

Р.В. Епишев¹, Н.Н. Мурашкин^{1, 2, 3}, О.С. Орлова^{1, 4}, А.А. Куратова⁴, В.С. Поленова⁴¹ Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей, Москва, Российская Федерация² Первый Московский государственный медицинский университет им. И.М. Сеченова (Сеченовский Университет), Москва, Российская Федерация³ Центральная государственная медицинская академия, Москва, Российская Федерация⁴ Благотворительный фонд «БЭЛА. Дети-бабочки», Москва, Российская Федерация

Фиброзные деформации кистей у детей с дистрофическим буллезным эпидермолизом (по данным национального регистра)

Контактная информация:

Епишев Роман Владимирович, кандидат медицинских наук, врач-дерматовенеролог отделения дерматологии и аллергологии, научный сотрудник лаборатории патологии кожи у детей Национального медицинского исследовательского центра здоровья детей

Адрес: 119991, Москва, Ломоносовский пр-т, д. 2, стр. 1, тел.: +7 (499) 134-09-15, e-mail: drepishev@gmail.com

Статья поступила: 09.06.2025, принята к печати: 16.08.2025

Обоснование. Дистрофический буллезный эпидермолиз (ДБЭ) — одна из наиболее распространенных и тяжелых форм врожденного буллезного эпидермолиза (ВБЭ). Прогрессирующее фиброзное ремоделирование тканей при ДБЭ характеризуется формированием контрактур и псевдосиндактилий конечностей. Осложнения ДБЭ оказывают значительное негативное влияние на развитие, взросление и качество жизни пациентов. Распространенность ДБЭ, структуру тяжести болезни и ее связь с выраженностью деформаций конечностей в российских исследованиях не изучали. **Цель исследования** — изучить распространенность и структуру фиброзных деформаций кистей среди детей с ДБЭ в России. **Методы.** В исследование включали данные детей с генетически верифицированным ДБЭ (патогенный вариант гена COL7A1) в возрасте до 18 лет, имеющих гражданство России. Источник данных — «Регистр генетических и других редких заболеваний» фонда «БЭЛА. Дети-бабочки». Период сбора данных: сентябрь 2014 — июнь 2025 г. Фиброзные деформации кистей устанавливали у пациентов с псевдосиндактилиями и контрактурами кистей. Выраженность однокистевых деформаций определяли по шкале J. Glicenstein и соавт. (Grade 1–4). **Результаты.** Из 261 пациента с ДБЭ деформации кистей различной степени выраженности выявлены у 39 (14,9%), из них 19 (49%) женского пола. Средний возраст пациентов с деформацией кистей составил 12,2 ± 3,6 года (диапазон от 6 до 18 лет). Степень деформации Grade 1 (начальные деформации) определена у 6 (15%), Grade 2 (умеренные деформации) — у 23 (59%), Grade 3a (прогрессирующая форма) — у 9 (23%), Grade 4b (максимально выраженные изменения) — у 1 (3%) пациента. Средний возраст появления признаков фиброзной деформации кистей составил 4,1 ± 2,9 года. У пациентов с более тяжелыми формами (Grade 3a, 4b) дебют деформаций происходил в среднем на 1,5–2 года раньше, чем у пациентов с Grade 1–2. **Заключение.** В структуре случаев ДБЭ преобладают случаи фиброзных деформаций конечностей (кистей) умеренной выраженности. Выраженность деформаций напрямую определяется возрастом начала фиброзных изменений.

Ключевые слова: врожденный буллезный эпидермолиз, дистрофический буллезный эпидермолиз, патологический фиброз, контрактуры, псевдосиндактилии, TGF-β, фибробласты, коллаген VII, дети

Для цитирования: Епишев Р.В., Мурашкин Н.Н., Орлова О.С., Куратова А.А., Поленова В.С. 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>

ОБОСНОВАНИЕ

Врожденный буллезный эпидермолиз (ВБЭ) — группа редких генодерматозов, характеризующихся образованием пузырей и эрозий на коже и слизистых оболочках вследствие травматизации [1]. Одной из наиболее распространенных и тяжелых форм ВБЭ является дистрофический буллезный эпидермолиз (ДБЭ) — наследственное заболевание кожи, вызванное патологическими вариантами гена COL7A1, кодирующего коллаген VII — белок адгезии внеклеточного матрикса [1].

