

Клинические рекомендации

Врожденный буллезный эпидермолиз

Кодирование по **Q81**
Международной статистической
классификации болезней и
проблем, связанных со
здоровьем:

Возрастная группа: Взрослые/дети

Год утверждения: **2026**

Разработчики клинических рекомендаций:

- **Общероссийская общественная организация
«Российское общество дерматовенерологов и косметологов»**
- **Общероссийская общественная организация «Союз педиатров России»**
- **Общероссийская общественная организация
«Национальный альянс дерматовенерологов и косметологов»**

Одобрено на заседании научно-практического совета Министерства
здравоохранения Российской Федерации (протокол № 57) от 12.03.2026

Оглавление

Оглавление	2
Список сокращений.....	4
1. Краткая информация по заболеванию или состоянию (группе заболеваний или состояний)	6
1.1 Определение заболевания или состояния (группы заболеваний или состояний)	6
1.2 Этиология и патогенез заболевания или состояния (группы заболеваний или состояний)	6
1.3 Эпидемиология заболевания или состояния (группы заболеваний или состояний)	6
1.4 Особенности кодирования заболевания или состояния (группы заболеваний или состояний) по Международной статистической классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем	7
1.5 Классификация заболевания или состояния (группы заболеваний или состояний)	7
1.6 Клиническая картина заболевания или состояния (группы заболеваний или состояний)	10
2. Диагностика заболевания или состояния (группы заболеваний или состояний), медицинские показания и противопоказания к применению методов диагностики.....	18
2.1 Жалобы и анамнез	19
2.2 Физикальное обследование.....	19
2.3 Лабораторные диагностические исследования	19
2.4 Инструментальные диагностические исследования	22
2.5 Иные диагностические исследования.....	22
3. Лечение, включая медикаментозную и немедикаментозную терапии, диетотерапию, обезболивание, медицинские показания и противопоказания к применению методов лечения	32
3.1 Консервативное лечение.....	32
3.2 Хирургическое лечение	40
3.3 Иное лечение.....	42
4. Медицинская реабилитация и санаторно-курортное лечение, медицинские показания и противопоказания к применению методов медицинской реабилитации, в том числе основанных на использовании природных лечебных факторов.....	50

5. Профилактика и диспансерное наблюдение, медицинские показания и противопоказания к применению методов профилактики.....	51
6. Организация оказания медицинской помощи	52
7. Дополнительная информация (в том числе факторы, влияющие на исход заболевания или состояния)	54
Критерии оценки качества медицинской помощи	55
Список литературы.....	57
Приложение А1. Состав рабочей группы по разработке и пересмотру клинических рекомендаций.....	67
Приложение А2. Методология разработки клинических рекомендаций	70
Приложение А3. Справочные материалы, включая соответствие показаний к применению и противопоказаний, способов применения и доз лекарственных препаратов, инструкции по применению лекарственного препарата.....	73
Приложение Б. Алгоритмы действий врача	74
Приложение В. Информация для пациента	76
Приложение Г. Шкалы оценки, вопросники и другие оценочные инструменты состояния пациента, приведенные в клинических рекомендациях	77

Список сокращений

МКБ – Международная классификация болезней

ВБЭ – врожденный буллезный эпидермолиз

ПБЭ – простой буллезный эпидермолиз

ДБЭ – дистрофический буллезный эпидермолиз

ПогрБЭ – пограничный буллезный эпидермолиз

ДДБЭ – доминантный дистрофический буллезный эпидермолиз

РДБЭ – рецессивный дистрофический буллезный эпидермолиз

нРИФ – непрямая реакция иммунофлюоресценции

Термины и определения

Врожденный буллезный эпидермолиз – фенотипически и генетически гетерогенная группа генодерматозов, основным клиническим проявлением которых являются пузыри, возникающие после незначительного механического воздействия на коже и слизистых оболочках вследствие генетически обусловленных дефектов структурных белков кожи, обеспечивающих интраэпидермальные или дермоэпидермальные связи.

Lamina densa – ультраструктурный компонент базальной мембраны, продуцируемый базальными кератиноцитами, преимущественно состоящий из коллагена IV типа коллагена VII типов.

Lamina lucida – ультраструктурный компонент базальной мембраны, располагающийся между lamina densa и надлежащими базальными кератиноцитами.

Десмоплакин – белок полудесмосом, обеспечивающий связь между десмосомальной бляшкой и кератиновыми филаментами.

Интегрин $\alpha\beta 4$ – структурный белок, участвующий в образовании полудесмосом

Кератин 5 и 14 – белки из группы кератинов II типа, формирующие промежуточные филаменты.

Киндлин – структурный белок, экспрессирующийся в зоне фокальной адгезии, в цитоплазме и ядре кератиноцитов и участвующий в процессах миграции, пролиферации и адгезии кератиноцитов.

Коллаген VII типа – структурный белок кожи, являющийся основным компонентом якорных фибрилл и принимающий участие в адгезии кератиноцитов к базальной мембране.

Коллаген XVII типа (BP180, BPAG2 или антиген буллезного пемфигоида 2) – структурный белок с молекулярной массой 180 кДа, который относится к подсемейству нефибриллярных трансмембранных коллагенов, является компонентом полудесмосом и участвует в адгезии кератиноцитов к подлежащей базальной мембране в многослойном, псевдомногослойном и переходном эпителии.

Ламинин 332 – структурный белок, соединяющий между собой базальные кератиноциты эпидермиса и дерму посредством специфического взаимодействия с интегрином $\alpha\beta 4$ в области полудесмосом и коллагеном VII типа со стороны дермы.

Плакофилин-1 – белок, участвующий в обеспечении стабильности десмосомальной пластинки.

Плектин – структурный белок полудесмосом, связывающий промежуточные филаменты.

1. Краткая информация по заболеванию или состоянию (группе заболеваний или состояний)

1.1 Определение заболевания или состояния (группы заболеваний или состояний)

Врожденный буллезный эпидермолиз – фенотипически и генетически гетерогенная группа генодерматозов, основным клиническим проявлением которых являются пузыри, возникающие после незначительного механического воздействия на коже и слизистых оболочках вследствие генетически обусловленных дефектов структурных белков кожи, обеспечивающих интраэпидермальные или дермоэпидермальные связи.

1.2 Этиология и патогенез заболевания или состояния (группы заболеваний или состояний)

Развитие врожденного буллезного эпидермолиза (ВБЭ) обусловлено мутациями генов, кодирующих структурные белки кожи, которые обеспечивают связь между эпидермисом и дермой. К настоящему времени в 20 генах структурных белков кожи выявлено более 1000 мутаций, способных приводить к развитию различных клинических типов врожденного буллезного эпидермолиза [1, 2].

С мутациями связаны нарушения синтеза белков: отсутствие белка, синтез функционально неполноценного белка, синтез белка с нарушениями структуры, облегчающими доступ к белку протеаз, что приводит к его быстрому разрушению.

Белками, с которыми связано развитие заболевания, являются кератины 5 и 14, десмоплакин, плакофилин-1, плектин, интегрин $\alpha\beta 4$, ламинин 332, коллагены VII и XVII типов, киндлин. Эти белки имеют различную локализацию в коже: в кератиноцитах локализуются кератины 5 и 14, внутри светлой пластинки (lamina lucida) базальной мембраны – интегрин $\alpha\beta 4$, ламинин 332, коллаген XVII типа, под плотной пластинкой (lamina densa) базальной мембраны – коллаген VII типа, на разных уровнях эпидермиса – киндлин.

1.3 Эпидемиология заболевания или состояния (группы заболеваний или состояний)

Согласно оценкам распространенность врожденного буллезного эпидермолиза на территории 60 из 85 субъектов Российской Федерации в 2016 году составила 3,9 на миллион населения, заболеваемость в 2016 г. составила 0,33 на миллион населения [3].

В большинстве стран мира отмечается преобладание в структуре заболевания простого врожденного буллезного эпидермолиза, в ряде стран – дистрофического

буллезного эпидермолиза; реже диагностируется пограничный тип заболевания [4]. В Российской Федерации в 2016 году отмечено преобладание больных простым и дистрофическим врожденным буллезным эпидермолизом (48% и 24% соответственно) [3]. Гендерные различия для врожденного буллезного эпидермолиза нехарактерны. Среди зарегистрированных больных преобладают несовершеннолетние, что обусловлено смертностью больных ВБЭ с тяжелым течением до достижения совершеннолетия и отсутствием обращаемости за медицинской помощью совершеннолетних больных с легким течением заболевания.

1.4 Особенности кодирования заболевания или состояния (группы заболеваний или состояний) по Международной статистической классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем

Q81 – Буллезный эпидермолиз.

Q81.0 – Эпидермолиз буллезный простой

Q81.1 – Эпидермолиз буллезный летальный.

Синдром Херлица

Q81.2 – Эпидермолиз буллезный дистрофический

Q81.8 – Другой буллезный эпидермолиз

Q81.9 – Буллезный эпидермолиз неуточненный

1.5 Классификация заболевания или состояния (группы заболеваний или состояний)

В 2020 г. была пересмотрена классификация врожденного буллезного эпидермолиза, предложенная в 2008 г. и пересматривавшаяся в 2014 г. [5, 6]. Согласно пересмотру классификации 2020 г., выделяют 4 основных типа заболевания: простой буллезный эпидермолиз (ПБЭ), пограничный буллезный эпидермолиз (ПогрБЭ), дистрофический буллезный эпидермолиз (ДБЭ) и синдром Киндлер (Таблица 1).

Таблица 1. Классификация врожденного буллезного эпидермолиза (Пересмотр 2020 г.) [5]

Уровень расщепления кожи	Тип ВБЭ	Наследование	Мутантный ген (гены)	Измененный белок (белки)
Внутри-эпидермальный	Простой ВБЭ	Аутосомно-доминантное	<i>KRT5</i> , <i>KRT14</i>	Кератин 5, кератин 14
			<i>PLEC</i>	Плектин
	Аутосомно-рецессивное	Аутосомно-рецессивное	<i>KLHL24</i>	Kelch-like member 24
			<i>KRT5</i> , <i>KRT14</i>	Кератин 5, кератин 14
			<i>DST</i>	Антиген буллезного

				пемфигоида 230 (BP230) (синонимы: BPAG1e, дистонин)
			<i>EXPH5</i> (синоним: <i>SLAC2B</i>)	Экзофилин-5 (синоним: Slac2-b)
			<i>PLEC</i>	Плектин
			<i>CD151</i> (синоним: <i>TSPAN24</i>)	Антиген CD151 (синоним: тетраспанин 24)
Пограничный	Пограничный ВБЭ	Аутосомно-рецессивный	<i>LAMA3</i> <i>LAMB3</i> <i>LAMC2</i>	Ламинин-332
			<i>COL17A</i>	Коллаген XVII типа
			<i>ITGA6</i> <i>ITGB4</i>	$\alpha\beta$ 4-интегрин
			<i>ITGA3</i>	α -субъединица интегрина
Дермальный	Дистрофический ВБЭ	Аутосомно-доминантный	<i>COL7A</i>	Коллаген VII типа
		Аутосомно-рецессивный	<i>COL7A</i>	Коллаген VII типа
Смешанный	Синдром Киндлер	Аутосомно-рецессивный	<i>FERMT1</i> (синоним: <i>KIND1</i>)	Гомолог 1 семейства фермитина (синоним: киндли-1)

Простой буллезный эпидермолиз (ПБЭ), пограничный буллезный эпидермолиз (ПогрБЭ) и дистрофический буллезный эпидермолиз (ДБЭ) разделяют на клинические субтипы (Таблицы 2–4).

Таблица 2. Клинические субтипы простого ВБЭ [5]

Клинический субтип простого ВБЭ	Измененный белок (белки)
Аутосомно-доминантный простой ВБЭ	
Простой ВБЭ локализованный	Кератин 5, кератин 14
Простой ВБЭ средней тяжести	Кератин 5, кератин 14
Тяжелый простой ВБЭ	Кератин 5, кератин 14
Простой ВБЭ с пятнистой пигментацией	Кератин 5
Простой ВБЭ, мигрирующая кольцевидная эритема	Кератин 5
Простой ВБЭ средней тяжести	Плектин
Простой ВБЭ средней тяжести с кардиомиопатией	Kelch-like member 24
Аутосомно-рецессивный простой ВБЭ	
Простой ВБЭ, средней тяжести или тяжелый	Кератин 5, кератин 14
Простой ВБЭ средней тяжести	Плектин
Простой ВБЭ локализованный или средней тяжести с дефицитом BP230	Антиген буллезного пемфигоида 230 (BP230), (синоним: BPAG1e)
Простой ВБЭ локализованный или средней тяжести с дефицитом экзофилина-5	Экзофилин-5 (синоним: Slac2-b)

Простой ВБЭ средней тяжести с мышечной дистрофией	Плектин
Тяжелый простой ВБЭ с атрезией привратника	Плектин
Локализованный простой ВБЭ с нефропатией	CD151 (антиген CD151), синоним: тетраспанин 24

Таблица 3. Клинические субтипы пограничного ВБЭ [5]

Клинический субтип пограничного ВБЭ	Измененный белок (белки)
Тяжелый пограничный ВБЭ	Ламинин-332
Пограничный ВБЭ средней тяжести	Ламинин-332
Пограничный ВБЭ средней тяжести	Коллаген XVII типа
Пограничный ВБЭ с атрезией привратника	$\alpha\beta4$ -интегрин
Локализованный пограничный ВБЭ	Ламинин-332, Коллаген XVII типа, $\alpha\beta4$ -интегрин, $\alpha3$ -субъединица интегрина
Инверсный пограничный ВБЭ	Ламинин-332
Пограничный ВБЭ с поздним началом	Коллаген XVII типа
Пограничный ВБЭ – ЛОС-синдром	$\alpha3A$ -цепь ламинина
Пограничный ВБЭ с интерстициальным заболеванием легких и нефротическим синдромом	$\alpha3$ -субъединица интегрина

Таблица 4. Клинические субтипы дистрофического ВБЭ [5]

Клинический субтип дистрофического ВБЭ	Измененный белок (белки)
Аутосомно-доминантный дистрофический ВБЭ	
Доминантный дистрофический ВБЭ средней тяжести	Коллаген VII типа
Локализованный доминантный дистрофический ВБЭ	
Пруригинозный доминантный дистрофический ВБЭ	
Доминантный дистрофический ВБЭ, спонтанно разрешающийся	
Аутосомно-рецессивный дистрофический ВБЭ	
Тяжелый рецессивный дистрофический ВБЭ	Коллаген VII типа
Рецессивный дистрофический ВБЭ средней тяжести	
Инверсный рецессивный дистрофический ВБЭ	
Локализованный рецессивный дистрофический ВБЭ	
Пруригинозный рецессивный дистрофический ВБЭ	
Рецессивный дистрофический ВБЭ, спонтанно разрешающийся	
Доминантный и рецессивный (сложная гетерозиготность)	
Тяжелый дистрофический ВБЭ	Коллаген VII типа

Примечание: полужирным выделены наиболее часто встречающиеся субтипы

Внутри основных субтипов выделено около 30 клинических форм заболевания. В классификации врожденного буллезного эпидермолиза также учитываются уровни кожного покрова, в которых образуются пузыри.

1.6 Клиническая картина заболевания или состояния (группы заболеваний или состояний)

Основным клиническим признаком любого типа врожденного буллезного эпидермолиза является появление пузырей при незначительной механической травме. Для всех клинических форм простого буллезного эпидермолиза характерны полусферовидные, напряженные, целиком заполненные жидкостью пузыри, возникающие чаще в местах трения и травмирования. При пограничном и дистрофическом буллезном эпидермолизе пузыри вялые, со складчатой, свисающей под весом жидкости крышкой, легко вскрывающиеся, образующиеся не только в местах травмирования, но и в местах растяжения кожи (подмышечные и паховые складки, шея). Множественные, с большой площадью поражения пузыри и эрозии могут наблюдаться при любых субтипах заболевания, единичные – преимущественно при субтипах простого буллезного эпидермолиза. Образование милиумов на коже присуще любому типу заболевания, пигментные невусы характерны для рецессивного дистрофического субтипа. При всех пограничных и дистрофических субтипах болезни наблюдается длительное заживление эрозий. Учитывая травматическое происхождение эрозивных дефектов кожи у пациентов с врожденным буллезным эпидермолизом, эти дефекты могут рассматриваться как ссадины, которые могут трансформироваться в трудно заживающие инфицированные раны, морфологически представляющие собой язвенные поражения кожи. Наиболее характерно это для пограничного и дистрофического субтипов болезни. Часто поверхность длительно существующих эрозивно-язвенных дефектов кожи из-за присоединения инфекции покрыта гноем. В тяжелых случаях наблюдаются распространенные инфицированные поражения кожи. Возможно развитие избыточных грануляций в пределах дна язв, что более характерно для пограничного врожденного буллезного эпидермолиза. Возможно поражение придатков кожи – волос и ногтей.

Для врожденного буллезного эпидермолиза характерно развитие внекожных осложнений, частота возникновения, характер и выраженность которых, определяется субтипом заболевания. Могут поражаться полость рта и зубы, орган зрения, сердце, дыхательная система, желудочно-кишечный тракт, мочеполовая система, опорно-двигательный аппарат.

Часто у пациентов с врожденным буллезным эпидермолизом развивается нутритивная недостаточность связанная с повышенной энергетической потребностью, поражением органов желудочно-кишечного тракта и развитием синдрома мальабсорбции, сопровождающихся белково-энергетической недостаточностью, гиповитаминозами А, В, С, D, Е, дефицитом микро- и макроэлементов, анемией, задержкой роста и развития, включая задержку полового созревания. Наиболее частыми проявлениями болезни при поражении желудочно-кишечного тракта являются стриктуры и стенозы пищевода, трещины прямой кишки, запоры, сопровождающиеся каловым завалом и перфорацией кишечника. Возможны инфекционные осложнения, приводящие к сепсису, а также развитию злокачественных новообразований [7, 8]. Тяжелые инфекционные осложнения (пневмония и сепсис) являются одной из частых причин смерти пациентов с пограничным врожденным буллезным эпидермолизом в младенческом и раннем детском возрасте. Агрессивный плоскоклеточный рак кожи, развивающийся в возрасте 15–30 лет представляет собой основную причину смерти пациентов с рецессивным дистрофическим врожденным буллезным эпидермолизом.

Пациенты, страдающие любым субтипом врожденного буллезного эпидермолиза, предъявляют жалобы на образование пузырей и/или эрозий на коже и слизистых оболочках, которые могут сопровождаться болезненностью и зудом.

Показано, что зуд при врожденном буллезном эпидермолизе может иметь аллергическое происхождение, представляя собой аллергическую реакцию, обычно на пищевые продукты [9].

Простой буллезный эпидермолиз тяжелый генерализованный (Кебнера)

Заболевание начинается с рождения или первых месяцев жизни. Для данного субтипа характерно образование множественных генерализованных пузырей. Первые пузыри возникают, как правило, на стопах, реже – на других отделах конечностей, шее, спине, ягодицах. Наиболее выраженные клинические проявления заболевания регистрируются в возрастном периоде до 1 года, в дальнейшем кожный процесс стабилизируется, его ухудшение наблюдается летом, значительное улучшение – в зимнее время года. В раннем детском возрасте появляются гиперкератотические участки на подошвах и гипергидроз ладоней и подошв, сохраняющиеся и во взрослом возрасте. В период полового созревания и климакса наблюдается улучшение кожного процесса.

Простой буллезный эпидермолиз локализованный (Вебера-Коккейна)

Первое появление пузырей наблюдается, как правило, на стопах и ассоциировано с началом ходьбы, но может возникать и раньше. В дальнейшем пузыри появляются на

кистях, их образование всегда ассоциировано с травмированием. Эпителизация пузырей происходит с образованием милиумов.

Прогрессирование заболевания наблюдается до 4–5-летнего возраста, в дальнейшем регистрируется постепенное улучшение кожного процесса. Гиперкератоз подошв развивается до 10-летнего возраста, во время полового созревания появляется или усиливается гипергидроз и утолщение ногтей на стопах.

