

Распространенность врожденного буллезного эпидермолиза у населения Российской Федерации

А.А. Кубанов, В.И. Альбанова, А.Э. Карамова, В.В. Чикин, Л.Е. Мелехина, Е.В. Богданова

ФГБУ «Государственный научный центр дерматовенерологии и косметологии» Минздрава России
107076, Москва, ул. Короленко, д. 3, стр. 6

Цель. Изучить распространенность врожденного буллезного эпидермолиза (ВБЭ) среди населения Российской Федерации.

Материал и методы. Сведения о числе больных ВБЭ в субъектах Российской Федерации, их возрасте и типе заболевания были получены посредством анкетирования. Анкеты были направлены в медицинские организации дерматовенерологического профиля 85 субъектов Российской Федерации. Показатели распространенности ВБЭ в субъектах Российской Федерации были рассчитаны как отношение числа больных ВБЭ в субъекте Российской Федерации к численности населения этого субъекта, в пересчете на миллион населения.

Результаты. Из 70 субъектов Российской Федерации получены сведения о наличии 438 больных ВБЭ (210 женщин и 228 мужчин) в возрасте от 0 до 66 лет (по состоянию на 1 января 2015 г.). Тип заболевания в диагнозе был указан у 139 больных (простой ВБЭ — у 86 больных, дистрофический — у 50, пограничный — у 3). У 299 (68,26%) больных данных о типе заболевания представлено не было. Распространенность ВБЭ в субъектах Российской Федерации варьирует от 0 до 19,73 на 1 000 000 населения.

Заключение. Полученные сведения о распространенности ВБЭ в 70 субъектах Российской Федерации сопоставимы с данными литературы, указывающими на распространенность ВБЭ в некоторых зарубежных странах. Полученные данные являются первым шагом к разработке клинических рекомендаций по ведению больных ВБЭ и созданию регистра больных ВБЭ в Российской Федерации.

Ключевые слова: **врожденный буллезный эпидермолиз, эпидемиология, распространенность.**

Prevalence of hereditary epidermolysis bullosa in the Russian Federation

A.A. Kubanov, V.I. Albanova, A.E. Karamova, V.V. Chikin, L.Ye. Melekhina, Ye.V. Bogdanova

State Research Center of Dermatovenereology and Cosmetology, Ministry of Healthcare of the Russian Federation
Korolenko str., 3, bldg 6, Moscow, 107076, Russia

Goal. To study the prevalence of hereditary epidermolysis bullosa (HEB) in the Russian Federation.

Materials and methods. The data on the number of HEB patients by subjects of the Russian Federation as well as their age and disease type were obtained based on questionnaires. The questionnaires were sent to dermatovenereology healthcare institutions from 85 subjects of the Russian Federation. The HEB prevalence rates in the subjects of the Russian Federation were calculated as the ratio of the number of HEB patients in the subject of the Russian Federation to the population size in the subject per million residents.

Results. Information about 438 HEB patients (210 female and 228 male) aged 0—66 was collected in 70 subjects of the Russian Federation as of January 1, 2015. The disease type was specified for 139 patients (86 patients with common HEB, 50 patients with dystrophic HEB and 3 patients with the borderline form of HEB). No details about the disease type were provided for 299 patients (68.26%). The HEB prevalence rate in the subjects of the Russian Federation varies from 0 to 19.73 cases per million residents.

Conclusion. These data on the HEB prevalence rate in 70 subjects of the Russian Federation are comparable to the data specified in literature sources providing information on the HEB prevalence rate in some foreign states. The data represent the first step to the development of clinical recommendations concerning HEB management and establishment of a register of in the Russian Federation.

Key words: hereditary epidermolysis bullosa, epidemiology, prevalence.

Corresponding author: bogdanova@cnikvi.ru. Vestnik Dermatologii i Venerologii 2015; 3: 21—30.