Синтез дефектного белка приводит к снижению механической прочности кожи, что делает ее уязвимой к повреждениям и, как следствие, образованию множественных пузырных элементов с замедленным заживлением ран после вскрытия пузырей [2, 3]. Постоянная

эпителизация эрозий вследствие частой травматизации кожи кистей способствует формированию плотной фиброзной ткани, что со временем приводит к сращению пальцев верхних и нижних конечностей — псевдосиндактилии (деформации по типу «варежки»), развитию контрактур суставов, генерализованному фиброзу мягких тканей и нарушению функции различных органов [4]. Патологический фиброз является фактором риска опухолевой трансформации клеток эпидермиса с развитием агрессивной плоскоклеточной карциномы — наиболее частой причины преждевременной смерти пациентов с ДБЭ [5, 6].

Несмотря на значительное число публикаций, посвященных ДБЭ в целом, сведения о распространенности и структуре фиброзных деформаций кистей у данной

категории пациентов в доступной литературе крайне ограничены. Подавляющее большинство научных работ посвящено патогенезу заболевания, нутритивным, онкологическим осложнениям и методам терапии, тогда как систематические исследования, направленные на изучение степени выраженности фиброзных изменений, их клинической классификации и влияния на функцию верхних конечностей, единичны и, как правило, носят описательный характер. Аналогичные отечественные исследования на момент подготовки настоящей работы отсутствуют, что обуславливает необходимость проведения данного исследования.

Цель исследования

Изучить распространенность и структуру фиброзных деформаций кистей у детей с ДБЭ в России.

МЕТОДЫ

Дизайн исследования

Проведено ретроспективное одномоментное исследование. Настоящее исследование является частью научной работы по оценке клинко-эпидемиологических характеристик ВБЭ у детей в Российской Федерации [7].

Условия проведения исследования

В 2019 г. благотворительный фонд «БЭЛА. Дети-бабочки» (<https://deti-bela.ru>), специализирующийся на комплексной помощи детям с генодерматозами, при поддержке Фонда президентских грантов инициировал разработку «Регистра генетических и иных редких заболеваний» (далее — Регистр). Одной из ключевых задач

проекта являлась систематизация данных о пациентах, находящихся под опекой фонда.

Основную категорию подопечных составляют лица с наследственным буллезным эпидермолизом (БЭ), однако Регистр также включает информацию о пациентах с другими редкими дерматологическими патологиями. Регистр представляет собой медицинскую информационную систему, основанную на web-технологиях и предназначенную для сбора и анализа стандартизированных данных о пациентах с генетическими и хроническими заболеваниями, в настоящее время сфокусированную на генодерматозах.

Структура и содержание клинических данных были разработаны с учетом экспертных оценок специалистов, занимающихся ведением пациентов с БЭ и другими генными дерматозами. Система включает демографические показатели, широкий спектр клинических параметров, характеризующих основные проявления заболевания, что позволяет дифференцировать типы и подтипы БЭ, оценивать тяжесть течения, возможные осложнения, а также учитывать результаты молекулярно-генетических исследований.

Обработка персональных данных пациентов осуществляется в соответствии с требованиями Федерального закона № 152-ФЗ «О персональных данных».

В целях исследования использованы данные Регистра.

Критерии соответствия

В исследование включали данные детей с генетически верифицированным ДБЭ (патогенный вариант гена COL7A1) в возрасте до 18 лет, имеющих гражданство Российской Федерации. Критерии не включения и исключения не запланированы.

