

МИНОБРНАУКИ РОССИИ
ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО
ПРОФЕССИОНАЛЬНОГО ОБРАЗОВАНИЯ
«БАШКИРСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ
ПЕДАГОГИЧЕСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ ИМ. М.АКМУЛЛЫ»
ЕСТЕСТВЕННО-ГЕОГРАФИЧЕСКИЙ ФАКУЛЬТЕТ

Кафедра генетики
Специальность «генетика»
Курс 2

Буллезный эпидермолиз

Выполнили: Рахматуллина А.И.
Проверил: к. б. н., доцент
Воробьева Е. В.

Уфа-2015

Эпидермолиз буллёзный – это гетерогенная группа наследственных кожных заболеваний, среди которых имеются как доминантно, так и рецессивно наследуемые формы.

Характеризуются образованием пузырей на коже и слизистых. Высыпания возникают вследствие незначительной травматизации, давления, оказываемого на кожу, или спонтанно.



Причина возникновения заболевания

Из-за генетических нарушений у больных буллёзным эпидермолизом либо нет промежуточных нитей (белки, которые формируют определённые микроскопические структуры), либо их количество недостаточно, так что эпидермис просто не может "держаться" за более глубокий слой КОЖИ.

Провоцирующие факторы:

- Травма
- Повышенная температура окружающей среды
- Теплая одежда
- Теплая обувь



http://yandex.ru/images/search?img_url=http%3A%2F%2Fdermis.multimedica.de

СОВРЕМЕННАЯ КЛАССИФИКАЦИЯ БУЛЛЕЗНОГО ЭПИДЕРМОЛИЗА

Report of the Third International Consensus Meeting on Diagnosis and Classification of EB,
2008;

USA; England; Scotland; Australia; The Netherlands; Austria; Germany; France; Sweden;
Italy; Japan

Основные типы БЭ	Основные подтипы БЭ	Белки - мишени
Простой БЭ (Simplex EB)	Супрабазальный	Плакофиллин-1, десмоплакин, возможно другие
	Базальный	кератин 5 и 14, плектин, $\alpha\beta 4$ интергин
Пограничный БЭ (Junctional EB)	тип Херлитц (Herlitz)	Ламинин – 332, (ламинин – 5)
	другие типы	Ламинин – 332, коллаген XVII тип, $\alpha\beta 4$ интергин
Дистрофический БЭ (Dystrophic EB)	Доминантный	Коллаген VII типа
	Рецессивный	Коллаген VII типа
Киндлер синдром (Kindler syndrome)		Киндлин-1

Лечение :

1. Протеиновая терапия;
2. Генная терапия;
3. Клеточная терапия;
4. Комбинированная терапия;
5. Терапия с использованием стволовых клеток костного мозга;
6. Лекарственная терапия.



- Впервые это заболевание было описано еще в конце 19 века, в 1886 году.
- Формы с легким течением встречаются с частотой 1 на 50 000 родов, более тяжелые- 1:500 000 родов ежегодно.



Список литературы

1. Дифференциальная диагностика ложных болезней, под ред. Б.А. Беренбейна и А.А. Студницина, М., 1989;
2. Машкиллейсон Л.Н. Частная дерматология, с. 268, М., 1965.
3. Альбанова В.И. Клиническая характеристика доминантного дистрофического буллезного эпидермолиза. Вестник дерматол. – 1994;1:48–52.
4. Альбанова В.И. Буллезный эпидермолиз. В книге "Моногенные дерматозы". – Йошкар–Ола. – 1993. С. 104–26.
5. http://dic.academic.ru/dic.nsf/enc_medicine/
6. <http://logderma.ru/prochee/bulleznyj-epidermoliz.html>
7. <http://angarsk.moilekar.ru/guide/zab.htm?id=477>



Спасибо за внимание!