■ Врожденный буллезный эпидермолиз (ВБЭ) — генетически обусловленное заболевание, характеризующееся уменьшением устойчивости кожи к механическим воздействиям, клинически проявляющееся формированием пузырей и эрозий. Выделяют 4 основных типа ВБЭ, включающих простой буллезный эпидермолиз, пограничный буллезный эпидермолиз, дистрофический буллезный эпидермолиз и синдром Киндлера, среди которых описано около 30 субтипов [1]. От типа ВБЭ зависит степень тяжести заболевания, которая определяется распространенностью высыпаний, легкостью формирования и длительностью существования эрозий, развитием осложненных болезней — инфицирования существующих дефектов кожи, их рубцевания с формированием псевдосиндактилий, контрактур, стриктур, задержки роста и развития, синдрома мальабсорбции, плоскоклеточного рака кожи. Для подтверждения диагноза и определения типа и субтипа заболевания в странах Европы, в США и Австралии используются трансмиссионная электронная микроскопия, позволяющая установить уровень формирования пузыря в зоне дермо-эпидермального соединения и выявить дефектные структуры кожи; непрямая реакция иммунофлюоресценции, выявляющая дефицит белка, продукция которого снижена в результате мутации соответствующего гена [1—3]. В Российской Федерации диагноз ВБЭ устанавливается на основании данных анамнеза и клинической картины; инструментальная и лабораторная диагностика не применяется.

Во многих странах мира созданы регистры и ведутся базы данных больных ВБЭ. С 1986 г. ведется регистр больных ВБЭ в США, с 1991 г. — в Италии, с 1996 г. — в Австрии [4—6]. Регистры больных ВБЭ созданы в Австралии, Германии, Шотландии [7—10]. Во Франции ведется эпидемиологическая база данных редких заболеваний SEMARA, в которую вносят данные о больных ВБЭ [11], в Великобритании существует национальная база данных ВБЭ [10]. Кроме того, информация о больных ВБЭ накапливается в отделениях международной ассоциации больных ВБЭ DEBRA (Dystrophic Epidermolysis Bullosa Research Association).

Сбор сведений о больных ВБЭ облегчается созданием специализированных центров оказания медицинской помощи больным ВБЭ, на базе которых ведутся соответствующие регистры или базы данных. В Нидерландах с 1990 г. действует служба ВБЭ на базе Центра пузырных заболеваний [12]. С 1995 г. при поддержке DEBRA действует Национальный центр буллезного эпидермолиза в Венгрии [13]. В Ирландии с 1996 г. действует специализированный центр ВБЭ для детей, а с 2002 г. — для взрослых [14]. Во Франции в 2004 г. принято решение о создании специализированных центров редких заболеваний с государственным финансированием, одной из функций

которых является сбор эпидемиологических данных. В число этих центров входят специализированные центры генодерматозов (MAGEC), на базе которых оказывается медицинская помощь больным ВБЭ [11]. В Австрии в 2005 г. для оказания помощи больным ВБЭ на базе медицинского университета Парацельса (г. Зальцбург) был создан Дом буллезного эпидермолиза [6]. Специализированные медицинские центры для больных ВБЭ, сотрудничающие с ассоциацией DEBRA, действуют в США, Мексике, Италии [15—17]. В Швеции больные ВБЭ направляются для обследования в Центр генодерматозов (г. Уппсала), а в Финляндии, Дании и Норвегии обследование больных ВБЭ проводится в дерматологических клиниках университетских госпиталей [18].

Во многих странах (Финляндия, Шотландия, Австралия, Ирландия, Венгрия, Австрия) преобладают пациенты с простым ВБЭ (табл. 1).

Преобладание больных с дистрофическим типом ВБЭ отмечено в Хорватии, США, Румынии и Италии. Распределение больных доминантным и рецессивным дистрофическим ВБЭ варьирует в разных странах. В Финляндии и Венгрии преобладают больные с доминантным дистрофическим ВБЭ, а в Хорватии, США, Швеции и Ирландии — с рецессивным дистрофическим ВБЭ.

Швеция отличается преобладанием больных с пограничным ВБЭ, хотя во многих странах этот диагноз лишь третий по частоте установления после простого и дистрофического ВБЭ. Реже всего устанавливается диагноз синдрома Киндлера, больные которым выявлены лишь в отдельных странах, чаще всего в Италии — 1,89% больных ВБЭ. В ряде случаев точный диагноз заболевания установить не удается, и ВБЭ остается неклассифицированным.

Имеющиеся данные указывают на значительные различия заболеваемости ВБЭ в разных странах. В Северной Ирландии заболеваемость ВБЭ составляет 1,4 на 1 000 000 рожденных живыми в год, а в США — 19,6 на 1 000 000 рожденных живыми, в Румынии — 25 на 1 000 000 рожденных живыми [15, 19, 22].