Roman V. Epishev¹, Nikolay N. Murashkin^{1, 2, 3}, Olga S. Orlova^{1, 4}, Alena A. Kuratova⁴, Victoriya S. Polenova⁴

¹ National Medical Research Center of Children's Health, Moscow, Russian Federation

² Sechenov First Moscow State Medical University, Moscow, Russian Federation

³ Central State Medical Academy of Department of Presidential Affairs, Moscow, Russian Federation

⁴ Charitable foundation "BELA. Butterfly Children", Moscow, Russian Federation

Fibrous Hands Deformities in Children with Dystrophic Epidermolysis Bullosa (According to the National Register Data)

Background. Dystrophic epidermolysis bullosa (DEB) is one of the most common and severe forms of epidermolysis bullosa (EB). Progressive fibrous tissue remodeling in DEB is characterized by development of limbs contractions and pseudosyndactylies. Complications of DEB have significant negative impact on patients development, adulting, and quality of life. DEB prevalence, its severity, and its correlation with limb deformities has not been examined in Russian studies. **Objective.** The aim of the study is to examine fibrous hands deformities prevalence and structure in children with DEB in Russian Federation. **Methods.** The study included data from children with genetically verified DEB (pathogenic variant in the COL7A1 gene) under the age of 18 years with Russian citizenship. Data source is the «Register of genetic and other rare diseases» of Charitable foundation "BELA. Butterfly Children". Data was collected during the period from September 2014 to June 2025. Fibrous hands deformities were diagnosed in patients with hand pseudosyndactylies and contractions. The severity of single-hand deformities was determined via J. Glicenstein et al. scale (Grade 1–4). **Results.** Hands deformities of various severity were revealed in 39 (14.9%) out of 261 patients with DEB; 19 (49%) of them were female. The mean age of patients with hands deformities was 12.2 ± 3.6 years (range from 6 to 18 years). Grade 1 deformity (initial deformities) was revealed in 6 (15%) patients, Grade 2 (moderate deformities) — in 23 (59%) patients, Grade 3a (progressive form) — in 9 (23%) patients, Grade 4b (significant changes) — in 1 (3%) patient. The mean age of fibrous hands deformities onset was 4.1 ± 2.9 years. Moreover, its onset occurred on average 1.5–2 years earlier in patients with more severe forms (Grade 3a, 4b) than in patients with Grade 1–2. **Conclusion.** Moderate fibrous limbs deformities (hands) are the most common in the structure of DEB cases. Deformities severity is directly determined by the age of fibrous changes onset.

Keywords: epidermolysis bullosa, dystrophic epidermolysis bullosa, pathological fibrosis, contractions, pseudosyndactylies, TGF- β , fibroblasts, collagen VII, children

For citation: Epishev Roman V., Murashkin Nikolay N., Orlova Olga S., Kuratova Alena A., Polenova Victoriya S. Fibrous Hands Deformities in Children with Dystrophic Epidermolysis Bullosa (According to the National Register Data). *Voprosy sovremennoi pediatrii — Current Pediatrics*. 2025;24(4):235–240. (In Russ). doi: <https://doi.org/10.15690/vsp.v24i4.2944>

Целевые показатели

Фиброзные деформации кистей устанавливали у пациентов с псевдосиндактилиями и контрактурами кистей. У пациентов с двусторонним поражением кистей оценка степени деформации проводилась отдельно для каждой кисти по шкале J. Glicenstein и соавт. (табл. 1) [8]. Учитывая то, что при ДБЭ поражение кистей, как правило, носит симметричный и сходный по выраженности характер вследствие системного и прогрессирующего фиброза, для целей сводного анализа использовались наиболее выраженные кистевые деформации.

Статистические методы

Описание количественных показателей выполнено с указанием среднего арифметического значения и среднеквадратичного отклонения.

