить их эффективность;
4. Определить генетические мутации, семейный анамнез, влияние экзогенных факторов на течение врождённого буллёзного эпидермолиза и разработать рекомендации по его профилактике;
5. Установить роль телемедицинских технологий в оказании медицинской помощи пациентам с врождённым буллёзным эпидермолизом.

### **Научная новизна**

1. Установлена эпидемиология клинических типов (субтипов) врождённого буллёзного эпидермолиза в самой его многочисленной популяции России, а также формы наследования, сопутствующие заболевания, осложнения и степень тяжести при них; установлены патогномичные и вероятные признаки каждого типа;

2. Изучен возраст манифестации заболевания и динамика его клинического течения при каждой клинической форме врождённого буллёзного эпидермолиза;
3. В результате молекулярно-генетического обследования пациентов с врождённым буллёзным эпидермолизом выявлены патогенные мутации, ранее не описанные в научной литературе и не содержащиеся в международной базе данных;
4. С учётом установленных факторов сезонного изменения степени тяжести разработаны и апробированы подходы к терапии, а также рекомендации по предупреждению ухудшения качества жизни больных при каждом типе врождённого буллёзного эпидермолиза;
5. Дистанционный режим диспансерного наблюдения адаптирован к оказанию медицинской помощи пациентам с врождённым буллёзным эпидермолизом;
6. Изучено воздействие природно-климатических факторов и наружных процедур на состояние кожного процесса у больных врождённым буллёзным эпидермолизом.

### **Теоретическая и практическая значимость работы**

Полученные в ходе исследования результаты позволили установить формы наследования ВБЭ у всех пациентов, их распределение по административным районам республики и, исходя из этих данных, разработать подходы к первичной и вторичной профилактике ВБЭ, создать их актуализированный республиканский реестр. В результате работы определены сопутствующие каждому типу и субтипу ВБЭ поражения органов и систем, а также организовано взаимодействие ведущих смежных специалистов практического здравоохранения Республики Дагестан в оказании высококвалифицированной медицинской помощи диспансерным больным, страдающим этим генодерматозом. Разработаны алгоритмы с комбинированным (синхронно-асинхронным) форматом дистанционной диагностики, лечения и профилактики больных ВБЭ, их персонализированное обеспечение ИМН, что положительно повлияло на качество жизни пациентов, страдающих ВБЭ.

На обучающих мероприятиях, проведенных в 2020-2021 годах совместно ФГБОУ ВО «ДГМУ» Минздрава России и Минздравом Республики Дагестан, таких, как: «Организация паллиативной помощи и ведение больных врождённым буллёзным эпидермолизом» (семинар от 30.04.2020г.), «Организация взаимодействия смежных специалистов при диспансерном наблюдении больных врождённым буллёзным эпидермолизом» (семинар от 01.12.2020 г.), «Организация работы дерматовенерологической службы в период пандемии COVID 19» (конференция от 30.04.2021г.) дерматовенерологами, педиатрами и терапевтами приобретены новые профессиональные компетенции, необходимые для оказания медицинской помощи больным ВБЭ.

## Методология и методы исследования

Формой организации диссертационного исследования является симбиоз методов теоретического и эмпирического познания с анализом клинических изысканий научной базы проблемы буллёзного эпидермолиза. Методы исследования определены отечественными и мировыми научными разработками, которые обусловили тактику достижения поставленной цели и задач.

### Основные положения, выносимые на защиту

1. В идентификации мутаций и клинических форм ВБЭ необходимо комплексное клинико-инструментальное обследование, сбор семейного анамнеза и медико-генетический анализ;
2. В ряде субэтнических популяций, представленных в одиннадцати административных районах Республики Дагестан, распространена рецессивная мутация гена, обуславливающая в гомозиготном состоянии клиническое проявление рецессивного ДВБЭ;
3. Установлена патогномоничная тетрада (кариес, анемия, фоточувствительность, дисфункция ЖКТ), которая может рассматриваться в качестве вероятного признака ПВБЭ; пограничный врождённый буллёзный эпидермолиз (ПрВБЭ) отмечен манифестацией кариеса и патологии ЖКТ, рубцовой алопецией волосистой части головы. Для пациентов с ДВБЭ свойственна преимущественно сочетанная дисфункция органов и систем: анемия, кариес, поражение ЖКТ, фоточувствительность кожи, алопеция волосистой части, контрактуры и псевдосиндактилии, анонихия, аплазия кожи, снижение остроты зрения и отставание в физическом развитии;
4. Резкое прогрессирование поражения кожи при ВБЭ отмечается в летний период. Для его предупреждения нужно создать безопасную окружающую среду: избегать травматизации кожных покровов и проводить охлаждение окружающего воздуха;
5. Пациентам с ПВБЭ, локализованным Вебера-Кокейна, в летний период нужно ограничить физическую активность (ходьбу, занятия писанием, спортивные игры), необходимо находиться в охлаждённом помещении, передвигаться по дому в лёгких носках, часто обрабатывать конечности холодной водой, а в зимнее время нежелательно перегревать ступни чрезмерно тёплой обувью и носками. Им целесообразно проводить частую смену обуви (обязательно мягкую обувь), чтобы не допускать трения одних и тех же участков кожи;
6. Больным ВБЭ предписаны ванны с корой дуба, травой ромашки, календулы или череды, примочки из охлаждённого водного отвара этих трав на очаги поражения, а также исключить прямое воздействие солнечных лучей на кожу и пребывание в условиях высоких температур.

## Степень достоверности и апробация результатов исследования

Достоверность выводов и практические рекомендации диссертационного исследования основаны на результате обследования всей популяции больных ВБЭ в Республике Дагестан, что составляет 130 пациентов. Материалы исследования корректно документированы, а полученные результаты подтверждены проведённым статистическим анализом. Подход к организации обследования, заполненные анкеты-опросника, алгоритмы диагностики и лечения с привлечением смежных специалистов, изучению результатов профилактики и симптоматической терапии, позволяют расценивать полученные результаты научных исследований и сделанные заключения убедительными и научно обоснованными.