Мужчины и женщины страдают этим заболеванием в равной степени [7]. Показано, что возраст больных ВБЭ, зарегистрированных в австралийском регистре больных ВБЭ, составлял 24,1 года (от 0 до 99 лет, медиана возраста — 18,0 года). Средний возраст больных простым ВБЭ составлял 26,2 года (от 0 до 99 лет, медиана — 20,0 года), доминантным дистрофическим — 21,8 года (от 0 до 73 лет, медиана — 18,0 года), рецессивным дистрофическим — 27,8 года (от 0 до 78 лет, медиана — 22,5 года), пограничным — 7,9 года (от 0 до 35 лет, медиана — 2,0 года) [7]. В Саудовской Аравии 75% больных ВБЭ имели возраст от 0 до 10 лет [21].

Продолжительность жизни больных с большинством субтипов простого ВБЭ и доминантного дистрофического ВБЭ сопоставима с продолжительностью

Таблица 1 Частота встречаемости различных типов ВБЭ в странах и регионах мира, %

Страна	Тип ВБЭ				
	простой	пограничный	дистрофический (ДДБЭ + РДБЭ)	синдром Киндлера	неклассифицированный
Ирландия [14]	51,7	2,4	44,7 (15,8 + 28,9)	0	1,2
Венгрия [13]	51	3	46 (33 + 13)	0	0
Австрия [6]	51	14	30	1	4
Австралия и Новая Зеландия [7]	53	10,8	35,2	0,4	0
Шотландия [9]	57,5	0,77	41,7	0	0
Швеция [18]	13,9	57,0	29,1 (9,7 + 19,4)	0	0
Дания [18]	47,4	21,0	31,6 (15,8 + 15,8)	0	0
Норвегия [18]	37,5	33,75	28,75 (16,25 + 12,5)	0	0
Финляндия [18]	64,8	8,1	27,0 (21,6 + 5,4)	0	0
Италия [5]	28,7	9,14	58,42	1,89	1,78
Румыния [19]	22,5	0	65,2	1,1	11,2
США [15]	28,4	12,5	59,1 (15,7 + 43,4)	0	0
Хорватия [20]	15,9	4,5	68,2 (4,5+63,7)	0	11,4
Саудовская Аравия [21]	31,3	0	68,7 (6,8+62,5)	0	0

Примечание. ДДБЭ — доминантный дистрофический буллезный эпидермолиз; РДБЭ — рецессивный дистрофический буллезный эпидермолиз.

жизни в общей популяции. Однако субтипы ВБЭ, характеризующиеся тяжелым течением, — рецессивный дистрофический ВБЭ и пограничный ВБЭ Герлица отличаются высоким уровнем преждевременной смертности [23—26].

Распространенность ВБЭ (на 1 000 000 населения) в различных странах варьирует в широких пределах — от 3,8 в Дании до 49,0 в Шотландии (табл. 2). Соответственно, варьирует распространенность отдельных типов ВБЭ. В одних странах (Северная Ирландия, Шотландия) преобладает простой ВБЭ, в других (Хорватия) — дистрофический, а в Швеции больше всего выявлено больных пограничным ВБЭ.

Отмечаются возрастные особенности распространенности субтипов ВБЭ, характеризующихся тяжелым течением и ассоциированных со снижением продолжительности жизни. Они более распространены среди детей, чем в общей популяции. В Испании оценивается, что распространенность дистрофического ВБЭ среди всего населения составляет 6,0 на миллион, а среди населения до 18 лет — 15,3 на миллион [27].

Выявленные в разных странах различия распространенности ВБЭ могут существовать реально и быть связаны с эффектом «основателя», который обусловлен наличием в популяции мутаций, наследуемых от общего предка [27]. Однако допускается, что эти различия могут быть ошибочными и возникать вследствие недостаточного охвата популяции. Данные, со-

бираемые регистрами больных ВБЭ, могут быть неполными и в связи с этим не отражать истинную картину распространенности ВБЭ и его отдельных форм. Занижение сведений, предоставляемых в регистры, происходит по нескольким причинам.

