

ქეთო გივინეიშვილი, მარიამ ელიავა, ალექსანდრე კაციაძე, ნატო კორსანტია  
**ბულოზური ეპიდერმოლიზი - კლინიკური შემთხვევების განხილვა**  
 თსსუ კანისა და ვენერიულ სნეულებათა დეპარტამენტი, თბილისი, საქართველო  
 Doi: <https://doi.org/10.52340/jecm.2023.06.13>

*KETO GIGINEISHVILI, MARIAM ELIAVA, ALEXANDER KATSITADZE, NATO KORSANTIA*  
**EPIDERMOLYSIS BULLOSA – CLINICAL CASE**

TSMU Department of Dermatovenereology, Tbilisi, Georgia

**SUMMARY**

Inherited epidermolysis bullosa is a rare group of genetic diseases characterized by skin fragility and blistering on the skin and mucous membranes in response to minimal trauma. EB is generally classified into four types as follows: simplex EB with blisters within the epidermis; dystrophic epidermolysis bullosa (DEB) - below the basement membrane; junctional EB with blisters in the epidermal dermal junction, and Kindler syndrome with blisters at multiple levels of the skin. Cutaneous involvement varies from localized to widespread blistering depending on subtype. Extracutaneous involvement varies from none to severely debilitating or lethal. The oropharynx, trachea, esophagus, eyes, teeth, nails, hair can be involved depending on subtype. The article presents three cases of different types epidermolysis bullosa, in 4 month, 4 years, 30 years old patients.

**Keywords:** Epidermolysis bullosa, types, three cases

**შესავალი.** თანდაყოლილი ბულოზური ეპიდერმოლიზი - გენოდერმატოზი, რომელიც ხასიათდება სპონტანურად ან უმნიშვნელო ტრავმის საპასუხოდ ბუშტების განვითარებით [1]. დაავადების გავრცელების შესახებ მონაცემები საკმაოდ ვარიანტულია, რაც განპირობებულია რიგი დემოგრაფიული ფაქტორებით. 1986-2002 წწ. აშშ ჩატარებული კვლევის შედეგად, რომელშიც მონაწილეობდა 3271 დაავადებული ადამიანი, გამოვლინდა დაავადების სიხშირე - 11.07 შემთხვევა 1 000 000 ადამიანზე [3,4].

**კლასიფიკაცია.** ბულების განვითარების დონიდან გამომდინარე, გამოყოფენ ბულოზური ეპიდერმოლიზის 4 ფორმას:

- მარტივი ბულოზური ეპიდერმოლიზი - ეპიდერმისის ზედა შრეებში. ეპიდერმოლიზის მიზეზია მუტაცია გენში, რომელიც აკოდირებს K5 და K14-ს.
- მოსაზღვრე ბულოზური ეპიდერმოლიზი - Lamina lucida-ს დონეზე. მისი მიზეზია მუტაცია გენში, რომელიც აკოდირებს სუბერთელ *a3 B3, γ2*, ლამინინ-332-ს.
- დისტროფიული ბულოზური ეპიდერმოლიზი-დერმის დერილოვანი შრის ზედა ნაწილში, Lamina densa-ს ქვემოთ. საფუძვლად უდევს მუტაცია გენში, რომელიც აკოდირებს კოლაგენ 7-ს (COL7A1).
- კინდლერის სინდრომი - ბუშტების განვითარების სხვადასხვა დონე [3].

**კლინიკა.** მარტივი ბულოზური ეპიდერმოლიზი - დაავადებების ჯგუფია, რომელთაც საფუძვლად უდევს მუტაცია კერატინის გენში და ბუშტების ინტრაეპიდერმული განვითარება. დერმატოზის ფენოტიპური გამოვლინების დიაგნოზი ვარიანტებს მარტივიდან - მძიმემდე. მარტივი ბულოზური ეპიდერმოლიზის ფორმებია: გავრცელებული - დოულინგ მერის (ჰერპეტიფორმული), გენერალიზებული - კებნერის და ლოკალური - ვებერ-კოკკეინის [2].