Материалы диссертационного исследования доложены и обсуждены на: семинаре: «Организация паллиативной помощи и ведение больных врождённым буллёзным эпидермолизом» 30.04.2020 года (Приказ МЗ РД и ФГБОУ ВО «ДГМУ» Минздрава России №303Д-Л/546-к от 08.04.2020 г.) (г. Махачкала); семинаре «Организация взаимодействия смежных специалистов при диспансерном наблюдении больных врождённым буллёзным эпидермолизом» 01.12.2020 года (совместный приказ МЗ РД и ФГБОУ ВО «ДГМУ» Минздрава России №961-Л/116-к от 11.11.2020 г.) (г. Махачкала); 14 Международном форуме дерматовенерологов и косметологов 18 марта 2021 года (г. Москва); Международной студенческой научно-практической конференции «Актуальные проблемы современной стоматологии: сегодня и завтра», посвященной 30-летию Независимости Казахстана, проведенного на базе НУО «Казахстанско-Российский медицинский университет» 30.03.2021 года (г. Алматы, Республика Казахстан); Республиканской научно-практической видеоконференции с международным участием «Витебские дерматологические чтения: неотложная дерматология» 05.04.2021 года (г. Витебск, Республика Беларусь); Республиканской конференции «Организация работы дерматовенерологической службы в период пандемии COVID 19» 30.04.2021 года (совместный приказ МЗ РД и ФГБОУ ВО ДГМУ Минздрава России №611-Л/45-к от 05.04.2021 г.) (г.Махачкала); III Межрегиональном научно-образовательном форуме молодых исследователей «От идеи до проекта» 23-24 апреля 2021 года, ФГБОУ ВО «Дагестанский государственный университет» (г.Махачкала); XXXVIII научно-практической конференции с международным участием «Рахмановские чтения»: «Пациент ориентированные дерматовенерология и косметология» 14 мая 2021 года (г. Москва); III межрегиональной научно-практической конференции с международным участием «Интегративная и синтетическая дерматовенерология» 26–28 мая 2021 года (г. Смоленск); Всероссийском конгрессе по медицинской микробиологии, эпидемиологии, клинической микологии и иммунологии (XXIV Кашкинские чтения) 9-11 июня 2021 года (г. Санкт-Петербург); Республиканской научно-практической конференции «Применение высоких медицинских технологий в медицине» 11–12

июня 2021 года (г. Андижан, Узбекистан); V конференции дерматовенерологов и косметологов Северо-Кавказского федерального округа 11 июня 2021 года (г. Нальчик); 11 Межрегиональном форуме дерматовенерологов и косметологов 5-6 октября 2021 года (г. Москва); на научно-практической и учебно-методической конференции с международным участием, посвящённой 70-летию профессора кафедры хирургических болезней и реанимации Абдурахманова Мамура Мустафаевича «Современная медицина и информационные технологии в процессе обучения в период пандемии COVID-19» 22 января 2022 года (г. Бухара, Республика Узбекистан).

Апробация состоялась на заседании кафедры кожных и венерических болезней ФГБОУ ВО ДГМУ Минздрава России и приглашенных специалистов ГБУ РД «Республиканский кожно-венерологический диспансер», протокол № 6 от «15» февраля 2022 года.

**Соответствие паспорту научной специальности.** Диссертационное исследование соответствует паспорту специальности 3.1.23. Дерматовенерология (медицинские науки) и области исследования, а именно: п. 1–4, п. 6–8.

### **Внедрение результатов исследования в практику**

В Центре ВБЭ на базе ГБУ РД «РКВД» внедрена «Школа обучения матерей» (акт о внедрении Республиканского совета по внедрению новых технологий диагностики и лечения в практику №20-905 от 30.10.2020г). По материалам исследования издан приказ о создании комиссии при Центре ВБЭ ГБУ РД «РКВД» из ведущих смежных специалистов практического здравоохранения Республики Дагестан (приложение №2 к приказу Минздрава РД от 17.01.2020 №43-Д). Рекомендации диспансерного ведения больных ВБЭ, разработанные автором диссертации приказом Министра здравоохранения РД №1155-Л МЗ РД от 03.09.2021 года «Об оказании медицинской помощи больным врождённым буллёзным эпидермолизом» являются руководством для главных врачей подведомственных медицинских организаций при предоставлении медицинской помощи больным ВБЭ. Результаты диссертационной работы: подходы к верификации, лечения и профилактики больных буллёзным эпидермолизом используются в процессе обучения слушателей ФПК на кафедре кожных и венерических болезней ФГБОУ ВО «ДГМУ» Минздрава России.

### **Личный вклад автора**

Научные результаты, систематизированные в диссертационной работе, получены автором самостоятельно на базе ГБУ РД «РКВД» и на кафедре кожных и венерических болезней ФГБОУ ВО «ДГМУ» Минздрава России.

В исследование были включены 130 пациентов ВБЭ. Автор самостоятельно анализировала



их анкеты, таблицы WEBS, внедрила в ГБУ РД «РКВД» «Школу обучения матерей», в которой пациенты с ВБЭ осваивают навыки безопасного и дермощающего образа жизни. Автор проводила подготовку к дистанционному ведению больных ВБЭ на базе Сервиса «СберЗдоровье» в сети Интернет со специализированной программой, обеспечиваемой сайтами <https://sberhealth.ru/> и <https://docdoc.ru/>, а также обратную связь с участниками дистанционного формата и отказавшимися от него. Ведение компьютерной базы данных обследованных пациентов с ВБЭ, их актуализированного республиканского реестра осуществлялось лично автором.

### **Публикации**

По теме диссертации опубликовано 16 работ, в том числе 6 научных статей в журналах, включенных в Перечень РУДН / Перечень ВАК при Минобрнауки России; 10 публикаций в иных изданиях.

### **Объем и структура диссертации**

Диссертация изложена на 170 страницах машинописного текста и состоит из введения, 6 глав – обзора литературы, материалов и методов исследований, 3 глав собственных исследований и заключения; выводов, практических рекомендаций, приложений, иллюстрирована 10 рисунками и 19 таблицами. Список литературы содержит 179 источников, из которых 68 отечественных и 111 зарубежных авторов.

