Семейное бремя при врожденном буллезном эпидермолизе у детей: результаты одномоментного исследования

[1] Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей, Москва

[2] Первый Московский государственный медицинский университет им. И.М. Сеченова (Сеченовский Университет)

[3] Центральная государственная медицинская академия Управления делами Президента РФ, Москва

Б.В. Эренценова[1], Н.Н. Мурашкин, д.м.н., проф.[1, 2, 3], В.В. Черников, к.м.н.[1]

Адрес для переписки: Бова Владимировна Эренценова, erentsenovaa@mail.ru

Для цитирования: Эренценова Б.В., Мурашкин Н.Н., Черников В.В. Семейное бремя при врожденном буллезном эпидермолизе у детей: результаты одномоментного исследования. Эффективная фармакотерапия. 2026; 22 (32): 6–12.

DOI 10.33978/2307-3586-2026-22-32-6-12

Врожденный буллезный эпидермолиз (БЭ) относится к редким наследственным заболеваниям, при которых поражение кожи и слизистых оболочек требует постоянного ухода и сильно меняет обычную жизнь семьи.

***Цель** – оценить влияние врожденного буллезного эпидермолиза на повседневную жизнь семей, воспитывающих детей с этим заболеванием, а также сравнить отдельные показатели при простом и дистрофическом типах БЭ.*

***Материалы и методы.** Проведено поперечное одномоментное анкетирование 97 семей с детьми в возрасте 7–18 лет с врожденным буллезным эпидермолизом. При заполнении анкеты родители или законные представители оценивали: ежедневный уход, ограничения активности ребенка, обучение, социальную адаптацию, доступность специализированной помощи, финансовые расходы и психологическое состояние родителей. Для сравнения групп использовали критерий χ^2 Пирсона и точный критерий Фишера; различия считали значимыми при $p < 0,05$.*

***Результаты.** Дистрофический тип БЭ был установлен у 70,1% детей. Физическая боль отмечалась у 84,5% пациентов, нарушения приема пищи – у 58,8%, ограничение подвижности – у 53,6%. Нарушения питания чаще выявлялись при дистрофическом типе по сравнению с простым: 73,5 против 24,1% ($p < 0,001$). У детей с дистрофическим БЭ также чаще была большая продолжительность перевязок ($p = 0,005$). Снижение дохода семьи после постановки диагноза отметили 45,1% родителей, потерю работы одним из родителей – 49,5%. Эмоциональные трудности возникли у 70,1%, признаки выгорания – у 67,0%. По большинству психологических и социально-экономических показателей значимых различий между группами не получено.*

***Заключение.** Врожденный буллезный эпидермолиз создает выраженную семейную нагрузку, затрагивающую медицинские, бытовые, финансовые и эмоциональные стороны жизни. Семьям необходима не только специализированная медицинская помощь, но и психологическое и социальное сопровождение.*

***Ключевые слова:** врожденный буллезный эпидермолиз, дети, семейное бремя, качество жизни, родители, психологическая нагрузка*

Введение

Буллезный эпидермолиз (БЭ) объединяет группу редких генетически обусловленных заболеваний, при которых кожа и слизистые оболочки отличаются выраженной ранимостью. Основой заболевания являются мутации в генах, отвечающих за синтез белков, обеспечивающих прочность дермоэпидермального соединения, вследствие чего даже незначительное трение или давление могут вызывать образование пузырей, эрозивных дефектов, длительно незаживающих ран, а также приводить к рубцеванию, деформациям, контрактурам, трофическим нарушениям питания и другим тяжелым последствиям [1–3]. Клиническая картина при БЭ неоднородна и во многом определяется конкретным типом заболевания [4].

