



Клинико-эпидемиологические характеристики детей с врожденным буллезным эпидермолизом в Российской Федерации

Р.В. Епишев, к.м.н.

Адрес для переписки: Роман Владимирович Епишев, drepishev@gmail.com

Для цитирования: Епишев Р.В. Клинико-эпидемиологические характеристики детей с врожденным буллезным эпидермолизом в Российской Федерации. Эффективная фармакотерапия. 2024; 20 (28): 16–22.

DOI 10.33978/2307-3586-2024-20-28-16-22

Врожденный буллезный эпидермолиз (ВБЭ) – группа тяжелых генетических заболеваний. Тяжесть ВБЭ зависит от его формы и характеризуется непрерывно рецидивирующим течением. Данные о тяжести форм ВБЭ в Российской Федерации разрознены. В статье приведены клинические сведения тяжести ВБЭ у детей в РФ, основанные на данных «Регистра генетических и других редких заболеваний», созданного совместно с благотворительным фондом «Дети-бабочки» при финансовой поддержке Фонда президентских грантов.

Цель исследования – изучить клинические характеристики детей с ВБЭ в Российской Федерации с использованием Бирмингемского индекса тяжести ВБЭ (Birmingham Epidermolysis Bullosa Severity score, BEBS).

Материал и методы. Проведено ретроспективное одномоментное исследование тяжести ВБЭ у детей с клиническим диагнозом «врожденный буллезный эпидермолиз» (любая форма) в возрасте от 0 до 18 лет, рожденных и проживающих на территории РФ и имеющих гражданство РФ, с использованием BEBS посредством «Регистра генетических и других редких заболеваний» благотворительного фонда «Дети-бабочки».

Результаты. По состоянию на 01.07.2024 г. в Российской Федерации в соответствии с данными национального регистра насчитывается 491 ребенок с ВБЭ. Наиболее высокий средний показатель индекса BEBS у пациентов отмечается в следующих регионах: в Северной Осетии – Алании, Орловской, Рязанской, Пензенской областях и Красноярском крае. Наиболее низкий средний показатель индекса BEBS отмечен в Ярославской, Новгородской, Астраханской областях, а также в Чувашской Республике и Хакасии. Перед проведением оценки BEBS все пациенты были разделены на пять групп (согласно общепринятой градации детей по возрасту): I группа – от 0 до одного года, II группа – от одного года до двух лет 11 месяцев 29 дней, III группа – от трех до шести лет 11 месяцев 29 дней, IV группа – от семи до 11 лет 11 месяцев 29 дней, V группа – от 12 до 17 лет 11 месяцев 29 дней.

Наибольший индекс BEBS отмечен в возрастной группе у детей от 12 до 17 лет 11 месяцев 29 дней и составил $24,06 \pm 18,83$ (Me 22,3 [5,84; 41]), далее следовала группа I с индексом BEBS $17,95 \pm 8,42$ (Me 19,81 [10,9; 21,9]). В группе у детей от трех лет до шести лет 11 месяцев 29 дней и группе от семи до 11 лет 11 месяцев 29 дней индексы BEBS были примерно одинаковы и составляли $14,98 \pm 13,15$ (Me 9,25 [4,55; 25,5]) и $14,62 \pm 13,37$ (Me 9,5 [4,25; 23,68]) соответственно. Наименьший показатель индекса BEBS отмечен в возрастной категории у детей в возрасте от одного года до двух лет 11 месяцев 29 дней – $11,99 \pm 8,54$ (Me 11 [6,06; 17,81]).



Показатель BEBS в группе пациентов с дистрофической формой ВБЭ превышал 46 баллов (среднее значение – $23,36 \pm 16,20$) и соответствовал тяжелому течению заболевания.

В группе с пограничной формой ВБЭ индекс BEBS не превышал 45 баллов (среднее значение – $15,23 \pm 11,08$) и соответствовал среднетяжелому течению заболевания.

В группах с простой формой ВБЭ и синдромом Киндлер оценка BEBS соответствовала легкому течению заболевания, среднее значение индекса – $7,4 \pm 7,42$ и $8,75 \pm 5,82$ соответственно.

Заключение. Данные о распределении BEBS в РФ дают представление о тяжести заболевания в различных регионах РФ, что позволяет персонафицировать планирование объемов оказания медицинской помощи и мер социальной поддержки пациентам с ВБЭ в РФ.

