

大疱性表皮松解症

家庭护理指南

第一版 2013年

制作：蝴蝶宝贝关爱协会

主编：周迎春

审核：林志淼

封面设计：zoe



本指南中的部分内容和图片来自北京大学第一医院皮肤科遗传性皮肤病论坛的遗传性大疱性疾病版块 (<http://debra.pkugene.com/>)。病友家属和遗传性皮肤病论坛上的专家参与了审核及校对

资助印刷：罕见病发展中心（CORD）



罕见病发展中心（Chinese Organization for Rare Disorders）成立于 2013 年 6 月，是一家专注于罕见病领域的非营利性组织，由瓷娃娃罕见病关爱中心发起成立。本中心致力于增进罕见病患者群体、罕见病组织、医学专业人员、医药企业和政府部门等各相关方的交流与合作，加强社会公众对罕见病的了解，提高患者的罕见病药物的可及性，推动罕见病相关政策出台，开展罕见病领域国际交流合作，促进中国罕见病事业发展。

内部资料，仅供交流，公益发放，欢迎传阅

序言

遗传性大疱性表皮松解症是皮肤科最为常见、严重的一种遗传性皮肤病，因患者皮肤、黏膜脆性增加，生活中很轻微的触碰或外伤就可造成严重皮肤损伤、感染，甚至致残，给患者家庭带来了沉重的心理和经济负担，为患者的护理成为一个家庭工作重点。然而，对于国内上万名大疱性表皮松解症患者的家庭，既缺乏专业指导、又缺乏护理知识。本指南以通俗的语言对大疱性表皮松解症作了一个全面的介绍，重点在患者的护理，十分具体、细致，对患者及家庭是一个福音！。

值得一提的是，本书的主编周迎春先生并非医务人员，而是一名隐性营养不良型大疱性表皮松解症患儿的父亲。自确诊后，数年如一日，坚持不懈地自学国内外有关大疱性表皮松解症的各种知识，并且运用到为自己女儿的日常护理工作中，取得了丰富的经验，并也获得了丰厚的回报，目前全家其乐融融，女儿艰难、但愉快地生活着。本书由周先生执笔，内容实用，具有很强的指导意义，相关的疾病知识也反应了患者家庭最迫切希望了解的情况。

同时，本书的编写自始至终得到了北京大学第一医院皮肤科遗传病专业组的指导与帮助。该专业组从事大疱性表皮松解症的临床与研究已有二十余年，积累了大量病例，已为数百例患者提供了基因诊断及产前诊断。杨勇教授、特别是林志淼博士对全书进行了认真核对和修改，使得本书既具实践性，又有很强的专业性，是一本好书！。

最后，我很高兴看到“蝴蝶宝贝关爱协会”的成立，这是一个由病人及家长自发组织的民间团体，将为国内庞大的大疱性表皮松解症患者争取各种权益和医疗救助，推动疾病治疗研究的进展。相信协会一定能在周迎春会长等人的带领下发展壮大，为大疱性表皮松解症患者谋求福祉。

北京大学第一医院皮肤科 朱学骏

编辑人员介绍

周迎春：蝴蝶宝贝关爱协会会长。遗传性皮肤病论坛->遗传性大疱性疾病版块版主。患者父亲，在患者护理方面积累了十几年的经验。翻译和整理过十几万字的疾病相关资料。

林志淼医生：蝴蝶宝贝关爱协会副会长。北京大学第一医院皮肤科主治医师、博士。遗传性皮肤病论坛创始人。主持一项国家自然科学基金及一项省部级基金，获得过首届北大医院科研“希望之星”。自 2005 年起开始进行 EB 的致病基因及发病机制研究，接诊过超过 200 例 EB 患者，成功为超过 100 例 EB 患者及 30 个 EB 家庭进行过产前诊断。代表性研究成果发表于国际遗传学顶级杂志之一的《美国人类遗传学杂志》上（2 篇）。

目录

第一章	前言.....	2
	给患者父母的话	2
第二章	大疱性表皮松解症简介.....	4
	大疱性表皮松解症的常见疑问.....	4
	大疱性表皮松解症的遗传方式.....	6
	大疱性表皮松解症的四种类型.....	7
	大疱性表皮松解症的常见症状.....	8
	大疱性表皮松解症的诊断.....	16
第三章	日常护理方法.....	17
	包扎方法举例	17
	判断和防止伤口感染的方法.....	20
	控制疼痛的方法	22
	控制瘙痒的方法	22
	癌症监护方法	22
	婴幼儿的日常护理	23
第四章	特殊情况的处理方法.....	27
	眼睛.....	27
	口腔.....	28
	食道.....	30
	便秘.....	31
	手指.....	31
	皮肤癌.....	32
第五章	日常护理的材料和药品.....	34
第六章	产前诊断和研究进展.....	36
	产前诊断	36
	治疗方面的研究	36
	国内的医疗资源	37
第七章	蝴蝶宝贝关爱协会.....	39
	主要成果	39

第一章 前言

本指南的主要目的是普及大疱性表皮松解症的基本知识，帮助患者及家属了解疾病和学习家庭护理方法，同时增进社会大众对大疱性表皮松解症患者的理解，促进相关机构对大疱性表皮松解症医疗和研究的关注，进一步有效支持患者的生活、成长、学习和工作。