В современной литературе БЭ рассматривается не только как дерматологическая патология с тяжелыми клиническими проявлениями, но и как заболевание, существенно меняющее качество жизни пациента и его семьи [5–7]. Длительное течение, потребность в ежедневном уходе и отсутствие методов полного излечения создают значительную нагрузку физического, эмоционального, социального и материального характера [8–10]. В списке ведущих компонентов этой нагрузки – постоянные соматические симптомы: боль, зуд, наличие хронических ран, ограничение движений и проблемы питания – именно они выделены как основные причины ухудшения качества жизни больных БЭ [7]. При более тяжелых вариантах заболевания могут формироваться стриктуры пищевода, анемия, выраженные рубцово-фиброзные изменения и другие осложнения, требующие регулярного врачебного контроля и длительного лечения [3, 11–12]. Болевой синдром присутствует не только в обычной повседневной активности, но и во время лечебных манипуляций, прежде всего при смене повязок и обработке пораженных участков кожи. Взрослые пациенты и родители детей с БЭ характеризуют перевязки как один из наиболее тяжелых элементов болезни, влияющий как на состояние ребенка, так и на эмоциональное благополучие всей семьи [13].

БЭ заметно ограничивает бытовую, учебную и социальную активность пациентов. Снижение физической подвижности, необходимость частых медицинских процедур, а также видимые кожные проявления заболевания могут создавать трудности ребенку при общении со сверстниками, в образовательном процессе и различных формах досуга [6, 7, 14, 15]. Также пациенты указывают на трудности адаптации в школе, вынужденные пропуски занятий, проблемы во взаимоотношениях с другими детьми и недостаточное понимание особенностей заболевания со стороны окружающих [14, 16, 17]. По данным современных публикаций, подобные ограничения не всегда заканчиваются в детском возрасте и могут в дальнейшем отражаться на получении образования, выборе профессии, трудовой занятости и социальной самостоятельности взрослых пациентов [15].

Важным компонентом общего бремени БЭ является ежедневный уход. Во многих семьях перевязки занимают несколько часов в день и требуют практических навыков, которые родители зачастую приобретают уже в процессе ухода за ребенком. По данным исследований, забота о ребенке с БЭ постепенно становится одной из основных составляющих семейного уклада и требует значительных временных затрат [18–20]. В международном интервью-исследовании пациенты подчеркивали, что зависимость от помощи других людей и невозможность свободно выполнять обычные повседневные действия снижают качество жизни не меньше, чем сами клинические симптомы заболевания [21].

Значительная часть нагрузки при БЭ связана с финансовыми расходами. Пациентам часто необходимы специальные перевязочные средства, лекарственные препараты, консультации профильных специалистов и регулярное медицинское сопровождение. Международные исследования показывают, что семьи несут постоянные затраты на расходные материалы, поездки в специализированные центры и организацию ухода на дому [22–26]. В европейском исследовании, посвященном социально-экономическим последствиям дистрофического БЭ, было установлено, что существенную долю расходов составляют непрямые затраты, обусловленные постоянным участием членов семьи в уходе за больным [22].

Помимо физических и материальных трудностей, БЭ оказывает выраженное психологическое воздействие на семью. Родители детей с этим заболеванием часто живут в условиях постоянного напряжения, тревоги за состояние ребенка, эмоциональной усталости и необходимости непрерывного контроля за уходом. В качественных исследованиях родственники пациентов описывают неопределенность, ограничение социальных контактов и эмоциональное перенапряжение как постоянные элементы семейной жизни [5, 18–20]. Сами пациенты, в свою очередь, нередко испытывают переживания, связанные с особенностями внешности, социальной изоляцией и страхом стать дополнительной тяжестью для близких [14, 21, 27].

С учетом многостороннего влияния БЭ на пациента и его окружение в последние годы все большее значение приобретает изучение качества жизни и семейного бремени заболевания. Современные исследования все чаще оценивают состояние не только самих пациентов, но и родителей, опекунов и других членов семьи, поскольку последствия болезни могут затрагивать эмоциональное состояние, семейные отношения, организацию ежедневного ухода и качество жизни [6, 9, 10]. Для такой оценки используется, в частности, специализированный опросник Epidermolysis Bullosa Burden of Disease (EB-BoD), предназначенный для анализа психологических, социальных, физических и экономических последствий БЭ для семьи [9]. В исследовании A. Alheggi и соавт., направленном на кросс-культурную адаптацию данного инструмента, было показано, что наиболее заметно заболевание отражается на семейных

отношениях, эмоциональном состоянии родителей и организации ежедневного ухода [10]. Данные исследования QoL-REB также свидетельствуют о том, что боль, ограничение движений, потребность в помощи окружающих и психологические проблемы остаются ведущими причинами снижения качества жизни пациентов с БЭ [6].