## **ОСНОВНОЕ СОДЕРЖАНИЕ РАБОТЫ**

### **Материалы и методы исследования**

В 2019–2020 годах в очно-дистанционном и дистанционном формате обследованы и оказана медицинская помощь 127 пациентам с ВБЭ. Затем, в конце 2020- начале 2021 годов, верифицирован ВБЭ ещё у трёх пациенток. Из них создан актуализированный республиканский реестр больных с этим генодерматозом. Всем 130 пациентам, за исключением одного, установлен тип/субтип ВБЭ, и они взяты под динамическое наблюдение Центра ВБЭ ГБУ РД «РКВД» и межрайонных КВД (Таблица 1).

Как видно из Таблицы 1, сложилось несколько групп ВБЭ: ПВБЭ (простой ВБЭ), ПрВБЭ (пограничный ВБЭ), ДВБЭ (дистрофический ВБЭ), Киндлер-синдром и в каждой из них всем пациентам верифицирован субтип генодерматоза. Один больной ВБЭ взят на учёт без идентификации типа. По данным Таблицы 1, простой тип ( $64,62 \pm 4,19\%$ ) встречается значительно

чаще пограничного ( $6,15 \pm 2,11\%$ ) и дистрофического ( $27,69 \pm 3,92$ ) ( $P_1 < 0,001$  и  $P_2 < 0,001$  соответственно). Высок удельный вес локализованного подтипа ПВБЭ Вебера-Кокейна –  $40,77 \pm 4,31\%$ , а также генерализованного рецессивного ДВБЭ Аллопо-Сименса –  $23,08 \pm 3,7\%$ . Достаточно значимые группы составили также больные с простым генерализованным ВБЭ Кёбнера и простым герпетиформным Доулинг-Меара ( $14,62 \pm 3,1\%$  и  $9,23 \pm 2,54\%$  соответственно), а остальные редкие клинические формы представлены 1–5 пациентами. Среди последних пограничный среднетяжелый ВБЭ не-Херлитца и локализованный ВБЭ не-Херлитца ( $2,31 \pm 1,32\%$  и  $3,85 \pm 1,69\%$  соответственно), Киндлер-синдром ( $0,77 \pm 0,77\%$ ), а также дистрофические формы доминантного ВБЭ Кокейна-Турена –  $2,31 \pm 1,32\%$ , доминантного ВБЭ Пазини -  $0,77 \pm 0,77\%$  и рецессивного генерализованного немутилирующего ВБЭ –  $1,54 \pm 1,08\%$ .

Таблица 1 – Клинические формы буллёзного эпидермолиз

Тип ВБЭ	Субтипы ВБЭ	Тип наследования	Количество больных ВБЭ, n=130 (100%)	
			число	%
ПВБЭ	Локализованный Вебера-Кокейна	Аутосомно-доминантный	53	$40,77 \pm 4,31$
	Генерализованный Кёбнера	Аутосомно-рецессивный	19	$14,62 \pm 3,1$
	Герпетиформный Доулинг-Меара	Аутосомно-доминантный	12	$9,23 \pm 2,54$
	Всего	Аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный	84	$64,62 \pm 4,19$
ПрВБЭ	Генерализованный среднетяжелый не-Херлитца	Аутосомно-рецессивный	3	$2,31 \pm 1,32$
	Локализованный не-Херлитца	Аутосомно-рецессивный	5	$3,85 \pm 1,69$
	Всего	Аутосомно-рецессивный	8	$6,15 \pm 2,11$
ДВБЭ	Доминантный Кокейна-Турена	Аутосомно-доминантный	3	$2,31 \pm 1,32$
	Доминантный Пазини	Аутосомно-доминантный	1	$0,77 \pm 0,77$
	Итого	Аутосомно-доминантный	4	$3,08 \pm 1,52$
	Генерализованный рецессивный Аллопо-Сименса	Аутосомно-рецессивный	30	$23,08 \pm 3,7$
	Генерализованный рецессивный немутилирующий	Аутосомно-рецессивный	2	$1,54 \pm 1,08$
	Итого	Аутосомно-рецессивный	32	$24,62 \pm 3,78$
	Всего	Аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный	36	$27,69 \pm 3,92$
Киндлер-синдром		Аутосомно-доминантный	1	$0,77 \pm 0,77$
Неуточненный ВБЭ		-	1	$0,77 \pm 0,77$

Аутосомно-рецессивный тип наследования установлен у 60 (46,15±4,37%) пациентов, а аутосомно-доминантный - у незначительно большего контингента - 69 (53,08±4,38%) ( $P>0,05$ ). Таким образом, сформировались две приблизительно одинаковые группы пациентов с кардинально отличающимся подходом к предупреждению передачи генных мутаций потомству. В последней группе ВБЭ передается 50% потомству при заболевании одного из родителей [Файна, Д.-Дж., Буллезный эпидермолиз / Д.-Дж. Файна, Х. Хинтера // Перевод с английского под редакцией Ю. Ю. Коталевской. - Москва: издательство «Практика», 2014. – С. 358; Методические рекомендации №100 «Врожденный буллезный эпидермолиз» / Н. Н. Потехаев, О. В. Жукова, А. Н. Львов, О. В. Поршина // Департамент здравоохранения города Москвы. – Москва, 2018. – 45 с.], и роль первичной профилактики путем консультирования семейной пары здесь ограничена, а предупреждение передачи потомству возможно лишь методом дородовой диагностики генодерматоза у плода. В то же время, при аутосомно-рецессивном типе наследования ВБЭ эффективно консультирование молодой пары до вступления в брак о вероятности рождения у них детей с проявлениями этого генодерматоза.