本指南适用于大疱性表皮松解症患者及家属、老师、朋友，亦可供相关医生和护士参考。

指南的第二章是对疾病的介绍，包括疾病的原因和症状。这一部分可以帮助您了解大疱性表皮松解症。同时您可以依据这一部分的内容，向周围的人解释疾病的原因和注意事项。

第三章和第四章是护理方法。包括婴幼儿的护理，常见情况的处理和罕见情况的处理。患者家长和成年患者应该认真阅读这一部分，有些特殊情况的处理方法需要事先学习并掌握，碰到问题的时候快速处置。如果没有事先学习，可能会处理不当，产生无法挽回的后果。

第六章列举了一些护理中可以使用的材料和药品。

第七章简单介绍了当前的医学研究进展。

第八章介绍了蝴蝶宝贝关爱协会并给出了联系方式。

给患者父母的话

很不幸您家里有一名大疱性表皮松解症患者。大疱性表皮松解症是人类最痛苦的疾病之一，这种疾病可能是从父母某一方遗传下来的，也可能是父母双方共同遗传下来的，还可能是患者本人发生了新基因突变。不论是哪种情况，希望整个家庭因为疾病而更加团结，一心一意减轻患者的痛苦，积极追求最终的治愈。

照顾大疱性表皮松解症患者是一件繁重的工作，要耐心、细心，再加上百分之百的爱心。希望我们这本护理指南上的知识能帮助您减轻患者的痛苦和家属的劳累，同时也尽量减轻经济负担。蝴蝶宝贝关爱协会有专业医护人员和经验丰富

的父母随时愿意为您和患儿提供帮助。虽然疾病有时会让您感到很无助，但是请记住，您并不孤独，我们一直和您在一起。

如需要更多的信息或其它帮助，请访问蝴蝶宝贝关爱协会的官方网站和北京大学第一医院皮肤科遗传组的论坛，还可以电话联系我们，协会的咨询热线也可以提供及时的指导。

第二章 大疱性表皮松解症简介

遗传性大疱性表皮松解症是一组罕见的遗传性皮肤病。由于基因缺陷，患者的皮肤和眼睛、口腔、食道、喉部等粘膜组织在受到轻微摩擦或没有明显原因的情况下就会发生水疱或血疱，进而导致创伤溃烂。很多患儿出生时就有皮肤缺损，由于皮肤像蝴蝶翅膀一样脆弱，又被称为“蝴蝶宝贝”。患者基本上没有药物可以缓解病情，只能在发生水疱和皮损之后像对待烧伤患者一样护理。但由于水疱和皮损持续产生，患者的痛苦远远超过普通烧伤病人。

有一种获得性大疱性表皮松解症，其病因与遗传性大疱性表皮松解症不同。本指南只关注遗传性大疱性表皮松解症，并且在后文中直接称之为大疱性表皮松解症。

大疱性表皮松解症的常见疑问

什么是大疱性表皮松解症？

大疱性表皮松解症是一组遗传性皮肤病，主要表现为患者皮肤变脆弱。日常生活中的轻微摩擦就能导致皮肤或粘膜起水疱或血疱，皮肤的附属器官如头发、指甲、牙齿也可能因此损伤或脱落。

这个疾病名称是什么意思？

人的体表皮分两层：外边是表皮，里面是真皮。大疱指患者经常发生水疱或血疱，松解指患者的皮肤结构不紧密，这个名称表明皮肤的抗拉抗摩强度不够，容易在表皮或真皮中发生水疱。

注意疾病名称里面的“大疱”不是“大泡”，“松解”不是“松懈”。

大疱性表皮松解症的英文是 Epidermolysis Bullosa，简称 EB。

大疱性表皮松解症的原因是什么？

所有大疱性表皮松解症都是基因突变引起的。已经发现

了与 4 大类，30 多种亚型相关的致病基因，但仍有一些基因突变没有确认。基因突变导致人体不能正常合成皮肤中需要的蛋白质，进而皮肤的强度降低，结构容易受到破坏。

大疱性表皮松解症有哪些症状？

大疱性表皮松解症有 4 种类型：单纯型，营养不良型（显性或隐性），交界型和金德乐综合征，每种类型里面又有几种亚型。共同的症状是皮肤水疱，轻的亚型只在局部发生水疱，比如手或脚，重的亚型全身都可能发生水疱，同时体内粘膜也会发生水疱损伤。程度较轻的患者水疱愈合后没有伤疤。较重的病人会有伤疤，可能有永久的畸形或致残。有些特别严重的患者在婴儿期可能夭亡。

大疱性表皮松解症只影响体表皮肤吗？

不。体表皮肤是最明显的部位，但身体的其它器官也可能受影响。比如隐性遗传营养不良型大疱性表皮松解症患者体内的粘膜（口腔、食道、眼睛、肛门）可能发生水疱，引起疼痛和吞咽困难等。