Ключевые слова: врожденный буллезный эпидермолиз, Бирмингемский индекс тяжести буллезного эпидермолиза, дети.

Введение

Врожденный буллезный эпидермолиз (ВБЭ) – это гетерогенная группа генодерматозов, клиническим проявлением которых является образование пузырей и эрозий на коже и слизистых оболочках в ответ на механическое, физическое или химическое воздействие, в том числе спонтанное их появление. Клинические признаки заболевания проявляются с рождения или в первые месяцы жизни ребенка. Принято классифицировать ВБЭ на четыре основные формы: простой буллезный эпидермолиз (ПБЭ), пограничная форма ВБЭ (ПгрБЭ), дистрофический ВБЭ (ДБЭ) и синдром Киндлер [1, 2]. Тяжесть заболевания зависит от формы ВБЭ, но характеризуется непрерывно рецидивирующим течением. К наиболее тяжелым формам относят ПгрБЭ, рецессивный тип ДБЭ и некоторые редкие формы ПБЭ. В большинстве случаев наступает эпителизация эрозивных поверхностей с формированием рубцовой ткани, приводящей к рубцовой алопеции, а также к нарушению функциональной активности, например появлению псевдосиндактилий и контрактур, а также лизису ногтей пластинок фаланг верхних и нижних конечностей, микростомии, анкилоглоссии, рубцовой деформации ануса, что приводит к значимому ограничению самообслуживания. Заболевание характеризуется также мультисистемностью поражения других органов и систем, что клинически может проявляться белково-энергетической недостаточностью, анемией, нарушением со стороны сердца и почек, органов зрения и слуха. Необходимо также проводить мониторинг длительно незаживающих эрозий и/или язв на предмет малигнизации, что в большей степени характерно для рецессивной формы ДБЭ и, по данным зарубежных авторов, в 90% случаев приводит к летальному исходу у данной группы пациентов вследствие развития высокометастатического плоскоклеточного рака кожи [2, 3].

На сегодняшний день одним из основных методов клинической оценки тяжести заболевания является

Бирмингемский индекс тяжести буллезного эпидермолиза (Birmingham Epidermolysis Bullosa Severity score, BEBS), который позволяет оценить распространенность и тяжесть кожного процесса, степень поражения слизистых оболочек, изменения конечностей с поражением ногтей пластинок, развитием контрактур и псевдосиндактилий, распространенность рубцовой алопеции, а также оценить риск развития плоскоклеточного рака кожи и состояние питания пациента (рис. 1) [4]. Градация тяжести течения ВБЭ определяется по сумме баллов шкалы BEBS: 0–20 баллов – легкая степень тяжести, 21–45 баллов – средняя степень тяжести, более 46 баллов – тяжелая степень тяжести.

Как показывают многие сравнительные исследования, BEBS является мощным и надежным инструментом и соответствует большинству требований специалистов для профессиональной оценки в клинической практике [5–9]. В частности, он быстрый и простой в использовании и расчете и не требует специального оборудования или анализов крови и его можно применять ко всем типам ВБЭ в любом возрасте [4] (табл. 1).

С 2019 г. благотворительным фондом «Дети-бабочки» при финансовой поддержке Фонда президентских грантов был разработан и запущен «Регистр генетических и других редких заболеваний», в котором имеется детальная информация о всех подопечных благотворительного фонда, большая часть из которых дети, страдающие ВБЭ. С учетом того, что ранее клинические особенности у детей с ВБЭ не были изучены, НИИ детской дерматологии ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России совместно с благотворительным фондом «Дети-бабочки» было принято решение о проведении исследования по оценке степени тяжести детей с врожденным буллезным эпидермолизом.

Цель исследования – изучить клинические характеристики детей с врожденным буллезным эпидермолизом в Российской Федерации с использованием Бирмингемского индекса тяжести буллезного эпидермолиза.



Таблица 1. Бирмингемский индекс тяжести буллезного эпидермолиза (адаптировано из [4])

ФИО пациента..... Дата рождения.....
 Форма ВБЭ..... Дата осмотра.....