Превалирует среди 69 больных с аутосомно-доминантным типом наследования ПВБЭ – 65(94,2±2,91%) человек и 4 (5,8±2,91%) с доминантным ДВБЭ. В группе с аутосомно-рецессивным типом наследования из 60 пациентов более половины – 32 (53,3±6,44%) составил рецессивный ДВБЭ, 19 (31,7±6,01%) – простой генерализованный ВБЭ Кёбнера, 8 (13,3±4,38%) – ПрВБЭ и 1 (1,67±1,65%) – Киндлер-синдром. У каждого больного изучена тяжесть течения ВБЭ на основании критериев Бирмингемского индекса тяжести буллезного эпидермолиза (Birmingham Epidermolysis Bullosa Severity score [BEBS]), их персонализированная месячная и годовая потребность в медицинских препаратах, лечебном питании и перевязочном материале. Среди обследованного контингента легкая степень течения ВБЭ зафиксирована у более чем половины – 58,46±4,32%, средняя – у 16,92±3,29%, тяжелая – у 8,46±2,44%, очень тяжелая – у 16,15±3,23%. Учитывая, что степень его тяжести определяется площадью, глубиной и осложнением поражённых кожных покровов и слизистых оболочек, кахексией, мы определили для каждой группы больных ориентировочный набор лекарственных препаратов. Последующее дистанционное медицинское наблюдение за состоянием здоровья пациентов осуществлялось в тестовом режиме на базе Сервиса «СберЗдоровье» в сети Интернет со специализированной программой, обеспечиваемой сайтами <https://sberhealth.ru/> и <https://docdoc.ru/>, а также мобильным приложением. В процессе дистанционного медицинского наблюдения Сервис позволяет использовать видеосвязь, аудиосвязь, а также обмен текстовыми сообщениями и файлами, и не ограничивает максимальное количество пациентов и врачей.

Посредством анкетирования было воздействие природно-климатических факторов и наружных процедур на состояние кожного процесса больных ВБЭ. К ним относятся: горный

воздух, инсоляция, водные процедуры (море, пресноводный водоем, ванны с лечебными травами), местное воздействие холодом.

У 12 пациентов в верификации клинического диагноза использовалось молекулярно-генетическое исследование методом полноэкзомного секвенирования материала обследуемого. Генетический анализ был выполнен с использованием геномной ДНК, выделенной от пациента путем лизиса клеток, а затем их очисткой с помощью стекловолоконных фильтров (реактивы Qiagen, QIAamp DNA Mini Kit). Одной пациентке исследование проведено методом иммунофлюоресцентного антигенного картирования (ИАК).

Статистической обработке подверглись все результаты исследования. Вычисляли достоверность средних величин в двух выборках согласно t-критерию Стьюдента [Мырзагалиев, А. К. Возможности использования t-критерия Стьюдента для анализа данных медицинских исследований / А. К. Мырзагалиев, И. В. Щербакова // Бюллетень медицинских интернет-конференций. – 2014. – Том 11. - №4. – С. 1275]. Затем по формуле альтернативного варьирования устанавливали среднюю ошибку процентного отношения [Медик, В. А. Математическая статистика в медицине в 2 томах. Том 1. Учебное пособие для вузов. 2-е издание переработанное и дополненное / В. А. Медик, М. С. Токмачев. - Москва: издательство «Юрайт», 2020. – 471 с]. Различия между массивами данных принимались за достоверные при уровне значимости  $P < 0,05$ , если вычисленная величина  $t \geq 2,0$  (достоверная вероятность 0,95). Абсолютно достоверными считались показатели при уровне значимости  $P < 0,01$ , если критерий достоверности  $t \geq 2,0$  (достоверная вероятность 0,99) и  $P < 0,001$ , если  $t \geq 3,3$  (достоверная вероятность 0,999) [Медик, В. А. Математическая статистика в медицине в 2 томах. Том 2. Учебное пособие для вузов. 2-е издание переработанное и дополненное / В. А. Медик, М. С. Токмачев. – Москва: издательство «Юрайт», 2020. – 347 с].

## РЕЗУЛЬТАТЫ ИССЛЕДОВАНИЯ И ИХ ОБСУЖДЕНИЕ

Для верификации типа и субтипа ВБЭ, тяжести течения заболевания [VEBS] нами разработан, апробирован и внедрён алгоритм верификации буллёзного эпидермолиза. В нём предусмотрено привлечение смежных специалистов, эксперта и комиссии Центра ВБЭ ГБУ РД «РКВД» для обоснования развёрнутого клинического диагноза с указанием типа наследования. Это позволило прогнозировать развитие генодерматоза и определить персонализированный подход к комплексу лечебно-профилактических мероприятий. В случае неподтверждённого диагноза ВБЭ комиссия Центра ВБЭ ГБУ РД «РКВД» даёт рекомендации по маршрутизации пациента.

Мы провели анализ возраста появления буллёзных элементов у каждого типа изучаемого генодерматоза: у  $96,92 \pm 1,52\%$ , страдающих ВБЭ пациентов, проявление генодерматоза

зафиксировано в первый год жизни ребенка (разделы «с рождения» и «в период ползания») и у  $3,08 \pm 1,52\%$  - в дошкольном возрасте. Ни у одного не зафиксировано манифестации в подростковом возрасте и позже.

Проведённая в работе ДНК-диагностика позволила подтвердить генетическую природу заболевания, тип ВБЭ, а также установить форму наследования и патогенность мутации, то есть влияние на структуру и функцию белка. Высока при этом роль комплексного клинико-инструментального лабораторного обследования и тщательного сбора семейного анамнеза в верификации типа, субтипа и клинической формы ВБЭ и их последующей корреляции с доказательной базой медико-генетического анализа. В результате молекулярно-генетического обследования пациентов с ВБЭ выявлены патогенные мутации, ранее не описанные в научной литературе и не содержащиеся в международной базе данных.

У наблюдаемых нами пациентов исследована сопутствующая патология и вызванные основным заболеванием осложнения. У 105 ( $80,77 \pm 3,46\%$ ) из наблюдаемых 130 больных ВБЭ диагностирован кариес, у 82 ( $63,08 \pm 4,23\%$ ) - анемия и 60 ( $46,15 \pm 4,37\%$ ) человек страдали заболеваниями желудочно-кишечного тракта (ЖКТ). Высок удельный вес больных с повышенной фоточувствительностью кожи –  $44,62 \pm 4,36\%$ .