大疱性表皮松解症传染吗？

这种病是遗传性的，没有致病基因的人不会患病，任何与患者接触的人都不会被传染。您不会从另一个人身上“传染”到大疱性表皮松解症，共同游泳和身体接触都不会传染。

大疱性表皮松解症的发病率如何？

据统计，平均每 12 个人中有一个人携带某种基因缺陷；每 227 个人中有一个人携带可以引起大疱性表皮松解症的基因缺陷。约 2 万个新生儿中会有一个人患大疱性表皮松解症。男女两性和不同种族的人患大疱性表皮松解症的比例相同。

大疱性表皮松解症遗传吗？

是。像大疱性表皮松解症这样的基因疾病可能会由父母传递给子女。遗传的方式有多种，需要根据基因分析的结果具体判断子女的患病概率。

有患病风险的人可以检查吗？

怀疑后代有患大疱性表皮松解症风险的人可以事先检查

致病基因，然后在怀孕 9-11 周（绒毛膜穿刺）或 16-20 周（羊水穿刺）进行产前诊断以判断胎儿是否携带大疱性表皮松解症的致病基因及是否患病。

大疱性表皮松解症跟母亲怀孕期间的饮食和活动有关吗？

遗传疾病通常在受精卵形成的一刻就决定了。此后怀孕期间的一切活动对此没有影响。**没有影响**的因素包括：吃过避孕药，吃过海鲜辛辣等食物，接触过辐射，接触过化学品，看电视较多等。

大疱性表皮松解症的遗传方式

大多数大疱性表皮松解症患者的致病基因突变都是父母遗传下来的。有少数患者是自身发生了基因突变（新生突变）。自身发生突变的患者，也可能会把疾病传给自己的后代。

大疱性表皮松解症有两种遗传方式：

显性遗传：通常父母一方患病。他们的每一个小孩儿都有 50% 的可能性患病。大部分显性遗传的患者有家族史。显性遗传疾病也可能是新生突变引起的，即父母没有病，小孩儿是家族中第一个患病的人。在一个显性遗传的家族中，往上数到第一个患病的祖先，他/她身上发生了新生突变。所有其他患病的后代，都是从祖先身上遗传了致病的基因突变。

隐性遗传：父母双方各自携带一个隐性基因（不表达），他们的每一个小孩儿都有 $1/4$ 的可能性同时遗传到两个隐性基因，因而发病。后代有 $2/4$ 的可能性遗传一个致病基因，携带致病基因但不发病。后代有 $1/4$ 的可能性完全不携带致病基因。隐性遗传的患者没有家族史。患者本人的后代也基本上不会遗传疾病，但可能携带一个隐性的致病基因。

目前没有发现任何一种大疱性表皮松解症伴性遗传，也就是说，所有胎儿是否患病与性别没有关系，通过选择性别的方法无法避免后代遗传大疱性表皮松解症。

大疱性表皮松解症的四种类型

单纯型（EBS）：一般是显性遗传，病因是皮肤表层的角蛋白及其他结构蛋白缺陷。

交界型（JEB）：一般是隐性遗传，病因是 XVII 型胶原、整合素或层粘连蛋白-332 之一发生缺陷。交界型中严重的可能在婴儿期发生夭折，部分患者长大后症状会缓解。

营养不良型（DEB）：有显性遗传（DDEB），也有隐性遗传（RDEB）。病因均为真皮上层 VII 型胶原缺陷。多数情况下，显性遗传的症状较轻，隐性遗传的症状较重。

金德乐综合征（Kindler 综合征）：最为罕见，为隐性遗传，由 FERMT1 蛋白缺陷导致。除大疱性表皮松解症典型症状以外，患者通常还会有面部光过敏、指纹缺失、牙周炎等临床表现。

新生儿中大疱性表皮松解症的发病率低于万分之一，其中交界型和营养不良型加起来低于十万分之一。

大疱性表皮松解症的症状非常广泛，有：水疱和溃疡，脱发，龋齿，牙齿脱落，牙无釉质，舌头短，小口，消化道水疱，眼角膜水疱，指甲脱落，手指粘连挛缩，关节硬化，贫血，食道狭窄，幽门梗阻，肌肉萎缩，营养不良，发育迟缓等。反复的创伤容易诱发败血症和皮肤癌，直接影响患者的寿命。

和很多基因疾病一样，大疱性表皮松解症患者的严重程度个体差异很大。一些症状较轻的单纯型患者，可能只是在体力劳动或长途行走后才会长水疱。而一些严重的患者，在出生的时候就有体表皮肤缺损。还有一些更严重的患者，在出生后短时间内夭折。

一般来说，单纯型的患者症状比较轻。但按照新的分类方法，单纯型中也包括一些基底层上型，可以导致患者在婴儿期死亡。

交界型患者中一部分非常严重，在婴儿期的死亡率非常高。另有一部分患者症状温和，对预期寿命的影响不大。

营养不良型患者中显性遗传的症状轻一些，隐性遗传的症状重，其中严重泛发型 RDEB 患者和 JEB-H 患者并列是生存的患者中症状最重的。

婴儿期皮肤结构发育不完善，多数患者在婴儿期看起来非常严重，通常几个月之后就会缓解。成年后有些亚型可能症状很轻，甚至极少数情况下可能自愈。所以不能因为新生儿的症状看起来严重就失去希望。