Параметры	Оценка параметров	Максимально возможный балл	Фактические баллы пациента
Ногти	Потеря ногтей ÷ 4 Дистрофия ногтей ÷ 8	5	
Очаги поражения	1/2 × % поражения кожи: пузыри, эрозии, корки, заживающие очаги, эритема, атрофические рубцы, не учитывается диспигментация и хорошо зажившие рубцы	50	
Полость рта	0 – слизистые не поражены	5	
Глаза	1 – редкие пузыри/эрозии 2 – частые пузыри	5	
Гортань	3 – персистирующие симптомы, ранние структурные аномалии 4 – умеренные структурные аномалии	5	
Пищевод	5 – тяжелые структурные аномалии (см. ниже детализацию баллов для каждого участка)	5	
Рубцы на коже кистей	0 – нет рубцевания 1 – милиумы и/или атрофические рубцы 2 – имеющиеся контрактуры или межпальцевые сращения 3 – явные контрактуры или проксимальные сращения 4 – между 3 до 5 5 – слияние всех пальцев в виде варежки	5	
Рак кожи (плоскоклеточная карцинома)	Количество злокачественных очагов +1 для метастазов в локальные/региональные лимфоузлы +2 для отдаленных метастазов, (максимум 5 баллов)	5	
Хронические язвы наблюдаются более 6/12 мес.	0 – нет 1 – < 1% поверхности кожи (1 % — размер ладони) 2 – 1 – 2% 3 – 2 – 5% 4 – 5 – 10% 5 – > 10%	5	
Рубцовая алопеция вследствие БЭ	0 – алопеция отсутствует 1 – поражение 1–19 % волосистой части кожи головы 2 – 20 – 39% 3 – 40 – 59% 4 – 60 – 79% 5 – 80 – 100%	5	
Недостаточность питания	0 – 5 (где 0 – норма и 5 – кахексия)	5	
Общее количество баллов		100	

Материал и методы

Проведено ретроспективное одномоментное исследование на базе НИИ детской дерматологии ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России совместно с благотворительным фондом «Дети-бабочки». В исследование были включены все зарегистрированные дети с ВБЭ на 01.07.2024 г. От родителей и детей были получены информированные письменные согласия для участия в исследовании с подробным описанием исследования.

Критерии включения: дети с клиническим диагнозом «врожденный буллезный эпидермолиз» (любая форма) в возрасте от 0 до 18 лет, рожденные и проживающие на территории Российской Федерации и имеющие гражданство РФ.

Критерии невключения: пациенты с ВБЭ старше 18 лет. Статистический анализ проводили при помощи языка программирования Python и встроенных библиотек Pandas (для операций с числовыми таблицами), NumPy (для математических вычислений), scipy (для выполнения статистических расчетов), matplotlib, seaborn (обе библиотеки используются для визуализации данных). Данные использовали в виде среднего арифметического значения (mean) со среднеквадратичным отклонением и квартилей 25 и 75% [Q1; Q3] для переменных с нормальным распределением. Для переменных, распределение которых отличалось от нормального, данные описывали в виде медианы (Me) и процентилей (25 и 75%). Работа выполнена в рамках научной темы «Клинико-эпидемиологические характеристики врожденного



буллезного эпидермолиза у детей в Российской Федерации». Исследование одобрено Локальным независимым этическим комитетом НМИЦ здоровья детей (протокол заседания №1 от 01.02.2024). Все данные пациентов были анонимизированы.

Все пациенты были подразделены на пять групп (согласно общепринятой градации детей по возрасту): I группа – от 0 до одного года, II группа – от одного года до двух лет 11 месяцев 29 дней, III группа – от трех до шести лет 11 месяцев 29 дней, IV группа – от семи до 11 лет 11 месяцев 29 дней, V группа – от 12 лет до 17 лет 11 месяцев 29 дней.

Результаты

В наше исследование был включен 491 ребенок с ВБЭ, согласно данным регистра на 01.07.2024. Средний возраст детей составил $8,14 \pm 4,97$, из них 255 (51,9%) мальчиков (средний возраст $7,85 \pm 5,07$), 236 (48,1%) девочек (средний возраст $8,46 \pm 4,86$). Гендерные характеристики: соотношение мальчиков и девочек составляет 1,08:1. Данные показатели соотносятся со сведениями зарубежных публикаций, основанных на данных национальных регистров [10]. При подсчете пациентов относительно форм ВБЭ больше всего пациентов выявлено с дистрофической формой ВБЭ – 261 пациент, с ПБЭ – 191 пациент, количество детей с ПгрБЭ составило 31 пациент и 8 человек с синдромом Киндлера. Наиболее