Таким образом, имеющиеся публикации показывают, что буллезный эпидермолиз затрагивает не только физическое здоровье пациента, но и повседневный уход, обучение, социальную адаптацию, финансовое положение семьи и психологическое состояние ее членов. Вместе с тем основная часть исследований проведена за рубежом, тогда как сведения о семейном бремени БЭ в российских семьях остаются немногочисленными [28]. Кроме того, в литературе недостаточно представлены данные о различиях семейной нагрузки при разных клинических типах заболевания, что определяет актуальность настоящей работы.

Цель – изучить влияние врожденного буллезного эпидермолиза на повседневную жизнь семей, воспитывающих детей с данным заболеванием, с оценкой физических, социальных, финансовых и психологических компонентов семейной нагрузки, а также провести сравнительный анализ отдельных показателей пациентов с простым и дистрофическим типами заболевания.

Материал и методы

Выполнено поперечное одномоментное анкетирование семей, воспитывающих детей с врожденным буллезным эпидермолизом. Исследование проводилось в отделении дерматологии и аллергологии ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России в период с февраля по апрель 2025 г. В качестве дополнительного источника информации использовались катамнестические сведения федерального регистра пациентов с орфанными заболеваниями.

Таблица 1. Социально-медицинские характеристики детей с врожденным буллезным эпидермолизом и условий их проживания

Показатель	Абс.	%
Тип заболевания		
Простой	29	29,9
Дистрофический	68	70,1
Основной ухаживающий		
Мать	81	83,5
Отец	3	3,1
Оба родителя	12	12,4
Жилищные условия		
Квартира	66	68,0
Частный дом	31	32,0
Отдельная комната у ребенка	74	76,3
Необходимость помощи при передвижении по дому	7	7,2
Наличие адаптации жилого пространства	7	7,2

В выборку вошли родители или законные представители детей 7–18 лет с подтвержденным диагнозом врожденного буллезного эпидермолиза, давшие добровольное информированное согласие на участие. В исследование не включали семьи, отказавшиеся от анкетирования, а также пациентов с синдромом Киндлер и пограничной формой буллезного эпидермолиза.

Информацию собирали с помощью разработанной авторами структурированной анкеты, которая распространялась через федеральный регистр пациентов с врожденным буллезным эпидермолизом. Заполнение анкеты осуществляли родители либо законные представители ребенка. Вопросы анкеты охватывали социально-демографические данные семьи, характер ежедневного ухода, ограничения бытовой активности ребенка, особенности обучения и социальной адаптации, доступность специализированной медицинской помощи, финансовые расходы, а также эмоциональное и психологическое состояние родителей.

Обработку полученных данных проводили с применением методов описательной статистики. Категориальные показатели описывали с использованием абсолютных значений и долей. Для сопоставления данных между группами детей с простой и дистрофической формами врожденного буллезного эпидермолиза применяли критерий χ^2 Пирсона. При ожидаемой численности наблюдений менее пяти использовали точный критерий Фишера. Различия расценивали как статистически значимые при $p < 0,05$.

Работа проведена с соблюдением этических положений Хельсинкской декларации. Протокол исследования получил одобрение локального этического комитета НМИЦ здоровья детей. Все участники исследования подписали добровольное информированное согласие на участие в исследовании.

Результаты

В исследовании приняли участие 97 семей, в которых воспитывали детей с врожденным буллезным эпидермолизом. У большей части пациентов был установлен дистрофический вариант заболевания – 70,1%; простой тип БЭ отмечался у 29,9% детей. Медиана возраста обследованных составила 12 лет. В подавляющем большинстве семей повседневный уход за ребенком выполняла мать – 83,5%. Общие медико-социальные данные о пациентах и их семьях представлены в табл. 1.