大疱性表皮松解症的常见症状

水疱和溃疡

水疱的大小和多少在很大程度上由患者的亚型决定。较轻的患者水疱可能集中在肢端，即手脚上。较重的患者全身所有位置都可能发生水疱或血疱。较轻的患者只有在受到明显的碰撞或摩擦时才会有水疱。较重的患者可能每天都自发的产生一些水疱。

水疱也可能发生在口腔和体内的粘膜上。一般来说体内的水疱和体表的水疱严重程度正相关，即体表水疱严重的，体内的水疱也严重。

不同亚型的患者，水疱在皮肤内的深度也不同。单纯型的患者水疱最浅，在表皮内。交界型的患者水疱深一些，在表皮和真皮的交界处。营养不良型患者的水疱最深，在真皮内靠近表皮的地方。金德乐综合征患者的水疱在表皮真皮交界处和真皮内都有。

通常水疱越浅，越容易愈合，愈合后也不容易留下疤痕。但即使水疱在表皮内，如果感染了，伤口也会变深，愈合后还是可能留下疤痕。

粟丘疹

伤口愈合以后，有时候在伤口的边缘会长一些白色的小疙瘩，这是粟丘疹（也叫粟粒疹）。粟丘疹对皮肤没有实际影响，时间长了以后会自己消退，不需要处理。



皮肤萎缩

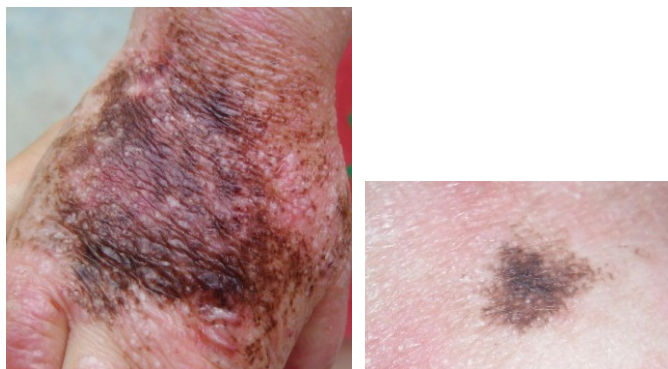
有些曾经多次破损的皮肤，新长出来的皮会变的很薄，没有汗毛，缺乏弹性，像一层塑料纸或者卷烟纸一样。这种情况是皮肤萎缩。有时候这种萎缩的皮肤反而不容易长水疱。这种情况不需要处理也没办法处理。



EB 痣

有些患者皮肤上有黑色素沉积，这是一种与大疱性表皮松解症有关的痣，称为 EB 痣。一般情况下，EB 痣没有影响，可以不处理。但有些 EB 痣会发展成恶性黑素瘤。

对于较大面积的 EB 痣，应该密切观察。如果痣的范围不断增大，黑色的地方隆起，需要去医院检查，必要时进行病理活检。如果发展成了恶性黑色素瘤，需要及早手术切除。



脱发

只有一种较轻的交界型大疱性表皮松解症患者会有明显的脱发。其它亚型的患者中，脱发问题不普遍，但可能会因为头皮上的水疱导致局部脱发，也可能头发稀疏。

在婴儿期，有些患者头上的水疱较多，长头发可能比较晚。

有较严重脱发情况的患者可以考虑带假发。

龅齿，釉质发育不良，牙齿脱落

交界型患者的牙齿会有先天的釉质发育不良，表现为牙齿表面有凹坑，如下图：



其它亚型患者的牙齿长出来的时候是好的，但可能会因为护理不足很快发生龋齿或者牙周病。长大后牙齿脱落的风险也比较高。

有研究认为营养不良型患者的牙釉质发育也受到影响。

舌头短，小口

舌头下面多次发生水疱后，舌头可能会和舌下黏膜粘连，舌系带缩短，舌头不易伸到口腔外面。对这种情况几乎没办法处理。特别严重的也许可以考虑手术松解。

大疱性表皮松解症患者中另一个常见的情况是小口，即嘴张不大。通常是由于小时候嘴角反复破损、粘连引起的。



消化道水疱

口腔、舌头、食道、胃、肠都可能会发生水疱或血疱。

婴儿嘴里和舌头上的水疱会明显影响进食，舌头上面的水疱特别容易越长越大。只要看得见的水疱，一般的处理原则都是戳破放水。但婴儿不会配合，强行处理可能会造成额外的伤害。可以等小孩儿睡着以后再处理。通常处理以后等一个小时就可以进食了。

角膜糜烂

一部分患者的眼睛会受累。常见的情况是早上眼睛突然开始疼痛，甚至畏光、流泪。通常是眼球表面有了水疱或伤口。眼睛疼痛反复发作以后，会破坏角膜表面的平整性，眼泪无法均匀分布在眼球表面，进而眼睛更容易发生干涩疼痛