Этическая экспертиза

Проведение исследования одобрено Локальным независимым этическим комитетом НМИЦ здоровья детей (протокол № 1 от 01.02.2024). Информированное добровольное согласие на участие в исследовании получено от законных представителей всех детей (0–17 лет), а также от всех пациентов старше 15 лет. Все данные пациентов были обезличены. Исследование является частью научной работы по оценке клинико-эпидемиологических характеристик ВБЭ у детей в Российской Федерации, в рамках которой уже были опубликованы статьи [7].

РЕЗУЛЬТАТЫ

В Регистре содержались сведения о 491 пациенте с ВБЭ, из них ДБЭ был диагностирован у 261 (53,2%) ребенка. Деформации кистей (псевдосиндактилии, контрактуры) были обнаружены у 39 (14,8%) пациентов с ДБЭ

(49% — девочки). По шкале J. Glicenstein [8] деформация Grade 1 была определена у 6 (15%), Grade 2 — у 23 (59%), Grade 3a — у 9 (23%), Grade 4b — у 1 (3%) пациента. Деформации Grade 3b и 4a не выявлены. У ребенка с Grade 4b установлены полная синдактилия кисти с контрактурой лучезапястного сустава, полная утрата функции захвата, выполнение бытовых действий возможно только с использованием предплечья.

Возраст анализируемой группы пациентов по состоянию на 1 января 2024 г. варьировал от 6 до 18 лет, средний возраст составил $12,2 \pm 3,6$ года (табл. 2). Средний возраст обнаружения кистевых деформаций у пациентов с наиболее выраженными нарушениями (Grade 3a и 4b, $n = 10$) составил $3,1 \pm 2,5$ года, у пациентов с деформациями Grade 1 и 2 ($n = 29$) — $4,6 \pm 3,0$ года, разница средних значений составила 1,5 года, 95% доверительный интервал — от -0,4 до 3,4 года.

ОБСУЖДЕНИЕ

Распределение пациентов по степеням тяжести деформаций кистей, отмеченное в настоящем исследовании, отражает клиническое разнообразие течения ДБЭ. У более половины пациентов (59%) установлена степень Grade 2, характеризующаяся сочетанием сгибательных контрактур и приведения большого пальца при сохранном захвате. На данном этапе деформация уже выражена клинически, но еще не привела к полной потере функции, что делает этот период критически важным для терапевтического вмешательства [9]. Анализ возраста начала деформаций показал, что пациенты с более тяжелыми формами (Grade 3a и 4b) имеют значительно более ранний дебют патологических изменений (в среднем на 1,5–2 года раньше), чем пациенты с начальными степенями (Grade 1–2). Это подчеркивает необходимость

Таблица 1. Классификация деформаций кистей при ДБЭ

Table 1. Classification of hands deformities at DEB

Класс деформации	Характеристики
Grade 1 (начальные деформации)	Отсутствие ногтей, сращение проксимальных фаланг пальцев кистей, без выраженного нарушения захвата
Grade 2 (умеренные деформации)	Приведение большого пальца, сгибательные контрактуры пальцев кистей (укорочение связок проксимальных и дистальных межфаланговых суставов). Ограничение мелкой моторики, функция захвата сохранена
Grade 3a (прогрессирующая форма)	Сращение ладонной поверхности и пальцев кисти, приведение большого пальца. Утрата подвижности пальцев в условиях наличия остаточной анатомической дифференциации. Захват все еще возможен
Grade 3b	Пальцы разделены, но захват невозможен из-за фиброзных сращений на ладонной поверхности
Grade 4a	Полное сращение, запястье подвижно
Grade 4b (максимально выраженные изменения)	Полное сращение с контрактурой запястья

Таблица 2. Пациенты с ДБЭ и фибротическими деформациями кистей: распределение и возраст дебюта деформаций

Table 2. Patients with DEE and fibrous hands deformities: distribution and age of deformities onset

Степень	N, абс.	Возраст, годы*	Возраст дебюта, годы**
Grade 1	6	$13,8 \pm 1,9$	$4,5 \pm 4,3$
Grade 2	23	$11,8 \pm 3,7$	$4,7 \pm 2,8$
Grade 3a	9	$13,1 \pm 4,0$	$2,7 \pm 1,1$
Grade 4b	1	17,0	3,0

Примечание. <*> — средний возраст; <*> — средний возраст обнаружения фиброзных изменений кистей.