Полученные данные указывают на значительную повседневную нагрузку, связанную с клиническими проявлениями заболевания. Так, продолжительность одной перевязки у 69 (71,0%) опрошенных составляет менее одного часа, у 13 (12,9%) – менее одного-двух часов, у 8 (8,6%) – два-три часа, у 7 (7,5%) – более трех часов. У большинства детей отмечались боль, ограничения активности, нарушения приема пищи и необходимость систематических перевязок. Наряду с этим выявлялись трудности социальной адаптации: регулярно общаются со сверстниками лишь 50,8 (60,4%) детей, ограниченный круг общения – у 30 (30,6%), нет друзей вне семьи – у 8 (8,2%). Про-

блемы, связанные с доступом к перевязочным материалам, отметили 56 (57,7%) родителей. Препятствия при получении специализированной помощи, в частности расстояние до специализированного центра более 100 км, указали 30 (30,9%) опрошенных, выезд в другой регион один-два раза в год – 43 (44,3%). При этом доступностью специализированной помощи полностью удовлетворены 33 (34,1%) опрошенных, частично удовлетворены – 52 (53,8%), не удовлетворены – 12 (12,1%) опрошенных. Сведения об основных компонентах семейного бремени представлены в табл. 2.

Анализ ответов родителей показал, что заболевание отражается не только на медицинских и бытовых аспектах жизни семьи, но и на ее материальном положении. Почти у половины респондентов после установления диагноза ребенку снизился семейный доход, так как сопоставимая доля семей сообщила о прекращении трудовой деятельности одним из родителей из-за необходимости постоянного ухода. Психологическая нагрузка также была выраженной: большинство участников указывали на эмоциональные трудности и проявления выгорания. При этом значительная часть родителей сохраняла уверенность в том, что способна обеспечить ребенку необходимый уход. Данные об экономических и психологических последствиях заболевания представлены в табл. 3.

Сопоставление групп с простым и дистрофическим типами БЭ показало наличие статистически значимых различий по ограниченному числу параметров. Нарушения приема пищи существенно чаще регистрировались у детей с дистрофическим типом заболевания: 73,5 по сравнению с 24,1% при простом типе ($p < 0,001$). Кроме того, при дистрофическом БЭ перевязки занимали больше времени ($p = 0,005$). В семьях детей с простым типом заболевания чаще отмечали, что при хорошем состоянии ребенка возможно снизить частоту перевязок: 79,3 против 50,0% ($p = 0,007$). По другим оцениваемым характеристикам достоверных межгрупповых различий получено не было (табл. 4).

Обсуждение

Полученные данные свидетельствуют о том, что буллезный эпидермолиз характеризуется бременем, охватывающим медицинскую, бытовую, психоэмоциональную, социальную и экономическую сферы. Воздействие заболевания не ограничивается состоянием самого ребенка, а распространяется на повседневное функционирование семьи в целом. Аналогичные наблюдения представлены в зарубежных исследованиях, посвященных оценке семейных и социальных последствий БЭ. Так, при разработке и валидизации опросника EB-BoD было показано, что заболевание оказывает существенное влияние на эмоциональное благополучие родителей, внутрисемейные взаимоотношения, уровень социальной активности и финансовое положение семьи [9].

Существенным клиническим проявлением, выявленным в настоящем исследовании, являлся болевой син-

Таблица 2. Клинические, бытовые и социальные компоненты нагрузки в семьях детей с врожденным буллезным эпидермолизом

Показатель	Абс.	%	Показатель	Абс.	%
Физическое бремя			*Форма обучения*		
Физическая боль	82	84,5	Очная	72	74,2
Ограничение подвижности	52	53,6	На дому	10	10,3
Нарушения приема пищи	57	58,8	Дистанционная	7	7,2
Частота перевязок			Не обучаются по состоянию здоровья	2	2,1
Ежедневно	43	44,1	*Основная причина ограничения досуга*		
Один раз в два дня	18	18,3	Физическое состояние	48	49,5
Два раза в неделю	9	9,7	Боязнь боли	16	16,5
Один раз в неделю	17	17,2	Отсутствие подходящих программ	12	12,4

Таблица 3. Финансовые и психологические последствия заболевания для семей детей с врожденным буллезным эпидермолизом