многочисленным регионом по распространенности ВБЭ оказалась Республика Дагестан, в которой выявлено 54 ребенка с различными формами ВБЭ. Далее следуют Московская область ($n = 28$), Санкт-Петербург ($n = 26$), Москва ($n = 25$) и Краснодарский край ($n = 23$). Для повышения качества оказываемой медицинской помощи и удобства ведения статистических данных все дети с ВБЭ были разделены на пять групп в зависимости от возраста, согласно градации детей по возрасту, используемой педиатрами в клинической практике [11]. I группа детей, чей возраст составляет от 0 до 1 года, представлена 23 пациентами (средний возраст $0,43 \pm 0,27$ года; от 0 до 0,91 года, медиана 0,41 лет), среди которых мальчиков – 17, а девочек – шесть. II группа детей в возрасте от одного года до двух лет 11 месяцев и 29 дней включает 64 пациента (средний возраст составил $1,54 \pm 0,51$ года; от одного года до двух лет, медиана два года), из них мальчиков – 36, а девочек – 28. В III группу входят 117 детей с ВБЭ в возрасте от трех до шести лет 11 месяцев и 29 дней (средний возраст $4,64 \pm 1,17$ года; от трех до шести лет, медиана пять лет), из них мальчиков – 62, а девочек – 55. Дети в возрасте от семи до 11 лет 11 месяцев и 29 дней включены в IV группу, состоящую из 141 пациента (средний возраст $8,9 \pm 1,39$ года; от семи до 11 лет, медиана девять лет): мальчиков – 72, девочек – 69. В последнюю, самую многочисленную, V группу детей, чей возраст был