**ვებერ-კოკკეინის ვარიანტი.** ყველაზე ხშირი და მსუბუქი ვარიანტია. დაავადების მანიფესტაცია შესაძლოა როგორც ახალშობილობის, ასევე ბავშვობის ასაკში. რიგ შემთხვევაში კი მოზარდობისას, რის გამოც, ხშირად ვერ ხდება მისი სწორი დიაგნოსტიკა [2]. პროცესი მიმდინარეობს ზოგადი მდგომარეობის დარღვევის გარეშე, ხელისა და თვისგულებზე ბუშტების გაჩენით, ხშირად შერწყმულია ჰიპერპიდროზთან. ხასიათდება რეციდივებით გაზაფხულსა და ზაფხულს, რის გამოც, მას ასევე მოიხსენიებენ, როგორც ზაფხულის ფორმას [1]. პროგნოზი კეთილსაიმედოა. გამონაყარი რეგრესირებს პოსტანთებითი ჰიპერმენტაციის განვითარებით, ნაწიბურის და ატროფიის გარეშე [1].

**კებნერის ვარიანტი.** გენერალიზებული ფორმაა, რომლის დროსაც ბუშტები ჩნდება დაბადებისას. კერები უკუგანვითარდება პოსტანთებითი ჰიპო- და ჰიპერჰიპერმენტაციით. შესაძლოა

მილიუმების და ატროფიის განვითარება [2], ხოლო ასაკის მატებასთან ერთად ხელისა და ფეხისგულების კერატოზის ფორმირება. ბავშვის ზრდა არ ფერხდება [2].

**დოულინი-შეარის ვარიანტი** ვლინდება დაბადებისთანავე. წარმოადგენს მბე-ის ყველაზე მძიმე ფორმას. ხასითდება გავრცელებული, ჰერპეტიფორმული გამონაყარის გაჩენით ტანსა და პროქსიმალურ კიდურებზე. ხორცდება ნაწიბურის ფორმირების გარეშე. ხშირია ფრჩხილების დაზიანება, დისტროფია და ფრჩხილქვეშა ჰიპერკერატოზი. ხელისა და ფეხის გულების მტკივნეული კერატოდერმია, ზოგჯერ ინვესს მოხრითი კონტრაქტურის ფორმირებას. ცალკეულ შემთხვევაში აღწერილია ლორწოვანის დაზიანება და ნეონატალური კბილების არსებობა [2].

**დისტროფიული ბულოზური ეპიდერმოლიზის** დროს ბუშტები წარმოიქმნება დაბადებისთანავე. ბუშტი იხსნება ეროზიის და წყლულის წარმოქმნით, პერიფერიაზე ეპიდერმისის ამრეველები არშით, შემდგომში ნაწიბუროვანი ცვლილებების და მილიუმების წარმოქმნით. ცვლილებები უმეტესად გამოხატულია იდაყვისა და მუხლის სახსრის გამშლელ ზედაპირზე, სადაც მოლილისფრო-წითელ ატროფიულ უბნებზე ჩნდება ჰემორაგიული ბუშტები, ქერცლისა და ქერქის დაშრეებით, რის შემდეგაც ვითარდება ნაწიბური. სხვა უბნებში კანი მშრალია, ნაცრისფერი, ვლინდება ურტიკარული გამონაყარიც, ხელისა და ფეხისგულებზე აღინიშნება ჰიპერჰიდროზი, ჰიპერკერატოზი, ონიქოდიტროფია, თითების აკრალური ნაწილების ატროფიული ნაწიბურები, ფრჩხილის ფირფიტის დაკარგვა, ნიკოლსკის ფსევდო სიმპტომი დადებითია. ავადმყოფთა 20%-ს უზიანდება პირის ღრუს, სასქესო ორგანოს, კონიუნქტივის ლორწოვანი გარსი. ამ მიდამოებში ბუშტი სწრაფად სკდება და ამიშვლებს სისხლმდენ ეროზიასა და წყლულს, ასევე ატროფიული ნაწიბურის ფორმირებით [1]. განსაკუთრებით რთულად მიმდინარეობს რეცესიული დისტროფიული ბულოზური ეპიდერმოლიზი, რომლის დროსაც ზემოთ აღწერილი კლინიკური სურათის გარდა აღინიშნება ფსევდოსინდაქტილია, კიდურების მოხრითი კონტრაქტურა, რასაც საფუძვლად უდევს ნაწიბუროვანი ქსოვილის პროგრესირებადი წარმოქმნა. ეროზიული და ნაწიბუროვანი ცვლილებები აღინიშნება ლორწოვან გარსებზე, მათ შორის ტრაქეა, ხახასა და საყლაპავზე, სადაც შესაძლოა სტრიქტურების და შემაერთებელ ქსოვილოვანი მემბრანების გაჩენა, რაც მნიშვნელოვნად ართულებს კვებისა და სუნთქვის პროცესს [2].