В целях своевременной профилактики осложнений и сопутствующих заболеваний на заседании этой комиссии Центра ВБЭ ГБУ РД «РКВД» утвержден «Алгоритм оказания медицинской помощи и профилактики осложнений у диспансерных больных ВБЭ специалистами комиссии ЦВБЭ» (Рисунок 1).

Сотрудничество заинтересованных специалистов в этом формате позволило регулярно оказывать диспансерным больным ВБЭ высококвалифицированную медицинскую помощь. Лечение больных ВБЭ проводилось симптоматическое и профилактическое, направленные на уменьшение площади и тяжести поражения кожи и слизистых оболочек, сопутствующих мультиорганных заболеваний, что способствовало повышению качества жизни пациента. Состояние здоровья оценивалось ровно через год в тот же календарный период, следовательно, при воздействии идентичных внешних факторов на организм: температуры окружающей среды, инсоляции, продолжительности светового дня. Показатель BEBS удалось при этом снизить у  $45,5 \pm 8,67\%$  больных с самым тяжёлым дистрофическим ВБЭ и у  $33,3 \pm 8,2\%$  сохранить на том же уровне. В процессе динамического наблюдения мы отметили, что резкое прогрессирование поражения кожи отмечается в летний период. Это связано с круглосуточным жарким температурным режимом окружающей среды, продолжительность которого в Республике Дагестан составляет три-четыре месяца. В этот период появляются новые пузырьные элементы, происходит их инфицирование и изъязвление, рецидив хронических язвенных элементов. У больных ДВБЭ снизить степень тяжести течения удалось за счёт регресса патологического

состояния глаз, пищевода, слизистой оболочки полости рта, эпителизации язв кожи и повышения массы тела. Сложности нами зафиксированы в процессе терапии кожных покровов. С учётом установленных фактов необходимо сохранить площадь поражения кожи в группе больных ДВБЭ в летний период, чтобы в прохладное время года способствовать уменьшению её площади поражения. Мы сделали вывод о том, что добиться этого можно, изменив температурный режим пребывания пациентов с ДВБЭ, то есть проводя в жаркое время года постоянное кондиционирование воздуха в среде пребывания больного и максимально ограничить при этом его пребывание на улице в условиях повышенной температуры окружающей среды.



Рисунок 1 – Алгоритм оказания медицинской помощи и профилактики осложнений у диспансерных больных ВБЭ специалистами комиссии ЦВБЭ

В работе с пациентами, страдающими ПВБЭ Доулинг – Меара, эффективным является раннее вскрытие пузыря, после чего разрастание элемента прекращается, а своевременная местная терапия ведёт к эпителизации независимо от температуры окружающей среды. Предпочтительным является местное лечение раны в открытой форме без перевязочных материалов, которые вызывают некоторое повышение потоотделения и, как следствие, мацерацию кожи у больных подтипом Доулинг - Меара ПВБЭ.

Для всех больных генерализованным ПВБЭ Кёбнера обязательна безопасная окружающая среда, а для части из них необходимо избегать даже лёгкого воздействия на кожные покровы в летнее время года.

Проведённое наблюдение за пациентами ПВБЭ локализованным Вебера-Кокейна позволили разработать им рекомендации. Так, в летний период нужно ограничить физическую активность (ходьба, занятия писанием, спортивные игры), необходимо находиться в охлаждённом помещении, передвигаться по дому в лёгких носках, часто обрабатывать конечности холодной водой или прикладывать лёд, а в зимнее время нежелательно перегревать ступни чрезмерно тёплой обувью и носками. Им целесообразно проводить частую смену обуви (обязательно мягкая обувь), чтобы не допускать трения одних и тех же участков кожи. Для быстрой регенерации пузыри нужно вскрывать как можно раньше и обработать регенерирующими препаратами.

Очная консультация пациентов с ВБЭ сопровождается необходимостью длительной транспортировки из других городов и районов региона. Это стресс для них и дополнительное травмирование кожи, а угроза инфицирования новой коронавирусной инфекцией вывела формат их дистанционного консультирования в приоритетный. Предоставленной услугой телемедицинского консультирования воспользовались восемь детей больных ВБЭ: семь страдают рецессивной дистрофической формой ВБЭ и один- простым герпетическим ВБЭ Доулинг-Меара. Двум пациентам с жалобами на прогрессирование псевдосиндактилии рекомендовано обратиться к специалистам хирургического профиля, входящих в состав медицинской комиссии Центра ГБУ РД «РКВД», что было сделано в формате очного приёма. В то же время шестерым больным с жалобами на чрезмерную сухость и зуд кожи, хронические язвы наружных покровов, распространение гнойничковых высыпаний, манифестацию новых буллёзных элементов назначена дистанционно симптоматическая терапия. У троих из них была необходимость в повторном наблюдении и коррекции лечения, которые запланировали и провели через неделю. Двоим из которых требовалась ещё и третья онлайн- консультация, осуществлённая через 10 дней. Через месяц мы изучили мнения этих больных о результатах онлайн- консультирования: семеро оценили такой формат для себя как приоритетный, а один признал его непривычным, но удобным и эффективным.

Мы отметили, что распределение пациентов ВБЭ по городам и районам Республики Дагестан неравномерное. Высок удельный вес пациентов, проживающих в городах: Махачкале – 21 (16,15±3,23%) человек, Каспийске – 22 (16,92±3,29%), и Кизляре – 7 (5,38±1,98%), в Кизлярском районе – 33 (25,38±3,82%), Хасавюртовском районе – 9 (6,92±2,23%), и в Тарумовском районе – 5 (3,85±1,69%). Эти административно-территориальные единицы в дистанционном формате находятся под патронажем Центра ВБЭ ГБУ РД «РКВД» в режиме «врач–врач» и «врач–пациент».