的情况。

眼睛的问题一般没办法处理，主要是等待人体自身修复。避免反复揉搓眼睛非常重要。

指甲脱落

大疱性表皮松解症患者部分或全部手指甲、脚趾甲脱落的情况非常多。不必做特殊处理，也没办法预防。

有些患者的指甲是增厚。

手指粘连挛缩，角质化

较重的患者都有发生手指粘连挛缩的可能性，需要从婴儿期开始积极预防。RDEB 患者发生手指粘连的风险最高。



患者的手掌、手背和手指反复受伤以后，表面可能会逐渐角质化，像上图这样。受伤皮肤角质化以后会影响手掌和手指的发育，患者的手可能会停留在 4、5 岁时的大小。

关节硬化

非常严重的患者，关节的部位会反复受伤，在伤口愈合的过程中韧带的拉伸长度可能会变小，导致患者的关节逐渐无法伸直。这种情况会影响手指，手腕，胳膊肘，膝盖，脚踝等多个位置。

预防的办法是在包扎这些关节部位的时候把关节固定在拉伸的状态。另外要多做伸展练习。



食道狭窄，幽门梗阻

较严重的患者会有食道狭窄的情况，食道的狭窄一般是逐渐发生的。要确诊需要吃钡餐拍 X 光片。但一般患者自己和家属能感觉出来。

幽门梗阻基本上只发生在严重的交界型患者中。通常是致命的，即使做手术预后也不好。

肌肉萎缩

有一种罕见的隐性遗传的 EBS 伴有肌肉萎缩，称为“伴肌肉营养不良型单纯型大疱性表皮松解症”，这种类型患者肌肉营养不良可能最终会影响肋间呼吸肌，导致患者呼吸衰竭死亡。其它大疱性表皮松解症亚型没有天生的肌肉萎缩。但一些严重的患者由于运动受限，营养不良等原因，会显得很瘦。

贫血

大疱性表皮松解症患者的贫血主要原因是创伤引起的体

液及蛋白流失，伤口愈合时的消耗，以及营养摄入不足。

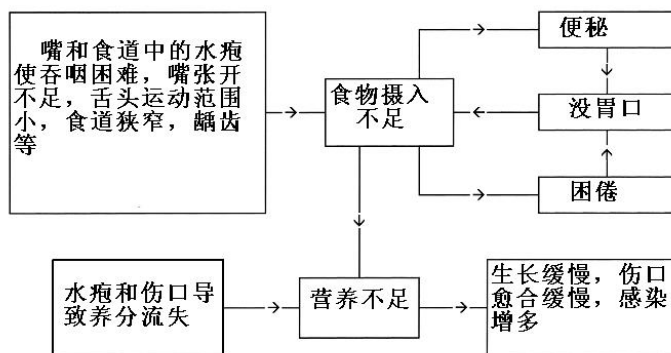
贫血的患者除了易疲劳之外，伤口的愈合还会减慢。所以要积极纠正贫血的症状。

极度贫血的患者短期内可通过输血纠正。但一则血液制品本身有传染疾病的风险，二则国内的血制品长期缺乏，价格昂贵，不建议患者经常输血。

中国传统的红枣、红糖补血的说法没有任何道理。大疱性表皮松解症患者的补血一方面要补充铁元素，另一方面要补充蛋白质。最好的食物还是普通的肉、蛋、奶，核心问题是多吃。也可以补充一些铁制剂，如速力菲等。

营养不良，发育迟缓

营养不良和发育迟缓同样源于伤口的消耗和营养摄入不足。营养摄入不足，会进入一种恶性循环。



营养状况对所有人的健康都至关重要。由于人体的适应性，当营养显著不足时肌体仍能继续维持。但营养不良必然损害我们短期和长期的身体健康和心理平衡，所有人都应该尽量吃好。这里的关键问题是饮食平衡，我们每天都要摄入各种养分。

食物中包含很多营养成分，通常这样分类：

蛋白质 — 脂肪 — 碳水化合物 — 维生素 — 矿物质

— 纤维素 — 水

很多食物包含多种营养成分。比如全脂牛奶包含蛋白质，脂肪，碳水化合物和钙；面食含有碳水化合物，蛋白质和纤维；奶酪含有蛋白质和脂肪。另一方面，有些食物主要只有一种营养，比如糖几乎是纯碳水化合物；奶油几乎全是脂肪。

对营养而言，平衡就是好，每天都要摄入上述所有营养成分。这听起来困难实际上容易，很多食物组合都可以提供均衡的营养。

免疫接种

大疱性表皮松解症患者可以做正常的免疫接种，但一些医生可能因为没有见过这种疾病而拒绝打免疫针。遇到这种情况时，患儿的家长可以在合适的三甲医院开具能做免疫接种的证明。

一些症状在各亚型中的分布

典型症状	单纯型 EB				交界型 EB		营养不良型 EB			
	WC	DM	K	O	H	nH*	DDEB	RDEB-HS	RDEB-nHS	RDEB-I
遗传模式	AD	AD	AD	AD	AR	AR	AD	AR	AR	AR
流行率	常见	罕见	罕见	较少	罕见	罕见	较少	罕见	罕见	罕见
严重程度	轻	中重	中	不固定	重	中重	中	中	中重	中重
皮损分布	手脚掌	全身	全身	不固定	全身	全身	全身	全身	全身	反转+
瘢痕	罕见	常见	不固定	不固定	常见	常见	常见	常见	常见	常见
皮肤异常	无	注 1	无	无	注 2	无	无	无	无	无
食道狭窄	无	罕见	无	无	常见	常见	常见	常见	常见	常见
气管/食管狭窄	无	罕见	无	无	常见	常见	无	无	无	无
手脚畸形	无	无	无	无	无	罕见	较少	常见	常见	较少
眼表水疱	无	无	罕见	无	常见	常见	罕见	常见	常见	罕见
釉质发育不全	无	无	无	无	有	有	无	无	无	无
鳞状细胞癌	无	无	无	无	较少	罕见	罕见	常见	常见	较少
早夭	无	较少	无	无	常见	常见	无	常见	较少	较少