დისტროფიული ბულოზური ეპიდერმოლიზი მოიცავს შემდეგ ფორმებს: დომინანტური (გენერალიზებული და ლოკალური დომინანტური დისტროფიული ბ. ე) და რეცესიული (გენერალიზებული და ლოკალური დისტროფიული ბ. ე) [2,3].

**მოსაზღვრე ბულოზური ეპიდერმოლიზი - ჰერლიცის ტიპი** წარმოადგენს ახალშობილთა ლეტალურ, ავთვისებიან ბუშტოვან ეპიდერმოლიზს. ბუშტები ჩდება ახალშობილის დაბადებისთანავე ან პირველივე დღეებში, სწრაფად ერწყმიან ერთმანეთს, ხოლო საფარის გახსნისას წარმოიქმნება რთულად ეპითელიზირებადი ეროზია ან წყლული, ნიკოლსკის სიმპტომი დადებითია. ბუშტები ვლინდება ლორწოვან გარსზეც, მრავლობითი ეროზიისა და ნეკროზული უბნის წარმოქმნით. აღინიშნება თმისა და ფრჩხილების განვითარების მანკები. პიოგენური ინფექციები მკვეთრად ამძიმებს დაავადების მიმდინარეობას, რაც პირველივე თვეებში ჩვილის სიკვდილით სრულდება [1]. არაჰერლიცის ტიპი ხასიათდება არალეტალური სტატუსით და შედარებით მსუბუქი მიმდინარეობით [2].

**დიფერენციალური დიაგნოზი.** ბულოზური ეპიდერმოლიზის ყველა კლინიკური სახესხვაობა საჭიროებს დიფერენცირებას შემდეგი დერმატოზებისგან: სიფილისური ბუშტოვანა, ბულოზური იმპეტიგო, დისჰიდროზი, ვულგარული ბუშტოვანა, ლაიელის სინდრომი, სტივენ-ჯონსონის სინდრომი, ეპიდერმოლიზური იქთიოზი, რიტერის ექსფოლიაციური დერმატიტი, იადასონ-ლეფანდოვსკის სინდრომი, ბულოზური პემფიგოიდი, ხაზოვანი IgA-დამოკიდებული დერმატოზი, რისთვისაც გამოიყენება ლაბორატორიული, იმუნოფლოროესენციული და ჰისტოლოგიური კვლევის მეთოდები [1,2].

**პროგნოზი.** დაავადების გამოსავალი მეტწილად დამოკიდებულია მის ქვეტიპზე. მარტივი ბულოზური ეპიდერმოლიზი და დისტროფიული დომინანტური ეპიდერმოლიზი ხასიათდება ნორმალური სიცოცხლის ხანგრძლივობით. ხოლო მოსაზღვრე ბულოზური ეპიდერმოლიზის, განსაკუთრებით ჰერლიცის ტიპის დროს ლეტალური გამოსავალი მოსალოდნელია პირველ წლებში. სიკვდილის მიზეზია ინფექციური გართულებები, კვების დარღვევა, ჰიპოვოლემია. რეცესიული დისტროფიული ბულოზური ეპიდერმოლიზისას, განსაკუთრებით მისი

გენერალიზებული ფორმისას, ადრეულ მოზარდობის ასაკში ლეტალური შედეგი დგება კანისა და ლორწოვანის მეტასტაზური ბრტყელუჯრედული კიბოს გამო [5].