В условиях Республики Дагестан больные ВБЭ испытывают воздействие ряда внешних факторов: морских и солнечных ванн, купания в пресных водоёмах, горного климата, холодных примочек, ванн с травами. Мы провели опрос пациентов ВБЭ о влиянии этих процедур на состояние кожного процесса. Благоприятно на кожный процесс влияют ванны с корой дуба, травами ромашки, календулы или череды, а также примочки из охлаждённого водного отвара этих трав на очаги поражения, с ледяной водой, необходимо исключить прямое воздействие солнечных лучей на кожу и пребывание в условиях высоких температур.

## ВЫВОДЫ

1. Манифестация ВБЭ на коже и слизистых оболочках у всех больных в климатических условиях Республики Дагестан произошла в возрасте до 5 лет: 96,92±1,52% – в первый год жизни и 3,08±1,52% – позже. К концу дошкольного периода у 76,62±4,82% пациентов с простым ВБЭ клинические проявления регрессируют либо состояние не меняется, а пограничный тип ВБЭ продемонстрировал развитие осложнений и ухудшение состояния тяжести клинических проявлений у наблюдаемого контингента. При дистрофической форме ВБЭ установлено увеличение площади поражения, тяжёлые осложнения органов и систем на втором-третьем году жизни у 87,88±5,68%, а в возрасте 3–6 лет – у 69,7±8,0%.
2. Разработанный алгоритм верификации буллёзного эпидермолиза продемонстрировал свою эффективность - тип/субтип установлен 99,23±0,77% пациентам: 64,62±4,19% - простой тип, 6,15±2,11% – пограничный 24,62±3,78% – дистрофический и Киндлер-синдром – 0,77±0,77%. Значительную долю составили редко диагностируемые формы: простой генерализованный Кёбнера – 14,62±3,1%, простой герпетический Доулинг- Меара – 9,23±2,54%, доминантный дистрофический – 3,08±1,52%. Определена также тяжесть генодерматоза VEBS: пациенты с лёгкой степенью составили 58,46±4,32%, средней – 16,92±3,2%, тяжёлой – 8,46±2,44% и очень тяжёлой – 16,15±3,23%.
3. Пациенты, страдающие генерализованным рецессивным ВБЭ Аллопо-Сименса, имеют диапазон индекса тяжести VEBS от 31,5 по 82,0 и составляют группу риска развития в первый год жизни инвалидизирующих структурных аномалий: контрактуры, псевдосиндактилии,



нарушение функции опорно-двигательного аппарата, снижение остроты зрения, сужение пищевода. Ассоциированные с этим фенотипом мутации гена распространены в одиннадцати субэтнических районах Дагестана: Акушинском, Дахадаевском, Левашинском, Кайтагском, Карабудахкентском, Кулинском, Сергокалинском, Новолакском, Тляртинском, Хасавюртовском, Шамильском. Фактором риска является брак между представителями указанных популяций.

4. Координация и взаимодействие смежных специалистов Центром буллёзного эпидермолиза согласно утверждённому «Алгоритму оказания медицинской помощи и профилактики осложнений у диспансерных больных ВБЭ специалистами комиссии ЦВБЭ» позволило регулярно предоставлять диспансерным больным ВБЭ высококвалифицированную медицинскую помощь. Показатель VEBS удалось при этом снизить у  $45,5 \pm 8,67\%$  больных с самым тяжёлым дистрофическим ВБЭ и у  $33,3 \pm 8,2\%$  сохранить на том же уровне.

5. Комбинированный синхронно-асинхронный дистанционный формат диспансерного наблюдения позволил эффективно предоставлять медицинскую услугу высококвалифицированных специалистов Центра буллёзного эпидермолиза. В условиях распространения коронавирусной инфекции, а также проживания  $68,5 \pm 4,12\%$  больных ВБЭ в отдалённых городах и районах региона телеконсультирование является востребованным и приоритетным методом оптимизации лечебно-профилактической помощи больным ВБЭ.

## ПРАКТИЧЕСКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ

1. Раннее начало и прогрессирующее образование пузырей, субъективных ощущений и осложнений в последующие дошкольные годы при ПрВБЭ и ДВБЭ позволяет своевременно, уже в первый год жизни, поставить их на диспансерный учет и оказывать специализированную медицинскую помощь. Затем в дошкольном возрасте, на основании зафиксированных в процессе динамического наблюдения изменений клинической картины заболевания, уточнить тип и форму ВБЭ, скорректировать прогноз, симптоматическую терапию и профилактические мероприятия.

2. Пациенты с герпетиформным ПВБЭ Доулинг-Меара требуют пристального динамического наблюдения, симптоматической терапии педиатра и дерматовенеролога, так как у 9 ( $75,0 \pm 12,5\%$ ) из них ( $n=12$ ) генодерматоз характеризуется средним и тяжелым течением процесса. В их терапии эффективным является раннее вскрытие пузыря, после чего разрастание элемента прекращается, а своевременная местная терапия ведёт к эпителизации независимо от температуры окружающей среды.

3. Манифестация заболевания у больных простым генерализованным ВБЭ Кёбнера ограничена, за редким исключением, кожными покровами и у  $47,37 \pm 11,5\%$  состояние никак не связано с летним повышением температуры, а в течение всего года оно определяется степенью

безопасности окружающей среды. В то же время  $26,32 \pm 10,1\%$  пациентов этой подгруппы отмечают зуд кожи в жаркое время года и у них же зафиксировано увеличение площади поражения кожи и BEBS, которые стабилизируются при искусственном (естественном) охлаждении температуры воздуха.

4. Телеконсультация абсолютно показана больным тяжёлыми формами ВБЭ, так как их транспортировка, снятие одежды и повязок ведёт к осложнению кожного процесса, а эти процедуры занимают много времени при очном приёме. Для решения проблемы качества асинхронно предоставляемых фотоматериалов и обеспечения режима освещения и тишины при онлайн формате необходимо включить эти требования в инструктаж пациентов.