注：WC: Weber-Cockayne 亚型；DM: Dowling-Meara 亚型；K: Koebner 亚型；O: 其它亚型；H: Herlitz 亚型；nH: non-Herlitz 亚型；DD: 显性遗传营养不良型；RD: 隐性遗传营养不良型；HS: Hallopeau-Siemens 亚型；nHS:

non-Hallopeau-Siemens 亚型；I：反转型；AD：常染色体显性遗传；AR：常染色体隐性遗传。

*：包括幽门闭锁型交界型大疱性表皮松解症。

†：身体对擦部位对称性的皮损（腋窝和腹股沟）。

注 1：弓形聚集的水疱（疱疹样）；手掌和脚掌上汇合的角化过度。

注 2：肉芽组织增生（特别是口周）。

大疱性表皮松解症的诊断

有经验的皮肤科医生，可以根据患者的病史、家族史和患者体表水疱情况做出初步的判断。但因为大疱性表皮松解症很罕见，国内有经验的医生极少。同时，如果仅靠裸眼观察，不做皮肤活检并使用显微镜等仪器检查，无法明确区分大疱性表皮松解症和其它大疱性疾病。做了活检后，有下面这些检测方法：

使用光学显微镜可以诊断大疱性表皮松解症。但因无法确定大疱性表皮松解症的亚型，对于临床预后判断价值有限，目前基本不采用。

使用电子显微镜和免疫荧光抗原定位分析，能准确判断出大疱性表皮松解症亚型，定位缺陷或缺失的蛋白质，方便进行下一步的基因检测及疾病发展的判断。

明确了缺陷蛋白质以后，可以做基因检测，确定引起疾病的基因突变。基因检测是诊断大疱性表皮松解症分型及判断疾病发展的金标准。基因检测的结果还可以为大疱性表皮松解症患者家庭提供遗传咨询，判断是否需要进行产前诊断，并提供产前诊断需检测的基因位点。基因诊断结果还能为今后安全有效的基因治疗提供治疗靶点。

然而，当前基因科学仍在发展中，有小部分患者的突变位点找不到。随着技术进步和患者数据越来越多，无法确认致病突变位点的情况会越来越少。

第三章 日常护理方法

大疱性表皮松解症患者日常处理的最多的问题是水疱。通常要抽干大水疱中的水。可以先用酒精或异丙醇消毒水疱表面，然后用消过毒的剪刀破开水疱。也可以用普通的缝衣针消毒后使用，方法是先在酒精或异丙醇中浸泡，然后在火焰上烧到发黄，冷下来后使用。水疱破开后可以用无菌纱布把水压出来，然后稍微涂一点抗菌药膏，防止继发性感染。如果水疱后来又充满了水，可以再次放水。

小水疱可以用针戳破放水以后直接晾着。较大的水疱应该在水放掉以后包扎。如果水疱发生的比较频繁，可以每天更换一次包扎。如果新水疱不是特别多，可以适当延长换药的间隔。如果绷带粘到伤口上，可以用水把它泡下来。用矿物油也可以软化绷带。清洗和用水敷应该一次只做一个地方。浸湿的面积太大会降低身体的温度，对婴儿尤其不好。另外同时解开所有绷带会使伤口变干，会疼。

有很多不同的包扎方法，下面是包扎一条腿的例子，供参考（可以在网上看更详细的内容：<http://www.pkugene.com/viewthread.php?tid=8276>）。

包扎方法举例

1，戳水疱和血疱



2，涂药，贴油纱



油纱主要是为了防止伤口粘连，方便下次换药的时候拆除。美皮贴或优拓的效果更好。

3，垫脱脂纱布块儿



在伤口有渗出的地方，垫脱脂纱布块儿。主要是为了吸收渗水，隔离外界细菌。有条件的可以使用吸收性敷料，如美皮康超薄型。

4，无纺纱布整个包起来

使用无纺纱布主要是因为它软。



5, 卷纱布固定



6, 网状弹性纱布束在外面



这里用的包扎材料比较便宜。有经济条件的家庭，可以购买优拓，美皮贴，美皮康超薄型等高档敷料使用。这些辅料价格较高，但可以有效的降低患者的痛苦。

判断和防止伤口感染的方法

大疱性表皮松解症患者皮肤上的伤口可能会被细菌感染，金黄色葡萄球菌是最常见的感染源。伤口感染会间接的产生一些严重症状。下面是感染的一些标志：

- 水疱或伤口周围发红（蜂窝织炎），或从伤处向心脏方向有一条红色的纹（淋巴管炎）
- 发寒、发热
- 伤口上黄色或蜂蜜颜色的结痂
- 脓。或者在伤口上，或者流出来
- 恶臭味道