**კლინიკური შემთხვევა 1. დისტროფიული ბულოზური ეპიდერმოლიზი.** პაციენტი 4 თვის ახალშობილი. დედის გადმოცემით დაბადებიდან აღენიშნებოდა ბუშტუკოვანი ელემენტები და ეროზიები კიდურებზე, გამონაყარის გაჩენას უკავშირებდა მცირე ზენოლას. ობიექტურად სახეზე ვლინდება მრავლობითი მილიუმი, ეროზიული კერები ცხვირის წვერსა და ქვედა ტუჩზე. მუხლების გამშლელ ზედაპირზე ერთიერთ ფონზე განლაგებული დუნე გარსიანი ბუშტები, მრგვალი ეროზიები, რომლის პერიფერიაზეც ჩანს აშრევებული ეპითელიუმი, ზოგიერთი ეროზიული უბანი დაფარულია ჰემორაგიული ქერქით. იდაყვის გამშლელ ზედაპირზე, დაჯგუფებული მილიუმები, მრგვალი ეროზიები დაფარული ქერქით. ზურგზე, ტანის გვერდით ზედაპირზე, მხარზე, მუცელზე ეროზიული უბნები, აშრევებული ეპითელიუმის რკალით და მის მახლობლად გაბნეული მილიუმებით. ტერფების არეზე აღენიშნება ძლიერი დისტროფიული ცვლილებები, მარჯვენა ფეხის ფალანგების სრული დაკარგვა. მარცხენა ტერფის თითზე ფსევდოსინდაქტილია და ფრჩხილის სანოლის ნაწიბუროვანი ცვლილება. ტერფის ზურგზე კანის ატროფია და ეროზიები, დაფარული ქერქებით. სპეციფიკური კლინიკური სურათიდან გამომდინარე დაესვა ბულოზური ეპიდერმოლიზის დისტროფიული ფორმის დიაგნოზი. ბავშვი, მძიმე მდგომარეობიდან გამომდინარე, გაგზავნილ იქნა სტაციონარულ მკურნალობაზე.



დისტროფიული ბ.ე . მილიუმები



დისტროფიული ბულოზური ეპიდერმოლიზი



დისტროფიული ბულოზური ეპიდერმოლიზი

**კლინიკური შემთხვევა 2. მარტივი ბულოზური ეპიდერმოლიზი- ვებერ-კოკკინის ვარიანტი.** პაციენტი მამრობითი სქესის. დედის გადმოცემით პერიოდულად, ზაფხულობით ტერფების კანზე აღენიშნება ბუშტუკოვანი გამონაყარი, რომელიც ინვევს დისკომფორტსა და ტკივილს.

**ობიექტურად** ტერფის გვერდით ზედაპირზე და ქუსლებზე აღენიშნება მკვრივი გარსით დაფარული ბუშტები და ჰიპერკერატოზული უბნები, რომელიც განვითარდა წარსულში არსებული ბუშტების ადგილას. ფეხის გულზე არსებული ხაზოვანი ელემენტები შეესაბამება ტრავმის უბანს. პაციენტის მშობელს აეხსნა დაავადების არსი, მიეცა დანიშნულება, კანის მოვლის და ორთოპედიური ფეხსაცმლის ტარების რეკომენდაცია.



ვებერ-კოკკინის



კვბნერის ფორმა  
ბულოზური ეპიდერმოლიზი

**კლინიკური შემთხვევა 3. მარტივი ბულოზური ეპიდერმოლიზი კვბნერის ვარიანტი.** პაციენტი 30 წლის მამრობითი სქესის. იმყოფება დაკვირვების ქვეშ 4 თვის ასაკიდან. დიაგნოზი - მარტივი ბულოზური ეპიდერმოლიზის გავრცელებული ფორმა (კვბნერის ვარიანტი). 16.08.23-ში მოგვმართა ქვემო კიდურებზე არსებული მტკივნეული ბულოზური გამონაყრის გამო. სისხლის ანალიზში ედს 35მმ/ს. გლიკირებული ჰემოგლობინი 5.8. მმოლ/ლ. გლუკოზა სისხლში ჭამამდე 5.0. ჭამის შემდეგ 6.66. დაენიშნა შინაგანად: ქვიფენადინი 25 მგ, ადგილობრივად 1% ჰიდროკორტიზონის მალამო. გვირილის აბაზანები. რის შემდეგაც მოხდა რემისია. დროდადრო პაციენტი თვითნებურად იყენებდა ჰორმონალურ მალამოებს. რემისია გავრცელდა 12 თვე. 25.10.23-ში მოგვმართა ქვემო კიდურებზე და მტევნის დორსალურ ზედაპირზე არსებული მრავლობითი ბულოზური ელემენტის გამო, ზოგიერთი შემღვრეული შიგთავსით, წარსულში არსებული ელემენტების ადგილას ვლინდება