5. Выявлен высокий удельный вес больных ВБЭ в городах: Махачкале –  $16,15 \pm 3,23\%$ , Каспийске –  $16,92 \pm 3,29\%$ , и Кизляре –  $5,38 \pm 1,98\%$ , а также в Кизлярском районе –  $25,38 \pm 3,82\%$ , Хасавюртовском –  $6,92 \pm 2,23\%$  и Тарумовском –  $3,85 \pm 1,69\%$ . Для повышения качества медицинской помощи пациентам этих административно-территориальных единиц целесообразно в дистанционном формате вести под патронажем Центра ВБЭ ГБУ РД «РКВД» в режиме «врач–врач» и «врач–пациент».

6. Среди населения, ведущего генеалогию из Ботлихского, Лакского и Казбековского районов Дагестана, распространена мутация, проявляющаяся в гомозиготе пограничным ВБЭ. Перед вступлением в брак уроженцам этих районов следует рекомендовать консультацию генетика.

## ПЕРСПЕКТИВЫ ДАЛЬНЕЙШЕЙ РАЗРАБОТКИ ТЕМЫ

Дальнейшее молекулярно-генетическое исследование одной из крупных популяций больных ВБЭ с верифицированным типом и субтипом позволит установить ранее не описанные генетические мутации и пополнить международную базу данных – Менделеевское наследие у человека (Online Mendelian Inheritance in Man – OMIM). Целесообразно дистанционный формат динамического наблюдения и алгоритм оказания медицинской помощи адаптировать к пациентам с хроническими дерматозами.

## СПИСОК РАБОТ, ОПУБЛИКОВАННЫХ ПО ТЕМЕ ДИССЕРТАЦИИ

### Перечень РУДН/ВАК

1. **Гаджимурадова, К. М.** Врождённый буллёзный эпидермолиз. Клинические особенности и собственные наблюдения / **К. М. Гаджимурадова**, М. Н. Гаджимурадов, М. Г. Алиева, Г. Д. Мамашева // Клиническая дерматология и венерология – 2020. – Том 19. - №5. – С. 647–654.
2. **Гаджимурадова, К. М.** Организация диспансерного наблюдения и обеспечение изделиями медицинского назначения больных ВБЭ в городах Дагестана / **К. М. Гаджимурадова**, М. Н.

- Гаджимурадов, С. Н. Алиева // Клиническая дерматология и венерология – 2021. – Том 20. - №1. – С. 7–18.
3. **Гаджимурадова, К. М.** Телемедицинские технологии в диагностике и диспансерном наблюдении пациентов с врождённым буллёзным эпидермолизом / **К. М. Гаджимурадова**, М. А. Иванова, М. Н. Гаджимурадов, С. Н. Алиева // Современные проблемы здравоохранения и медицинской статистики – 2021. - №2. – С. 214–234.
  4. Жукова, О. В. Особенности региональной популяции врожденного буллезного эпидермолиза и подходы к организации профилактики / О. В. Жукова, **К. М. Гаджимурадова**, М. Н. Гаджимурадов, С. Н. Алиева // Клиническая дерматология и венерология – 2022. – Том 21. - №1. - С. 51–57.
  5. **Гаджимурадова, К. М.** Клинические и эпидемиологические особенности врожденного буллезного эпидермолиза в Республике Дагестан / **К. М. Гаджимурадова**, М. А. Иванова, М. Н. Гаджимурадов, С. Н. Алиева // Лечащий Врач – 2022. – Том 25. - №2. – С. 54–63.
  6. **Гаджимурадова, К. М.** Киндлер-синдром – редкая форма врожденного буллезного эпидермолиза / **К. М. Гаджимурадова**, О. В. Жукова, М. Н. Гаджимурадов, С. Н. Алиева // РМЖ – 2022. - №3. – С. 59–63.

#### Публикации в иных изданиях

1. **Гаджимурадова, К. М.** Клинико-эпидемиологические особенности врождённого буллёзного эпидермолиза в Республике Дагестан / **К. М. Гаджимурадова**, М. Н. Гаджимурадов, М. Г. Алиева, Г. Д. Мамашева // Сборник тезисов 14 международного форума дерматовенерологов и косметологов / НАДК. - Москва: издательство ООО «КСТ Интерфорум», 2021. – С. 19–20.
2. **Гаджимурадова, К. М.** Клинико-генетические особенности и распространенность врожденного буллезного эпидермолиза в Республике Дагестан / **К. М. Гаджимурадова**, М. А. Иванова, М. Н. Гаджимурадов, М. Г. Алиева // Тезисы XXXVIII научно-практической конференции Рахмановские чтения. Дерматология в России. – 2021. - Том 1 (S1). – С. 3.
3. **Гаджимурадова, К. М.** Телемедицинские технологии в верификации и динамическом наблюдении больных врождённым буллёзным эпидермолизом / **К. М. Гаджимурадова**, М. А. Иванова, М. Н. Гаджимурадов, М. Г. Алиева // Материалы VI конференции с международным участием «Актуальные проблемы педиатрии и детской хирургии». Союз педиатров России. - Махачкала: издательство ИПЦ ДГМУ, 2021. – С. 229–232.
4. **Гаджимурадова, К. М.** Гибридные (асинхронные и синхронные) цифровые системы в оказании медицинской помощи больным врожденным буллезным эпидермолизом / **К. М. Гаджимурадова**, М. А. Иванова, М. Н. Гаджимурадов, М. Г. Алиева // Materiallari

mavzusidagi respublika ilmiy – amaliy anjuman «Profilaktik tibbiyotda yuqori innovatsion texnologiyalarni qo‘llash». Andijan city, Uzbekistan, - 2021. – С. 91–92