Note. <*> — mean age; <*> — mean age of fibrous hands deformities onset.

раннего динамического наблюдения за состоянием кистей у детей с ДБЭ уже в младшем возрасте и проведения первичной хирургической и/или ортопедической коррекции до наступления необратимых контрактур.

Согласно принятой классификации J. Glicenstein и соавт. (2000) [8], выраженность фиброзных изменений определяется переходом от 2-й к 3-й степени тяжести (рис. 1–4). При 3-й степени формируется так называемый «кокон», в котором пальцы могут сохраняться анатомически разделенными, однако при этом теряют подвижность вследствие фиброза окружающих тканей; большой палец может оставаться частично подвижным, что обеспечивает крайне ограниченный захват. Такое состояние сопровождается резко выраженным снижением функциональной способности кисти, несмотря на сохранение суставной подвижности на ранних этапах. Прогрессия фиброзных изменений до

стадии полного сращения кисти (Grade 4) влечет за собой утрату даже остаточного захвата (рис. 5, 6). Пациент утрачивает способность к базовому самообслуживанию, включая прием пищи и гигиену, что отражается на качестве жизни.

В работе J. Glicenstein и соавт. [8] среди обследованных пациентов с ДБЭ деформации кистей отмечались у большинства уже в возрасте 8–10 лет с прогрессированием до стадии псевдосиндактилии и утратой захвата у 100% к подростковому возрасту. В когорте этого исследования степень Grade 3 (а и b) диагностировалась чаще всего, тогда как Grade 1 и Grade 2 были относительно редкими, что объяснялось более поздним включением пациентов в исследование — преимущественно на поздних стадиях заболевания [8]. В противоположность этому в нашем исследовании наибольшее количество пациентов имели степень Grade 2 (59%), тогда как тяжелые

Рис. 1. Grade 1: отсутствие ногтей, сращение проксимальных фаланг пальцев кистей

Fig. 1. Grade 1: no nails, proximal fingers phalanges adhesion



Примечание. Здесь и в отношении рис. 2–4: от родителей пациентов получено информированное добровольное согласие на публикацию медицинских фотографий ребенка (частей его тела) в медицинском журнале, включая его электронную версию (дата подписания: 19.05.2025).

Источник: Епишев Р.В. и соавт., 2024.

Note. Here and for Fig. 2–4: patients' parents have signed written informed voluntary consent on the publication of children photos (parts of body) in medical journal (electronic version included) (signed on 19.05.2025).

Source: Epishev R.V. et al., 2024.

Рис. 3. Grade 3a: сращение ладонной поверхности и пальцев кисти, приведение большого пальца, захват все еще возможен

Fig. 3. Grade 3a: adhesion of palmar surface and fingers, thumb adduction, grip is still possible



Источник: Епишев Р.В. и соавт., 2024.

Source: Epishev R.V. et al., 2024.

Рис. 2. Grade 2: приведение большого пальца, сгибательные контрактуры пальцев кистей (укорочение связок проксимальных и дистальных межфаланговых суставов)

Fig. 2. Grade 2: thumb adduction, flexion contractions of fingers (shortening of proximal and distal interphalangeal joints ligaments)



Источник: Епишев Р.В. и соавт., 2024.

Source: Epishev R.V. et al., 2024.

Рис. 4. Grade 3b: пальцы разделены, но захват невозможен из-за фиброзных сращений на ладонной поверхности

Fig. 4. Grade 3b: fingers are separated, but gripping is impossible due to adhesions on palmar surface



Источник: из семейного архива пациента.

Source: patient's family archive.

Рис. 5. Grade 4a: полное сращение, запястье подвижно
Fig. 5. Grade 4a: complete adhesion, wrist is mobile



Источник: Епишев Р.В. и соавт., 2024.
Source: Epishev R.V. et al., 2024.