Неполнота выявления больных, особенно с простым ВБЭ, может быть связана с необращаемостью больных за медицинской помощью [28]. В Шотландии никогда не наблюдались у дерматолога 30% опрошенных больных с простым буллезным эпидермолизом и доминантным дистрофическим ВБЭ [9]. В Испании 77% больных дистрофическим ВБЭ не наблюдались в специализированных центрах [27]. В Северной Ирландии за период с 1962 по 1984 г. диагноз ВБЭ был установлен 48 больным в 32 семьях, однако при обследовании членов этих семей дополнительно было выявлено еще 36 больных [22]. Напротив, больные с субтипами ВБЭ тяжелого течения (пограничный ВБЭ, рецессивный дистрофический ВБЭ) в большей степени нуждаются в медицинской помощи, что повышает вероятность правильной диагностики заболевания и регистрации этих больных. Это может искажать картину истинной распространенности ВБЭ и создавать впечатление большей распространенности тяжелых субтипов заболевания.

Так как ВБЭ является редким заболеванием, могут иметь место ошибки диагностики, в связи с чем больные с легкими субтипами болезни не направляются

Таблица 2 Распространенность ВБЭ в различных странах и регионах (на 1 000 000 населения)

Страна	Тип ВБЭ			
	простой	пограничный	дистрофический	всего*
Шотландия [9]	28,6	0	20,4	49,0
Северная Ирландия [22]	28,0	0,7	3,0	32
Норвегия [18]	6,0	5,4	4,6	16,0
Венгрия [13]	—	—	—	15
Швеция [18]	1,4	5,9	3	10,3
Хорватия [20]	1,5	0,4	6,1	9,56
США [4.15]	4,60	0,44	1,91	8,22
Финляндия [18]	4,8	0,6	2	7,4
Румыния [19]	0,99	0,0	2,88	4,42
Дания [18]	1,8	0,8	1,2	3,8
Австралия [7]	5,6	0,7	3,9	—
Новый Южный Уэльс, Австралия [7]	10,5	2,1	8,0	—
Новая Зеландия [7]	2,9	0,0	1,0	—
Испания [27]	—	—	6,0	—

* Включая неклассифицированный ВБЭ.

для лабораторной диагностики своего заболевания. Например, в Австралии было обнаружено, что многие больные с простым ВБЭ наблюдались с диагнозом экземы [7]. Не везде возможно проведение электроно-микроскопических исследований или исследований методом непрямой иммуофлюоресценции [16]. Показано, что в Испании большинству (65%) больных дистрофическим ВБЭ не было проведено генетического обследования [27]. В отсутствие данных лабораторного обследования может быть установлен неправильный диагноз, особенно в случаях легкого течения среднетяжелого пограничного ВБЭ и тяжелого течения простого ВБЭ, когда клиническая картина различных субтипов заболевания может быть похожа.

Терапия больных ВБЭ включает использование средств ранозаживляющего действия, лечение осложнений заболевания [29]. Для ухода за пораженной кожей больным необходимы специальные неадгезивные перевязочные средства. В настоящее время на различных стадиях разработки находятся генные, белково-заместительные и клеточные методы терапии больных ВБЭ. Современные средства и оборудование, используемые для обследования и терапии больных ВБЭ, отличаются высокой стоимостью, и для определения затрат, требуемых для оказания нужного объема медицинской помощи, необходимы данные о количестве больных ВБЭ, проживающих на территории страны.

До настоящего времени в России статистический учет больных ВБЭ не ведется. Известны отдельные

данные литературы о популяционной частоте буллезного эпидермолиза в России, которая составляет 1:50 000—1:300 000, и о прогнозируемом ежегодном количестве больных ВБЭ в Российской Федерации — 14—34 на 17 000 000 новорожденных [30].

Цель настоящей работы — изучение распространенности ВБЭ среди населения Российской Федерации.

Материал и методы

Для реализации поставленной цели разработана анкета, в которой предусмотрены разделы, позволяющие получать информацию о числе больных, их возрасте и о типе заболевания. Анкета была направлена в медицинские организации дерматовенерологического профиля в 85 субъектах Российской Федерации. Распространенность ВБЭ в субъектах Российской Федерации рассчитывали как отношение числа больных ВБЭ в субъекте к численности населения субъекта в пересчете на 1 000 000 населения. Данные о численности населения субъектов Российской Федерации были получены на сайте Федеральной службы государственной статистики (Росстат) в разделе «Демография: Оценка численности населения на 1 января 2015 г. и в среднем за 2014 г.» (опубликовано 17.03.2015) http://www.gks.ru/wps/wcm/connect/rosstat_main/rosstat/ru/statistics/population/demography/#.