局限于皮肤表面的继发性感染可以很容易的通过细菌培养发现。全身感染常伴随有白细胞数量异常，可以通过验血确认。

有些患者曾有过伤口大面积感染，高烧，呕吐的经历。这属于严重的细菌感染，或许已经是败血症了。

感染和炎症

感染和炎症是有联系但又不同的两个概念。

感染是一种生物体（通常是可致病的细菌，病毒，寄生虫，真菌等）入侵，在皮肤，血液，或者身体的其他组织里停留，一定条件下可以导致疾病。

炎症是机体对于刺激的一种防御反应，表现为红、肿、热、痛和功能障碍。炎症，可以是感染引起的感染性炎症，也可以是非感染性炎症。通常情况下，炎症是有益的，是人体的防御反应。但有时候在外界刺激很微弱的时候人体产生很强的炎症反应，反而会伤害人体，例如对人体自身组织的攻击、发生在结缔组织的炎症等等。

发生了细菌感染的时候，通常会伴随炎症反应。这种情况下需要使用抗生素来杀灭细菌。但不需要使用消炎药来抑制炎症反应（注意，我们通常会把抗生素误认为消炎药，这是不对的）。

但有些炎症反应不是细菌感染引起的。这时候可以只使用消炎药，使用抗生素没有任何好处。

大疱性表皮松解症患者经常需要在伤口上外用抗菌药膏，其主要成分应该是抗生素或消毒类药物。我们常说的激素类药物，属于消炎药。多数情况下大疱性表皮松解症患者不需要使用含可的松、地塞米松等这些激素的药膏。

防止伤口感染的方法

多数人建议在所有开放性伤口上用药性中等的抗菌药膏，考虑国内的药物情况，推荐日常使用利凡诺软膏或呋喃西林软膏。药膏涂的量可以多也可以少。由于只有紧贴皮肤的一小部分药物成分才能被吸收，涂的多并不会增加血液中的药物浓度，不会有太大的危害。可以间歇性的用凡士林油纱包扎，即间歇性的停用抗菌药膏。

不能长期使用药性强烈的抗菌药膏（最著名的是百多邦），这会使葡萄球菌产生抗药性。一旦有抗药性以后，就只能换用其他抗生素药物治疗了。

应该经常清洁伤口和更换绷带。

洗澡时用中性的香皂和沐浴露，有香味的或有除臭剂的可能刺激皮肤。香皂和沐浴露浸到伤口上可能短时间会不舒服，但仍然应该用。

可以在洗澡水中加入次氯酸钠，帮助皮肤消毒。进入浴缸前，在一浴缸水中加一瓶盖（不是一杯）次氯酸钠是安全的。如果这样的用量没有效果，可以适当增加用量。**加过次氯酸钠的水不能接触眼睛和嘴巴。给婴儿洗澡不能加次氯酸钠。**通常可以在药店买到消毒粉或消毒片，其主要成分或者是次氯酸钠，或者在水中能分解出次氯酸钠，都可以使用。

如果发现多处伤口继发性感染，应该全身性使用广谱抗生素**一到两周**。全身感染应该到医院就诊，可能需要住院静脉滴注抗生素。

控制疼痛的方法

大疱性表皮松解症患者可能经常因水疱和开放性伤口而疼痛。必要时可以找医生开止痛药。但应该尽量避免长期使用含可待因的药或其它麻醉药，原因是：1，长期使用会上瘾；2，长期使用会加重便秘。便秘是遗传性大疱性表皮松解症患者一种常见的并发症。

有些疼痛与包扎有关，可以通过良好的包扎方法缓解。比如，不要一次性把全身都拆开，伤口干燥了会疼。在包扎时使用凡士林防止纱布和伤口粘连。使用不粘皮肤的贴身敷料。

控制瘙痒的方法

有些大疱性表皮松解症患者可以有很严重的瘙痒。一般半岁以前的孩子不太会感觉到瘙痒，可能是神经系统还没有发育完全。有些孩子从一周岁前后开始表现出瘙痒。对很多患者来说，瘙痒是一个像水疱一样无法完全控制的问题。

瘙痒可能是感染引起的，也可能与感染无关。如果是感染引起的，只要把伤口处理好就能缓解瘙痒。

与伤口无关的瘙痒，首先可以尝试润滑皮肤。有时候皮肤干燥了会有痒的感觉。

对局部的瘙痒，可以使用一些止痒的药膏。确定有效和安全的有薄荷脑乳膏。

如医生允许，还可以口服止痒药，常用的有扑尔敏，赛庚啶，西替利嗪（仙特敏）。

有一种比较特殊的亚型，叫痒疹型营养不良型大疱性表皮松解症，可以使用一些降低人体免疫反应的药物减轻瘙痒。需要确诊后在医生指导下服用。

癌症监护方法

隐性遗传营养不良型大疱性表皮松解症患者患皮肤癌（多数是鳞状细胞癌，偶尔也有恶性黑素瘤）的可能性比常

人高。慢性、长期不愈合的皮肤创伤可能产生癌变，随后癌细胞可能在体内扩散，产生致命的后果。儿童时期通常不会发病，最早的发病年龄是 12 岁。到 35 岁时，有大约一半 RDEB-HS 型的病人会有一个或更多的鳞状细胞癌。