Экономическое бремя, показатель	Абс.	%	Психологическое бремя, показатель	Абс.	%
Снижение дохода семьи	44	45,1	Эмоциональные трудности	68	70,1
Доход не изменился	43	44,0	Эмоциональное выгорание	65	67,0
Доход увеличился	10	11,0	Получают психологическую помощь	29	29,9
Потеря работы одним из родителей	48	49,5	Возможность регулярно отдыхать	57	58,8
Расходы 5000–10 000 руб/месяц	43	44,0	Полностью уверены в способности ухаживать за ребенком	67	69,2
Расходы более 20 000 руб/месяц	16	16,5	Полностью удовлетворены жизнью	27	27,5
Отсутствие социальных выплат	23	24,2	Совмещают уход с самореализацией	43	44,0

Таблица 4. Сравнение отдельных показателей семейного бремени при простом и дистрофическом типах буллезного эпидермолиза, %

Показатель	Простой тип	Дистрофический тип	p
Нарушения приема пищи	24,1	73,5	< 0,001
Продолжительность перевязки менее одного часа	96,4	60,0	0,005
Возможность уменьшения частоты перевязок при хорошем самочувствии ребенка	79,3	50,0	0,007
Физическая боль	Без различий	Без различий	1,000
Остальные показатели	Без различий	Без различий	> 0,05

дром у детей с БЭ. Боль отмечалась более чем у 80% пациентов и выявлялась независимо от клинического варианта заболевания. Полученные результаты согласуются с данными зарубежного систематического обзора, включившего 12 исследований и 745 пациентов, в котором боль рассматривалась как один из ключевых факторов, определяющих снижение качества жизни при БЭ [7]. Близкие по содержанию выводы представлены в систематическом обзоре, посвященном бремени рецессивного дистрофического буллезного эпидермолиза, – увеличение площади поражения кожи и раневых поверхностей ассоциировались с нарастанием выраженности боли и ограничением функциональных возможностей пациентов [29].

В настоящей работе более половины родителей сообщили о снижении двигательной активности ребенка, а также о наличии затруднений, связанных с приемом пищи. Наиболее часто нарушения питания регистрировались у пациентов с дистрофическим типом БЭ. Данное наблюдение соответствует сведениям литературы, согласно которым дистрофические формы заболевания чаще сопровождаются вовлечением слизистых оболочек, формированием рубцовых изменений, развитием нутритивных нарушений и в целом более тяжелым клиническим течением [3, 11, 12].

Несмотря на значительную клиническую выраженность заболевания, большинство детей сохраняли возможность посещать образовательные учреждения в очном формате и взаимодействовать с ровесниками. Вместе с тем у существенной части пациентов, по данным родителей, наблюдалось ограничение социальной активности, в первую очередь обусловленное особенностями соматического состояния ребенка. Эти результаты соотносятся с данными исследований, посвященных качеству жизни пациентов с БЭ, в которых снижение социальной активности, ограниченное участие в спортивных и досуговых видах деятельности, а также затруднения в общении со сверстниками рассматриваются как значимые компоненты общего бремени заболевания [7, 14–17]. Особую значимость имеют вопросы доступности специализированной медицинской помощи и регулярного обеспечения перевязочными средствами. Дефицит профильного наблюдения и расходных материалов описан в публикациях авторов из различных стран, в том числе с хорошо развитой системой здравоохранения. В международных работах с оценкой социально-экономических последствий бремени БЭ также акцентируется внимание на значительных прямых и косвенных затратах семей. Основными факторами финансовой нагрузки являются необходимость в специализированном медицинском уходе, регулярное проведение перевязок, а также постоянное приобретение дорогостоящих расходных материалов [22–26, 30].

Полученные нами сведения о существенных временных затратах на проведение перевязок согласуются с результатами зарубежных исследований. Значительной части пациентов требуется ежедневный перевязочный уход, при этом при тяжелых вариантах заболевания его продолжительность может достигать нескольких часов [22]. В настоящем исследовании время, затрачиваемое на перевязки, было статистически значимо выше у детей с дистрофическим типом БЭ по сравнению с пациентами, имеющими простой тип заболевания.