Учитывали долю больных, у которых диагноз заболевания включал его тип. Рассчитывали распределение больных по возрастным группам, определяли долю несовершеннолетних больных ВБЭ.

Результаты

Из 70 субъектов Российской Федерации были представлены данные о наличии 438 больных ВБЭ — 210 (48%) женщин и 228 (52%) мужчин. Возраст больных составлял от 0 до 66 лет. Отмечено, что в 35 семьях имелось не менее 2 больных ВБЭ. Согласно полученным данным, в 11 семьях ВБЭ страдали один из родителей и 1—2 ребенка, в 27 семьях — сибсы (братья и сестры). Из 15 субъектов Российской Федерации информация о больных ВБЭ не была получена.

Диагноз с указанием типа ВБЭ был установлен у 139 (31,74%) больных ВБЭ, среди которых простой ВБЭ был диагностирован у 86 (19,64%), дистрофический ВБЭ — у 50 (11,42%), пограничный ВБЭ — у 3 (0,68%) (рис. 1).

У 299 (68,26%) человек диагноз ВБЭ не включал тип заболевания, при этом у 6 (1,37%) из них был диагностирован согласно МКБ-10 другой буллезный эпидермолиз, у 3 (0,68%) — буллезный эпидермолиз неуточненный, а у большинства больных — у 290 (66,21%) был установлен диагноз врожденный буллезный эпидермолиз без его уточнения согласно МКБ-10.

Средний возраст больных ВБЭ составил $17,29 \pm 0,74$ года. Средний возраст больных простым буллезным эпидермолизом составил $14,26 \pm 1,27$ года, дистрофическим — $13,38 \pm 1,77$ года, пограничным — $8,0 \pm 4,04$ года.

Анализ повозрастного распределения больных ВБЭ показал преобладание пациентов младшего возраста (рис. 2). Максимальное число пациентов — 115 (26,26%) приходилось на возрастную группу 0—5 лет. Установлено, что 264 (60,27%) больных ВБЭ не достигли возраста 18 лет, т. е. были несовершеннолетними. Доля несовершеннолетних лиц среди больных про-



Рис. 1. Распределение 438 больных ВБЭ из 70 субъектов Российской Федерации в соответствии с установленным диагнозом согласно МКБ-10, %

стым ВБЭ составила 67,44%, дистрофическим ВБЭ — 70,00%, пограничным — 100%. Выявлено, что с увеличением возраста число больных ВБЭ уменьшается.



Рис. 2. Распределение больных ВБЭ по возрастным группам, абс. число

Таблица 3 Распространенность ВБЭ в Российской Федерации

Субъект Федерации	Федеральный округ	Распространенность ВБЭ (на 1 000 000 населения)
Республика Дагестан	Северо-Кавказский	19,73
Томская область	Сибирский	17,68
Чеченская Республика	Северо-Кавказский	14,59
Республика Мордовия	Приволжский	13,60
Костромская область	Центральный	10,70
Республика Башкортостан	Приволжский	8,10
Новгородская область	Северо-Западный	8,08
Самарская область	Приволжский	6,85
Магаданская область	Дальневосточный	6,75
Тамбовская область	Центральный	6,59
г. Санкт-Петербург	Северо-Западный	6,16
Нижегородская область	Приволжский	6,12
Удмуртская Республика	Приволжский	5,93
Кировская область	Приволжский	5,37
Мурманская область	Северо-Западный	5,22
Вологодская область	Северо-Западный	5,04
Ростовская область	Южный	4,71
Приморский край	Дальневосточный	4,66
Тульская область	Центральный	4,62
Рязанская область	Центральный	4,40
Республика Марий Эл	Приволжский	4,36
Республика Саха (Якутия)	Дальневосточный	4,18
Хабаровский край	Дальневосточный	3,74
Амурская область	Дальневосточный	3,70
Ямало-Ненецкий АО	Уральский	3,70
Забайкальский край	Сибирский	3,68
Новосибирская область	Сибирский	3,64
Курганская область	Уральский	3,45
Ханты-Мансийский АО — Югра	Уральский	3,10
Тверская область	Центральный	3,04
Астраханская область	Южный	2,94
Белгородская область	Центральный	2,58
Ставропольский край	Северо-Кавказский	2,50
Ульяновская область	Приволжский	2,38