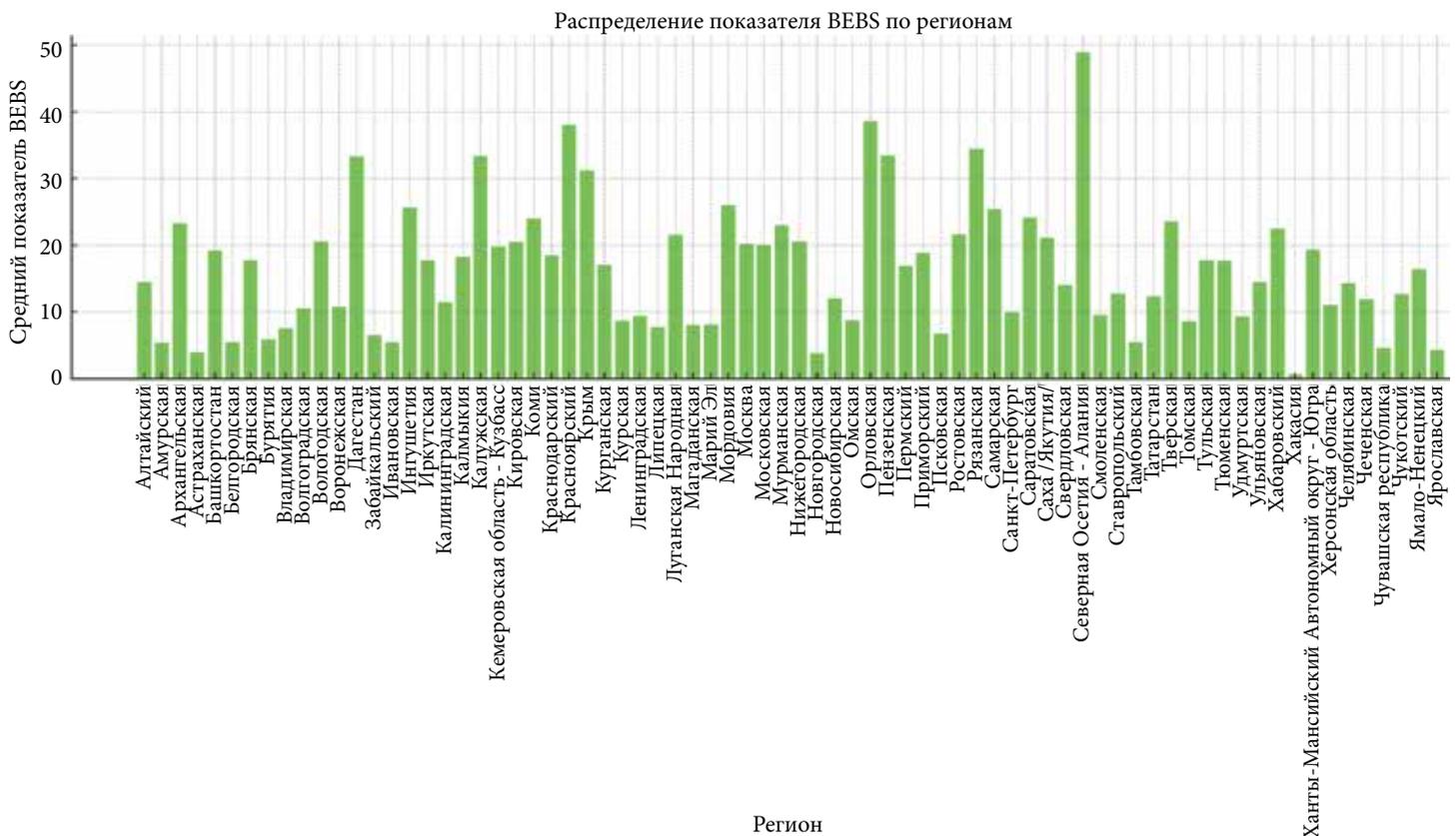


Рис. 1. Распределение средних показателей Бирмингемского индекса тяжести ВБЭ

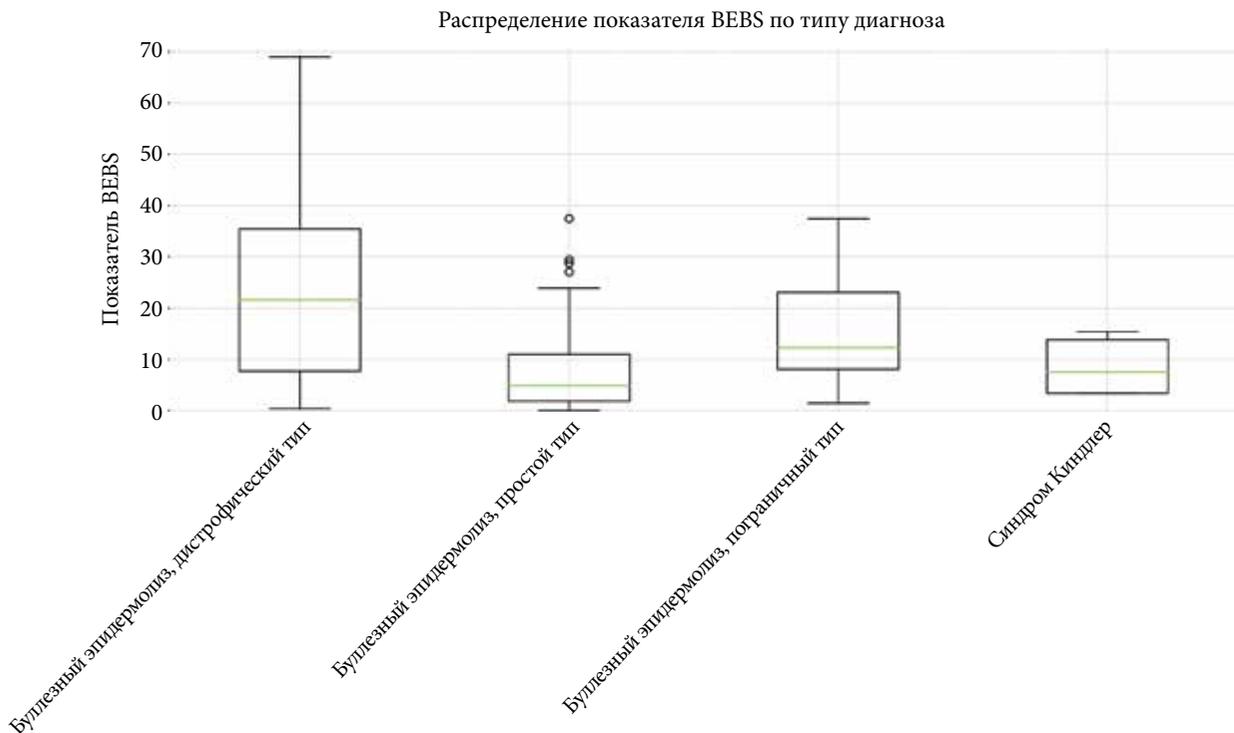


Рис. 2. Распределение показателя BEBS в зависимости от типа диагноза

Таблица 2. Сравнительная характеристика показателей оценки тяжести буллезного эпидермолиза по индексу BEBS у детей со всеми типами ВБЭ