ჰიპერპიგმენტაცია, წვივის წინა გამშლელ ზედაპირზე ქერქით დაფარული წყლულები. ზოგადი მდგომარეობა დარღვეული, პაციენტი მოთენთილი. 28.11.23-ში პაციენტის განმეორებითი მომართვისას აღინიშნა მდგომარეობის მკვეთრი გაუმჯობესება, მოხდა ეროზიული უბნების ეპითელიზაცია. მიეცა რეკომენდაცია კანის მოვლის შესახებ და დაენიშნა კეტოტიფენი და ადგილობრივად ადვანტანის მალამო. იმყოფება დაკვირვების ქვეშ.

**გამოყენებული ლიტერატურა:**

1. კაციტაძე ა. დერმატოლოგია და ვენეროლოგია. თავი 14. გენოდერმატოზები. 11-15.
2. M. Peter Marinkovich. Fitzpatrick’s Dermatology, Ninth Edition. Chapter 60. Inherited Epidermolysis Bullosa. 1011-1030.
3. Luiza Monteavaro Mariath, Juliana Tosetto Santin, Lavinia Schuler-Faccini, Ana Elisa Kiszewskic. Inherited epidermolysis bullosa: update on the clinical and genetic aspects. An Bras Dermatol. 2020 Sep-Oct; 95(5): 551–569.
4. Rosalie Baardman and Maria C. The importance of accurate epidemiological data of epidermolysis bullosa. Br J Dermatol. 2022 May; 186(5):765–766.
5. Jo-David Fine. Inherited epidermolysis bullosa. Orphanet J Rare Dis. 2010; 5:12.

*ქეთო გვიგინიშვილი, მარიამ ელიავა, ალექსანდრე კაციტაძე, ნატო კორსანტია*  
**ბულოზური ეპიდერმოლიზი- კლინიკური შემთხვევების განხილვა**  
 თსსუ კანისა და ვენერიულ სნეულებათა დეპარტამენტი, თბილისი , საქართველო

**რეზიუმე**

თანდაყოლი ბულოზური ეპიდერმოლიზი - იშვიათი გენეტიკური დაავადებაა, რომელიც ხასიათდება კანსა და ლორწოვან გარსებზე სპონტანურად ან უმნიშვნელო ტრავმის საპასუხოდ ბუშტების განვითარებით. ბულების განვითარების დონიდან გამომდინარე, გამოიყოფა ბულოზური ეპიდერმოლიზის 4 ფორმა: მარტივი ბულოზური ეპიდერმოლიზი - ეპიდერმისის ზედა შრეებში; მოსაზღვრე ბულოზური ეპიდერმოლიზი - Lamina lucida-ს დონეზე; დისტროფიული ბულოზური ეპიდერმოლიზი - დერმის დერილოვანი შრის ზედა ნაწილში, Lamina densa-ს ქვემოთ. კინდლერის სინდრომი - ბუშტების განვითარების სხვადასხვა დონე. კანის დაზიანების გამოვლინებები ვარირებს სუბტიპის მიხედვით. ექსტრაკუტანური გამოვლინებები მერყეობს სიმპტომების სრული არარსებობიდან ლეტალურ შედეგამდე. ქვეტიპის მიხედვით შეიძლება დაზიანდეს პირ-ხახა, საყლაპავი, ტრაქეა, თვალეები, ფრჩხილები და თმა. სტატიაში წარმოდგენილია ბულოზური ეპიდერმოლიზის 3 სხვადასხვა ფორმა, აღწერილი 4 თვის, 4 წლის და 30 წლის პაციენტებში.