Окончание табл. 3

Субъект Федерации	Федеральный округ	Распространенность ВБЭ (на 1 000 000 населения)
Республика Коми	Северо-Западный	2,31
Ленинградская область	Северо-Западный	2,25
Воронежская область	Центральный	2,14
Карачаево-Черкесская Республика	Северо-Кавказский	2,13
Тюменская область без автономных округов	Уральский	2,10
Сахалинская область	Дальневосточный	2,05
Саратовская область	Приволжский	2,01
Калужская область	Центральный	1,98
Республика Хакасия	Сибирский	1,87
Кемеровская область	Сибирский	1,83
Краснодарский край	Южный	1,83
Курская область	Центральный	1,79
Липецкая область	Центральный	1,72
Чувашская Республика	Приволжский	1,62
Республика Карелия	Северо-Западный	1,58
Республика Татарстан	Приволжский	1,56
Челябинская область	Уральский	1,43
Владимирская область	Центральный	1,42
Республика Северная Осетия — Алания	Северо-Кавказский	1,42
Смоленская область	Центральный	1,04
Калининградская область	Северо-Западный	1,03
Оренбургская область	Приволжский	1,00
Архангельская область	Северо-Западный	0,85
Иркутская область	Сибирский	0,83
Волгоградская область	Южный	0,78
Пензенская область	Приволжский	0,74
Омская область	Сибирский	0,51
Московская область	Центральный	0,41
Красноярский край	Сибирский	0,35
Пермский край	Приволжский	0
Брянская область	Центральный	0
Республика Бурятия	Сибирский	0
Псковская область	Северо-Западный	0
Камчатский край	Дальневосточный	0
Кабардино-Балкарская Республика	Северо-Кавказский	0
г. Севастополь	Крымский	0

Согласно данным, полученным из территорий, распространенность ВБЭ в субъектах Российской Федерации варьирует в широких пределах — от 0 до 19,73 на 1 000 000 населения, составляя в среднем в 70 субъектах 3,64 на 1 000 000 населения (табл. 3). Следует отметить, что максимальные показатели распространенности ВБЭ зарегистрированы в двух субъектах Северо-Кавказского федерального округа (Республика Дагестан и Чеченская Республика) и в субъекте Сибирского федерального округа (Томская область).

Заключение

Анализ сведений, полученных из 70 субъектов Российской Федерации, выявил преобладание больных ВБЭ, которым не установлен тип заболевания. Это связано с проведением диагностики заболевания на основании данных анамнеза и клинической картины без использования лабораторных методов исследования — непрямои реакции иммунофлюоресценции и трансмиссионной электронной микроскопии.

Согласно полученным сведениям, максимальный показатель распространенности ВБЭ в 70 субъектах Российской Федерации достигает 19,73 на 1 000 000 населения (Республика Дагестан), а в среднем она составляет 3,64 на 1 000 000 населения. В целом же показатель распространенности ВБЭ в Российской Федерации сопоставим с распространенностью ВБЭ в таких странах, как США — 8,22 на 1 000 000 населения и Дания — 3,8 на 1 000 000 населения. Гендерных различий в распространенности ВБЭ среди населения отдельных регионов Российской Федерации не выявлено. Уменьшение числа больных ВБЭ с увеличением возраста указывает на преждевременную смертность этих больных.

Учитывая низкие показатели распространенности заболевания, можно сделать вывод, что

ВБЭ соответствует определению редких (орфанных) заболеваний, представленному Федеральным законом от 21.11.2011 г. № 323-ФЗ (ред. от 25.06.2012 г.) «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации», согласно которому редкими (орфанными) заболеваниями являются заболевания, которые имеют распространенность не более 10 случаев заболевания на 100 000 населения [31]. В то же время ВБЭ не был включен в Перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к уменьшению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, утвержденный постановлением Правительства Российской Федерации от 26 апреля 2012 г. № 403 [32].