5. **Гаджимурадова, К. М.** Теледерматология в верификации клинического диагноза и диспансерного наблюдения больных врождённым буллёзным эпидермолизом / **К. М. Гаджимурадова**, М. А. Иванова, М. Н. Гаджимурадов, М. Г. Алиева // Смоленский медицинский альманах. - Смоленск. – 2021. - №2. – С. 92–96.
6. **Гаджимурадова, К. М.** Организация медицинской помощи пациентам с врожденным буллезным эпидермолизом / **К. М. Гаджимурадова**, М. А. Иванова, М. Н. Гаджимурадов, М. Г. Алиева // Научно-практический журнал Дерматовенерология и эстетическая медицина. – Ташкент, Узбекистан. – 2021. – Том 51. - №3. – С. 27.
7. Купеева, И. А. Региональные особенности буллёзного эпидермолиза и подходы к его профилактике / И. А. Купеева, М. А. Иванова, **К. М. Гаджимурадова**, М. Н. Гаджимурадов, М. Г. Алиева // Тезисы доклада 11 межрегионального форума дерматовенерологов и косметологов. НАДК. – Москва: издательство ООО «МЕДЭКСПОСЕРВИС», 2021. – С. 58.
8. Жукова, О. В. Организация дерматологической помощи больным буллезным эпидермолизом в дистанционном формате / О. В. Жукова, **К. М. Гаджимурадова**, М. Н. Гаджимурадов, М. Г. Алиева, М. М. Гаджимурадова // Сборник тезисов и статей научно-практической и учебно-методической конференции с международным участием, посвящённой 70-летию профессора кафедры хирургических болезней и реанимации Абдурахманова Мамура Мустафаевича «Современная медицина и информационные технологии в процессе обучения в период пандемии COVID-19». Бухарский государственный медицинский институт имени АБУ АЛИ ибн СИНО. - Бухара: издательство ООО «Садриддин Салим Бухорий», 2022. – С. 40–41.
9. Жукова, О. В. Особенности течения и профилактики врожденного буллезного эпидермолиза в Дагестане / О. В. Жукова, **К. М. Гаджимурадова**, М. Н. Гаджимурадов, М. Г. Алиева // Сборник тезисов 15 международного форума дерматовенерологов и косметологов / НАДК. - Москва: издательство ООО «КСТ Интерфорум», 2022. – С. 8.
10. **Гаджимурадова, К. М.** Буллёзный эпидермолиз в Дагестане – клинические типы и профилактика / О. В. Жукова, **К. М. Гаджимурадова** М. Н. Гаджимурадов, М. Г. Алиева, Г. Д. Мамашева // Materiallari mavzusidagi respublika ilmiy-amaliy anjumani / АГМИ МЗ РУ. – Андижан: типография АГМИ МЗ РУ, 2022. - С. 1297.

## СПИСОК СОКРАЩЕНИЙ И УСЛОВНЫХ ОБОЗНАЧЕНИЙ

ВБЭ - врожденный буллезный эпидермолиз

ГБУ РД «РКВД» - Государственное бюджетное учреждение Республики Дагестан  
«Республиканский кожно-венерологический диспансер»

ДВБЭ – дистрофический врожденный буллезный эпидермолиз

ЖКТ – желудочно-кишечный тракт

ИАК – иммунофлюоресцентное антигенное картирование

ИМН – изделия медицинского назначения

ПВБЭ – простой врождённый буллёзный эпидермолиз

ПрВБЭ – пограничный врождённый буллёзный эпидермолиз

ФГБОУ ВО «ДГМУ» – Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение  
высшего образования «Дагестанский государственный медицинский университет»

VEBS (The Birmingham Epidermolysis Bullosa Severity score) – Бирмингемский индекс тяжести  
буллезного эпидермолиза

COVID-19 – коронавирусная инфекция 2019 года

OMIM – Online Mendelian Inheritance in Man

## **АННОТАЦИЯ**

**Гаджимурадова Камилла Маратовна**

### **«Клинико-эпидемиологические особенности врождённого буллёзного эпидермолиза и оказание медицинской помощи пациентам»**

В Республике Дагестан интенсивный показатель врождённого буллёзного эпидермолиза (ВБЭ) самый высокий в России. Однако в регионе им не организована медицинскую помощь. Цель исследования - разработать алгоритмы диагностики и оказания медицинской помощи больным ВБЭ с учётом клинико-эпидемиологических особенностей в регионе Дагестана. В процессе работы клинически обследована вся популяция больных ВБЭ Республики Дагестан, разработаны подходы к лечению и профилактике, внедрены телемедицинские технологии диспансерного наблюдения. По результатам исследования издан приказ о создании комиссии из ведущих смежных специалистов и внедрён алгоритм их взаимодействия с первичным звеном в очном и дистанционном формате. Налажена «Школа обучения матерей» правилам безопасного и дермощадящего образа жизни пациентов ВБЭ. Рекомендации диспансерного ведения больных ВБЭ, разработанные на основании полученных результатов исследования приказом Министра здравоохранения РД №1155-Л МЗ РД от 03.09.2021 года «Об оказании медицинской помощи больным врождённым буллёзным эпидермолизом» являются руководством для главных врачей подведомственных медицинских организаций при предоставлении медицинской помощи больным ВБЭ.

Ключевые слова: врождённый буллёзный эпидермолиз, патогномичные признаки, профилактика, телемедицина.

## **ANNOTATION**

**Gadzhimuradova Kamilla Maratovna**

### **Clinical and epidemiological features of congenital epidermolysis bullosa and providing medical care to patients**

The intensive rates of congenital Epidermolysis bullosa (CEB) in the republic of Dagestan are the highest in Russia. Albeit the patients with this diagnosis are not provided with an adequate medical care. The aim of the research is to work out algorithms for diagnosing and providing medical care to the CEB patients in view of the clinical and epidemiological features in the republic of Dagestan. In the process of study the whole population of CEB patients in Dagestan is examined, corresponding treatment and the disease prevention approaches are worked out, new telemedicine technologies of regular medical check-ups are introduced. The research resulted with the order on establishing the commission of leading related professionals. Moreover, an algorithm of their interaction with the primary care is implemented both onsite and remotely. The school of Mothers' Literacy conducting training on the rules of safe and dermis-friendly lifestyle is established and adjusted. The recommendations for follow-up dispensary observation of the CEB patients worked out as a result of the research provide the guidelines for chief physicians in the subordinate healthcare centers while treating CBE patients, according to the order No 1155-L «Concerning providing medical care to the patients with congenital Epidermolysis bullosa» issued by the Minister of Health of the Republic of Dagestan on September, 3th 2021.

Keywords: congenital Epidermolysis bullosa, pathognomonic signs, prevention, telemedicine.