Тип диагноза	Mean	std	Q25	Q50	Q75
Простой ВБЭ	7,4	7,42	2	5	11
Пограничный ВБЭ	15,23	11,08	8,16	12,38	23,16
Дистрофический ВБЭ	23,36	16,20	7,81	21,63	35,5
Синдром Киндлер	8,75	5,82	3,56	7,63	13,94

от 12 до 17 лет 11 месяцев и 29 дней, входит 146 пациентов со средним возрастом $4,32 \pm 1,72$ года (от 12 до 17 лет, медиана 14 лет). Количество девочек – 75, мальчиков – 71.

При проведении оценки BEBS у пациентов по возрастным группам наибольший индекс отмечался в V возрастной группе и составил $24,06 \pm 18,83$ (или Me 22,3 [5,84; 41]), далее следовала I группа, где индекс BEBS составил $17,95 \pm 8,42$ (или Me 19,81 [10,9; 21,9]). В группе III и IV индексы BEBS были примерно одинаковы и составляли $14,98 \pm 13,15$ (или Me 9,25 [4,55; 25,5]) и $14,62 \pm 13,37$ (или Me 9,5 [4,25; 23,68]) соответственно. Наименьший показатель индекса BEBS отмечался во II возрастной категории и равнялся $11,99 \pm 8,54$ (или Me 11 [6,06; 17,81]).

Следующим этапом нашей работы явилось определение показателя индекса BEBS по регионам РФ. По результатам проведенного исследования наиболее высокий средний показатель индекса BEBS отмечается в следующих регионах: Северная Осетия – Алания (медиана 49 баллов), Орловская (медиана 38,63), Рязанская (медиана 34,44), Пензенская (медиана 33,45)

области и Красноярский край (медиана 38,05) (рис. 2). Наиболее же низкий средний показатель индекса BEBS отмечается в Ярославской (медиана 4,31), Новгородской (3,75), Астраханской областях (3,9), а также в Чувашской Республике (4,56) и Хакасии (0,6) (рис. 1). По результатам проведенного исследования оказалось, что показатель индекса BEBS в группе пациентов с ДБЭ превышал 46 баллов (среднее значение $23,36 \pm 16,20$), что соответствует тяжелому течению заболевания.

В группе с ПгрБЭ индекс BEBS не превышал 45 баллов (среднее значение $15,23 \pm 11,08$) и соответствовал среднетяжелому течению заболевания. Несмотря на данный факт, по данным регистра, в данной группе отмечается наибольший показатель ранней смертности детей. Таким образом, индекс BEBS для детей с ПгрБЭ не всегда является ведущим инструментом в определении тяжести состояния; в связи с этим важным является мультидисциплинарный подход к оценке состояния пациента и его терапии.

В группах с простым ВБЭ и синдромом Киндлер оценка BEBS соответствовала легкому течению



заболевания, среднее значение индекса было $7,4 \pm 7,42$ и $8,75 \pm 5,82$ соответственно.

При обработке показателей VEBS в группах с протым, пограничным и дистрофическим ВБЭ выявлены статистически значимые различия в тяжести течения заболевания с уровнем $p < 0,001$. Распределение показателя индекса VEBS по формам ВБЭ представлено на рис. 2 и в табл. 2.

Обсуждение

Врожденный буллезный эпидермолиз – группа тяжелых генетических заболеваний. Несмотря на множество клинических исследований в этой области, при данном заболевании не существует эффективных методов лечения, а все имеющиеся способы терапии направлены на симптоматическую помощь. Вместе с тем для совершенствования оказания медицинской помощи необходимо своевременная оценка и анализ тяжести течения ВБЭ. В этой связи практическим инструментом оценки тяжести ВБЭ является Бирмингемский индекс тяжести буллезного эпидермолиза.