Одним из важных итогов работы стало установление выраженного экономического влияния заболевания на семью. Почти каждый второй родитель отметил снижение семейного дохода после постановки диагноза ребенку. Кроме того, в отдельных семьях необходимость постоянного ухода за пациентом приводила к прекращению трудовой деятельности одним из родителей. Сопоставимые данные представлены в европейском исследовании социально-экономического бремени дистрофического БЭ, где существенная доля совокупных затрат приходилась на непрямые расходы, обусловленные утратой трудовой занятости родителей и длительным уходом за ребенком [22, 26].

Полученные результаты указывают на значительную психоэмоциональную нагрузку, испытываемую родителями детей с БЭ. Более чем у двух третей опрошенных отмечались эмоциональные затруднения и проявления родительского выгорания. Для родственников пациентов с БЭ заболевание становится не отдельной медицинской проблемой, а частью повседневной жизни семьи. Участники исследования испытывали тревогу за ребенка, накопленную усталость, неопределенность в будущем, чувство изоляции и постоянное эмоциональное напряжение из-за необходимости постоянного ухода за больным ребенком [18].

Похожие наблюдения приведены в норвежском исследовании: родители описывали уход не только как физически трудный, но и как психологически тяжелый процесс – болезненные процедуры приходится выполнять регулярно, при этом ребенок должен продолжать доверять тому взрослому, который их проводит [19].

Эмоциональное напряжение не является безусловным индикатором родительской некомпетентности. Результаты проведенного исследования демонстрируют, что, невзирая на высокий уровень стресса и психоэмоциональную истощенность, подавляющее большинство респондентов сохраняют убежденность в собственной способности эффективно выполнять родительские функции [9, 10]. Вероятно, в таких семьях постепенно вырабатываются собственные способы приспособления к заболеванию, особенно когда уход становится длительной и неизбежной частью жизни.

Следует отметить, что по большей части психологических и социально-экономических показателей различия между группами не достигали статистической значимости. При дистрофическом типе БЭ дети чаще сталкивались с нарушениями питания, а перевязки занимали больше времени. Даже менее тяжелая клиническая форма заболевания не исключает серьезных трудностей для родителей. На качество жизни семьи влияет не только тяжесть кожных поражений.

Важны и другие обстоятельства: необходимость ежедневного ухода, зависимость бытового распорядка от состояния ребенка, ограничения в планировании, финансовые расходы.

Полученные результаты позволяют рассматривать БЭ шире, чем только наследственную патологию кожи. Для ребенка это хроническое заболевание с постоянными медицинскими и бытовыми ограничениями, а для семьи – бремя длительного ухода и постоянного контроля состояния ребенка с необходимостью перестройки привычного образа жизни. Поэтому помощь таким пациентам и их родителям не должна сводиться только к наблюдению у профильных специалистов. Требуется система сопровождения, в которую входят медицинская помощь, психологическая поддержка, социальное консультирование и меры, уменьшающие финансовую нагрузку на семью.

Заключение

Буллезный эпидермолиз значительно влияет на жизнь всей семьи. Это заболевание требует постоянного ухода за ребенком, регулярных перевязок, контроля питания, ограничения отдельных видов активности и значительных усилий со стороны родителей. Помимо медицинских трудностей, семьи сталкиваются с эмоциональным напряжением, дополнительными расходами и необходимостью перестраивать привычный образ жизни. Различия между клиническими типами БЭ наиболее отчетливо проявлялись в нарушениях питания и объеме ухода. Вместе с тем психологические и социально-экономические проблемы были характерны для семей детей с разными формами заболевания. Это подтверждает необходимость комплексного сопровождения пациентов с БЭ и их родителей, включая специализированную медицинскую, психологическую и социальную помощь.