В отношении ВБЭ существует несколько характерных проблем, к основным относятся низкая информированность о заболевании не только пациентов, но и врачей, недостаточный уровень качества оказания лечебно-диагностической помощи и недостаток специалистов, обладающих необходимыми знаниями и опытом [33].

Таким образом, полученные сведения о больных ВБЭ, проживающих на территории Российской Федерации, позволяют создать базы данных, на основании которых может быть сформирован регистр больных ВБЭ, включающий информацию о пациентах с различными типами заболевания. Для повышения качества медицинской помощи больным ВБЭ необходима подготовка клинических рекомендаций по ведению больных ВБЭ. Низкая распространенность и тяжесть заболевания указывают на необходимость включения ВБЭ в Перечень орфанных заболеваний, утверждаемый постановлением Правительства Российской Федерации. ■

Литература

1. 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.
2. Fine J.D., Eady R.A., Bauer E.A. et al. The classification of inherited epidermolysis bullosa (EB): Report of the Third International Consensus Meeting on Diagnosis and Classification of EB. *J Am Acad Dermatol* 2008; 58 (6): 931—950.
3. Intong L.R., Murrell D.F. Inherited epidermolysis bullosa: new diagnostic criteria and classification. *Clin Dermatol* 2012; 30 (1): 70—77.
4. Fine J.D. Epidemiology of inherited epidermolysis bullosa. In: Fine J.D., Hintner H., editors. *Life with epidermolysis bullosa: etiology, diagnosis, multidisciplinary care and therapy*. 1st ed. Wien: Springer-Verlag; 2009; 24—29.
5. Tadini G., Gualandri L., Colombi M. et al. The Italian registry of hereditary epidermolysis bullosa. *G Ital Dermatol Venereol* 2005; 140 (4): 359—372.
6. Pohla-Gubo G., Hintner H. Epidermolysis bullosa care in Austria and the Epidermolysis Bullosa House Austria. *Dermatol Clin* 2010; 28: 415—420.
7. Kho Y.C., Rhodes L.M., Robertson S.J. et al. Epidemiology of epidermolysis bullosa in the antipodes: the Australasian Epidermolysis Bullosa Registry with a focus on Herlitz junctional epidermolysis bullosa. *Arch Dermatol* 2010; 146: 635—640.
8. Bruckner-Tuderman L. Epidermolysis bullosa care in Germany. *Dermatol Clin* 2010; 28: 405—406.
9. Horn H.M., Priestley G.C., Eady R.A., Tidman M.J. The prevalence of epidermolysis bullosa in Scotland. *Br J Dermatol* 1997; 136 (4): 560—564.
10. Mellerio J.E. Epidermolysis bullosa care in the United Kingdom. *Dermatol Clin* 2010; 28: 395—396.
11. Bodemer C. Epidermolysis bullosa in France: management in the national reference center for genodermatosis. *Dermatol Clin* 2010; 28: 401—403.
12. Duipmans J.C., Jonkman M.F. Interdisciplinary management of epidermolysis bullosa in the public setting: The Netherlands as a model of care. *Dermatol Clin* 2010; 28: 383—386.
13. Medvecz M., Kárpáti S. Epidermolysis bullosa care in Hungary. *Dermatol Clin* 2010; 28: 421—423.