На основе полученных в данном исследовании данных о клинических характеристиках пациентов с ВБЭ, определенных согласно шкале VEBS, показано, что тяжелое течение заболевания характерно для пациентов с ДБЭ, в то время как среднетяжелому течению соответствует группа с ПгрБЭ. Данные показатели тяжести, судя по всему, можно объяснить тем, что тяжесть кожного процесса и его распространение, присоединение осложнений, таких как поражение слизистых оболочек, изменение придатков кожи (ониходистрофия, рубцовая алопеция и др.), а также псевдосиндактилия, стеноз пищевода и др., отмечаются при взрослении у пациентов с ДБЭ, тогда как при ПгрБЭ, в связи с риском ранней смертности, распространение кожного процесса и вышеперечисленные осложнения не развиваются. Подобные данные приводят и зарубежные авторы, отмечая, что кли-

ническая тяжесть пациентов с ДБЭ выше, чем при других формах заболевания [7, 12–14]. Вместе с тем литературные данные о степени заболевания у детей с ДБЭ в сравнении с ПгрБЭ отсутствуют.

Помимо вышеуказанного, наше исследование также впервые продемонстрировало тяжесть ВБЭ, установленную посредством индекса VEBS во всех регионах РФ. Однако ожидаемой тяжести ВБЭ в Республике Дагестан, где имеется наибольшее количество пациентов с ВБЭ, установлено не было. В связи с этим требуется более продолжительное наблюдение за всеми пациентами для углубленного анализа тяжести всех форм ВБЭ.

Заключение

Как показывают результаты нашего исследования, высокие показатели VEBS отмечаются при ДБЭ, а для ПгрБЭ индекс VEBS соответствовал среднетяжелому течению заболевания. Данные о распределении VEBS в РФ дают представление о тяжести заболевания в различных регионах РФ, что позволяет персонализировать планирование объемов оказания медицинской помощи и мер социальной поддержки пациентам с ВБЭ в субъектах РФ. ●

Конфликт интересов

Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

Благодарности

Автор выражает признательность благотворительному фонду «Дети-бабочки» и лично учредителю и руководителю благотворительного фонда «Дети-бабочки» А.А. Куратовой, руководителю отдела развития научных проектов фонда «Дети-бабочки» В.С. Поленовой и врачу-дерматовенерологу благотворительного фонда «Дети-бабочки» О.С. Орловой за оказанную помощь при проведении данного исследования.

Также автор выражает благодарность научному консультанту д.м.н., профессору Н.Н. Мурашкину за ценные советы и рекомендации по планированию исследования и оформлению статьи.

Литература

1. Has C., Bauer J.W., Bodemer C., et al. Consensus reclassification of inherited epidermolysis bullosa and other disorders with skin fragility. Br. J. Dermatol. 2020; 183 (4): 614–627.
2. Мурашкин Н.Н., Намазова-Баранова Л.С., Амбарчян Э.Т. и др. Буллезный эпидермолиз. Руководство для врачей. Под ред. Н.Н. Мурашкина, Л.С. Намазовой-Барановой. – М.: ПедиатрЪ, 2019.
3. Fine J.D., Johnson L.B., Weiner M., et al. Epidermolysis bullosa and the risk of life-threatening cancers: The National EB Registry experience, 1986–2006. J. Am. Acad. Dermatol. 2009; 60: 203–211.
4. Moss C., Wong A., Davies P. The Birmingham Epidermolysis Bullosa Severity score: development and validation. Br. J. Dermatol. 2009; 160 (5): 1057–1065.
5. Togo C.C.G., Zidório A.P.C., Sá N.M., Dutra E.S. Health-related quality of life and clinical severity in people with epidermolysis bullosa – a proposal for assessing nutritional compromise by body mass index (Birmingham Epidermolysis Bullosa Severity Score). Nutr. Hosp. 2024; 41 (2): 400–408.
6. Rodari G., Guez S., Manzoni F., et al. Birmingham epidermolysis severity score and vitamin D status are associated with low BMD in children with epidermolysis bullosa. Osteoporos Int. 2017; 28 (4): 1385–1392.
7. Rogers C.L., Gibson M., Kern J.S., et al. A comparison study of outcome measures for epidermolysis bullosa: Epidermolysis Bullosa Disease Activity and Scarring Index (EBDASI) and the Instrument for Scoring Clinical Outcomes of Research for Epidermolysis Bullosa (iscorEB). JAAD Int. 2021; 2: 134–152.
8. Loh C.C., Kim J., Su J.C., et al. Development, reliability, and validity of a novel Epidermolysis Bullosa Disease Activity and Scarring Index (EBDASI). J. Am. Acad. Dermatol. 2014; 70 (1): 89–97.