Простой герпетиформный буллезный эпидермолиз (Доулинг-Меара)

Множественные генерализованные пузыри на коже и слизистой оболочке полости рта появляются с рождения или в течение первой недели жизни и не имеют отчетливой связи с травмированием. Склонность к группировке (герпетиформность) и вторичная пигментация наблюдаются с 3–6 месячного возраста пациента. Прогрессирование заболевания наблюдается в возрастной период до 1 года, затем характерна стабилизация процесса и постепенное улучшение вплоть до полного прекращения появления пузырей или редкого их появления в связи с механической травмой. Гиперкератоз на подошвах и изменения ногтей развиваются с первых лет жизни. С 2-х летнего возраста больного становится отчетливой сезонность обострений – ухудшение летом и улучшение зимой, у некоторых больных регистрируется разрешение высыпаний во время лихорадки.

Также у пациентов наблюдаются некожные проявления заболевания: запоры, анальные трещины, затруднение дыхания, бледность, слабость, головокружение, пищеводный рефлюкс, анемия. У взрослых может возникнуть базальноклеточный рак кожи.

Генерализованный тяжелый пограничный буллезный эпидермолиз (летальный Херлица)

Заболевание характеризуется появлением и распространением с рождения или с первых дней жизни вялых, множественных, быстро вскрывающихся пузырей и/или эрозий на коже и слизистых оболочках, образованием грануляций на дистальных фалангах пальцев стоп и кистей с полной утратой ногтевых платин, в периоральной и параумбиликальной областях, в области затылка и крестца. Нередко при рождении наблюдается аплазия кожи, поражение голосовой щели и подскладочного пространства, сопровождающаяся осиплостью голоса, преждевременная дентация, деформации ногтей или анонихия.

К внекожным проявлениям заболевания относятся: отставание в росте и развитии, нарушение дыхания, анемия, режес – гастроэнтерит, пневмония, сепсис. Наиболее тяжело протекают ларинго-трахеальные поражения. Летальный исход в раннем детском возрасте связан с развитием сепсиса, дыхательной и полиорганной недостаточностью.

Генерализованный среднетяжелый пограничный буллезный эпидермолиз (не Херлица)

Первые пузыри появляются с рождения или с первых дней жизни, преимущественно на кистях и стопах, а также слизистых оболочках, распространяясь на другие участки тела. Пузыри вялые, множественные, быстро вскрывающиеся с формированием эрозий. После смены молочных зубов на постоянные обнаруживают гипоплазию зубной эмали и «наперстковидные» углубления в ней.

В дальнейшем состояние кожи и слизистых оболочек улучшается, кожные эрозии эпителизируются с образованием поверхностной атрофии. Иногда остаются пораженными только кисти и стопы. Возможно развитие ониходистрофий и утраты ногтей, а также алопеции. Заболевание может сопровождаться белково-энергетической недостаточностью, усугубляющейся поражением желудочно-кишечного тракта в виде эрозий в полости рта и запоров. Описаны случаи локализованного поражения кистей и стоп с дистрофией ногтей и гипоплазией зубной эмали без серьезных нарушений состояния здоровья. Отличительным признаком заболевания от нетяжелых рецессивных подтипов дистрофического буллезного эпидермолиза является гипоплазия зубной эмали и углубления в ней.

Пограничный буллезный эпидермолиз с поздней манифестацией

Пузыри и эрозии появляются не с рождения, а в детском или молодом возрасте.

Помимо типичных пузырей и эрозий, располагающихся преимущественно на кистях и стопах, реже – на локтях, коленях и в полости рта, отмечается ониходистрофия или отсутствие ногтей, наблюдается гипергидроз, несовершенный амелогенез (неправильное или несовершенное развитие зубной эмали), потеря дерматоглифики и медленно прогрессирующая атрофия кожи.

Заживление эрозий происходит с рубцовой атрофией, которая при локализации на слизистой оболочке полости рта приводит к микростомии и анкилоглоссии. Также нередко наблюдаются эрозии и помутнение роговицы, сращение век. Со временем развивается диффузная алопеция, у взрослых лиц – плоскоклеточный рак кожи.

К некожным проявлениям заболевания относятся: отставание в росте и развитии, нарушение дыхания, анемия, реже – гастроэнтерит, пневмония, сепсис. Наиболее тяжело протекает ларинго-трахеальное поражение. Летальный исход в первые месяцы и годы жизни связан с дыхательной недостаточностью, пневмонией, сепсисом, дистрофией. Больные, пережившие первые годы жизни, в дальнейшем страдают от дисфагии, сужения пищевода, аномалий мочеполовой системы, стриктур уретры, стеноза гортани, затруднения дыхания, анемии.

Доминантный дистрофический врожденный буллезный эпидермолиз

Лишь у небольшого числа пациентов пузыри на коже и слизистой оболочке полости рта появляются с рождения, у большинства – с первого месяца жизни. Пузыри как правило, располагаются в местах давления и трения, но могут появляться и спонтанно на любых участках кожи, чаще – в акральных зонах. Со второго года спонтанного возникновения пузырей не происходит, а к 4–5-летнему возрасту жизни больного пузыри появляются только после заметной травмы. На заживших участках кожи образуются милиумы и пигментные невусы. Появление высыпаний на слизистой оболочке полости рта становится редким или полностью прекращается к 9–10 году жизни. Состояние кожи стабилизируется в период полового созревания и остается неизменным в последующие годы. В единичных случаях появление пузырей прекращается к 12–13 годам. Беловатые участки шагреновой кожи в виде папул и бляшек на спине вдоль позвоночника, на шее, груди и пояснице у некоторых пациентов заметны после 10–16 лет. С возрастом поражение ногтей прогрессирует.

Ногтевые пластинки, утраченные в течение первых лет жизни из-за возникновения под ними пузырей, не восстанавливаются, хотя контуры ногтевого ложа не сглаживаются, остальные ногтевые пластинки становятся небольшими по размеру (микронихия), серовато-желтого цвета, утолщенными. У некоторых пациентов на спине вдоль позвоночника, на шее, груди и пояснице могут наблюдаться беловатые участки «шагреновой кожи» в виде папул и бляшек.

К некожным проявлениям заболевания относятся дисфагия, стриктуры пищевода, запоры, анальные трещины.

Рецессивный дистрофический тяжелый генерализованный буллезный эпидермолиз (Аллопо-Сименса)

Заболевание начинается с рождения (многие пациенты рождаются с отсутствием эпидермиса на руках и/или ногах), реже – с первых дней жизни. Поражение слизистых оболочек также наблюдается с первых дней жизни.

Характерно появление множественных вялых пузырей и эрозий, быстро увеличивающихся в размерах. Симптом Никольского – резко положительный. Заживление эрозий происходит медленно – от 3–4 дней (при мелких эрозиях) до нескольких месяцев, процесс эпителизации ухудшается с возрастом. После заживления отмечается рубцовая атрофия кожи, при этом образование рубцов в складках ограничивает движения. Псевдосиндактилии и контрактуры пальцев развиваются с первых месяцев и лет жизни, их прогрессирование препятствует росту и развитию кистей и стоп, затрудняют

самообслуживание, передвижение. В период полового созревания отмечается стабилизация кожных проявлений.

Дети отстают в психомоторном, физическом и половом развитии. В подростковом возрасте умственное развитие выравнивается, но сохраняется крайняя истощенность, низкие рост и вес больных, сниженная подвижность, после пубертатного возраста рост волос на теле отсутствует.

При наличии эрозий на слизистой оболочке глаз с возрастом частота эпизодов эрозирования уменьшается, заживление эрозий происходит с облачковидным помутнением роговицы и сращением век. Заживление эрозий во рту завершается рубцеванием с развитием микростомии, заращением вестибулярных складок, анкилоглоссии, сглаживанием сосочков языка, своеобразным дефектом речи; заживление эрозий в глотке и пищеводе – развитием дисфагии, стриктур и стеноза пищевода, пищеводного рефлюкса; заживление эрозий в прямой кишке – сужением анального отверстия с затруднением дефекации. У больных наблюдаются кариес и аномалии расположения зубов, частичная или полная их потеря. Часто поражается мочеполовая система с образованием стриктур уретры и влагалища, наблюдается почечная недостаточность. Страдает костно-мышечная система, наблюдаются миалгии, артралгии, остеопороз, сгибательные контрактуры пальцев приводят к деформациям кистей и стоп. Прогрессирующая гипохромная анемия и увеличение СОЭ наблюдается у всех больных.

В третьем – четвертом десятилетиях жизни наблюдается развитие быстро метастазирующего плоскоклеточного рака кожи в области хронических кожных язв и/или на рубцах.

Рецессивный дистрофический буллезный эпидермолиз инверсный

Пузыри на коже и слизистой оболочке появляются с первой недели жизни, с 2–6-летнего возраста высыпания локализуются на типичных для этого подтипа участках – преимущественно в складках, на проксимальных отделах конечностей, шее и туловище. Поражение кистей и стоп минимально, хотя часть ногтей утрачивается в детском возрасте. Характерно заживление эрозий в полости рта и пищеводе с рубцеванием, что обуславливает микростомию, анкилоглоссию, стриктуры пищевода. Те же процессы на других слизистых оболочках вызывают диарею или запоры, нарушение мочеиспускания, помутнение роговицы, сращение век, стриктуры влагалища.

Прогрессирование заболевания сопровождается появлением множественных вялых пузырей и эрозий, быстро увеличивающихся в размерах. Симптом Никольского – резко положительный. Заживление эрозий происходит медленно – от 3–4 дней (при мелких эрозиях) до нескольких месяцев, процесс эпителизации ухудшается с возрастом. После

заживления отмечается рубцовая атрофия кожи, при этом образование рубцов в физиологических складках может сопровождаться развитием контрактур, ограничивающих движения. Псевдосиндактилии и контрактуры пальцев развиваются с первых лет жизни, их прогрессирование препятствует росту и развитию кистей и стоп, затрудняет самообслуживание, передвижение.

Дети отстают в физическом и половом развитии в следствие наличия нутритивной недостаточности, хронического воспалительного процесса и повышенному энергетическому обмену.

Заболевание характеризуется частым развитием осложнений со стороны многих органов и систем: поражением глаз, слизистой оболочки полости рта с развитием микростомии и анкилоглоссии, зубочелюстной системы с нарушением роста зубов, верхних и нижних отделов желудочно-кишечного тракта с развитием стриктур и стенозов пищевода, запоров, трещин прямой кишки. Часто встречается поражение мочеполовой системы, которое характеризуется стриктурами уретры и вторичным повреждением почек, сопровождающееся почечной недостаточностью. Осложнения со стороны опорно-двигательного аппарата характеризуются развитием псевдосиндактилий и контрактур крупных суставов, что затрудняет самообслуживание пациентов. Частым осложнением данного типа заболевания является развитие тяжелой резистентной гипохромной анемии и вторичных гематологических осложнений.

В возрасте 15–25 лет наблюдается развитие быстро метастазирующего плоскоклеточного рака кожи в области хронических кожных язв и/или на рубцах.

У взрослых поражение кожи менее обширно, наблюдается преимущественно в складках и завершается рубцеванием, ограничивающим движения. С возрастом развивается диффузная алопеция вплоть до полного облысения. Поражение слизистых оболочек с возрастом прогрессирует: наблюдается постоянная дисфагия. В третьем-четвертом десятилетиях жизни наблюдается развитие быстро метастазирующего плоскоклеточного рака кожи в области хронических кожных язв и/или на рубцах.

Снижается слух, что связано с сужением слухового прохода. Отмечаются позднее половое развитие, отсутствие роста волос на теле после пубертатного возраста.

Дистрофический буллезный эпидермолиз пруригинозный

Заболевание начинается с рождения или с раннего детского возраста, в отдельных случаях с периода полового созревания.

Заболевание характеризуется умеренно выраженным образованием пузырей, преимущественно на конечностях, после заживления эрозий остается рубцовая атрофия кожи, милиумы. Преимущественно акральное расположение высыпаний у детей с

возрастом сменяется почти исключительным поражением голеней и редким появлением пузырей, поскольку расчесывание кожи сразу вызывает эрозии (положительный симптом Никольского). У взрослых на голенях образуются лихеноидные папулы и бляшки, узловатые пруриго-подобные высыпания, наблюдается ониходистрофия. Исключительно сильный зуд провоцирует появление пузырей, эксфолиаций, милиумов.

Синдром Киндлер

Типичные клинические проявления синдрома Киндлер развиваются с рождения и включают в себя образование пузырей на коже и слизистых оболочках, последующее рубцевание с формированием рубцовых деформаций, контрактур, псевдосиндактилий, микростомии и анкилоглоссии, прогрессирующую пойкилодермию, фоточувствительность, стенозирующие процессы желудочно-кишечного и урогенитального тракта в виде сужения пищевода, мочеточников и влагалища, патологию зубо-челюстной системы (нарушение прорезывания зубов, кариес, периодонтит, кровоточивость и структурная слабость десен и /или их опухание, постепенное расшатывание и безболезненное выпадение постоянных зубов вплоть до полной адентии). Нередко наблюдаются дистрофия ногтевых пластинок (истончение, изогнутость, дорсальный птериgium), эктропион нижних век, ладонно-подошвенная кератодермия, псевдоангиум (циркулярные фиброзные перетяжки пальцев вплоть до спонтанной ампутации), лейкокератоз губ, нарушение потоотделения (ангидроз или гипогидроз), скелетные аномалии. Во взрослом возрасте у пациентов с синдромом Киндлер повышается риск развития плоскоклеточного рака кожи и слизистых оболочек.

Другие субтипы врожденного буллезного эпидермолиза встречаются крайне редко.

Клинические проявления врожденного буллезного эпидермолиза могут различаться даже в случае одной мутации и быть похожими при различных мутациях различных генов.

При любом типе врожденного буллезного эпидермолиза возможно развитие анемии, нарушений белкового и электролитного обмена. Развитие этих нарушений более вероятно при распространенном поражении кожи и в случаях поражений полости рта и желудочно-кишечного тракта, которые способствуют формированию у пациентов нутритивной недостаточности со снижением уровня общего белка, альбумина, железа, ферритина, трансферрина в сыворотке крови и изменениям уровня мочевины и креатинина в сыворотке крови.

Имеющиеся при любом типе врожденного буллезного эпидермолиза нарушения целостности кожи и слизистых оболочек способствуют развитию инфекционных

осложнений с поражением кожи, слизистых оболочек полости рта, желудочно-кишечного тракта, мочеполовой системы, в тяжелых случаях – сепсиса.

2. Диагностика заболевания или состояния (группы заболеваний или состояний), медицинские показания и противопоказания к применению методов диагностики

Диагностика врожденного буллезного эпидермолиза основывается на сопоставлении данных анамнеза, клинической картины, результатов патолого-анатомических исследований биопсийного материала кожи.

Критерии установления диагноза/состояния:

- 1) анамнестические данные – начало заболевания с рождения или в первые месяцы или годы жизни, связь между травмированием кожи и появлением пузырных высыпаний, возможное наличие аналогичного заболевания у родственников (с учетом типа наследования – аутосомно-рецессивного или аутосомно-доминантного и различной пенетрантности генов, в связи с чем у двух родственников может быть различная степень тяжести болезни – от легкой до тяжелой).
- 2) физикальное обследование демонстрирует характер высыпаний, первичным морфологическим элементом которых является пузырь, особенности локализации высыпаний, поражения придатков кожи, зубов, внутренних органов при различных клинических формах врожденного буллезного эпидермолиза.
- 3) патолого-анатомическое исследование биопсийного (операционного) материала кожи проводится для дифференциальной диагностики врожденного буллезного эпидермолиза с другими пузырными заболеваниями кожи, а также для диагностики осложнений заболевания – плоскоклеточного рака кожи. Для диагностики субтипов заболевания необходимо проведение патолого-анатомического исследования биопсийного (операционного) материала кожи с применением иммунофлуоресцентных методов, при котором оценивается свечение антител к структурным белкам кожи в зоне базальной мембраны. Уменьшение интенсивности или отсутствие свечения антител к определенному белку свидетельствует о нарушении его продукции. Субтип заболевания может быть также определен в результате исследования биоптата кожи методом электронной трансмиссионной микроскопии.

- 4) Для определения мутантного гена необходимо использование молекулярно-генетических методов исследования

Учитывая, что клинические проявления врожденного буллезного эпидермолиза могут быть различны даже в случае одной мутации и быть похожими при мутациях различных генов, для установления субтипа заболевания необходимо проведение патолого-анатомического исследования биопсийного материала кожи с применением иммунофлюоресцентных методов

2.1 Жалобы и анамнез

Жалобы и анамнез описаны в разделе «Клиническая картина».

2.2 Физикальное обследование

Данные физикального обследования описаны в разделе «Клиническая картина».

2.3 Лабораторные диагностические исследования

Лабораторные методы диагностики необходимы для выявления осложнений врожденного буллезного эпидермолиза и контроля их терапии.

- **Рекомендуется** общий (клинический) анализ крови развернутый пациентам с врожденным буллезным эпидермолизом для выявления анемии и оценки эффективности применения антианемических препаратов [10, 11].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 5)

Комментарии: У пациентов с врожденным буллезным эпидермолизом может развиваться анемия.

- **Рекомендуется** всем пациентам с ВБЭ показан регулярный мониторинг нутритивного статуса, функции печени, электролитного баланса и маркеров воспаления [12–15, 67].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 5)

Комментарии: Кратность мониторинга определяется индивидуально, но не реже одного раза в год, а при наличии клинических показаний – чаще. Рекомендуемый перечень ежегодного скрининга сформирован на основе экспертного консенсуса и патогенеза ВБЭ, учитывая высокий риск специфических системных осложнений.

Оценка нутритивного статуса и метаболизма для диагностики белково-энергетической недостаточности и выявления дефицита микроэлементов, вызванных нарушением питания из-за поражения ЖКТ, мальабсорбцией и хроническим воспалением:

- исследование уровня общего белка в крови,
- исследование уровня альбумина в крови,
- исследование уровня трансферрина сыворотки в крови,
- исследование уровня мочевины в крови,
- исследование уровня креатинина в крови,
- исследование уровня железа сыворотки крови,
- исследование уровня ферритина в крови,
- исследование уровня общего кальция в крови,
- Исследование уровня 25-ОН витамина Д в крови.

Оценка функции печени и риска гепатотоксичности для мониторинга потенциального лекарственного поражения печени на фоне постоянной медикаментозной терапии:

- исследование уровня аспаратаминотрансферазы в крови,
- исследование уровня аланинаминотрансферазы в крови,
- исследование уровня гамма-глутамилтрансферазы в крови,
- исследование уровня щелочной фосфатазы в крови,
- исследование уровня общего билирубина в крови,
- исследование уровня билирубина связанного (конъюгированного) в крови.

Оценка электролитного баланса и риска метаболических нарушений для коррекции нарушений, возникающих вследствие хронической потери жидкости и электролитов через обширные раневые поверхности:

- исследование уровня натрия в крови,
- исследование уровня калия в крови,
- исследование уровня хлоридов в крови.

Оценка метаболических нарушений для контроля липидного обмена, нарушение которого возможно из-за хронического воспаления и специфической нутритивной поддержки:

- исследование уровня холестерина в крови,
- исследование уровня триглицеридов в крови.

Оценка активности системного воспаления:

- исследование уровня С-реактивного белка в сыворотке крови как неспецифического маркера активности воспалительного процесса.

Прямые доказательства высокой градации для данного конкретного перечня отсутствуют в связи с редкостью заболевания, однако его клиническая

целесообразность подтверждается руководствами по ведению пациентов с ВБЭ [85] и общепринятыми принципами ведения хронических системных заболеваний.

- **Рекомендуется** общий (клинический) анализ мочи пациентам с врожденным буллезным эпидермолизом для выявления поражения мочевыделительной системы, развившегося как осложнение врожденного буллезного эпидермолиза [7, 16, 17].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 5)

Комментарии: *У пациентов с врожденным буллезным эпидермолизом на фоне рубцовых изменений и стриктур уретры может развиваться бактериальное поражение мочевыводящих путей, для выявления которого необходим общий (клинический) анализ мочи. При врожденном буллезном эпидермолизе возможно также развитие таких осложнений как амилоидоз почек, гломерулонефрит, хроническая почечная недостаточность, что требует лабораторного контроля [7, 18, 19].*

- **Рекомендуется** забор у пациентов с БЭ отделяемого эрозий для проведения микробиологического исследования (Микробиологическое (культуральное) исследование раневого отделяемого на аэробные и факультативно-анаэробные микроорганизмы). Определение чувствительности микроорганизмов к антибактериальным препаратам системного действия для выявления инфекционных поражений и контроля их терапии пациентам с клиническими признаками БЭ по показаниям при наличии эрозий и/или при подозрении на инфекционный процесс с целью определения возможного этиологически значимого агента и подбора адекватного противомикробного лечения [50, 68].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 5)

Комментарии: *при наличии клинических показаний (например, отсутствие ответа на антибактериальную терапию, характерные признаки) дополнительно рекомендуется проведение микробиологического (культурального) исследования раневого отделяемого на грибы (дрожжевые, мицелиальные). Необходимо проводить отсев на дополнительные питательные среды для идентификации грамотрицательных неферментирующих микроорганизмов.*

При выдаче заключения по микробиологическому исследованию целесообразно указывать группу выделенных микроорганизмов в соответствии ранжированием бактерий по их клиническому значению при БЭ.