Конфликт интересов. *Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.*
Финансирование. *Авторы заявляют об отсутствии внешнего финансирования при проведении исследования.*

Литература

1. Fine J.D., Bruckner-Tuderman L., Eady R.A.J., et al. Inherited epidermolysis bullosa: updated recommendations on diagnosis and classification. J. Am. Acad. Dermatol. 2014; 70 (6): 1103–1126.
2. 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.
3. Bardhan A., Bruckner-Tuderman L., Chapple I.L.C., et al. Epidermolysis bullosa. Nat. Rev. Dis. Prim. 2020; 6: 78.
4. Буллезный эпидермолиз: руководство для врачей. Под ред. Н.Н. Мурашкина, Л.С. Намазовой-Барановой. М.: ПедиатрЪ, 2019.
5. Esmaeili M., Mohammadi F., Cheragi F., et al. The relationship between parental stress, resilience, and quality of life in parents of children with epidermolysis bullosa. Scientific Reports. 2025; 15 (1): 39683.
6. Pilo C., Benedan L., Morra V., et al. Quality of life in children and adults with epidermolysis bullosa: the QoL-REB explorative study. Orph. J. Rare Dis. 2026; 21 (1): 181.
7. Togo C.C.G., Zidorio A.P.C., Gonçalves V.S.S., et al. Quality of life in people with epidermolysis bullosa: a systematic review. Qual. Life Res. 2020; 29 (7): 1731–1745.
8. Kong H., Chen Y., Guo X., et al. Family burden and caregiver psychological stress in epidermolysis bullosa in China: a cross-sectional survey. Front. Public Health. 2026; 14: 1851720.
9. Dufresne H., Hadj-Rabia S., Taieb C., Bodemer C. Development and validation of an epidermolysis bullosa family/parental burden score. Br. J. Dermatol. 2015; 173 (6): 1405–1410.
10. De Stefano S., Grassi F.S., Lalatta F., et al. Family burden of children suffering from epidermolysis bullosa. Ital. J. Dermatol. Venereol. 2021; 156 (5): 580–587.
11. Marchili M.R., Spina G., Roversi M., et al. Epidermolysis bullosa in children: the central role of the pediatrician. Orphanet J. Rare Dis. 2022; 17 (1): 147.
12. Епишев Р.В., Мурашкин Н.Н., Орлова О.С. и др. Фиброзные деформации кистей у детей с дистрофическим буллезным эпидермолизом (по данным национального регистра). Вопросы современной педиатрии. 2025; 24 (4): 235–240.
13. Mauritz P., Jonkman M.F., Visser S.S., et al. Impact of painful wound care in epidermolysis bullosa during childhood: an interview study with adult patients and parents. Acta Derm. Venereol. 2019; 99 (9): 783–788.
14. Sangha N., MacLellan A.N., Pope E. Psychosocial impact of epidermolysis bullosa on patients: a qualitative study. Pediatr. Dermatol. 2021; 38 (4): 819–824.
15. Hübl V., Berninger L., Dawal B., Has C. Social participation of patients with epidermolysis bullosa: barriers and facilitators in education, employment, and economic life - a biographic interview study. Orphanet J. Rare Dis. 2026; 21 (1): 138.
16. Alheggi A., Bin Shlhoob R., Alharthi R., et al. Addressing the unmet educational needs of students with epidermolysis bullosa in Saudi Arabia. Risk Manag. Health. Policy. 2025; 18: 2565–2573.
17. Barbosa N.G., Silva C.B., Carlos D.M., et al. School inclusion of children and adolescents with epidermolysis bullosa: the mothers' perspective. Rev. Esc. Enferm. USP. 2022; 56: e20220271.