степени (Grade 3a–4b) были определены у 26%. Такое распределение может быть обусловлено как более ранним выявлением деформаций, так и активным участием в наблюдении мультидисциплинарных команд, а также внедрением программ реабилитационного сопровождения с младшего возраста. Аналогичную тенденцию демонстрируют и данные регистра EB-CLINET (2022), согласно которым доля пациентов с начальными контрактурами и неполной синдактилией кистей составляла до 60% среди пациентов в возрасте до 12 лет [9].

В нашей когорте средний возраст начала деформаций составил $4,1 \pm 2,9$ года, что сопоставимо с результатами британского национального регистра буллезного эпидермолиза (Great Ormond Street Hospital, UK), где начало деформации кистей у большинства пациентов с тяжелой формой ДБЭ отмечено в возрасте от 3 до 5 лет [6]. В исследовании A. Nyström и соавт. также подчеркивается, что интенсивность фиброзных изменений и скорость потери функции кистей зависят от варианта гена *COL7A1* и степени системной воспалительной активности, что объясняет гетерогенность возрастных интервалов начала деформаций даже в рамках одной степени тяжести [10].

Интересной особенностью нашей выборки стало отсутствие пациентов со степенью Grade 4a при наличии одного пациента со стадией 4b. Аналогичные наблюдения были представлены в работе S.A. Formsma и соавт., которые связывали редкость изолированной полной синдактилии без вовлечения запястья с быстрым переходом к ригидной контрактуре сустава в условиях продолжающегося фиброзного процесса [11]. Это может свидетельствовать о том, что стадия 4a представляет собой кратковременную переходную фазу, в ходе которой сохраняется подвижность запястья при уже полной синдактилии. Прогрессирование фиброза на этой стадии при отсутствии активной ортопедической коррекции может быстро приводить к вовлечению лучезапястного сустава и переходу в стадию 4b. Таким образом, отсутствие Grade 4a может быть обусловлено либо быстрым прогрессирующим ухудшением этой стадии, либо диагностической сложностью в определении степени сохранности движения в запястье в условиях выраженного фиброза.

Таким образом, у пациентов с наиболее тяжелыми степенями деформаций кистей наблюдалось раннее начало формирования нарушений, однако достоверный интервал включает нулевую отметку, что указывает на отсутствие статистически достоверной разницы между группами при данном объеме выборки. Полученные дан-

Рис. 6. Grade 4b: полное сращение с контрактурой запястья
Fig. 6. Grade 4b: complete adhesion with wrist contraction



Источник: Епишев Р.В. и соавт., 2024.
Source: Epishev R.V. et al., 2024.

ные позволяют предположить возможную связь между ранним дебютом кистевых изменений и их последующим прогрессированием, что требует дальнейшего изучения в более масштабных когортных исследованиях.

Ограничение исследования

Ограничением исследования является ретроспективный характер сбора данных, что сужает возможности анализа динамики прогрессирования фиброзных изменений кистей. Также стоит отметить, что, несмотря на проведение оценки тяжести деформаций по принятой шкале J. Glicenstein и соавт. [8], возможны субъективные вариации в интерпретации степени деформации, а оценка между степенями 3a, 3b и переходными формами (например, Grade 4a) может быть затруднена без комплексного функционального обследования.

Исследование не включало анализ патогенных вариантов *COL7A1*, уровня системного воспаления и сведений о проведенной реабилитационной или хирургической терапии, что ограничивает полноту интерпретации влияния данных факторов на формирование кистевых деформаций. Тем не менее, несмотря на обозначенные ограничения, полученные результаты представляют собой значимый вклад в изучение структуры фиброзных изменений при ДБЭ у детей в Российской Федерации и могут служить основой для последующих проспективных исследований с расширенной клинико-генетической характеристикой.