Частота и кратность проводимых исследований определяется клинической ситуацией.

При необходимости используются методы определения чувствительности: определение чувствительности микроорганизмов к антибактериальным препаратам системного действия диско-диффузионным методом, определение чувствительности микроорганизмов к антибактериальным препаратам системного действия методом градиентной диффузии, определение чувствительности микроорганизмов к антибактериальным препаратам системного действия методом разведений, определение чувствительности микроорганизмов к антибактериальным препаратам системного действия с использованием автоматических анализаторов, определение чувствительности микроорганизмов к антибактериальным препаратам системного действия методом пограничных концентраций.

2.4 Инструментальные диагностические исследования

- **Рекомендуется** пациентам с врожденным буллезным эпидермолизом, сопровождающимся признаками поражения пищевода, рентгеноскопия пищевода с контрастированием с использованием водорастворимого контрастного вещества для диагностики стриктур пищевода [42, 69, 91].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 5)

Комментарии: *Из-за нарушенного акта глотания существует риск попадания контрастного вещества в дыхательные пути у пациентов с буллезным эпидермолизом. В связи с этим наиболее рациональным является использование водорастворимого контрастного вещества, а не бариевой взвеси [42, 69].*

2.5 Иные диагностические исследования

- **Рекомендуется** патолого-анатомическое исследование биопсийного (операционного) материала кожи пациентам с врожденным буллезным эпидермолизом при наличии клинических проявлений, общих с другими пузырьными заболеваниями кожи, в целях проведения дифференциальной диагностики с ними [6, 22].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 5)

Комментарии: *Биоптат кожи для патолого-анатомического исследования получают из очага поражения со свежим пузырем. В результате исследования при врожденном буллезном эпидермолизе выявляется субэпидермальную полость. Патолого-анатомическое исследование биопсийного материала кожи не позволяет диагностировать тип врожденного буллезного эпидермолиза.*

- **Рекомендуется** при необходимости установления субтипа врожденного буллезного эпидермолиза патолого-анатомическое исследование биопсийного (операционного) материала кожи с применением иммунофлюоресцентных методов [6, 22, 23].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 5)

Комментарии: для проведения исследований с применением иммунофлюоресцентных методов требуется получение биоптата кожи со свежим, существующим не более 24 часов пузырем. Биопсию проводят на границе видимо здоровой кожи и свежего пузыря или в зоне трения (через 30 минут после его прекращения). Определяют экспрессию структурных белков кожи, мутации генов которых приводят к развитию болезни, – кератинов 5 и 14 типа, плектина, плакофилина-1, десмоплакина, коллагенов VII и XVIII типа, $\alpha 3$, $\beta 3$, $\gamma 3$ -цепей ламинина, $\alpha 6$ и $\beta 4$ субъединиц интегрина, киндлина-1 и других в зоне дермо-эпидермального соединения. Для оценки результатов исследований биоптатов кожи больных врожденным буллезным эпидермолизом с применением иммунофлюоресцентных методов необходимо получение биоптата кожи здорового человека с целью сравнения экспрессии соответствующих белков в биоптате здорового человека и больного. Экспрессия белков кожи в коже пациента с врожденным буллезным эпидермолизом может быть нормальной, пониженной или отсутствовать.

- **Рекомендуется** прием (осмотр, консультация) врача-терапевта взрослым пациентам или (прием, осмотр) консультация врача-педиатра пациентам детского возраста с врожденным буллезным эпидермолизом, ассоциированным с поражением внутренних органов, с целью уточнения объема и характера дополнительного обследования [22, 24].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 5)

Комментарии: У пациентов с врожденным буллезным эпидермолизом возможно развитие поражений сердца, желудочно-кишечного тракта, системных воспалительных реакций. Тяжелым осложнением является сепсис, при котором могут быть поражены любые внутренние органы.

- **Рекомендуется** прием (осмотр, консультация) врача-гематолога взрослым пациентам и пациентам детского возраста с врожденным буллезным эпидермолизом при подозрении на наличие анемии, выявлении снижения уровня эритроцитов и гемоглобина в общем (клиническом) анализе крови, железа, ферритина, трансферрина в сыворотке крови с целью проведения терапии антианемическими препаратами в случае ее необходимости [24]

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 5)

Комментарии: У пациентов с врожденным буллезным эпидермолизом, особенно в случаях тяжелого течения болезни, часто развивается анемия.

- **Рекомендуется** прием (осмотр, консультация) врача-гастроэнтеролога взрослым пациентам и пациентам детского возраста с врожденным буллезным эпидермолизом при наличии жалоб на затруднение глотания пищи и жидкости, боли в животе, нарушение дефекации и при подозрении на наличие другой патологии желудочно-кишечного тракта с целью выявления причин появления жалоб и назначения лечения патологии желудочно-кишечного тракта в случае ее необходимости [22, 24]

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 5)

Комментарии: Частым осложнением тяжело протекающего врожденного буллезного эпидермолиза являются стриктуры и стеноз пищевода. Возможно развитие гастроэзофагального рефлюкса, запоров, копростазы, колита, диареи, синдрома мальабсорбции. У некоторых пациентов может развиваться атрезия привратника.

- **Рекомендуется** взрослым пациентам с врожденным буллезным эпидермолизом прием (осмотр, консультация) врача-кардиолога при жалобах и подозрении на поражение сердца с целью назначения терапии поражения сердца в случае ее необходимости [24, 25]

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 4)

Комментарии: У пациентов с врожденным буллезным эпидермолизом возможно развитие дилатационной кардиомиопатии [25].

- **Рекомендуется** пациентам с врожденным буллезным эпидермолизом детского возраста прием (осмотр, консультация) врача- детского кардиолога при жалобах и подозрении на поражение сердца с целью назначения терапии поражения сердца в случае ее необходимости [26,71,72]

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 4)

Комментарии: С 1 года жизни детям с ВБЭ необходим ежегодный осмотр врача – детского кардиолога, так как у них может формироваться дилатационная кардиомиопатия

- **Рекомендуется** прием (осмотр, консультация) врача-офтальмолога взрослым пациентам и пациентам детского возраста с врожденным буллезным эпидермолизом

при поражении органа зрения у пациентов и при наличии жалоб на нарушение зрения с целью определения необходимости терапии поражения органа зрения и назначения лечения [22, 24, 26, 27]

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 5)

Комментарии: У пациентов с врожденным буллезным эпидермолизом возможно развитие эрозий и рубцов роговицы, блефарита, симблефарона, эктропиона, кератита, уменьшения остроты зрения, в тяжелых случаях – слепоты.

- **Рекомендуется** прием (осмотр, консультация) врача-оториноларинголога взрослым пациентам и пациентам детского возраста с врожденным буллезным эпидермолизом при наличии пузырей и/или эрозий/язв, локализующихся на коже и слизистых оболочках ЛОР-органов с целью определения необходимости терапии развившегося поражения ЛОР-органов и назначения лечения [22, 26]

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 5)

Комментарии: У пациентов с врожденным буллезным эпидермолизом возможно развитие сужения наружного слухового прохода, снижение слуха, сужение носовых проходов из-за формирования грануляционной ткани.

- **Рекомендуется** прием (осмотр, консультация) врача-стоматолога взрослым пациентам с врожденным буллезным эпидермолизом в случае поражения зубов и слизистой оболочки полости рта с целью определения необходимости терапии поражения зубов и слизистой оболочки полости рта и назначения лечения [22, 24]

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 5)

Комментарии: У пациентов с врожденным буллезным эпидермолизом возможно развитие пародонтита, гипоплазии эмали, множественного кариеса, микростомии, анкилоглоссии.

- **Рекомендуется** пациентам детского возраста прием (осмотр, консультация) врача-стоматолога детским пациентам с врожденным буллезным эпидермолизом в случае поражения зубов и слизистой оболочки полости рта с целью определения необходимости терапии поражения зубов и слизистой оболочки полости рта и назначения лечения [22, 24, 26]

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 5)

Комментарии: У пациентов с врожденным буллезным эпидермолизом возможно развитие пародонтита, гипоплазии эмали, множественного кариеса, микростомии, анкилоглоссии.

- **Рекомендуется** прием (осмотр, консультация) врача-хирурга взрослым пациентам с врожденным буллезным эпидермолизом в случае развития хирургических осложнений (псевдосиндактилии кистей и стоп, стриктуры пищевода и т.д.) с целью определения возможности их коррекции с помощью хирургического вмешательства [22, 24, 28]

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 5)

Комментарии: У пациентов с врожденным буллезным эпидермолизом возможно развитие синдактилий, структур пищевода, и т.д., требующих хирургической коррекции.

- **Рекомендуется** прием (осмотр, консультация) врача - детского хирурга пациентам с врожденным буллезным эпидермолизом детского возраста в случае развития хирургических осложнений (псевдосиндактилии кистей и стоп, стриктуры пищевода и т.д.) с целью определения возможности их коррекции с помощью хирургического вмешательства [22, 24, 26, 28]

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 5)

- **Рекомендуется** прием (осмотр, консультация) врача-уролога взрослым пациентам с врожденным буллезным эпидермолизом при поражении почек и мочевыводящих путей [7, 29–32]

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 5)

Комментарии: У пациентов с врожденным буллезным эпидермолизом возможно поражение мочевого тракта, структур и стеноза уретры, рецидивирующего цистита [33].

- **Рекомендуется** прием (осмотр, консультация) врача - детского уролога-андролога пациентам с врожденным буллезным эпидермолизом детского возраста с поражением почек и мочевыводящих путей [7, 29, 31]

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 5)

Комментарии: У пациентов с врожденным буллезным эпидермолизом возможно поражение мочевого тракта, структур и стеноза уретры, рецидивирующего цистита [33], а также в случае появления жалоб на затруднение и задержку

мочеиспускания и при наличии поражения кожи и слизистых оболочек органов мочеполовой системы с целью назначения лечения развившейся патологии мочевыделительной системы в случае ее необходимости.

- **Рекомендуется** прием (осмотр, консультация) врача-генетика для проведения медико-генетического консультирования и пренатальной диагностики с целью назначения и интерпретации генетического обследования (включая исследование пробанда и родителей), оценки риска рождения больного ребенка и определения возможности пренатальной диагностики для принятия решения о дальнейшем ведении беременности [22, 23].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 5)

Комментарии: прием (осмотр, консультацию) врача-генетика следует проводить в следующих ситуациях: пациентам с врожденным буллезным эпидермолизом; парам, планирующим беременность, при предыдущем рождении ребенка с врожденным буллезным эпидермолизом, наличии заболевания у одного из родителей, установленном или подозреваемом случае заболевания в семье, а также для определения вероятности рождения больного ребенка и установления возможности идентификации мутантного гена и конкретной мутации. Результаты оценки генетического риска влияют на решение родителей о пролонгировании или прерывании беременности.

- **Рекомендуется** прием (осмотр, консультация) врача-онколога взрослым пациентам с врожденным буллезным эпидермолизом при подозрении на развитие плоскоклеточного рака кожи с целью проведения дополнительного обследования в случае его необходимости и определения объема необходимого лечения [22, 24]

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 5)

Комментарии: У пациентов, страдающих дистрофическим, пограничным врожденным буллезным эпидермолизом и синдромом Киндлер значительно повышен риск развития плоскоклеточного рака кожи. У пациентов с рецессивным дистрофическим врожденным буллезным эпидермолизом плоскоклеточный рак кожи отличается ранним возрастом возникновения, агрессивным течением и является основной причиной смерти.

- **Рекомендуется** прием (осмотр, консультация) врача-детского онколога пациентам детского возраста с врожденным буллезным эпидермолизом при подозрении на развитие плоскоклеточного рака кожи с целью проведения дополнительного

обследования в случае его необходимости и определения объема необходимого лечения [59, 26, 73,74,]

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 5)

- **Комментарии:** У пациентов, страдающих дистрофическим, пограничным врожденным буллезным эпидермолизом и синдромом Киндлер значительно повышен риск развития плоскоклеточного рака кожи. **Рекомендуется** прием (осмотр, консультация) врача-диетолога пациентам с врожденным буллезным эпидермолизом с нарушением питания, задержкой роста и развития для выбора диеты, нутритивной поддержки и коррекции весово-ростовых показателей [22]

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 5)

Комментарии: Пациентам с легко травмируемой слизистой оболочкой полости рта, пищевода и желудка, у которых прием пищи сопровождается болезненностью, может потребоваться подбор диетического питания с преобладанием измельченной и жидкой пищи.

- **Рекомендуется** прием (осмотр, консультация) врача-психиатра взрослым пациентам с врожденным буллезным эпидермолизом и врача-психиатра детского пациентам детского возраста при наличии признаков депрессии, тревожности, обсессивно-компульсивной симптоматики, суицидальных мыслей с целью проведения дополнительного обследования в случае его необходимости и определения объема необходимого лечения [35]

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 4)

Комментарии: У пациентов с врожденным буллезным эпидермолизом, особенно в случае тяжелого течения заболевания, могут развиться тревожность и депрессия, требующие медикаментозной коррекции.

- **Рекомендуется** прием (осмотр, консультация) врача-невролога взрослым пациентам с врожденным буллезным эпидермолизом и пациентам детского возраста с признаками депрессии, когнитивными нарушениями, судорогами различного генеза и другими неврологическими симптомами с целью проведения дополнительного обследования в случае его необходимости и определения объема необходимого лечения неврологической патологии [22, 36]

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 5)

Комментарии: У пациентов с врожденным буллезным эпидермолизом, особенно в случае тяжелого течения заболевания, может развиваться депрессия, требующая медикаментозной коррекции.

- **Рекомендуется** прием (осмотр, консультация) врача-эндокринолога взрослым пациентам с врожденным буллезным эпидермолизом с признаками эндокринной дисфункции с целью проведения дополнительного обследования в случае его необходимости и определения объема необходимого лечения [22,76]

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 5)

Комментарии: У пациентов с врожденным буллезным эпидермолизом, особенно в случае тяжелого течения заболевания, может наблюдаться задержка полового созревания, аменорея.

- **Рекомендуется** прием (осмотр, консультация) врача - детского эндокринолога пациентам с врожденным буллезным эпидермолизом детского возраста с признаками эндокринной дисфункции с целью проведения дополнительного обследования в случае его необходимости и определения объема необходимого лечения [22]

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 5)

Комментарии: У пациентов с врожденным буллезным эпидермолизом, особенно в случае тяжелого течения заболевания, может наблюдаться задержка полового созревания, аменорея.

- **Рекомендуются** первичные консультации врачей и иных специалистов из медицинской организации или ее структурного подразделения, оказывающего паллиативную специализированную медицинскую помощь всем детям с клиническими формами буллезного эпидермолиза, относящимися к заболеваниям, ограничивающим продолжительность жизни, для определения объема необходимой паллиативной медицинской помощи [26, 77, 78].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств 5).

Комментарии: Термином «состояния, ограничивающие продолжительность жизни» (*life-limiting conditions*) у детей обозначаются состояния, при которых нет оправданной надежды на излечение и от которых дети умрут. Детям с неизлечимыми заболеваниями или состояниями, сокращающими продолжительность жизни, оказывается паллиативная медицинская помощь. Составленный в 2012 году на основании

практического опыта пяти детских хосписов Великобритании «Словарь состояний детского возраста, ограничивающих продолжительность жизни» рубрицирован согласно разделам Международной классификации болезней 10 пересмотра (МКБ-Х). В частности, к состояниям, ограничивающим продолжительность жизни, данный словарь в классе МКБ-10 «Врожденные аномалии (пороки развития), деформации и хромосомные нарушения» относит код Q81 Буллезный эпидермолиз. Поскольку буллезный эпидермолиз у детей отнесен к числу заболеваний, ограничивающих продолжительность жизни, то таким детям по медицинским показаниям может оказываться комплексная паллиативная медицинская помощь. При летальном пограничном буллезном эпидермолизе Херлитца имеется рекомендация начинать паллиативную медицинскую помощь ребенку сразу же при подтверждении диагноза. При тяжелых генерализованных формах дистрофического буллезного эпидермолиза также накоплен практический опыт оказания паллиативной медицинской помощи детям с момента постановки диагноза.

- **Рекомендуется** у детей с буллезным эпидермолизом, испытывающих боль, проводить оценку боли путем использования специальных шкал при осмотре пациента для оценки показаний к обезболиванию и контроля за его эффективностью [26, 77–80].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств 5).

Комментарии: выбор шкалы оценки боли должен соответствовать возрасту и коммуникативным возможностям пациента:

- для новорожденных и детей до 1 года – Поведенческая шкала оценки боли новорожденных (NIPS) (Приложение Г1);

- для детей от 1 года до 3 лет - Поведенческая шкала FLACC (Face, Legs, Activity, Cry, Consolability) (Приложение Г2);

- для детей от 3 лет - Шкала гримас Вонг-Бейкера (Приложение Г3);

- для невербальных пациентов любого возраста - Шкала оценки боли невербальных пациентов (CROT) (Приложение Г4).

Первоначальная оценка боли проводится при первичном осмотре, повторная – при сохранении болевого синдрома или появлении боли в дальнейшем. Частота оценки определяется состоянием пациента, обязательна оценка эффективности обезболивающей терапии. При выраженном болевом синдроме, недостаточно купируемом ненаркотическими анальгетиками, необходимо рассмотреть вопрос о назначении наркотических анальгетиков.

- **Рекомендуется** всем пациентам с ВБЭ проводить динамическую оценку нутритивного статуса с регулярным мониторингом антропометрических и лабораторных показателей [12, 67, 81, 82, 83, 92].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств 5)

Комментарий: Мониторинг массы тела, роста, ИМТ у детей первого года жизни – ежемесячно, у детей старше 1 года и взрослых – каждые 3 месяца. Каждые 6–12 месяцев рекомендуется скрининг лабораторных показателей крови, который включает общий (клинический) анализ крови развернутый + исследование скорости оседания эритроцитов, исследование уровня общего белка в крови, исследование уровня мочевины в крови, исследование уровня креатинина в крови, определение активности щелочной фосфатазы в крови, исследование уровня глюкозы в крови, исследование уровня холестерина в крови, исследование уровня железа сыворотки крови, Исследование уровня ферритина в крови, исследование уровня трансферрина сыворотки крови, электролиты (исследование уровня натрия в крови, исследование уровня калия в крови, исследование уровня хлоридов в крови), исследование уровня цинка в крови, исследование уровня селена в крови; ежегодно - витамин В1, исследование уровня L-карнитина (свободный и общий) в крови, определение уровня витамина В12 (цианокобаламин) в крови, исследование уровня фолиевой кислоты в сыворотке крови.

В связи с высокой частотой гиповитаминоза D, остеопении и остеопороза, всем пациентам с дистрофической формой врожденного буллезного эпидермолиза необходимо проводить оценку минерального и костного обмена: исследование уровня 25-ОН витамина Д в крови (не реже 1 раза в 6 мес.); исследование уровня общего кальция в крови, исследование уровня альбумина в крови, с расчетом альбумин-скорректированного кальция, исследование уровня общего магния в сыворотке крови, исследование уровня неорганического фосфора в крови, исследование уровня креатинина в крови, определение активности щелочной фосфатазы в крови (не реже 1 раза в 6 мес.); по показаниям – исследование уровня остеокальцина в крови, определение C-концевого телопептида в крови, Исследования уровня N-терминального пропептида проколлагена I-го типа (PINP) в крови

Диетологическое консультирование: дети – каждые три месяца, взрослые – каждые 6 месяцев, при необходимости – чаще.