9. Епишев Р.В. Нутритивная поддержка детей с врожденным буллезным эпидермолизом: дис. ... канд. мед. наук. – М., 2018.
10. 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.
11. Возраст. Малая медицинская энциклопедия / Под ред. В.И. Покровского. 1991; 1: 358–359.
12. Schwieger-Briel A., Chakkittakandiyil A., Lara-Corrales I., et al. Instrument for scoring clinical outcome of research for epidermolysis bullosa: a consensus-generated clinical research tool. Pediatr. Dermatol. 2015; 32 (1): 41–52.
13. Пронина И.Ю., Мурашкин Н.Н., Макарова С.Г. и др. Физическое развитие и отдельные метаболические показатели при различных формах врожденного буллезного эпидермолиза в зависимости от проводимой самплементации. Медицинский алфавит. 2021; 21: 46–50.
14. Макарова С.Г., Намазова-Баранова Л.С., Мурашкин Н.Н. и др. Коррекция нутритивного статуса в комплексной терапии детей, страдающих дистрофической формой врожденного буллезного эпидермолиза. Педиатрическая фармакология. 2016; 13 (6): 577–587.

Clinical and Epidemiological Characteristics of Children with Inherited Epidermolysis Bullosa in the Russian Federation

R.V. Epishev, PhD

National Medical Research Center for Children's Health, Moscow

Contact person: Roman V. Epishev, drepishev@gmail.com

Congenital epidermolysis bullosa is a group of severe genetic diseases. The severity of the disease depends on the form of congenital epidermolysis bullosa, but is characterized by a continuously relapsing course. Data on the severity of forms of congenital epidermolysis bullosa in the Russian Federation are scattered. In this article, we present clinical information on the severity of children with congenital epidermolysis bullosa in the Russian Federation, based on the data of the "Registry of genetic and other rare diseases" created jointly with the "Children-Butterflies" Charitable Foundation with the financial support of the Presidential Grants Fund. The aim of the study is to study the clinical characteristics of children with congenital epidermolysis bullosa in the Russian Federation using the Birmingham Epidermolysis Bullosa Severity Score (BEBS).

Material and methods. A retrospective cross-sectional study of the severity of congenital epidermolysis bullosa (any form) in children aged 0 to 18 years, born and residing in the Russian Federation and holding Russian citizenship, was conducted using the BEBS through the «Registry of Genetic and Other Rare Diseases» of the «Children-Butterfly» Charitable Foundation.

Results. As of 01.07.2024, there are 491 children with congenital epidermolysis bullosa in the Russian Federation, according to the national registry. According to the results of the study, the highest average BEBS index in patients is noted in the following regions: North Ossetia-Alania, Oryol, Ryazan, Penza regions and Krasnoyarsk Krai. The lowest average BEBS index is noted in the Yaroslavl, Novgorod, Astrakhan regions, as well as in the Chuvash Republic and Khakassia. When evaluating BEBS in patients by age groups, the highest BEBS index was observed in the age group of children from 12 years to 17 years 11 months 29 days and amounted to 24.06 ± 18.83 (or Me 22.3 [5.84; 41]), followed by group I, where the BEBS index was 17.95 ± 8.42 (or Me 19.81 [10.9; 21.9]). In the group of children aged 3 years to 6 years 11 months 29 days and in the group aged 7 years to 11 years 11 months 29 days, the BEBS indices were approximately the same and were 14.98 ± 13.15 (or Me 9.25 [4.55; 25.5]) and 14.62 ± 13.37 (or Me 9.5 [4.25; 23.68]), respectively. The lowest BEBS index was observed in the age category of children aged 1 year to 2 years 11 months 29 days and was 11.99 ± 8.54 (or Me 11 [6.06; 17.81]). The BEBS index in the group of patients with DBE exceeded 46 points (mean value 23.36 ± 16.20) and corresponded to a severe course of the disease. In the group with PgrBE, the BEBS index did not exceed 45 points (mean value 15.23 ± 11.08) and corresponded to a moderate-severe course of the disease. In the groups with simple VBE and Kindler syndrome, the BEBS assessment corresponded to a mild course of the disease, the average index value was 7.4 ± 7.42 and 8.75 ± 5.82 , respectively.

Conclusion. Data on the BEBS distribution in the Russian Federation gives an idea of the severity of the disease in different regions of the Russian Federation, which allows personalizing the planning of the volume of medical care and social support measures for patients suffering from VBE in the constituent entities of the Russian Federation.

Keywords: Congenital epidermolysis bullosa, Birmingham Epidermolysis Bullosa severity score (BEBS), children.