Полнота выборки

В исследование были включены данные из Регистра, который на сегодняшний день охватывает наиболее полную известную популяцию детей с верифицированным диагнозом ДБЭ (261 ребенок) в Российской Федерации.

Ретроспективный дизайн исследования позволил охватить широкий временной диапазон наблюдений и сформировать репрезентативную выборку пациентов. При этом ретроспективный характер исследования ограничивает возможность динамической оценки прогрессирования деформаций кистей и точных временных интервалов между этапами формирования фиброзных изменений. Указанные аспекты следует учитывать при интерпретации результатов и планировании последующих проспективных наблюдательных исследований.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Патологический фиброз кожи и мягких тканей является одним из ключевых звеньев патогенеза кистевых дефор-

маций при ДБЭ. Его формирование начинается в раннем возрасте и тесно связано с хронической травматизацией, персистирующим воспалением и нарушением регенерации тканей. Прогрессирующее фиброзное ремоделирование тканей кистей приводит к развитию псевдосиндактилии, контрактурам, утрате функции захвата и резкому снижению качества жизни пациентов. Представленные в исследовании данные подтверждают, что выраженность деформаций коррелирует с возрастом начала фиброзных изменений, — это подчеркивает важность их своевременного выявления. Отсутствие активной терапии и реабилитации на ранних этапах фиброза значительно увеличивает риск формирования необратимых деформаций.

Таким образом, фиброз должен рассматриваться не только как следствие заболевания, но и как самостоятельная терапевтическая мишень. Своевременное мультидисциплинарное вмешательство, направленное на замедление фиброзного процесса, представляет собой ключевую стратегию в профилактике тяжелых деформаций опорно-двигательного аппарата и сохранении функции кистей у пациентов с ДБЭ.

ИСТОЧНИК ФИНАНСИРОВАНИЯ

Отсутствует.

FINANCING SOURCE

Not specified.

РАСКРЫТИЕ ИНТЕРЕСОВ

Авторы статьи подтвердили отсутствие конфликта интересов, о котором необходимо сообщить.

DISCLOSURE OF INTEREST

Not declared.

ВКЛАД АВТОРОВ

Р.В. Епишев — определение концепции, разработка методологии, работа с данными, анализ данных, проведение исследования, визуализация, написание черновика рукописи, пересмотр и редактирование рукописи.

Н.Н. Мурашкин — руководство исследованием, администрирование проекта, определение концепции, разработка методологии, проведение исследования, пересмотр и редактирование текста рукописи.

О.С. Орлова — определение концепции, разработка методологии, работа с данными, анализ данных, проведение исследования, визуализация, написание черновика рукописи, пересмотр и редактирование текста рукописи.

А.А. Куратова — работа с данными, визуализация, пересмотр и редактирование рукописи.

В.С. Поленова — работа с данными, визуализация, пересмотр и редактирование рукописи.

AUTHORS' CONTRIBUTION

Roman V. Epishev — study concept, methodology development, data processing, data analysis, conducting the study, visualization, manuscript draft writing, manuscript review and editing.

Nikolay N. Murashkin — study management, project administration, study concept, methodology development, conducting the study, manuscript review and editing.

Olga S. Orlova — study concept, methodology development, data processing, data analysis, conducting the study, visualization, manuscript draft writing, manuscript review and editing.

Alena A. Kuratova — data processing, visualization, manuscript review and editing.

Victoriya S. Polenova — data processing, visualization, manuscript review and editing.