3. Лечение, включая медикаментозную и немедикаментозную терапии, диетотерапию, обезболивание, медицинские показания и противопоказания к применению методов лечения

На сегодняшний день этиологической терапии врожденного буллезного эпидермолиза не существует. Терапия включает уход за пораженной и непораженной кожей, наружную терапию поражений кожи и слизистых оболочек, лечение внекожных осложнений заболевания, купирование болевого синдрома и зуда, употребления поливитаминов с минеральными веществами, лечебного специализированного питания, назначенные специалистами соответствующего профиля (врачом-дерматовенерологом, врачом-педиатром, врачом-терапевтом, врачом-гематологом/врачом-детским онкологом-гематологом, врачом-гастроэнтерологом, врачом-диетологом, врачом-хирургом/врачом-детским хирургом, врачом-стоматологом/врачом-детским стоматологом, врачом-офтальмологом, врачом-оториноларингологом, врачом-нефрологом, врачом-урологом/врачом-детским урологом-андрологом, врачом-эндокринологом/врачом-детским эндокринологом, врачом по паллиативной медицинской помощи) и другими по мере клинической необходимости [22, 24, 36].

Цели лечения:

- обеспечивать максимально высокое качество жизни пациента;
- предупреждать и лечить обострения со стороны кожного покрова;
- обеспечить физическое развитие пациента согласно возрастным нормам (достижение показателей физического развития в границе 25–75 перцентиль после коррекции нутритивного статуса, рекомендуемая цель – 50 перцентиль);
- обеспечить профилактику осложнений, коррекцию внекожных проявлений ВБЭ.

Обязательные составляющие лечения:

- симптоматическая терапия атрауматическим перевязочным материалом;
- диетотерапия с использованием специализированного питания;
- предупреждать и лечить обострения инфекционно-воспалительного кожного процесса для уменьшения степени контаминации;
- терапия внекожных осложнений.

По показаниям:

- антибактериальная терапия (местная и системная).

3.1 Консервативное лечение

Лекарственная терапия направлена на устранение зуда, болевых ощущений, борьбу с инфекционными осложнениями заболевания, коррекцию патологии желудочно-

кишечного тракта, зубов, костно-суставного аппарата и других осложнений (анемии, псевдосиндактилии, стриктур пищевода, остеопороза и др.)

Пузыри перед вскрытием, эрозии и язвы перед перевязкой обрабатывают раствором препарата из группы антисептики и дезинфицирующие средства, исключительно водным. Вскрытие пузырей проводят иглой для подкожных инъекций, хирургической иглой, ножницами или скальпелем, обработанными препаратом из группы антисептики и дезинфицирующие средства. Пузырь прокалывают параллельно его крышке, не задевая дно, создав 2 отверстия, входное и выходное. Содержимое с помощью марлевой салфетки аккуратно удаляется легкими промокающими движениями во избежание увеличения площади пузыря. При выраженной болезненности в области пузыря его содержимое можно аспирировать шприцом. Крышку пузыря удалять нежелательно в связи с дополнительными болевыми ощущениями, однако крышка может быть удалена во избежание повторного наполнения пузыря экссудатом. Проколотые пузыри затем повторно обрабатывают раствором препарата из группы антисептиков и дезинфицирующих средств.

Патогенетическая терапия, направленная на заживление ран

- **Рекомендуется** пациентам в возрасте от 6 месяцев и старше с дистрофическим и пограничным буллезным эпидермолизом для лечения поверхностных кожных ран гель для наружного применения Березы коры экстракт наносить на поверхность раны слоем толщиной приблизительно 1 мм и накрывать стерильной неадгезивной раневой повязкой или наносить на повязку таким образом, чтобы гель находился в непосредственном контакте с раной [96–100, 109]

Уровень убедительности рекомендаций 2 (уровень достоверности доказательств – А)

- **Рекомендуются** препараты со смягчающим и защитным действием пациентам с врожденным буллезным эпидермолизом при легких повреждениях кожи в качестве средства первой помощи [37]:

цинка оксид 10% мазь для наружного применения наносят тонким слоем, при необходимости накладывают повязку [37]

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 5)

Комментарии: *Наносят только на поверхностные и неинфицированные поражения. Возрастные ограничения по применению 10% мази оксида цинка отсутствуют.*

- **Рекомендуются** пациентам с ВБЭ, проявляющимся язвенным поражением кожи, для лечения язв препараты цинка [37]:

цинка оксид суспензия для наружного применения. Тампоном, смоченным препаратом, наносят суспензию на пораженные участки кожи 2–3 раза в сутки [37].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 5)

Комментарии: *Возрастные ограничения по применению суспензии цинка оксида отсутствуют.*

- **Рекомендуются** пациентам с ВБЭ с наличием эрозий и язв для профилактики инфицирования антисептики и дезинфицирующие средства:

хлоргексидин** 0,05%, водный раствор для наружного и местного применения [24, 37–39].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 5)

Комментарии: *В детском возрасте следует применять с осторожностью.*

- **Рекомендуются** пациентам с ВБЭ с наличием эрозий и язв для обработки, представляющих собой раны и/или инфицированные поверхности эрозий и язв антисептики и дезинфицирующие средства:

хлоргексидин**0,5% водный раствор для наружного и местного применения [24, 37–39].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 5)

Комментарии: *В детском возрасте следует применять с осторожностью.*

или

#метилтиониния хлорид 1% раствор для местного и наружного применения, [водный] на пораженные участки 2–3 раза в сутки [37].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 5)

Комментарии: *взрослым и детям с момента рождения раствор наносят с помощью тампона или стеклянной палочки. Возможно применение водного раствора #метилтиониния хлорида во время беременности и грудного вскармливания.*

или

гидроксиметилхиноксалиндиоксид 0,5% и 1% раствор для внутripолостного введения, местного и наружного применения для пациентов старше 18 лет [37].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 5)

Комментарии: *Противопоказанием для использования препарата является детский возраст (до 18 лет).*

или

бензилдиметил-миристоиламино-пропиламмоний раствор для местного применения 0,01% [24, 37, 38].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 5)

Комментарии: *Противопоказан детям до 3 лет.*

или

октенидина дигидрохлорид + феноксиэтанол раствор для местного и наружного применения [24, 37]

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 5)

Комментарии: *В детской практике применяется без возрастных ограничений.*

- **Рекомендуются** пациентам с ВБЭ с наличием эрозий и язв для стимуляции эпителизации эрозивно-язвенных дефектов кожи препараты для лечения ран и язв или другие дерматологические препараты, другие препараты, применяемые в дерматологии, или препараты, способствующие нормальному рубцеванию:

диоксометилтетрагидропиримидин 3%, 10% мазь для местного и наружного применения ежедневно наносят на пораженные участки тонким слоем в количестве 5–10 г в течение 15–30 дней [37]

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 5)

Комментарии: *перед нанесением рану следует обработать препаратом из группы антисептики и дезинфицирующие средства и удалить остатки некротических тканей. Применение у детей до 3 лет, при беременности и в период лактации следует проводить под контролем врача.*

или

декспантенол крем 5% для наружного применения, мазь 5% для наружного применения, 4,63% аэрозоль для наружного применения [24, 37, 39–41]

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 5)

Комментарии: *Крем, мазь и аэрозоль декспантенола могут назначаться взрослым и детям любого возраста. Применение аэрозоля у детей должно проводиться под наблюдением взрослых.*

- **Рекомендуются** пациентам с ВБЭ после обработки эрозий и язв раствором препарата из группы антисептиков и дезинфицирующих средств наложить на раневую поверхность медицинские изделия для манипуляций/восстановления тканей/органов человека:

Повязка, моделируемая с мягким силиконовым покрытием, [24, 43]

или

Повязка стерильная абсорбирующая с мягким силиконовым покрытием, поглощающая экссудат, поддерживающая оптимальную влажную среду в ране и минимизирующая риск развития мацерации [24, 43].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 5)

Комментарии: *На поверхность эрозивно-язвенных дефектов кожи сначала наносится первичный (контактный) перевязочный материал. Предпочтение отдается неадгезивным материалам, которые не имеют клеевой основы, что не приводит к прилипанию повязки к коже пациентов. Повязку предварительно обрезают в соответствии с очертаниями раневого дефекта до размера, превышающего размер дефекта кожи на 1–2 см. Повязки меняют согласно инструкции производителя. Возможно применение губчатых покрытий на основе силикона.*

- **Рекомендуются** пациентам с ВБЭ с эрозивно-язвенными поражениями кожи медицинские изделия для манипуляций/восстановления тканей/органов человека и наложения на раневую поверхность с необильным серозным отделяемым или его отсутствием после обработки эрозий и язв раствором препаратов из группы антисептиков и дезинфицирующих средств и аппликаций препаратов для лечения ран и язв и/или других дерматологических препаратов и/или препаратов со смягчающим и защитным действием для первичной перевязки:

стерильная мазевая повязка, покрытая серебром [24, 43];

- мазевая повязка из крупноячеистой хлопчатобумажной ткани для атравматической обработки ран [24];
- ранозаживляющие атравматические мазевые повязки [24, 43];

- повязки, моделируемые с мягким силиконовым покрытием [22, 24, 36, 40, 43, 45–47];
- сетчатое покрытие на основе силикона [24, 36, 40, 43, 45, 46];
- повязки, прокладки абсорбирующие [24, 36];
- мазевая повязка, пропитанная гидроактивной мазью на основе триглицеридов [24];
- повязки фиксирующие с использованием бинта с возможностью двухстороннего растяжения [40];
- повязки фиксирующие с использованием ленты с мягким силиконовым покрытием [22, 36, 47];
- гидрогелевая повязка [24, 43];
- гидроколлоидные повязки [43];
- повязки раневые биополимерные с биохимическим воздействием на основе хитозана, стерильные [11, 100, 101];
- покрытия атравматические раневые формоустойчивые, гелевые, стерильные [24, 43];
- повязка медицинская неприлипающая [24, 39, 43];
- повязка раневая, плёночная, стерильная антимикробная (с гидроксиметилхиноксалиндиоксидом) [43];
- повязка мазевая атравматическая с восковым покрытием, стерильная, пропитанная антимикробными средствами (например, 5% раствором гидроксиметилхиноксалиндиоксида; диоксометилтетрагидропиримидином и хлорамфениколом) [24];
- повязка раневая липидоколлоидная стерильная неадгезивная (на полимерной сетчатой или нетканой основе) [24].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 5)

Комментарии: на поверхность эрозивно-язвенных дефектов кожи сначала наносится первичный (контактный) перевязочный материал. Предпочтение отдается неадгезивным повязкам, которые не имеют клеевой основы, что не приводит к прилипанию повязки к коже больных. Повязку предварительно обрезают в соответствии с очертаниями раневого дефекта до размера, превышающего размер дефекта кожи на 1–2 см. Гидрогелевые повязки меняют ежедневно либо по мере высыхания, остальные виды неадгезивных повязок – каждые 3–4 дня, при наличии избыточного отделяемого с поверхности эрозий и язв – ежедневно.

- **Рекомендуются** пациентам с ВБЭ с эрозивно-язвенными поражениями кожи для первичной перевязки и наложения на раневую поверхность в случаях обильной экссудации медицинские изделия для манипуляций/восстановления тканей/органов человека:
 - повязка липидно-коллоидная с антимикробным действием (ионами серебра) [24];
 - повязка из волокон кальция альгината [24, 43];
 - повязка стерильная, абсорбирующая с мягким силиконовым покрытием [24, 43];
 - гидроколлоидная повязка [24, 43];
 - повязка альгинатно-гидроколлоидная абсорбирующая стерильная [43];
 - губчатая (пористая) повязка [24];
 - антимикробная сетчатая повязка с пропиткой (лекарственными веществами) [24];
 - повязка гидросбалансированная антибактериальная стерильная [36];
 - суперабсорбирующая повязка [24, 42];
 - повязка сорбирующая атравматическая двухслойная (восковая пропитка + сорбционный слой) [24, 42]
 - повязка липидно-коллоидная абсорбирующая стерильная неадгезивная [24, 42].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 5)

Комментарии: В случае избыточной экссудации на поверхности раны необходимы повязки, способные эффективно абсорбировать избыточное отделяемое, поддерживая при этом влажную среду и обеспечивая атравматичную смену. К ним относятся альгинатные, гидроколлоидные, губчатые, суперабсорбирующие и современные липидно-коллоидные повязки с повышенной впитывающей способностью. Выбор конкретного типа повязки зависит от интенсивности экссудации и клинической картины.

- **Рекомендуются** пациентам с ВБЭ с эрозивно-язвенными поражениями кожи при выявлении в области эрозий и язв признаков вторичной инфекции (гнойное отделяемое, гнойные корочки) медицинские изделия для манипуляций/восстановления тканей/органов человека:
 - повязка раневая стерильная альгинато-гидроколлоидная с ионами серебра абсорбирующая бактерицидная [24, 43];
 - повязка раневая стерильная бактерицидная на тканевой основе с повидон-йодом [24, 43];
 - повязки мазевые атравматические на текстильной основе с восковым покрытием, стерильные [24, 28, 43];

- повязка мазевая атравматическая с восковым покрытием, стерильная, пропитанная 5% раствором гидроксиметилхиноксалиндиоксида [24];
- повязка мазевая атравматическая с восковым покрытием, стерильная, пропитанная диоксометилтетрагидропиримидином и хлорамфениколом [24].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 5).

Комментарии: Повязки, содержащие ионы серебра, повидон-йод и/или другие антибактериальные препараты, следует использовать не более чем на 3 дня. Выбор конкретного типа антимикробной повязки зависит от характера раневой инфекции и индивидуальных особенностей пациента.

- **Рекомендуются** пациентам с ВБЭ с эрозивно-язвенными поражениями кожи в качестве вторичных повязок для фиксации первичных повязок медицинские изделия для манипуляций/восстановления тканей/органов человека:
 - фиксирующие бинты эластичные самофиксирующиеся [24, 43];
 - фиксирующие бинты эластичные [24, 43];
 - фиксирующие бинты сетчатые и трубчатые, повязки из трубчатого бинта [42, 43];
 - бинты компрессионные длиннорастяжимые [24, 43].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 5)

Комментарии: Вторичные повязки должны надежно фиксировать первичный перевязочный материал, обеспечивая его стабильное положение без избыточного давления на кожу. Рекомендуется использовать современные эластичные самофиксирующиеся и сетчатые материалы, обеспечивающие минимальную травматизацию кожи при перевязках.

- **Рекомендуются** пациентам с ВБЭ для вторичной перевязки с наложением на первично наложенные повязки:
 - повязка атравматическая, сорбирующая, из нетканого полотна, стерильная [24, 42];
 - салфетки из нетканого материала марлевой структуры [24, 42].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 5)

Комментарии: Салфетки марлевой структуры нельзя накладывать непосредственно на раневую поверхность из-за возможного прилипания. Сорбирующие повязки из нетканого полотна не прилипают к ране за счет первично наложенных повязок. Повязки следует накладывать без образования складок на поверхности. При пропитывании экссудатом их необходимо заменять.

- **Рекомендуются** пациентам с ВБЭ с эрозивно-язвенными поражениями кожи для фиксации перевязочного материала к коже медицинские изделия для манипуляций/восстановления тканей/органов человека:
 - силиконовые фиксирующие пластыри (стерильные) [24, 42, 95];
 - повязки фиксирующие [22, 36, 47].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 5).

Комментарии: *Фиксирующие материалы следует использовать с осторожностью из-за наличия адгезивной поверхности. Гипоаллергенные лейкопластыри и фиксирующие повязки с мягким силиконовым покрытием могут быть удалены с кожи пациентов с врожденным буллезным эпидермолизом с минимальным отслаиванием эпидермиса.*

- **Рекомендуются** пациентам с ВБЭ для профилактики и лечения дефицита витамина D * [39, 93]:

Колекальциферол** капли для приема внутрь для детей [11, 26, 48]

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 5)

Комментарии: *Противопоказанием для назначения колекальциферола** капель для приема внутрь является детский возраст до 4-х недель жизни или*

Колекальциферол капсулы для взрослых [11, 26, 48].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 5)

Комментарии: *Противопоказанием для назначения колекальциферола в форме капсул является детский возраст до 18 лет.*

3.2 Хирургическое лечение

Показания к хирургическому лечению (осложнения, связанные с отсутствием поступления в организм пищи на протяжении более 3 дней, наличие контрактур и псевдосиндактилий, сужение пищевода, стриктуры и сужение мочевого тракта и др.) у пациентов с врожденным буллезным эпидермолизом определяются врачом-хирургом или врачом-урологом или врачом-акушером-гинекологом [11, 24, 28].

Стриктуры пищевода – наиболее часто встречающиеся внекожные осложнения буллезного эпидермолиза (преимущественно ДБЭ), которые являются причиной развития дисфагии и одинофагии, препятствующей пероральному питанию и поступлению

адекватного количества питательных веществ, что сопровождается нарушением нутритивного статуса, истощением и задержкой физического развития. Нарушенный акт глотания также может стать причиной отказа от еды или значительного снижения объема пищи, прогрессирующей потери массы тела, аспирационной пневмонии и обструкции дыхательных путей. Для устранения дисфагии и снижения риска возникновения осложнений требуется восстановление проходимости пищевода [3,4,9,10,11].

- **Рекомендуется** пациентам с ВБЭ проведение баллонной дилатации стеноза пищевода под эндоскопическим и рентгеноскопическим контролем, при: наличии дисфагии, стриктуры пищевода, подтвержденной рентгеноконтрастным исследованием, и недостаточности питания [10,11,82,89,91].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 5).

Комментарии: *противопоказаниями к проведению данного хирургического вмешательства является декомпенсированный стеноз пищевода (отсутствие просвета в суженном участке). В течение недели после баллонной дилатации рекомендуется: свободный питьевой режим и употребление жидких смесей для энтерального питания в первые сутки с постепенным расширением диеты, прием антацидов. Для минимизации травмирующего воздействия при осуществлении анестезиологического пособия и эндоскопических манипуляций рекомендуется использовать различные неадгезивные материалы (повязки) с силиконовым покрытием, с помощью которой укрывается кожный покров лицевой области в месте прилегания анестезиологической маски и обклеивается загубник для исключения травматизации десен. Кроме того, повязка используется в качестве фиксирующего материала при постановке периферического доступа, для фиксации пульсоксиметра и электродов при регистрации электрокардиографии [9,10,11].*

- **Рекомендуется** пациентам с ВБЭ при наличии показаний наложение гастростомы открытым хирургическим или чрескожным эндоскопическим (методика проталкивания «Push») способами для адекватного поступления нутриентов в организм, при: тяжелой недостаточности питания (отсутствие прибавки в весе и росте, прогрессирующее снижение массы тела, отставание в физическом и психомоторном развитии), невозможности перорального поступления нутриентов (отказ от пищи, питательных смесей для энтерального питания, приема лекарственных препаратов), выраженных стриктурах пищевода с частыми рецидивами и при непродолжительной эффективности после баллонной дилатации пищевода, тяжелом течение хронических запоров [3,4,8,9,10,11,17, 89].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 5)

Комментарии: показания к хирургическому лечению определяются врачом педиатром/терапевтом, врачом-гастроэнтерологом, врачом-диетологом совместно с врачом-хирургом/детским хирургом. Через гастростому осуществляется проведение ретроградной баллонной дилатации пищевода и нутритивной поддержки с использованием питательных смесей для энтерального питания. Важно отметить, что дилатация пищевода, однократная или последовательная, может облегчить дисфагию, но не может гарантировать достаточное увеличение перорального приема пищи для устранения дефицита питательных веществ, и поэтому дилатация не заменяет гастростомию. Гастростомия и баллонная дилатация являются взаимодополняющими процедурами, которые оптимизируют лечение пациентов с ВБЭ. По мере необходимости гастростома может быть заменена или закрыта.

Другими показания к хирургическому лечению являются осложнения, связанные с наличием контрактур и псевдосиндактилий, сужение мочевого тракта у пациентов с врожденным буллезным эпидермолизом, которые определяются врачом-хирургом, врачом-урологом/врачом-детским урологом-андрологом или врачом-акушером-гинекологом.