14. Watson R. Care of epidermolysis bullosa in Ireland. *Dermatol Clin* 2010; 28: 397—399.
15. Ar buckle H.A. Epidermolysis bullosa care in the United States. *Dermatol Clin* 2010; 28: 387—389.
16. Liy-Wong C., Cepeda-Valdes R., Salas-Alanis J.C. Epidermolysis bullosa care in Mexico. *Dermatol Clin* 2010; 28: 393—394.
17. Castiglia D., Zambruno G. Epidermolysis bullosa care in Italy. *Dermatol Clin* 2010; 28: 407—409.
18. Vahlquist A., Tasanen K. Epidermolysis bullosa care in Scandinavia. *Dermatol Clin* 2010; 28: 425—427.
19. Danescu S., Has C., Senila S. et al. Epidemiology of inherited epidermolysis bullosa in Romania and genotype-phenotype correlations in patients with dystrophic epidermolysis bullosa. *J Eur Acad Dermatol Venereol* 2015; 29 (5): 899—903.
20. Pavčić Z., Kmet-Vizintin P., Kinsky A., Dobrić I. Occurrence of hereditary bullous epidermolyses in Croatia. *Pediatr Dermatol* 1990; 7 (2): 108—110.
21. Abahussein A.A., Al-Zayir A.A. Epidermolysis bullosa in the eastern province of Saudi Arabia. *Int J Dermatol* 1993; 32: 579—581.
22. McKenna K.E., Walsh M.Y., Bingham E.A. Epidermolysis bullosa in Northern Ireland. *Br J Dermatol* 1992; 127 (4): 318—321.
23. Fine J.D., Johnson L.B., Weiner M., Suchin-dran C. Tracheolaryngeal complications of inherited epidermolysis bullosa: cumulative experience of the National Epidermolysis Bullosa Registry. *Laryngoscope* 2007; 117 (9): 1652—1660.
24. Fine J.D., Johnson L.B., Weiner M., Suchin-dran C.M. Cause-specific risks of childhood death in inherited epidermolysis bullosa. *J Pediatr* 2008; 152 (2): 276—280.
25. Fine J.D., Johnson L.B., Weiner M., Suchin-dran C. Gastrointestinal complications of inherited epidermolysis bullosa: cumulative experience of the National Epidermolysis Bullosa Registry. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2008; 46 (2): 147—158.
26. Fine J.D. Premature death in epidermolysis bullosa. In: Fine JD, Hintner H, editors. *Life with epidermolysis bullosa: etiology, diagnosis, multidisciplinary care and therapy*. 1st ed. Wien: Springer-Verlag; 2009. 197—203.
27. Hernandez-Martín A., Aranegui B., Escámez M.J. et al. Prevalence of dystrophic epidermolysis bullosa in Spain: a population-based study using the 3-source capture-recapture method. Evidence of a need for improvement in care. *Actas Dermosifiliogr* 2013; 104 (10): 890—896.
28. Kelly-Mancuso G., Kopelan B., Azizkhan R.G., Lucky A.W. Junctional Epidermolysis Bullosa Incidence and Survival: 5-Year Experience of the Dystrophic Epidermolysis Bullosa Research Association of America (DebRA) Nurse Educator, 2007 to 2011. *Pediatr Dermatol* 2013; 31 (2): 159—162.
29. 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.
30. Новиков П.В. Правовые аспекты редких (орфанных) заболеваний в России и в мире. *Медицина* 2013; 4: 50—70.
31. Федеральный закон от 21.11.2011 г. № 323-ФЗ (ред. от 25.06.2012 г.) «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации».
32. Постановление Правительства Российской Федерации от 26 апреля 2012 года № 403 «О порядке ведения Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, и его регионального сегмента».
33. Лебедев А. Бремя орфанных болезней. В современной медицине не должно быть пациентов «сирот». *Медицинская газета*. № 16 07.03.2012. С. 10. Доступно: <http://www.mgz.ru/%E2%84%96-16-%D0%BE%D1%82-7-%D0%BC%D0%B0%D1%80%D1%82%D0%B0-2012%D0%B3/%D0%B1%D1%80%D0%B5%D0%BC%D1%8F-%D0%BE%D1%80%D1%84%D0%B0%D0%BD%D0%BD%D1%8B%D1%85-%D0%B1%D0%BE%D0%BB%D0%B5%D0%B7%D0%BD%D0%B5%D0%B9>

об авторах:

А.А. Кубанов — д.м.н., профессор, зам. директора по научной работе ФГБУ «ГНЦДК» Минздрава России, Москва
 В. И. Альбанова — д.м.н., ведущий научный сотрудник отдела дерматологии ФГБУ «ГНЦДК» Минздрава России, Москва
 А. Э. Карамова — к.м.н., ведущий научный сотрудник отдела дерматологии ФГБУ «ГНЦДК» Минздрава России, Москва
 В. В. Чикин — к.м.н., старший научный сотрудник отдела дерматологии ФГБУ «ГНЦДК» Минздрава России, Москва
 Л.Е. Мелехина — старший научный сотрудник научно-организационного отдела ФГБУ «ГНЦДК» Минздрава России, Москва
 Е.В. Богданова — к.м.н., старший научный сотрудник научно-организационного отдела ФГБУ «ГНЦДК» Минздрава России, Москва

Конфликт интересов

Авторы заявляют об отсутствии потенциального конфликта интересов, требующего раскрытия в данной статье