18. Wu Y.H., Sun F.K., Lee P.Y. Family caregivers' lived experiences of caring for epidermolysis bullosa patients: a phenomenological study. J. Clin. Nurs. 2020; 29 (9–10): 1552–1560.
19. Daae E., Feragen K.B., Naerland T., von der Lippe C. When care hurts: parents' experiences of caring for a child with epidermolysis bullosa. Orphanet J. Rare Dis. 2024; 19 (1): 492.
20. Mohammadi F., Masoumi S.Z., Oshvandi K., et al. Parents' perception of challenges of caring of children with epidermolysis bullosa: a qualitative study. BMC Research Notes. 2024; 17 (1): 302.
21. Salamon G., Strobl S., Matschnig M.S., Diem A. The physical, emotional, social, and functional dimensions of epidermolysis bullosa. An interview study on burdens and helpful aspects from a patients' perspective. Orphanet J. Rare Dis. 2025; 20 (1): 3.
22. Angelis A., Mellerio J.E., Kanavos P. Understanding the socioeconomic costs of dystrophic epidermolysis bullosa in Europe: a costing and health-related quality of life study. Orphanet J. Rare Dis. 2022; 17 (1): 346.
23. Gorell E.S., Wolstencroft P.W., de Souza M.P., et al. Financial burden of epidermolysis bullosa on patients in the United States. Pediatr. Dermatol. 2020; 37 (6): 1198–1201.
24. Flannery D., Doyle C., Hickey S., et al. Direct costs of epidermolysis bullosa by disease severity. Acta Derm. Venereol. 2020; 100 (8): adv00116.
25. Stevens L.J. Access to wound dressings for patients living with epidermolysis bullosa: an Australian perspective. Int. Wound J. 2014; 11 (5): 505–508.
26. Aranda-Reneo I., Oliva-Moreno J., Peña-Longobardo L.M., et al. Economic burden and health-related quality of life in patients with epidermolysis bullosa in Spain. Orphanet J. Rare Dis. 2024; 19 (1): 352.
27. Chateau A.V., Blackbeard D., Aldous C., et al. Lived experiences of patients with epidermolysis bullosa: a rare genetic skin disease. Health SA. 2024; 29: 2824.
28. Епишев Р.В. Клинико-эпидемиологические характеристики детей с врожденным буллезным эпидермолизом в Российской Федерации. Эффективная фармакотерапия. 2024; 20 (28): 16–22.
29. Eng V.A., Solis D.C., Gorell E.S., et al. Patient-reported outcomes and quality of life in recessive dystrophic epidermolysis bullosa: a global cross-sectional survey. J. Am. Acad. Dermatol. 2021; 85 (5): 1161–1167.
30. Потекаев Н.Н., Жукова О.В., Поршина О.В., Часова Г.К. Роль современных перевязочных материалов в комплексной терапии пациентов с врожденным буллезным эпидермолизом. Клиническая дерматология и венерология. 2018; 17 (3): 85–91.

Family Burden of Inherited Epidermolysis Bullosa in Children: Results of a Cross-Sectional Study

B.V. Erentsenova[1], N.N. Murashkin, PhD, Prof.[1, 2, 3], V.V. Chernikov, PhD[1]

[1] *National Medical Research Center for Children's Health, Moscow*
[2] *I.M. Sechenov First Moscow State Medical University*
[3] *Central State Medical Academy of Department of Presidential Affairs, Moscow*

Contact person: Bova V. Erentsenova, erentsenovaa@mail.ru

Inherited epidermolysis bullosa (EB) is a rare hereditary disease in which involvement of the skin and mucous membranes requires constant care and markedly changes the family's usual way of life.
Purpose. *To assess the impact of inherited epidermolysis bullosa on the daily life of families raising children with this disease, and to compare selected parameters in simplex and dystrophic types of EB.*
Material and methods. *A cross-sectional survey was conducted among 97 families of children with inherited epidermolysis bullosa aged 7–18 years. The questionnaire was completed by parents or legal representatives. Daily care, limitations of the child's activity, education, social adaptation, access to specialized care, financial expenses, and the psychological state of parents were assessed. Pearson's χ^2 test and Fisher's exact test were used to compare the groups; differences were considered significant at $p < 0.05$.*
Results. *Dystrophic EB was diagnosed in 70.1% of children. Physical pain was reported in 84.5% of patients, eating difficulties in 58.8%, and limited mobility in 53.6%. Eating difficulties were more common in dystrophic EB than in simplex EB: 73.5 versus 24.1% ($p < 0.001$). Children with dystrophic EB also more often had longer dressing procedures ($p = 0.005$). A decrease in family income after diagnosis was reported by 45.1% of parents, and job loss of one parent by 49.5%. Emotional difficulties were reported by 70.1% of respondents, and signs of burnout by 67.0%. No significant differences between the groups were found for most psychological and socio-economic parameters.*
Conclusion. *Inherited epidermolysis bullosa creates a pronounced family burden affecting medical, household, financial, and emotional aspects of life. Families need not only specialized medical care, but also psychological and social support.*

Keywords: *congenital epidermolysis bullosa, children, family burden, quality of life, parents, psychological stress*