3.3 Иное лечение

- **Рекомендуются** пациентам с врожденным буллезным эпидермолизом с инфицированными поражениями кожи антибиотики и противомикробные средства, применяемые в дерматологии, и препараты для лечения угревой сыпи местного применения:

эритромицин 10000 ЕД/г мазь для наружного применения наносить на пораженные участки кожи 2–3 раза в сутки [38,90]

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 5)

или

мупицин 2% мазь для наружного применения – небольшое количество мази наносят на пораженную поверхность кожи 2–3 раза в сутки с помощью ватного или марлевого тампона инфицированные очаги поражения кожи в течение 7 дней [22, 28, 36–39].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 5)

Комментарии: *на область нанесения мази может быть наложен стерильный биндаж или марлевая повязка. Нет ограничений по применению у детей.*

или

фузидовая кислота 2% крем, 2% мазь для наружного применения наносят на пораженные участки кожи тонким слоем 3–4 раза в сутки [37, 38].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 5)

Комментарии: *Крем и мазь фузидовой кислоты используют у взрослых и детей с рождения до 18 лет.*

или

гентамицин 0,1% мазь для наружного применения тонким слоем наносят на пораженный участок 3–4 раза в сутки. Курс лечения 7–14 дней [37, 38]

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 5)

Комментарии: *Следует с осторожностью применять мазь гентамицина в период новорожденности, у недоношенных детей.*

или

линкомицин 2% мазь для наружного применения взрослым и детям старше 1 месяца наносят тонким слоем на кожу в месте очага поражения 2–3 раза в сутки [37, 38]

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 5)

Комментарии: *2% мазь линкомицина противопоказана новорожденным (до 1 месяца).*

или

бацитрацин+неомицин мазь для наружного применения наносят тонким слоем на пораженные участки 2–3 раза в сутки, если это целесообразно – под повязку [27, 37–39]

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 5)

Комментарии: *Не следует использовать препарат при обширных поражениях кожи, поскольку всасывания препарата может вызвать ототоксический эффект, сопровождающийся потерей слуха.*

или

сульфатиазол серебра 2% крем для наружного применения наносят на рану 2–3 раза в сутки [37, 38]

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 5)

Комментарии: *Противопоказанием к применению препарата является грудной возраст до 2 месяцев (риск развития «ядерной» желтухи).*

или

сульфадиазин 1% крем, 1% мазь для наружного применения после хирургической обработки раневой поверхности наносится на нее слоем толщиной 2–4 мм 1–2 раза в сутки. [37, 38].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 5)

Комментарии: *Применение сульфадиазина 1% крема противопоказано недоношенным новорожденным, а также детям в течение первых 2-х месяцев после рождения. Противопоказанием для применения сульфадиазина 1% мази является детский возраст до 1 года. Сульфадиазин 1% мазь не следует применять для лечения глубоких гнойных ран с обильной экссудацией.*

- **Рекомендуются** пациентам с врожденным буллезным эпидермолизом для стимуляции заживления эрозий и язв в случае незначительно выраженного вторичного инфицирования в виде незначительного гнойного отделяемого на поверхности эрозий и язв, единичных небольших гнойных корок антибиотики в комбинации с противомикробными средствами:

диоксометилтетрагидропиримидин+хлорамфеникол 40 мг/г+7.5 мг/г мазь для наружного применения. Препаратом пропитывают стерильные марлевые салфетки, которыми рыхло заполняют рану. перевязки производят ежедневно, 1 раз в день, до полного очищения раны от гнойно-некротических масс [37].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 5)

Комментарии: *Противопоказанием к назначению препарата является детский возраст до 1 года.*

или

диоксометилтетрагидропиримидин + сульфадиметоксин + тримекаин + хлорамфеникол** мазь для наружного применения. Препаратом пропитывают стерильные

марлевые салфетки, которыми рыхло заполняют рану. Перевязки производят ежедневно, 1 раз в день, до полного очищения раны от гнойно-некротических масс [37].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 5)

Комментарии: *В детском возрасте от 4 недель до 1 года препарат следует применять с осторожностью.*

- **Рекомендуются** пациентам с врожденным буллезным эпидермолизом, который проявляется распространенными инфицированными поражениями кожи, антибактериальные препараты системного действия [110]:

фторхинолоны [48, 49]

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 5)

или

макролиды [49, 52]

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 5)

или

другие бета-лактамы антибактериальные препараты [48, 49]

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 5)

- **Рекомендуются** пациентам с врожденным буллезным эпидермолизом при необходимости облегчения дефекации (при запорах) слабительные средства:

Лактулоза** сироп [24, 53]

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 5)

Комментарии: *Суточную дозу лактулозы** можно принимать однократно, либо разделив ее на две, используя мерный стаканчик.*

или

макрогол** порошок для приготовления раствора для приема внутрь [24]

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 5)

Комментарии: *Противопоказанием к назначению препарата макрогол** порошок для приготовления раствора для приема в пакетах по 10 г является детский возраст до 8 лет или до 12 лет или до 18 лет (в зависимости от производителя).*

- **Рекомендуются** пациентам с врожденным буллезным эпидермолизом при необходимости уменьшения болезненных ощущений в области инфицированных эрозий и язв другие антисептики и дезинфицирующие средства:

Бензокаин + Борная кислота + Облепихи крушиновидной плодов масло + Хлорамфеникол аэрозоль для местного применения наносят на раневую поверхность, очищенную по возможности от гноя и некротических тканей, покрывая ее равномерно тонким слоем пены ежедневно или через день, а при открытом лечении ран – 1–4 раза в сутки в зависимости от характера воспаления и стадии регенерации поврежденных тканей [37, 38].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 5)

- При ощущении болезненности в очагах поражения для системной терапии **рекомендуются** пациентам с врожденным буллезным эпидермолизом анальгетики или нестероидные противовоспалительные и противоревматические препараты [11, 22, 24, 38, 47, 53, 110].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 5)

- **Рекомендуются** пациентам для симптоматического лечения зуда аллергического генеза антигистаминные средства системного действия [22, 54–58]:

дифенгидрамин** таблетки 50 мг [54, 58]

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 5)

Комментарии: *Противопоказанием для назначения дифенгидрамина** в форме таблеток является детский возраст до 14 лет.*

или

клемастин 1 мг перорально [56]

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 5)

Комментарии: *Клемастин в форме таблеток противопоказан в возрасте до 6 лет.*

или

клемастин раствор для внутривенного и внутримышечного введения 1 мг/мл внутримышечно для профилактики или лечения аллергических и псевдоаллергических реакций взрослым 2 мг (2 мл) 2 раза в сутки (утром и вечером); детям – 0,025 мг на кг массы тела в сутки, разделяя на 2 инъекции. [56]

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 5)

Комментарии: *Парентеральное введение антигистаминных средств системного действия предпочтительным является при интенсивном зуде. Противопоказанием к назначению клемастина в форме раствора для внутривенного и внутримышечного введения является детский возраст до 1 года.*

или

лоратадин** сироп или таблетки [55, 58]

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 5)

Комментарии: *Препарат назначают при осложнениях в виде зудящих дерматозов в соответствии с инструкциями по применению. Противопоказанием для назначения сиропа лоратадин** является детский возраст до 2 лет, в форме таблеток – детский возраст до 3 лет (у отдельных производителей указаны другие ограничения по возрасту для назначения лоратадина**).*

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 5)

- **Рекомендуются** пациентам с жалобами на зуд в качестве наружной терапии для уменьшения интенсивности зуда антигистаминные препараты для наружного применения или другие препараты, применяемые в дерматологии:

дифенгидрамин 1% гель для наружного применения наружно взрослым и детям старше 2 лет наносят на пораженные участки кожи (полоску геля длиной 3–5 см на площадь поражения размером с ладонь) 3–4 раза в сутки и распределяют его легкими массирующими движениями [58].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 4)

Комментарии: *Противопоказанием для назначения 1% геля дифенгидрамина является детский возраст до 2-х лет.*

или

*#пимекролимус** крем для наружного применения 1% наносят 2 раза в сутки тонким слоем на пораженные участки кожи и осторожно втирают до полного впитывания [37, 58].*

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 5)

Комментарии: *Крем можно наносить на кожу любых частей тела, включая голову, лицо, шею, области опрелостей. Лечение продолжают до полного исчезновения симптомов. При лечении кремом можно применять увлажняющие средства для ежедневного ухода за кожей. Не следует использовать крем под окклюзионную повязку, т.к. безопасность при применении под окклюзионную повязку (возможно повышение системного воздействия) не оценивалась*

или
*#такролимус** мазь для наружного применения 0,03% взрослым и детям старше 2 лет наносят тонким слоем на пораженные участки кожи. [37, 59].*

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 5)

Комментарии: *Препарат можно применять на любых участках тела, включая лицо и шею, в области кожных складок. Не следует наносить препарат на слизистые оболочки и под окклюзионные повязки.*

- **Рекомендуется** назначение нутритивной поддержки с использованием сбалансированных питательных смесей для энтерального питания в качестве основного или дополнительного приема пищи пациентам с буллезным эпидермолизом при наличии признаков недостаточности питания с целью коррекции нутритивного статуса, обеспечения физиологического развития у детей и улучшения заживления кожных повреждений [42, 83, 103, 104].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 5)

Комментарии: *Питание особенно важно для пациентов с большой площадью поражения кожи, так как они теряют питательные вещества и влагу с тканевой жидкостью, необходимой для заживления ран и борьбы с инфицированием. Питание пациентов должно быть богато белками, углеводами, жирами, а также содержать витамины, минералы, пищевые волокна и большое количество жидкости. При большом количестве пузырей и эрозий пациент нуждается в восполнении теряемой жидкости.*

Основными вариантами проведения нутритивной поддержки являются пероральный прием (методом сипинга) или зондовый (через гастростому), а также

обогащение питательными смесями обычных продуктов. Расчет объема планируемой алиментации осуществляется индивидуально на основании энергетических и белковых потребностей. К использованию рекомендуются полимерные изокалорические и гиперкалорические питательные смеси для энтерального питания с пищевыми волокнами. При наличии признаков мальабсорбции, энтеропатии, белково-энергетической недостаточности, при плохой переносимости полимерных питательных смесей назначаются олигомерные изокалорические и гиперкалорические питательные смеси для энтерального питания. У детей с ВБЭ в случае аллергии к белкам коровьего молока используются смеси на основе высокогидролизованного белка с нормальным или повышенным количеством калорий или смеси на основе аминокислот. Дополнительным показанием для выбора аминокислотной смеси является тяжелая недостаточность питания, поскольку аминокислотные смеси обеспечивают максимальное усвоение питательных веществ в условиях значительного угнетения переваривающей и всасывающей способности пищеварительного тракта.

Энергетическая ценность продукта должна обеспечивать ребенку 660–700 ккал/сут. Рекомендуемый объем субстратного обеспечения взрослых пациентов с ВБЭ может соответствовать энергетической потребности 30–40 ккал/кг/сут, потребности в белке – до 2 г/кг/сут.

- **Рекомендуется** назначение механически, термически и химически щадящего диетического питания пациентам с врожденным буллезным эпидермолизом при поражении слизистой оболочки полости рта и/или адентии с целью предотвращения травматического воздействия [42, 94, 95].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 5)

Комментарии: В случае тяжелого течения врожденного буллезного эпидермолиза, а также в случае нетяжелых поражений кожи, но сопровождающихся поражением полости рта, требуются особое внимание к питанию. Диета пациентов врожденным буллезным эпидермолизом с поражением слизистой оболочки полости рта и/или адентией должна быть механически, термически и химически щадящей (протертой и полужидкой, не горячей).

Основным показателем адекватности диетотерапии является прибавка массы тела, которая считается оптимальной, если превышает 10 г/кг в сут., средней – при 5–10 г/кг в сут., низкой – менее 5 г/кг в сут.

- **Рекомендуется** детям с БЭ, при наличии жалоб на диарею, вздутие живота, боли в животе и повышенное газообразование, некупируемый зуд и/или кожные высыпания

при употреблении молочных продуктов, необходимо исключить лактазную недостаточность и аллергию на белки коровьего молока. В случае подтверждения лактазной недостаточности или пищевой аллергии должна быть проведена коррекция рекомендаций по питанию [88].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств 5)

Комментарий: *При смешанном или искусственном вскармливании следует использовать низколактозные или безлактозные искусственные смеси. При аллергии на белки коровьего молока дети на естественном вскармливании продолжают кормиться грудью, при этом матери назначается сбалансированный безмолочный рацион. При смешанном или искусственном вскармливании ребенок нуждается в специализированном пищевом продукте диетического лечебного питания на основе высокогидролизованного белка или аминокислот. Детям старше года при сохраняющихся симптомах аллергии на белки коровьего молока также показаны специализированные продукты детского диетического лечебного питания на основе высокогидролизованного белка или аминокислот для формирования адекватного безмолочного рациона.*

4. Медицинская реабилитация и санаторно-курортное лечение, медицинские показания и противопоказания к применению методов медицинской реабилитации, в том числе основанных на использовании природных лечебных факторов

Пациентам с врожденным буллезным эпидермолизом противопоказана работа с производственными химическими и физическими раздражителями, при нервно-психическом или физическом напряжении [60].

При наличии у пациентов с врожденным буллезным эпидермолизом признаков депрессии необходимо проводить психореабилитационное лечение совместно с врачами-психиатрами, врачами-психиатрами детскими и врачами-психотерапевтами [61, 62].

В случае наличия у пациентов псевдосиндактилий и контрактур суставов показано проведение занятий лечебной физкультурой, применение ортезов и компрессионных перчаток для сохранения подвижности суставов пальцев кистей и стоп [63]

- **Рекомендуется** прием (осмотр, консультация) врача-психотерапевта пациентам с депрессией для проведения психореабилитации [61, 62].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 5)

Комментарии: *Семьям пациентов также показана поддерживающая психотерапия [61, 62].*

5. Профилактика и диспансерное наблюдение, медицинские показания и противопоказания к применению методов профилактики

Предусматривается учет и наблюдение пациентов с аномалиями (пороками развития) кожи согласно Порядку оказания медицинской помощи населению по профилю "дерматовенерология", утвержденному Приказом Минздрава России от 24.09.2025 N 582н, и осуществление диспансерного наблюдения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями согласно Порядку оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденному Приказом Минздрава России от 21 апреля 2022 г. N 274н.

С целью объективной оценки тяжести состояния возможно использование валидированной шкалы BEBS (Birmingham Epidermolysis Bullosa Severity score) (Приложение Г5).

Шкала BEBS является стандартизированным инструментом для оценки тяжести течения ВБЭ. Выделяют три степени тяжести по данной шкале:

- **Легкая (0–20 баллов):** характеризуется отсутствием осложнений и потребностью в госпитализации менее 2 раз в год.
- **Средняя (20–45 баллов):** отмечаются осложнения, не препятствующие самообслуживанию и учебе/работе; частота госпитализаций менее 3 раз в год.
 - **Тяжелая (>45 баллов):** наличие осложнений, препятствующих самообслуживанию и учебе/работе, с потребностью в регулярной госпитализации (3 и более раз в год). Данная градация позволяет стандартизировать подход к оценке состояния пациента и планированию объема медицинской помощи.
- **Рекомендуется** проведение первичной профилактики образования пузырей, включающей комплекс мер по минимизации механического травмирования кожи и слизистых оболочек [105, 106, 107, 108]

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 5)

Комментарии: *Профилактический комплекс включает подбор мягкой бесшовной одежды и ортопедической обуви; коррекцию питания с исключением твердой, грубой и горячей пищи; системное использование неадгезивных перевязочных материалов; применение специализированных наружных средств для ухода за кожей; регулярный особый уход за полостью рта с использованием мягких зубных щеток и антисептических растворов.*

- **Рекомендуется** систематическое проведение дерматоонкологического скрининга пациентам с рецессивным дистрофическим и пограничным буллезным

эпидермолизом в связи с высоким риском развития плоскоклеточного рака кожи [64, 65].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 5).

Комментарии: у данной категории пациентов, особенно при наличии длительно незаживающих эрозий, отмечается повышенный риск развития агрессивного плоскоклеточного рака с ранним дебютом (20-30 лет). Программа скрининга включает:

- полный осмотр кожного покрова и видимых слизистых оболочек каждые 6 месяцев;
- пристальное внимание к зонам хронического гиперкератоза и элементам с бородавчатой поверхностью;
- своевременное проведение множественной биопсии кожи из участков гиперкератоза и бородавчатых разрастаний, особенно резистентных к терапии;
- при гистологическом подтверждении плоскоклеточного рака показано раннее радикальное иссечение поражения кожи с адекватными границами здоровой.

6. Организация оказания медицинской помощи

Показания для плановой госпитализации в медицинскую организацию:

1) Показания для оказания медицинской помощи в дневном стационаре:

- недостаточная эффективность лечения, проводимого в амбулаторных условиях, у пациентов с ограниченными высыпаниями;

2) Показания для оказания медицинской помощи стационарно;

- недостаточная эффективность лечения, проводимого в амбулаторных условиях;
- присоединение вторичной инфекции, не купируемое в амбулаторных условиях;

Показания к выписке пациента из медицинской организации:

- Частичный регресс высыпаний (частичная или полная эпителизация эрозий, или уменьшение глубины или размеров язв, или уменьшение гнойного отделяемого на поверхности эрозий и язв).

Медицинская помощь пациентам с врожденным буллезным эпидермолизом оказывается в виде:

- первичной медико-санитарной помощи;
- скорой, в том числе скорой специализированной медицинской помощи;
- специализированной медицинской помощи.

Медицинская помощь может оказываться в следующих условиях:

- вне медицинской организации (по месту вызова бригады скорой, в том числе скорой специализированной медицинской помощи, а также в транспортном средстве при медицинской эвакуации);
- амбулаторно (в условиях, не предусматривающих круглосуточное медицинское наблюдение и лечение);
- в дневном стационаре (в условиях, предусматривающих медицинское наблюдение и лечение в дневное время, не требующих круглосуточного медицинского наблюдения и лечения);
- стационарно (в условиях, обеспечивающих круглосуточное медицинское наблюдение и лечение).

Первичная медико-санитарная помощь предусматривает мероприятия по диагностике, лечению врожденного буллезного эпидермолиза и профилактике его осложнений, медицинской реабилитации пациентов, формированию здорового образа жизни.

Первичная медико-санитарная помощь включает:

- первичную доврачебную медико-санитарную помощь;
- первичную врачебную медико-санитарную помощь;
- первичную специализированную медико-санитарную помощь.

Первичная медико-санитарная помощь оказывается в амбулаторных условиях и в условиях дневного стационара.

Первичная доврачебная медико-санитарная помощь оказывается медицинскими работниками со средним медицинским образованием.

Первичная врачебная медико-санитарная помощь оказывается врачами-терапевтами, врачами-терапевтами участковыми, врачами-педиатрами, врачами-педиатрами участковыми и врачами общей практики (семейными врачами).

При наличии медицинских показаний к оказанию медицинской помощи, не требующей ее оказания в стационарных условиях, врач-терапевт участковый, врач-педиатр участковый, врач общей практики (семейный врач), медицинский работник со средним медицинским образованием, врач-терапевт, врач-педиатр направляют больного в кабинет врача-дерматолога медицинской организации для оказания первичной специализированной медико-санитарной помощи.

Первичная специализированная медико-санитарная помощь оказывается врачом-дерматовенерологом или врачом-педиатром или врачом-терапевтом.

При невозможности оказания медицинской помощи в рамках первичной медико-санитарной помощи и наличии медицинских показаний больной направляется в медицинскую организацию, оказывающую специализированную медицинскую помощь.

Скорая, в том числе скорая специализированная, медицинская помощь, оказывается больным, требующим срочного медицинского вмешательства, оказывается фельдшерскими выездными бригадами скорой медицинской помощи, врачебными выездными бригадами скорой медицинской помощи, специализированными выездными бригадами скорой медицинской помощи, в том числе педиатрическими.

Специализированная медицинская помощь оказывается врачами-дерматовенерологами и/или врачами-педиатрами амбулаторно или в стационарных условиях и включает в себя профилактику, диагностику, лечение, а также медицинскую реабилитацию.

При наличии медицинских показаний лечение проводят с привлечением врачей-специалистов по специальностям, предусмотренным. Номенклатурой должностей медицинских работников и фармацевтических работников (Приказ Минздрава России от 02.05.2023 N 205н (ред. от 04.12.2023) "Об утверждении Номенклатуры должностей медицинских работников и фармацевтических работников" (Зарегистрировано в Минюсте России 01.06.2023 N 73664))

Плановая медицинская помощь оказывается при проведении профилактических мероприятий, при состояниях, не сопровождающихся угрозой жизни, не требующих экстренной и неотложной помощи, отсрочка оказания которой на определенное время не повлечет за собой ухудшение состояния, угрозу жизни и здоровью больного.