ORCID

Р.В. Епишев

<https://orcid.org/0000-0002-4107-4642>

Н.Н. Мурашкин

<https://orcid.org/0000-0003-2252-8570>

О.С. Орлова

<https://orcid.org/0009-0002-6642-5776>

А.А. Куратова

<https://orcid.org/0009-0001-6562-3140>

В.С. Поленова

<https://orcid.org/0000-0001-5618-7490>

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ / REFERENCES

1. Bardhan A, Bruckner-Tuderman L, Chapple ILC, et al. Epidermolysis bullosa. *Nat Rev Dis Primers*. 2020;6(1):78. doi: <https://doi.org/10.1038/s41572-020-0210-0>
2. Nyström A, Velati D, Mittapalli VR, et al. Collagen VII plays a dual role in wound healing. *J Clin Invest*. 2013;123(8):3498–3509. doi: <https://doi.org/10.1172/JCI68127>
3. Пронина И.Ю., Мурашкин Н.Н., Макарова С.Г. и др. Фосфорно-кальциевый обмен и метаболизм костной ткани у детей с дистрофической формой врожденного буллезного эпидермолиза: одномоментное исследование // *Вопросы современной педиатрии*. — 2022. — Т. 21. — № 1. — С. 36–41. — doi: <https://doi.org/10.15690/vsp.v21i1/2385> [Pronina IYu, Murashkin NN, Makarova SG, et al. Phosphorus-Calcium and Bone Metabolism in Children with Dystrophic Epidermolysis Bullosa: Cross-Sectional Study. *Voprosy sovremennoi pediatrii — Current Pediatrics*. 2022;21(1): 36–41. (In Russ). doi: <https://doi.org/10.15690/vsp.v21i1.2385>]
4. Varki R, Sadowski S, Uitto J, Pfendner E. Epidermolysis bullosa. II. Type VII collagen mutations and phenotype-genotype correlations in the dystrophic subtypes. *J Med Genet*. 2007;44(3):181–192. doi: <https://doi.org/10.1136/jmg.2006.045302>
5. Fine JD, Bruckner-Tuderman L, Eady RA, et al. Inherited epidermolysis bullosa: updated recommendations on diagnosis and classification. *J Am Acad Dermatol*. 2014;70(6):1103–1126. doi: <https://doi.org/10.1016/j.jaad.2014.01.903>
6. Fine JD, Mellerio JE. Extracutaneous manifestations and complications of inherited epidermolysis bullosa: Part II. Other

organs. *J Am Acad Dermatol*. 2009;61(3):387–402. doi: <https://doi.org/10.1016/j.jaad.2014.01.903>

7. Мурашкин Н.Н., Епишев Р.В., Орлова О.С. и др. Эпидемиология врожденного буллезного эпидермолиза среди детского населения Российской Федерации // *Вопросы современной педиатрии*. — 2024. — Т. 23. — № 5. — С. 316–328. — doi: <https://doi.org/10.15690/vsp.v23i5.2808> [Murashkin NN, Epishev RV, Orlova OS, et al. Congenital Epidermolysis Bullosa Epidemiology among Children of Russian Federation. *Voprosy sovremennoi pediatrii — Current Pediatrics*. 2024;23(5):316–328. (In Russ). doi: <https://doi.org/10.15690/vsp.v23i5.2808>]

8. Glicenstein J, Mariani D, Haddad R. The hand in recessive dystrophic epidermolysis bullosa. *Hand Clin*. 2000;16(4):637–645. doi: [https://doi.org/10.1016/S0749-0712\(21\)00223-7](https://doi.org/10.1016/S0749-0712(21)00223-7)

9. Box R, Bernardis C, Pleshkov A, et al. Hand surgery and hand therapy clinical practice guideline for epidermolysis bullosa. *Orphanet J Rare Dis*. 2022;17(1):406. doi: <https://doi.org/10.1186/s13023-022-02282-0>

10. Nyström A, Pattaroni C, Kern JS. The Role of Fibroblasts in Dystrophic Epidermolysis Bullosa Pathogenesis and Current Treatment Approaches. *JID Innov*. 2025;5(3):100353. doi: <https://doi.org/10.1016/j.xjidi.2025.100353>

11. Formsma SA, Maathuis CB, Robinson PH, Jonkman MF. Postoperative hand treatment in children with recessive dystrophic epidermolysis bullosa. *J Hand Ther*. 2008;21(1):80–85; quiz 85. doi: <https://doi.org/10.1197/j.jht.2007.10.001>