

Пограничный буллезный эпидермолиз, подтип не-Херлитца

Номер статьи: [ORPHA89840](#)

Резюме

Пограничный буллезный эпидермолиз, подтип не-Херлитца (ПоБЭ-нХ) является подтипом пограничного буллезного эпидермолиза с тяжелым течением (ПоБЭ; см. этот термин) и характеризуется образованием пузырей на коже и слизистых оболочках, дистрофией ногтей или их отсутствием, а также, гипоплазией зубной эмали.

Точные данные о распространенности этого заболевания неизвестны, но по данным Национального регистра БЭ в США распространенность всех других вариантов ПоБЭ в 5 раз выше, т.е. 1/2,700,000, чем ПоБЭ-Херлитца (около 1/14,000,000).

Гипопигментация после воспаления или диспигментация может быть очень ярко выражена у некоторых больных ПоБЭ-нХ. Были описаны генерализованный подтип ПоБЭ-нХ с атрофическим рубцеванием и более распространенными внекожными проявлениями (Пограничный буллезный эпидермолиз не-Херлитца, генерализованный; см. этот термин) и менее тяжелый локализованный подтип (Пограничный буллезный эпидермолиз не-Херлитца, локализованный; см. этот термин)

ПоБЭ-нХ является результатом мутаций в генах COL17A1 (10q24.3), LAMA3 (18q11.2), LAMB3 (1q32) и LAMC2 (1q25-q31).

В дополнение к обнаружению расслоения базальной мембраны кожи в области светлой пластинки (lamina lucida), выраженное подавление иммунофлюоресцентного окрашивания на ламинин-332 или отрицательное окрашивание на коллаген XVII (BP180) является типичным для ПоБЭ-нХ. Генетическое тестирование может потребоваться для дифференцировки с ПоБЭ-Х, при котором обычно имеются нулевые мутации в обоих аллелях одного из трех генов, кодирующих ламинин-332. При ПоБЭ-нХ хотя бы в одном аллеле мутировавшего гена обнаруживают другие типы мутации (например, нонсенс-мутации или мутации сдвига рамки считывания).

Заболевание наследуется по аутосомно-рецессивному типу.

Хотя ПоБЭ-нХ протекает менее тяжело, чем ПБЭ-Х, но сепсис, дыхательная недостаточность, а также задержка роста и физического развития могут привести к смерти в период младенчества и детства. Согласно данным от Национального регистра БЭ в США, совокупный риск окклюзии верхних дыхательных путей при ПоБЭ-нХ (около 13% к 9-летнему возрасту) ниже, чем при ПоБЭ-Х, но риск смерти среди больных ПоБЭ-нХ с этим осложнением тот же самый, что и при ПоБЭ-Х.

Рецензент документа оригинала:



Дополнительную информацию о заболевании вы можете найти на www.orpha.net 1

- Dr. G. Zambruno

Последнее обновление: 10 2012

Переведено: ООО «Диалект Сити» и МРБООИ СПИПОРЗ

Рецензент документа перевода:

- к.м.н. Коталевская Юлия Юрьевна

Переведено: 06 2013

Данная статья была переведена при финансовой поддержке Представительства «Шайер Фармасьютикал Контрактс Лимитед» и Межрегиональной благотворительной общественной организации инвалидов «Союз пациентов и пациентских организаций по редким заболеваниям»



Настоящий документ представлен исключительно в информационных целях. Материал никоим образом не предназначен для замены профессиональной медицинской помощи квалифицированными специалистами и не должен быть использован в качестве основы для диагностики или лечения.