Оказание медицинской помощи в медицинской организации, оказывающей специализированную медицинскую помощь, осуществляется по медицинским показаниям при самостоятельном обращении больного или совместно с его законным представителем, по направлению медицинского работника со средним медицинским образованием, врача-терапевта участкового, врача-педиатра участкового, врача общей практики (семейного врача), врача-терапевта, врача-педиатра медицинской организации, оказывающей первичную медико-санитарную помощь, а также при доставлении больного бригадой скорой медицинской помощи.

7. Дополнительная информация (в том числе факторы, влияющие на исход заболевания или состояния)

Лечение и протезирование зубов в значительной степени затруднено вследствие плохого доступа при наличии микростомии, а также крайне легкой ранимости слизистой

оболочки с образованием пузырей и эрозий. Установка и ношение съемных протезов практически невозможны, о других эффективных видах протезирования, в частности, об установке имплантов, имеются единичные сообщения [66].

В случае развития нарушений артикуляции, необходима их коррекция, обеспечивающая четкую речь. Чем старше становится ребенок, тем сложнее исправить недостатки в речи. Нарушение речи ребенка с врожденным буллезным эпидермолизом также зависит и от частых осложнений, таких как анкилоглоссия (короткая подъязычная связка), микростомия (приобретенное сужение ротовой щели) или мелкое преддверие ротовой полости. В данном случае хирургические методы коррекции – невозможны. Наиболее эффективными методами профилактики таких осложнений являются постоянные физические упражнения, направленные на работу мышц рта и языка: артикуляционные упражнения, занятия с медицинским логопедом, вокалом.

Прививки должны быть осуществлены по прививочному календарю, либо по индивидуальному плану. Большое внимание уделяется вакцине для профилактики ветряной оспы**. Вакцинация должна проводиться вне проявлений острых инфекционных заболеваний на фоне хорошо контролируемых мер симптоматического и поддерживающего лечения. Показания и объем вакцинации определяет врач-педиатр. Вакцинация вакциной для профилактики туберкулеза** противопоказана детям с рецессивным дистрофическим врожденным буллезным эпидермолизом и пациентам с генерализованными проявлениями пограничного и простого врожденного буллезного эпидермолиза.

Критерии оценки качества медицинской помощи

№	Критерии качества	Оценка выполнения
1.	Выполнен общий (клинический) анализ крови развернутый	да / нет
2.	Проведен мониторинг показателей нутритивного статуса, функции печени, электролитного баланса и маркеров воспаления	да / нет
3.	Проведена терапия препаратами для лечения ран и язв или другими препаратами, применяемыми в дерматологии, пациентам с эрозивно-язвенными поражениями кожи	да / нет
4.	Проведена обработка эрозивно-язвенных поражений кожи антисептиками и дезинфицирующими средствами	да / нет

№	Критерии качества	Оценка выполнения
5.	Проведена терапия <i>при инфицированных поражениях кожи</i> антибиотиками и противомикробными средствами, применяемыми в дерматологии, или препаратами для лечения угревой сыпи местного применения	да / нет

Список литературы

1. Has C., Nystrom A., Saeidian A.H. et al. Epidermolysis bullosa: Molecular pathology of connective tissue components in the cutaneous basement membrane zone. *Matrix Biol* 2018; 71–72: 313–329.
2. Uitto J., Bruckner-Tuderman L., McGrath J.A. et al. EB2017-progress in epidermolysis bullosa research toward treatment and cure. *J Invest Dermatol* 2018; 138: 1010–1016.
3. Кубанов А.А., Карамова А.Э., Чикин В.В. и др. Эпидемиология и состояние оказания медицинской помощи больным врожденным буллезным эпидермолизом в Российской Федерации. *Вестник РАМН*. 2018; 73 (6): 420–430.
4. Кубанов А.А., Альбанова В.И., Карамова А.Э., Чикин В.В., Мелехина Л.Е., Богданова Е.В. Распространенность врожденного буллезного эпидермолиза у населения Российской Федерации. *Вестник дерматологии и венерологии*. 2015; 3: 21–30.
5. Has C., Bauer J.W., Bodemer C. et al. Consensus reclassification of inherited epidermolysis bullosa and other disorders with skin fragility. *Br J Dermatol*. 2020; 183 (4): 614–627.
6. Fine J.D., Bruckner-Tuderman L., Eady R.A. et al. Inherited epidermolysis bullosa: updated recommendations on diagnosis and classification. *J Am Acad Dermatol* 2014; 70 (6): 1103–1126.
7. Fine J.D., Mellerio J.E. Extracutaneous manifestations and complications of inherited epidermolysis bullosa: part I. Epithelial associated tissues. *J Am Acad Dermatol*. 2009; 61 (3): 367–384.
8. Fine J.D., Mellerio J.E. Extracutaneous manifestations and complications of inherited epidermolysis bullosa: part II. Other organs. *J Am Acad Dermatol*. 2009; 61 (3): 387–402.
9. Макарова С.Г., Намазова-Баранова Л.С., Мурашкин Н.Н. и др. Пищевая аллергия у детей с врожденным буллезным эпидермолизом. Результаты собственного наблюдательного исследования. *Вестник РАМН*. 2018; 73 (1): 49–58.
10. Simpson B, Tarango C, Lucky AW. Clinical algorithm to manage anemia in epidermolysis bullosa. *Pediatr Dermatol*. 2018;35(5):e319-e320. doi:10.1111/pde.13587
11. Liy-Wong C, Tarango C, Pope E, et al. Consensus guidelines for diagnosis and management of anemia in epidermolysis bullosa. *Orphanet J Rare Dis*. 2023;18(1):38. Published 2023 Feb 23. doi:10.1186/s13023-022-02448-w

12. Орлова О.С., Мурашкин Н.Н., Макарова С.Г. Корреляция тяжести течения врожденного буллезного эпидермолиза со степенью нутритивной недостаточности. Эффективная фармакотерапия. 2023; 19 (47): 6–15.
13. Пронина И.Ю., Мурашкин Н.Н., Макарова С.Г., Вершинина М.Г., Маврикиди Е.Ф. Фосфорно-кальциевый обмен и метаболизм костной ткани у детей с дистрофической формой врожденного буллезного эпидермолиза: одномоментное исследование. Вопросы современной педиатрии. 2022; 21 (1): 36–41.
14. Пронина И.Ю., Макарова С.Г., Мурашкин Н.Н., Семикина Е.Л. Минеральный обмен у детей с дистрофической формой врожденного буллезного эпидермолиза в разных возрастных группах. Forcipe. 2024; 6 (S1): 505–506.
15. Salera S., Tadini G., Rossetti D. et al. A nutrition-based approach to epidermolysis bullosa: Causes, assessments, requirements and management. Clin Nutr. 2020; 39 (2): 343–352.
16. Kaneko K., Kakuta M., Ohtomo Y. et al. Renal amyloidosis in recessive dystrophic epidermolysis bullosa. Dermatology. 2000; 200 (3) :209–212.
17. Сабирова А., Волосников Д., Волянский А. и др. Врожденный буллезный эпидермолиз с амилоидозом почек. Врач. 2014; 12: 43–46.
18. Srinivasin A., Palmer L.S. Genitourinary complications of epidermolysis bullosa. Urology. 2007; 70 (1): 179.e5–6.
19. Cicek N., Yildiz N., Asadov R. et al. Kidney and urinary tract involvement in epidermolysis bullosa: Is routine follow-up necessary? Dermatol Pract Concept. 2021; 11 (3): e2021051.
20. Vieira CL, Lopes JC, Lopes AI. A case of esophageal complication in epidermolysis bulhosa simplex. Gastroenterol Hepatol. 2012; 35 (9): 640–643.
21. Lin Y., Kong W., Li S., Wang M. Epidermolysis bullosa with esophageal complications and co-infection with *Helicobacter pylori*: A case report. Infect Drug Resist. 2025 Feb 28; 18: 1215–1222.
22. El Hachem M., Zambruno G., Bourdon-Lanoy E. et al. Multicentre consensus recommendations for skin care in inherited epidermolysis bullosa. Orphanet J Rare Dis. 2014 May 20; 9: 76.
23. Альбанова В.И., Чикин В.В., Епишев Р.В. К вопросу о диагностике врожденного буллезного эпидермолиза. Вестник дерматологии и венерологии 2014; (3): 53–59.
24. Кубанов А.А., Альбанова В.И., Чикин В.В., Епишев Р.В. Современные методы терапии врожденного буллезного эпидермолиза. Вестник дерматологии и венерологии. 2014; 6: 47–56.

25. Schwieger-Briel A., Fuentes I., Castiglia D. et al. Epidermolysis bullosa simplex with KLHL24 mutations is associated with dilated cardiomyopathy. *J Invest Dermatol.* 2019; 139 (1): 244–249.
26. Поливиченко Е.В., Гехт М.А., Туркин О.А., Марычева Н.М., Паллиативная медицинская помощь детям с буллезным эпидермолизом. *Pallium: паллиативная и хосписная помощь.* 2019; 3 (4): 20–27.
27. Гаджимурадов М.Н., Гаджимурадова К.М., Алиева М.Г., Мамашева Г.Д. Врожденный буллезный эпидермолиз: клинические особенности и собственные наблюдения. *Клиническая дерматология и венерология.* 2020; 19 (5): 647–654.
28. Шурова Л.В., Старостин О.И., Корсунский А.А., Плотников Н.А. Хирургическое лечение больного с врожденным буллезным эпидермолизом, осложненным развитием деформаций кистей и стоп. *Российский вестник детской хирургии, анестезиологии и реаниматологии.* 2016; VI (4): 98–101.
29. Jesus L.E., Rangel M., Moura-Filho R.S. et al. Urological surgery in epidermolysis bullosa: tactical planning for surgery and anesthesia. *Int Braz J Urol.* 2014; 40 (5): 702–707.
30. Arifi M., Arifi S., Demni K. et al. Genitourinary complications as initial presentation of inherited epidermolysis bullosa. *Afr J Paediatr Surg.* 2011; 8 (1): 72–74.
31. Lucky AW, Gorell E. Epidermolysis Bullosa with Pyloric Atresia. 2008 Feb 22 [updated 2023 Jan 26]. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJH, Gripp KW, Amemiya A, editors. *GeneReviews*[®] [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2024. PMID: 20301336.
32. Rosenberg D., Dodat H., Cottin X. et al. Atteinte du tractus urinaire au cours du syndrome épidermolyse bulleuse congénitale-atrésie du pylore [Involvement of the urinary tract in a syndrome of congenital epidermolysis bullosa and atresia of the pylorus]. *Arch Fr Pediatr.* 1987; 44 (10): 867–870.
33. Fine J.D., Johnson L.B., Weiner M. et al. Inherited epidermolysis bullosa and the risk of death from renal disease: Experience of the National Epidermolysis Bullosa Registry. *Am J Kidney Dis.* 2004; 44 (4): 651–660.
34. Fournier M., Bourrat E., Rapp J. et al. Gynaeco-obstetrical follow-up of patients with dystrophic epidermolysis bullosa, a prospective study. *Orphanet J Rare Dis.* 2025 Mar 21; 20(1):140.
35. Margari F., Lecce P.A., Santamato W. et al. Psychiatric symptoms and quality of life in patients affected by epidermolysis bullosa. *J Clin Psychol Med Settings* 2010; 17 (4): 333–339.

36. Pope E., Lara-Corrales I., Mellerio J. et al. A consensus approach to wound care in epidermolysis bullosa. *J Am Acad Dermatol* 2012; 67 (5): 904–917.
37. Кубанов А.А., Чикин В.В., Карамова А.Э., Мончаковская Е.С. Наружная терапия больных врожденным буллезным эпидермолизом. *Вестник дерматологии и венерологии*. 2021; 97 (6): 6–19.
38. Альбанова В.И. Буллезный эпидермолиз: первый год жизни. *Российский вестник перинатологии и педиатрии*. 2010; 3: 110–117.
39. Сердюкова Е.А., Попов В.В. Лечение врожденного буллезного эпидермолиза у детей. *Лекарственный вестник* 2016; 10 (4) (64): 43–47.
40. Агранович О.Е., Буклаев Д.С., Тихоненко Т.И. Дистрофический буллезный эпидермолиз в сочетании с врожденными контрактурами верхних и нижних конечностей. *Ортопедия, травматология и восстановительная хирургия детского возраста*. 2015; 3 (4): 51–59.
41. Раваева Н.Э., Бертош И.М. Врожденный дистрофический буллезный эпидермолиз: опыт выхаживания новорожденного. *Тольяттинский медицинский консилиум*. 2014; 3–4: 158–161.
42. Буллезный эпидермолиз: руководство для врачей / под ред. Мурашкина Н.Н., Намазовой-Барановой Л.С. – М.: ПедиатрЪ, 2019. – 444 с.
43. Альбанова В.И., Гольченко В.А. Лечение буллезного эпидермолиза. *Российский журнал кожных и венерических болезней*. 2013; 4: 21–24.
44. Кубанов А.А., Карамова А.Э., Альбанова В.И., Мончаковская Е.С. Терапия больных врожденным буллезным эпидермолизом с применением современных неадгезивных перевязочных средств. *Вестник дерматологии и венерологии*. 2019; 1: 8–11.
45. Davies P., Rippon M. Evidence review: the clinical benefits of Safetac technology in wound care. *J Wound Care*. 2008; Suppl: 3–31.
46. Ly L., Su J.C. Dressings used in epidermolysis bullosa blister wounds: a review. *J Wound Care* 2008; 17 (11): 482, 484–486, 488.
47. Denyer J.E. Wound management for children with epidermolysis bullosa. *Dermatol Clin* 2010; 28: 257–264.
48. Махнева Н.В., Андреева Т.Е., Наумова Е.Д. и др. Случай тяжелого генерализованного рецессивно-дистрофического врожденного буллезного эпидермолиза. *Российский журнал кожных и венерических болезней*. 2012; 3: 12–17.

49. Fuentes I., Yubero M.J., Morandé P. et al. Longitudinal study of wound healing status and bacterial colonisation of *Staphylococcus aureus* and *Corynebacterium diphtheriae* in epidermolysis bullosa patients. *Int Wound J.* 2023; 20 (3): 774–783.
50. Levin L.E., Shayegan L.H., Lucky A.W. et al. Characterization of wound microbes in epidermolysis bullosa: Results from the epidermolysis bullosa clinical characterization and outcomes database. *Pediatr Dermatol.* 2021; 38 (1): 119–124. doi:10.1111/pde.14444
51. Самцов А.В., Белоусова И.Э. Буллезные дерматозы: монография. – СПб.: ООО «Издательско-полиграфическая компания «КОСТА», 2012. – 144 с.
52. Chiaverini C., Fontas E., Vabres P. et al. Oral erythromycin therapy in epidermolysis bullosa simplex generalized severe. *Br J Dermatol.* 2015;173(2):563-564. doi:10.1111/bjd.13672.
53. Буллезный эпидермолиз. Под ред. Дж.-Д. Файна и Х. Хинтера. Пер. с англ. Под ред. Ю.Ю. Коталевской. – М.: Практика, 2014. – 358 с.
54. Simons F.E. Advances in H1-antihistamines. *N Engl J Med.* 2004; 351 (21): 2203–2217.
55. Simons F.E., Simons K.J. Histamine and H1-antihistamines: celebrating a century of progress. *J Allergy Clin Immunol.* 2011; 128 (6): 1139–1150.
56. Горячкина Л.А., Передкова Е.В. Антигистаминные препараты в лечении аллергических заболеваний. *Доктор.Ру.* 2008; 2: 38–42.
57. Емельянов А.В. Клиническое применение H1-антигистаминных препаратов. *Медицинский совет.* 2016; 4: 74–81.
58. Danial C., Adeduntan R., Gorell E.S. et al. Evaluation of treatments for pruritus in epidermolysis bullosa. *Pediatr Dermatol.* 2015; 32 (5): 628–634.
59. Banky J.P., Sheridan A.T., Storer E.L. et al. Successful treatment of epidermolysis bullosa pruriginosa with topical tacrolimus. *Arch Dermatol.* 2004; 140: 794–796.
60. Диспансеризация при кожных и венерических заболеваниях / Р.А. Капкаев, Г.Д. Селицкий, В.А. Адо. – Т.: Медицина, 1989. – 184 с.
61. Schomer H., Vergunst R. Psychological factors in epidermolysis bullosa. *S Afr Med J* 1992; 81 (11): 580.
62. Moss K. Contact at the borderline: Psychoanalytic psychotherapy with EB patients. *Br J Nurs* 2008; 17 (7): 449–455.
63. Ladd A.L., Kibele A., Gibbons S. Surgical treatment and postoperative splitting of recessive dystrophic epidermolysis bullosa. *J Hand Surg.* 1996; 21 (5): 888–897.
64. Fine J.D., Johnson L.B., Weiner M. et al. Epidermolysis bullosa and the risk of life-threatening cancers: The National EB Registry experience, 1986–2006. *J Am Acad Dermatol.* 2009; 60 (2): 203–211.

65. Карамова А.Э., Чикин В.В., Альбанова В.И. и др. Плоскоклеточный рак кожи, развившийся у больной рецессивным дистрофическим буллезным эпидермолизом. Вестник дерматологии и венерологии. 2016; (3): 83–89.
66. Chrcanovic B.R., Gomez R.S. Dental implants in patients with epidermolysis bullosa: a systematic review. *Oral Maxillofac Surg.* 2019; 23 (4): 389–394.
67. Орлова О.С., Мурашкин Н.Н., Макарова С.Г. Состояние минеральной плотности костей как признак нутритивной недостаточности у пациентов с буллезным эпидермолизом. Эффективная фармакотерапия. 2023; 19 (47): 22–27. – DOI 10.33978/2307-3586-2023-19-47-22-26. – EDN QQTRXH
68. Singer H.M., Levin L.E., Garzon M.C. et al. Wound culture isolated antibiograms and caregiver-reported skin care practices in children with epidermolysis bullosa. *Pediatr Dermatol.* 2018; 35 (1): 92–96. doi: 10.1111/pde.13331
69. Fine J.D., Johnson L.B., Weiner M., Suchindran C. Gastrointestinal complications of inherited epidermolysis bullosa: Cumulative experience of the National Epidermolysis Bullosa Registry. *J Pediatr Gastroenterol Nutr.* 2008; 46 (2): 147–158
70. Пронина И.Ю., Макарова С.Г., Мурашкин Н.Н., Семикина Е.Л. Минеральный и костный обмен у детей с дистрофической формой врожденного буллезного эпидермолиза: влияние терапии Колекальциферолом. Медицинский алфавит. 2022; 16: 60–69. – DOI 10.336678/2078-5631-2022-16-60-69. – EDN YXFOBI
71. Lara-Corrales I., Mellerio J.E., Martinez A.E. et al. Dilated cardiomyopathy in epidermolysis bullosa: a retrospective, multicenter study. *Pediatr Dermatol.* 2010; 27 (3): 238–243.
72. Епишев Р.В., Мурашкин Н.Н., Орлова О.С. Дилатационная кардиомиопатия у детей с дистрофическим врожденным буллезным эпидермолизом: ретроспективное одномоментное (регистрационное) исследование. Вопросы современной педиатрии. 2025; 24 (4). 226–234. doi: <https://doi.org/10.15690/vsp.v24i4.2943>
73. Зиновьев Г.В., Дроздовская Д.А., Анохина Е.М. и др. Опыт лечения плоскоклеточного рака кожи у пациентов с дистрофической формой буллезного эпидермолиза. Эффективная фармакотерапия. 2021; 17 (11): 38–43. – DOI 10.33978/2307-3586-2021-17-11-38-43. – EDN SXRQEL.
74. Зиновьев Г.В., Дроздовская Д.А., Анохина Е.М. и др. Рецидивирующее течение плоскоклеточного рака кожи у пациента с дистрофическим типом буллезного эпидермолиза. Эффективная фармакотерапия. 2023; 19 (16): 76–81. – DOI 10.33978/2307-3586-2023-19-16-76-80. – EDN XDAOSU

75. Shivaswamy K.N., Sumathy T.K., Shyamprasad A.L., Ranganathan C. Squamous cell carcinoma complicating epidermolysis bullosa in a 6-year-old girl. *Int J Dermatol.* 2009; 48: 731–733.
76. Леонова М.А., Мурашкин Н.Н. Состояние полового развития у детей с врожденным буллезным эпидермолизом. *Медицинский алфавит.* 2022; 27: 50–56. DOI 10.33667/2078-5631-2022-27-50-56. – EDN GNFOMX.
77. Popenhagen MP, Genovese P, Blishen M, et al. Consensus-based guidelines for the provision of palliative and end-of-life care for people living with epidermolysis bullosa. *Orphanet J Rare Dis.* 2023 Sep 4; 18 (1): 268. doi: 10.1186/s13023-023-02870-8.
78. Ball K., Camilleri S., Kiefel S. et al. Epidermolysis bullosa in pediatric palliative care: A case series. *J Palliat Med.* 2023; 26 (8): 1159–1164. doi: 10.1089/jpm.2022.0559.
79. Goldschneider K.R., Lucky A.W. Pain management in epidermolysis bullosa. *Dermatol Clin.* 2010; 28 (2): 273–282. doi: 10.1016/j.det.2010.01.008.
80. Fortuna G., Aria M., Cepeda-Valdes R. et al. Pain in patients with dystrophic epidermolysis bullosa: Association with anxiety and depression. *Psychiatry Investig.* 2017; 14 (6): 746–753. doi: 10.4306/pi.2017.14.6.746.
81. Birge K. Nutrition management of patients with epidermolysis bullosa. *J Am Diet Assoc.* 1995; 95 (5): 575–579.
82. Мурашкин Н., Макарова С., Епишев Р. и др. Оценка нутритивного дисбаланса у детей с врожденным буллезным эпидермолизом. *Кремлевская медицина. Клинический вестник.* 2018; 1: 61–65.
83. Пронина И.Ю., Мурашкин Н.Н., Макарова С.Г. и др. Физическое развитие и отдельные метаболические показатели при различных формах врожденного буллезного эпидермолиза в зависимости от проводимой самплементации. *Медицинский алфавит.* 2021; 21: 46–50.
84. Епишев Р.В., Мурашкин Н.Н., Орлова О.С., и др. Фиброзные деформации кистей у детей с дистрофическим буллезным эпидермолизом (по данным национального регистра). *Вопросы современной педиатрии.* 2025; 24 (4): 235–240. doi: <https://doi.org/10.15690/vsp.v24i4.2944>
85. Preventative nutritional care guideline: Constipation management for children and adults with epidermolysis bullosa. Hubbard L and Jones R. DEBRA International, 2019.
86. Reimer A., Hess M., Schwieger-Briel A. et al. Natural history of growth and anaemia in children with epidermolysis bullosa: a retrospective cohort study. *Br J Dermatol.* 2020; 182 (6): 1437–1448. <https://doi.org/10.1111/bjd.18475>.

87. Мурашкин Н.Н., Яруллин И.И., Епишев Р.В. Тяжелая желездефицитная анемия у детей с дистрофической формой врожденного буллезного эпидермолиза: три клинических случая. Вопросы современной педиатрии. 2025; 24 (4): 291–298. doi: <https://doi.org/10.15690/vsp.v24i4.2933>
88. Галимова А.А., Макарова С.Г., Мурашкин Н.Н. Клинические и иммунологические особенности пищевой аллергии при различных формах врождённого буллёзного эпидермолиза. Российский аллергологический журнал. 2023; 20 (3): 299–308. – DOI 10.36691/RJA11547
89. Mortell A.E., Azizkhan R.G. Epidermolysis bullosa: Management of esophageal strictures and access by gastrostomy. *Dermatol. Clin.* 2010; 28 (2): 311–318.
90. Кубанов А.А., Чикин В.В., Карамова А.Э., Мончаковская Е.С. Наружная терапия больных врожденным буллезным эпидермолизом. Вестник дерматологии и венерологии. 2021;97(6):06–19. doi: <https://doi.org/10.25208/vdv1282>
91. El Hachem M., Caldaro T., Lara-Corrales I. et al. Management of oesophageal strictures in inherited epidermolysis bullosa: a clinical practice guideline. *Br J Dermatol.* 2025; 193 (3): 394–404. doi:10.1093/bjd/ljaf191
92. Pope E., Lara-Corrales I., Mellerio J. et al. A consensus approach to wound care in epidermolysis bullosa. *J Am Acad Dermatol.* 2012; 67 (5): 904–917. doi:10.1016/j.jaad.2012.01.016
93. Marchili M.R., Spina G., Roversi M. et al. Epidermolysis Bullosa in children: the central role of the pediatrician. *Orphanet J Rare Dis.* 2022 Apr 4;17(1):147. doi: 10.1186/s13023-021-02144-1
94. Альбанова, В.И. Буллезный эпидермолиз у детей первого года жизни. Российский вестник перинатологии и педиатрии. 2010; 55 (3): 110–117.
95. El Hachem M, Diociaiuti A, Bonamonte D, et al. Taking care of patients with recessive dystrophic epidermolysis bullosa from birth to adulthood: a multidisciplinary Italian Delphi consensus. *Orphanet J Rare Dis.* 2025;20(1):128.
96. Schwieger-Briel A, Ott H, Kiritsi D, Laszczyk-Lauer M, Bodemer C. Mechanism of Oleogel-S10: A triterpene preparation for the treatment of epidermolysis bullosa. *Dermatol Ther.* 2019 Jul;32(4):e12983.
97. Ebeling S, Naumann K, Pollok S, Wardecki T, Vidal-Y-Sy S, Nascimento JM, Boerries M, Schmidt G, Brandner JM, Merfort I. From a traditional medicinal plant to a rational drug: understanding the clinically proven wound healing efficacy of birch bark extract. *PLoS One.* 2014 Jan 22;9(1):e86147.

98. Danescu S, Negrutiu M, Has C. Treatment of Epidermolysis Bullosa and Future Directions: A Review. *Dermatol Ther (Heidelb)*. 2024 Aug;14(8):2059-2075.
99. Kern JS, Sprecher E, Fernandez MF, Schauer F, Bodemer C, Cunningham T, Löwe S, Davis C, Sumeray M, Bruckner AL, Murrell DF; EASE investigators. Efficacy and safety of Oleogel-S10 (birch triterpenes) for epidermolysis bullosa: results from the phase III randomized double-blind phase of the EASE study. *Br J Dermatol*. 2023 Jan 23;188(1):12-21.
100. Muñoz A, Catalán E, Cossio M-L, Palisson F, Fuentes I (2025) Advances in antioxidant therapies for epidermolysis bullosa management. *SKINdeep* 1: e150947. <https://doi.org/10.1553/skindeep.2025.15094>
101. Denyer J, Gibson E. Use of fibre dressings in children with severe epidermolysis bullosa. *Br J Nurs*. 2015;24(6):S38-S43. doi:10.12968/bjon.2015.24.Sup6.S38
102. Бенова Н.В., Григорьев К.И., Коваленок К.В. Помощь детям с буллезным эпидермолизом: паллиативные пути решения проблемы. *Медицинская сестра*; 2013; 8: 36–44.
103. Макарова С.Г., Намазова-Баранова Л.С., Мурашкин Н.Н., и др. Коррекция нутритивного статуса в комплексной терапии детей, страдающих дистрофической формой врожденного буллезного эпидермолиза. *Педиатрическая фармакология*. 2016; 13 (6): 577–586. doi: 10.15690/pf.v13i6.1672
104. Gonzalez ME. Evaluation and treatment of the newborn with epidermolysis bullosa. *Semin Perinatol*. 2013;37(1):32-39.doi:10.1053/j.semperi.2012.11.004
105. Lucky AW, Pope E, Crawford S. Dystrophic Epidermolysis Bullosa. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Amemiya A, eds. *GeneReviews®*. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; August 21, 2006. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1304/>
106. Krämer S, Lucas J, Gamboa F, et al. Clinical practice guidelines: Oral health care for children and adults living with epidermolysis bullosa. *Spec Care Dentist*. 2020; 40 Suppl 1 (Suppl 1): 3-81.
107. So JY, Teng J. Epidermolysis Bullosa Simplex. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Amemiya A, eds. *GeneReviews®*. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; October 7, 1998. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1369/>
108. Weiner M., Stein A., Cash S. et al. Tetracycline and epidermolysis bullosa simplex: a double-blind, placebo-controlled, crossover randomized clinical trial. *Br J Dermatol*. 2004; 150 (3): 613–614.

109. Murrell D.F., Bodemer C., Bruckner A.L. et al. Long-term safety and efficacy of Oleogel-S10 (birch bark extract) in epidermolysis bullosa: 24-month results from the phase III EASE study. *Br J Dermatol.* 2025; 192 (6): 1007–1017.
110. Кубанов А.А., А.Э. Карамова, Альбанова В.И. и др. Врожденный буллезный эпидермолиз: особенности регенерации эпидермиса и методы терапии. *Вестник дерматологии и венерологии.* 2017; (4): 28–37.

Приложение А1. Состав рабочей группы по разработке и пересмотру клинических рекомендаций

1. Кубанов Алексей Алексеевич – академик РАН, доктор медицинских наук, профессор, президент Российского общества дерматовенерологов и косметологов. Конфликт интересов отсутствует.
2. Потекаев Николай Николаевич – доктор медицинских наук, профессор, главный внештатный специалист по дерматовенерологии и косметологии Министерства здравоохранения Российской Федерации, президент Национального Альянса дерматовенерологов и косметологов. Конфликт интересов отсутствует
3. Баранов А.А. – академик РАН, профессор, д.м.н.; почетный президент Союза педиатров России, советник руководителя НИИ педиатрии и охраны здоровья детей НКЦ №2 ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В.Петровского», профессор кафедры педиатрии и детской ревматологии КИДЗ им.Н.Ф.Филатова ФГАОУ ВО Первый МГМУ им. И.М. Сеченова Минздрава России (Сеченовский Университет), главный внештатный специалист педиатр Минздрава России
4. Намазова-Баранова Л.С. – академик РАН, профессор, д.м.н., президент Союза педиатров России; паст-президент ЕРА/UNEPSA; руководитель НИИ педиатрии и охраны здоровья детей НКЦ №2 ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В.Петровского», заведующая кафедрой факультетской педиатрии Института материнства и детства ФГАОУ ВО «РНИМУ им. Н.И. Пирогова» Минздрава России (Пироговский Университет), главный внештатный детский специалист по профилактической медицине Минздрава России.председатель исполкома Союза педиатров России.
5. Жукова Ольга Валентиновна – доктор медицинских наук, профессор, главный внештатный специалист по дерматовенерологии и косметологии Центрального административного округа Российской Федерации. Конфликт интересов отсутствует.
6. Доля Ольга Валентиновна – доктор медицинских наук, профессор, член Национального альянса дерматовенерологов и косметологов. Конфликт интересов отсутствует.
7. Поршина Оксана Владимировна – кандидат медицинских наук, член Национального Альянса дерматовенерологов и косметологов.Конфликт интересов отсутствует.

8. Дворников Антон Сергеевич – доктор медицинских наук, профессор, член Российского общества дерматовенерологов и косметологов Конфликт интересов отсутствует.
9. Мартынов Андрей Александрович - доктор медицинских наук, профессор, член Российского общества дерматовенерологов и косметологов Конфликт интересов отсутствует.
10. Олисова Ольга Юрьевна – член-корреспондент РАН, доктор медицинских наук, профессор, член Российского общества дерматовенерологов и косметологов Конфликт интересов отсутствует.
11. Карамова Арфеня Эдуардовна – кандидат медицинских наук, член Российского общества дерматовенерологов и косметологов. Конфликт интересов отсутствует.
12. Чикин Вадим Викторович – доктор медицинских наук, член Российского общества дерматовенерологов и косметологов. Конфликт интересов отсутствует.
13. Альбанова Вера Игоревна – доктор медицинских наук, профессор, член Российского общества дерматовенерологов и косметологов. Конфликт интересов отсутствует.
14. Мурашкин Николай Николаевич – доктор медицинских наук, профессор, член Союза педиатров России, член Российского общества дерматовенерологов и косметологов Конфликт интересов отсутствует.
15. Макарова Светлана Геннадиевна – доктор медицинских наук, заместитель директора по научной работе ФГАУ «НМИЦ Здоровья детей» Минздрава России, врач-аллерголог-иммунолог, член Союза педиатров России. Конфликт интересов отсутствует.
16. Епишев Роман Владимирович – кандидат медицинских наук, врач-дерматолог отделения дерматологии и аллергологии ФГАУ «НМИЦ Здоровья детей» Минздрава России, член Союза педиатров России, член Российского общества дерматовенерологов и косметологов. Конфликт интересов отсутствует.
17. Материкин Александр Игоревич – кандидат медицинских наук, заведующий отделением дерматологии с дневным стационаром НИИ Педиатрии и охраны здоровья детей Научно-клинический центр №2 ФГБНУ «Российский научный центр хирургии имени академика Б.В. Петровского», член Союза педиатров России, член Российского общества дерматовенерологов и косметологов. Конфликт интересов отсутствует.
18. Полевиченко Елена Владимировна – доктор медицинских наук, профессор кафедры онкологии, гематологии и лучевой терапии педиатрического факультета

ФГАОУ ВО «Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова» Министерства здравоохранения Российской Федерации, главный внештатный детский специалист по паллиативной медицинской помощи Министерства здравоохранения Российской Федерации, член Правления Ассоциации профессиональных участников хосписной помощи. Конфликт интересов отсутствует.

19. Мончаковская Екатерина Сергеевна – член Российского общества дерматовенерологов и косметологов. Конфликт интересов отсутствует.
20. Знаменская Людмила Федоровна – доктор медицинских наук, член Российского общества дерматовенерологов и косметологов. Конфликт интересов отсутствует.
21. Артамонова Ольга Григорьевна – кандидат медицинских наук, член Российского общества дерматовенерологов и косметологов.
22. Плахова Ксения Ильинична – доктор медицинских наук, член Российского общества дерматовенерологов и косметологов. Конфликт интересов отсутствует.
23. Заславский Денис Владимирович – доктор медицинских наук, профессор, член Российского общества дерматовенерологов и косметологов. Конфликт интересов отсутствует.
24. Гаджимурадов Марат Нурмагомедович – доктор медицинских наук, член Российского общества дерматовенерологов и косметологов. Конфликт интересов отсутствует.
25. Орлова Ольга Сергеевна – кандидат медицинских наук, врач-дерматовенеролог ФГАУ «НМИЦ здоровья детей Минздрава России», член Союза педиатров России, член Российского общества дерматовенерологов и косметологов.

Приложение А2. Методология разработки клинических рекомендаций

Целевая аудитория данных клинических рекомендаций:

1. Врачи-дерматовенерологи.
2. Врачи-педиатры.
3. Ординаторы и слушатели циклов повышения квалификации по специальностям «дерматовенерология» и «педиатрия».

Таблица 1. Шкала оценки уровней достоверности доказательств (УДД) для методов диагностики (диагностических вмешательств)

УДД	Расшифровка
1	Систематические обзоры исследований с контролем референсным методом или систематический обзор рандомизированных клинических исследований с применением мета-анализа
2	Отдельные исследования с контролем референсным методом или отдельные рандомизированные клинические исследования и систематические обзоры исследований любого дизайна, за исключением рандомизированных клинических исследований, с применением мета-анализа
3	Исследования без последовательного контроля референсным методом или исследования с референсным методом, не являющимся независимым от исследуемого метода или нерандомизированные сравнительные исследования, в том числе когортные исследования
4	Несравнительные исследования, описание клинического случая
5	Имеется лишь обоснование механизма действия или мнение экспертов

Таблица 2. Шкала оценки уровней достоверности доказательств (УДД) для методов профилактики, лечения и реабилитации (профилактических, лечебных, реабилитационных вмешательств)

УДД	Расшифровка
1	Систематический обзор РКИ с применением мета-анализа
2	Отдельные РКИ и систематические обзоры исследований любого дизайна, за исключением РКИ, с применением мета-анализа
3	Нерандомизированные сравнительные исследования, в т.ч. когортные исследования
4	Несравнительные исследования, описание клинического случая или серии случаев, исследования «случай-контроль»
5	Имеется лишь обоснование механизма действия вмешательства (доклинические исследования) или мнение экспертов

Таблица 3. Шкала оценки уровней убедительности рекомендаций (УУР) для методов профилактики, диагностики, лечения и реабилитации (профилактических, диагностических, лечебных, реабилитационных вмешательств)

УУР	Расшифровка
-----	-------------

А	Сильная рекомендация (все рассматриваемые критерии эффективности (исходы) являются важными, все исследования имеют высокое или удовлетворительное методологическое качество, их выводы по интересующим исходам являются согласованными)
В	Условная рекомендация (не все рассматриваемые критерии эффективности (исходы) являются важными, не все исследования имеют высокое или удовлетворительное методологическое качество и/или их выводы по интересующим исходам не являются согласованными)
С	Слабая рекомендация (отсутствие доказательств надлежащего качества (все рассматриваемые критерии эффективности (исходы) являются неважными, все исследования имеют низкое методологическое качество и их выводы по интересующим исходам не являются согласованными)

Порядок обновления клинических рекомендаций.

Механизм обновления клинических рекомендаций предусматривает их систематическую актуализацию – не реже чем один раз в три года, а также при появлении новых данных с позиции доказательной медицины по вопросам диагностики, лечения, профилактики и реабилитации конкретных заболеваний, наличии обоснованных дополнений/замечаний к ранее утверждённым КР, но не чаще 1 раза в 6 месяцев.

Целевая аудитория данных клинических рекомендаций:

4. Врачи-дерматовенерологи.
5. Врачи-педиатры.
6. Ординаторы и слушатели циклов повышения квалификации по специальностям «дерматовенерология» и «педиатрия».

Таблица 3. Шкала оценки уровней достоверности доказательств (УДД) для методов диагностики (диагностических вмешательств)

УДД	Расшифровка
1	Систематические обзоры исследований с контролем референсным методом или систематический обзор рандомизированных клинических исследований с применением мета-анализа
2	Отдельные исследования с контролем референсным методом или отдельные рандомизированные клинические исследования и систематические обзоры исследований любого дизайна, за исключением рандомизированных клинических исследований, с применением мета-анализа
3	Исследования без последовательного контроля референсным методом или исследования с референсным методом, не являющимся независимым от исследуемого метода или нерандомизированные сравнительные исследования, в том числе когортные исследования
4	Несравнительные исследования, описание клинического случая
5	Имеется лишь обоснование механизма действия или мнение экспертов

Таблица 4. Шкала оценки уровней достоверности доказательств (УДД) для методов профилактики, лечения и реабилитации (профилактических, лечебных, реабилитационных вмешательств)

УДД	Расшифровка
1	Систематический обзор РКИ с применением мета-анализа
2	Отдельные РКИ и систематические обзоры исследований любого дизайна, за исключением РКИ, с применением мета-анализа
3	Нерандомизированные сравнительные исследования, в т.ч. когортные исследования
4	Несравнительные исследования, описание клинического случая или серии случаев, исследования «случай-контроль»
5	Имеется лишь обоснование механизма действия вмешательства (доклинические исследования) или мнение экспертов

Таблица 3. Шкала оценки уровней убедительности рекомендаций (УУР) для методов профилактики, диагностики, лечения и реабилитации (профилактических, диагностических, лечебных, реабилитационных вмешательств)

УУР	Расшифровка
А	Сильная рекомендация (все рассматриваемые критерии эффективности (исходы) являются важными, все исследования имеют высокое или удовлетворительное методологическое качество, их выводы по интересующим исходам являются согласованными)
В	Условная рекомендация (не все рассматриваемые критерии эффективности (исходы) являются важными, не все исследования имеют высокое или удовлетворительное методологическое качество и/или их выводы по интересующим исходам не являются согласованными)
С	Слабая рекомендация (отсутствие доказательств надлежащего качества (все рассматриваемые критерии эффективности (исходы) являются неважными, все исследования имеют низкое методологическое качество и их выводы по интересующим исходам не являются согласованными)

Порядок обновления клинических рекомендаций.

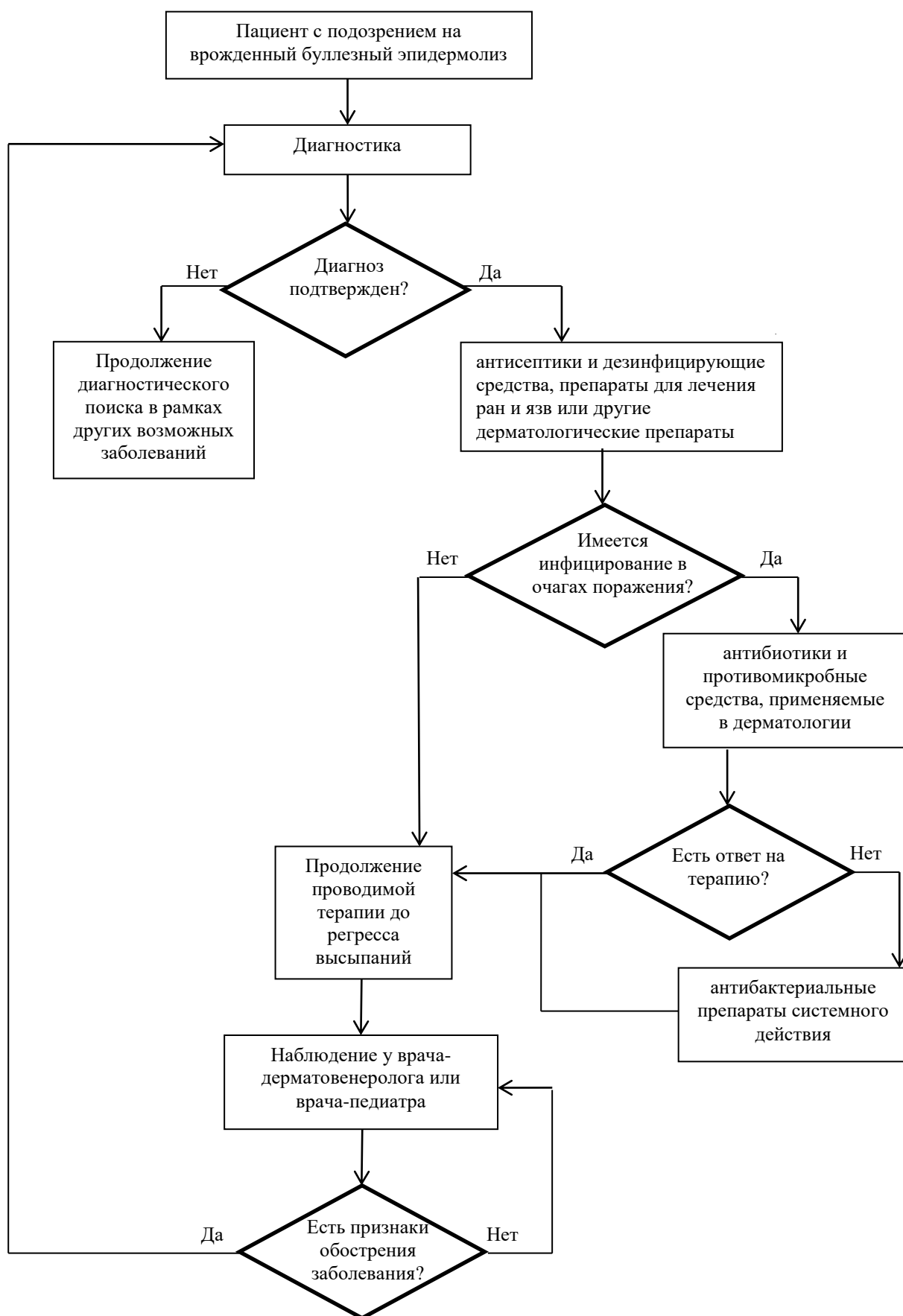
Механизм обновления клинических рекомендаций предусматривает их систематическую актуализацию – не реже чем один раз в три года, а также при появлении новых данных с позиции доказательной медицины по вопросам диагностики, лечения, профилактики и реабилитации конкретных заболеваний, наличии обоснованных дополнений/замечаний к ранее утверждённым КР, но не чаще 1 раза в 6 месяцев.

Приложение А3. Справочные материалы, включая соответствие показаний к применению и противопоказаний, способов применения и доз лекарственных препаратов, инструкции по применению лекарственного препарата

Данные клинические рекомендации разработаны с учётом следующих нормативно-правовых документов:

1. Порядок оказания медицинской помощи по профилю «дерматовенерология», утвержденный Приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации № 582н от 24 сентября 2025 г.

Приложение Б. Алгоритмы действий врача



Приложение В. Информация для пациента

Уход за полостью рта ребёнка, больным врожденным буллезным эпидермолизом, необходимо начинать как можно раньше. Зубной налет, образующийся вследствие приема пищи, приводит к быстрому росту патогенной микрофлоры полости рта. При врожденном буллезном эпидермолизе гигиена ротовой полости затруднена наличием пузырей и эрозий. Раны, образующиеся в полости рта при врожденном буллезном эпидермолизе, весьма плохо заживают из-за обилия микроорганизмов. Несвоевременная гигиена полости рта и чистка зубов приводит к гингивиту, парадонтиту, кариозному поражению зубов, что влечет за собой потерю зубов. Предотвращение кариеса может быть достигнуто при соблюдении гигиены полости рта, частой профессиональной обработке, фторировании зубов, регулярном приеме препаратов, содержащих фтор. Для чистки зубов (а она возможна даже при тяжелых формах) выбирают монопучковую зубную щетку с маленькой изогнутой головкой, с очень мягкой, плотной и короткой щетиной в форме пучка. Перед началом использования щетки её размачивают в горячей воде, далее обрабатывают неспиртсодержащими препаратами из группы антисептики и дезинфицирующие средства. Перед началом чистки зубов зубной налет размягчают специальными пенками, на губы наносят мази для снижения риска травматизации. Для очистки межзубных пространств используют ирригатор для полости рта. При появлении повреждений на слизистой оболочке ротовой полости производят обработку специальными средствами для полости рта в виде геля, паст и масел, содержащих антисептики, анестетики, регенерирующие средства. Обязательно полоскать рот средствами для полоскания или отварами трав после каждого приема пищи.

Необходимо избегать физических нагрузок, связанных с повышением потоотделением, травмоопасных ситуаций, резких движений. перевязочные материалы, одежда, закрытая обувь позволяют свести к минимуму травмирование кожи. При хорошем самочувствии и отсутствии высыпаний на коже допустимо плавание.

ОЦЕНКА БОЛИ**(для детей в возрасте от 1 года до 3 лет)****Название на русском языке:** Поведенческая шкала FLACC.**Оригинальное название:** Clinical validation of FLACC face, legs, activity, cry, consolability).**Источник (официальный сайт разработчиков, публикация с валидацией):**

Voepel-Lewis T, Zanutti J, Dammeyer JA, Merkel S. Reliability and validity of the face, legs, activity, cry, consolability behavioral tool in assessing acute pain in critically ill patients. Am J Crit Care. 2010;19(1):55-62. doi:10.4037/ajcc2010624

Оценка боли у невербальных пациентов детского возраста. — М.: Издательство «Проспект», 2019. — 40 с. https://www.rcpcf.ru/wp-content/uploads/2019/09/Ocenka_boli_all.pdf**Тип (подчеркнуть):**- шкала оценки

- индекс

- вопросник

- другое (уточнить):

Назначение: Используется у детей с 2 месяцев до 3 лет и у пациентов не в состоянии сообщить о боли.**Содержание (шаблон):**

Шкала учитывает выражение лица, движения ног, характер крика, а также насколько ребенок поддается успокаиванию, и особенности его поведения. Общая оценка по шкале FLACC равна сумме баллов по всем пунктам описания.

Параметры	Характеристика	Баллы	Балл оценки
Лицо	Неопределенное выражение или улыбка.	0	
	Редко – гримаса или сдвинутые брови. Замкнутость. Не проявляет интереса.	1	
	Частое или постоянное дрожание подбородка. Сжимание челюстей.	2	
Ноги	Нормальное положение, расслабленность.	0	
	Не может найти нормального положения, постоянно двигает ногами. Ноги напряжены.	1	
	Брыканье или поднимание ног.	2	
Движения	Лежит спокойно, положение нормальное, легко двигается.	0	
	Корчится, сдвигается вперед и назад, напряжен.	1	
	Выгибается дугой; ригидность; подергивания.	2	
Плач	Нет плача (в состоянии бодрствования и во сне)	0	
	Стонет или хнычет; время от времени жалуется.	1	
	Долго плачет, кричит или всхлипывает; часто жалуется.	2	
Насколько поддается успокоению	Доволен, спокоен	0	
	Успокаивается от прикосновений, объятий, разговоров. Можно отвлечь.	1	
	Трудно успокоить	2	
Суммарный балл:			

Ключ (интерпретация):

Минимальная оценка равна 0, максимальная - 10 баллам.

Общая сумма по пяти категориям: 0 баллов - спокоен, 1-3 - небольшой дискомфорт, 4-6 - небольшая боль, 7-10 - сильная боль.

Пояснения: Чем выше оценка, тем сильнее боль и тем хуже себя чувствует ребенок.

4. Первый раз боль оценивается при появлении признаков боли (см. вопросы ниже).
5. Повторную оценку боли (если боль продолжается) записать здесь.
6. Частота оценки боли зависит от состояния, со временем оценивается эффект обезболивания.

ОЦЕНКА БОЛИ

(детей от 3 лет и для взрослых)

Шкала гримас Вонг-Бейкера

Название на русском языке: Оценка боли по шкале гримас Вонга-Бейкера.

Оригинальное название: Wong–Baker Faces Pain Rating Scale.

Источник (официальный сайт разработчиков, публикация с валидацией):

https://ru.qaz.wiki/wiki/Wong-Baker_Faces_Pain_Rating_Scale

<https://wongbakerfaces.org/>

Garra G. et al. The Wong-Baker pain FACES scale measures pain, not fear // Pediatric emergency care. – 2013. – Т. 29. – №. 1. – Р. 17-20.

Тип (подчеркнуть):

- шкала оценки

- индекс

- вопросник

- другое (уточнить):

Назначение: Предназначена для оценки состояния взрослых пациентов и детей старше 3 лет.

Содержание (шаблон):

Шкала гримас состоит из 6 лиц, начиная от смеющегося (нет боли) до плачущего (боль невыносимая).



Ключ (интерпретация):

Нет боли – 0

Боль незначительная – 2

Боль умеренная – 4

Боль терпимая – 6

Боль выраженная – 8

Боль невыносимая – 10

Пояснения: Специалист, оценивающий боль должен объяснить пациенту в

Локализация боли

доступной форме о необходимости выбрать, какое из представленных лиц описывает уровень его боли: «Покажите, как сильно у вас сейчас болит». Иногда, используя эту шкалу, пациент может больше определять свои эмоции, нежели боль.

1. Первый раз боль оценивается при первичном сестринском осмотре.
2. Повторную оценку боли (если боль продолжается или возникла позже) записать здесь.
3. Частота оценки боли зависит от состояния пациента, оценивается эффект обезболивания.

Hoshino H, Ikeda M, Matsuishi Y, Enomoto Y, Shimojo N, Kotani M, Kobayashi S, Kido T, Hayashi S, Furuya Y, Inoue Y. Validity and reliability of the Critical-Care Pain Observation Tool (CPOT) for critically ill pediatric patients. PLoS One. 2025 Apr 18;20(4):e0320373. doi: 10.1371/journal.pone.0320373

Тип (подчеркнуть):

- шкала оценки

- индекс

- вопросник

- другое (уточнить):

Назначение: предназначена для объективной оценки боли у взрослых пациентов в отделениях реанимации и интенсивной терапии (ОРИТ), которые не могут вербально описать свои ощущения (например, из-за интубации и подключения к аппарату ИВЛ, нарушения сознания, седации или деменции). Она позволяет оценить боль по поведенческим признакам.

Содержание (шаблон):

Показатель	Балл	Описание
Выражение лица (Facial expressions)	Расслабленное, нейтральное	0 Напряжение мышц не наблюдается
	Напряженное	1 Пациент хмурится, опускает бровь, напрягает глазные орбиты или любые другие изменения (например, открывает глаз/а или текут слезы во время болезненных процедур)
	Гримасы	2 Все предыдущие движения плюс у пациента крепко закрыты веки (возможно у пациента открыт рот или он/она покусывает эндотрахеальную трубку)
Движения тела (Body movements)	Отсутствие движений или нормальное положение тела	0 Вообще не двигается (это не означает что пациент не испытывает боль) или у пациента нормальное положение тела (движения не направлены на участок боли или движения не с целью защиты)
	Защита	1 Медленные, осторожные движения, касается или трет участок боли, пытается привлечь внимание движениями
	Беспокойство	2 Пациент пытается вытащить эндотрахеальную трубку, пытается сесть, двигает конечностями, не следует командам и борется с персоналом, пытается встать с постели
Толерантность к ИВЛ (для интубированных пациентов) (Compliance with the ventilator - intubated patients) или Издавание звуков (для неинтубированных пациентов) (Vocalization - non-intubated patients)	Толерантен к ИВЛ	0 Сигналы на мониторах не активированы, легкое дыхание
	Кашляет но толерантен	1 Кашляет, сигналы на мониторе активируются, но спонтанно/самопроизвольно отключаются
	Борется с ИВЛ	2 Асинхрония: блокирует вентиляцию, сигналы часто активируются
	или	
	Издаваемые звуки (разговор) нормального тона или нет звука	0 Издаваемые звуки (разговор) нормального тона или нет звука
	Вздыхает, стонет	1 Вздыхает, стонет

Показатель	Балл		Описание
	Кричит, рыдает	2	
Напряжение мышц (Muscle tension) Оценка пассивного сгибания и разгибания верхних конечностей, когда пациент находится в состоянии покоя или оценки, когда пациента переворачивают	Расслаблены	0	Не сопротивляется пассивным движениям
	Напряжены, ригидны	1	Сопротивляется пассивным движениям /Resistance to passive movements
	Очень напряжены или очень ригидны	2	Сильно сопротивляется пассивным движениям, невозможно завершить движения

Ключ (интерпретация): Общий балл складывается из оценки четырех критериев, каждый из которых оценивается от 0 до 2 баллов. Таким образом, суммарный балл может находиться в диапазоне от 0 до 8.

Пояснения: Оценка проводится по четырем поведенческим признакам: выражение лица, движения тела, мышечное напряжение, согласие с вентилятором / вокализация.
Оценка по сумме баллов:

- 0–1 – нет боли, покой / выжидательная тактика;
- 2–5 – боль есть, но медикаментозная помощь не обязательна (решает врач);
- 6–8 – боль есть, рассмотреть медикаментозную терапию (решает врач).

Инструкция по применению Шкалы оценки боли невербальных пациентов (CROT):

1. Оценить боль в покое (**П**), наблюдая за пациентом в течение 1 минуты два раза в сутки (**утром и вечером**).
 - в клетке «балл»: указать цифру и букву. Например, «1П» – в покое 1балл.
 - в клетке «оказана помощь»: указать ноль «0» если покой / выжидательная тактика.
2. Оценить боль повторно во время болезненных манипуляций (**М**): **смена трахеостомической трубки, установка/смена назогастрального зонда, установка/смена мочевого катетера**, чтобы обнаружить изменения в поведении пациента при боли.
 - в клетке «балл»: указать цифру и букву. Например, «6М» – при манипуляции 6 баллов.
 - в клетке «оказана помощь»: указать, что сделано **по решению врача**.
3. Оценить боль еще раз для проверки реакции пациента (**Р**) на оказанную помощь:
 - в клетке «время»: если назначен медикамент **в/в**, оценить боль через 30 мин после введения, если медикамент **per os** – через час после принятия; если немедикаментозная терапия или покой, оценить через 15 минут после предыдущей оценки боли.
 - в клетке «балл»: указать цифру и букву. Например, «3Р» – реакция пациента 3 балла.

- в клетке «оказана помощь»: указать ноль «0» если боль снижена до уровня в покое и прекратить оценку до следующей болезненной манипуляции. Если боль не снижается до уровня в покое, оказать помощь по решению врача.

* Рядом с баллом указать:
П – оценка проведена в покое
М – во время болезн. манипуляции
Р – реакция пациента на немедикаментозную помощь или на максимальный эффект медикамента

** Оказана помощь	
Немедикаментоз.	
Медикаментоз.	
НР -наркотич.	У – упраж, массаж, поглаживание
НН -ненаркотич	М – местная терапия
СП -спазмолитик	И – иммобилизация
АН -анестетик	0 – покой/выжидательная тактика

ДАТА																			
ВРЕМЯ																			
*БАЛЛ																			
**Оказана помощь																			
Подпись м/с																			

ДАТА																			
ВРЕМЯ																			
*БАЛЛ																			
**Оказана помощь																			
Подпись м/с																			

ДАТА																			
ВРЕМЯ																			
*БАЛЛ																			
**Оказана помощь																			
Подпись м/с																			

Источник: Table 1 (p.421) in Gélinas, C., Fillion, L., Puntillo, K., Viens, C., & Fortier, M. (2006). Validation of a Critical-Care Pain Observation Tool in adult patients. American Journal of Critical Care, 15(4), 420-427.

Бирмингемская шкала оценки степени тяжести буллезного эпидермолиза (ребенок/взрослый) – BEBS (Birmingham Epidermolysis Bullosa Severity score)

Название на русском языке: Бирмингемская шкала оценки степени тяжести буллезного эпидермолиза, «Шкала BEBS».

Оригинальное название: Birmingham Epidermolysis Bullosa Severity score (BEBS).

Источник (официальный сайт разработчиков, публикация с валидацией):

Moss C, Wong A, Davies P. The Birmingham Epidermolysis Bullosa Severity score: development and validation. Br J Dermatol. 2009;160(5):1057-1065. doi:10.1111/j.1365-2133.2009.09041.x

Тип (подчеркнуть):

- шкала оценки

- индекс

- вопросник

- другое (уточнить):

Назначение: Шкала предназначена для объективной оценки тяжести течения заболевания у пациентов всех возрастов (от 0 до 64 лет) с любым подтипом врожденного буллезного эпидермолиза (БЭ). Она призвана стандартизировать оценку состояния пациента, облегчить клинический уход и проведение научных исследований.

Содержание (шаблон): Шкала BEBS включает оценку по 11 пунктам, которые охватывают ключевые проявления БЭ.

ФИО (ребенка/взрослого):

Форма (диагноз):

Параметр оценки	Степень выраженности	Макс и-мальтный балл	Ф активный балл
Ногти	Потеря ногтей ÷ 4 Дистрофия ногтей ÷ 8	5	
Область	½ x % пораженной кожи: пузыри, редкое (орфанное) заболевание, корочки, эпителизированные участки, эритема, атрофические рубцы; без пигментации и полностью эпителизированных рубцов.	50	
Рот	0 = нет поражения	5	
Глаза	1 = эпизодически редкое (орфанное)	5	

Гортань	заболевание/пузыри 2 = часто пузыри	5	
Пищевод	3 = стойкие симптомы, ранняя структурная аномалия 4 = умеренная структурная аномалия 5 = тяжелая структурная аномалия	5	
Рубцы на руках	0 = рубцов нет 1 = милии и атрофические рубцы 2 = только начало контрактур или перетяжки 3 = очевидные контрактуры или проксимальные перетяжки на фалангах 4 = состояние между 3 и 5 5 = формирование деформации «варежки» с полностью сросшимися пальцами	5	
Риск плоскоклеточной карциномы	Количество случаев рака кожи +1 для местного/регионарного/лимфатического распространения +2 для отдаленного метастатического распространения	5	
Хронические раны присутствуют течение > 6/12 месяцев	0 = нет 1 = <1% поверхности тела (1% поверхности тела, п.т. = площади ладони) 2 = 1-2% п.т. 3 = 2-5% п.т. 4 = 5-10% п.т. 5 = >10% п.т.	5	
Алопеция из-за ВБЭ	0 = нет алопеции 1 = 1-19% вовлеченной кожи ВЧГ 2 = 20-39% 3 = 40-59% 4 = 60-79% 5 = 80-100%	5	
Нутритивный статус	0-5 (где 0 = норма, а 5 = кахексия)	5	
ОБЩИЙ БАЛЛ		100	

Ключ (интерпретация): Суммарный балл рассчитывается путем сложения оценок по всем критериям. Общий балл интерпретируется следующим образом : 0–20 баллов – легкая степень тяжести; 21–45 баллов – средняя степень тяжести; > 46 баллов – тяжелая степень тяжести.

Пояснения: Площадь повреждения кожи имеет наибольший вес и оценивается до 50 баллов. Остальные 10 пунктов оцениваются до 5 баллов каждый, что в сумме дает максимально возможный балл, равный 100. Помимо площади поражения кожи, шкала учитывает вовлеченность ногтей, полости рта, глаз, гортани и пищевода; рубцевание

кистей рук; наличие рака кожи; хронические раны; рубцовую алопецию и нутритивный статус (пищевой дефицит).