因此，RDEB 患者从青春期开始就应该每年进行皮肤癌的体检，即使绷带包裹的地方也要查。另外，任何一个与其它创伤不同的，长期不愈合的伤口都要立即由皮肤科医生做切片，检查是否有早期癌变。

婴幼儿的日常护理

现在还没有针对大疱性表皮松解症的特效疗法。当前的治疗主要关注：避免皮肤摩擦，避免感染和治疗并发症。

您很快就能学会怎样护理小孩儿而不损伤皮肤，但是再怎么努力也无法完全避免水疱。大疱性表皮松解症的护理是一场持久战。

新生儿住院

先天性皮损的婴儿通常会从产房直接送到儿童医院。医生和护士要照顾很多病人，不可能像自己家人一样细致周到。新生儿住院的时间应该尽量控制在一个月之内。住院时间太长，可能会带来手指粘连等问题。家长应利用新生儿住院的时间，学习护理方法，尽早开始自己照顾。

但完全不住院，直接在家里护理也比较困难。因为多数家长一开始都没有护理的经验。短期住院，在住院的时间里家长应该尽力学习疾病和护理的知识，然后和医生护士交流相应的知识，确保医生护士的处理不发生大的失误。同时家长要利用这一段时间在家里置备护理用品。

学习的最好方式是面对面交流。新生儿的家长应该积极寻找去其它患者家里观摩护理过程的机会。

预防水疱

轻柔的接触：不要从腋下托小孩儿，抱起小孩儿的时候先把他/她翻到侧身，一只手托住屁股，一只手托在脖子后面，

再把小孩儿翻过来躺到大人手上，然后再抱起。抱小孩儿的时候可以在小孩儿身下垫一个枕头、海绵垫或软羊皮来减小对皮肤的摩擦。**绝对不要叉着小孩儿的胳膊往上抱。**

不要擦皮肤：摩擦可以引起水疱，所以应该轻拍皮肤，不能擦。验血或打防疫针的时候可以用酒精棉球在皮肤上轻轻的按几下。垂直的压力是安全的。

穿宽松柔软的衣服：衣服摩擦皮肤也会产生水疱。不要穿有松紧带的衣服。衣服上不要有粗糙的扣子，商标或拉链。选择接缝处没有隆起的衣服或把衣服反穿，避免摩擦。

避免过热：高温使皮肤更脆弱。保持合适的环境温度，不要穿的过多。气温高时开空调，温度可设置在 26~28℃。冬天有暖气的地方，不要让室内温度过高。

不要往皮肤上贴东西：医用胶带或创可贴不要直接贴到皮肤上，会引起水疱。需要用胶带的时候要先缠一圈儿纱布，把胶带贴在纱布上。

不要直接扎止血带：在输液或抽血时，经常会使用止血带让静脉暴露出来。需要扎止血带的时候，在带子下面垫上纱布，还可以抹一些凡士林。

润滑皮肤：可以用凡士林或婴儿油润滑皮肤，减小摩擦。

骨头突出的地方垫一下：如果小孩儿踢自己身体或踢床单造成水疱，可以用泡沫材料把胳膊肘、脚踝和膝盖包起来，再用纱布固定。手和脚润滑以后也可以套上柔软的袜子防止水疱。

汽车座椅：可以用普通的汽车座椅，但应该在安全带上缠一些柔软的旧衣服或细棉布，防止擦到脸。婴儿椅和婴儿车的带子可以同样处理。

洗完澡以后用毛巾轻拍把水吸干。

用布尿布，尽量避免用尿不湿。用尿不湿的时候可以把扎在大腿根的松紧带剪断。

穿鞋面柔软的鞋子，垫鞋垫。但鞋底应该有一定的硬度，这样踩到石子不会在脚底硌出疱。

处理水疱和预防感染

做护理前洗手：这是控制感染最有效的措施。

衣服或包扎材料粘到皮肤时不要撕：应该用水泡软后小心的揭掉。可以在洗澡的时候泡，也可以在合适的温度下直接用水泡。用甘油、婴儿油、石蜡油、橄榄油、麻油等浸泡也可以。

定期清洗皮肤：可以用中性香皂或沐浴露。

吸干水疱：水疱中有水就会越长越大。如果水疱已经有一角硬币大小而且还很胀，就应该把水抽掉了。可以用消过毒的剪刀在水疱边上剪一个口，也可以用针头戳几个洞。口太小的话可能会自己合上，水疱里会再次积水，所以开口应该足够大。开口以后水疱上的死皮应该保留，有利于伤口愈合，避免伤口裸露感染，感觉也舒服一些。最后可以在水疱周围涂一些抗菌药膏，防止感染。

伤口上涂外用抗生素：抗菌性能中等的非处方药（比如绿药膏，红霉素软膏，氧化锌软膏）已经足够预防感染了。应该每十天或半个月更换药膏以避免产生抗药性。只有在已经有感染的时候才应该用百多邦软膏或夫西地酸乳膏。（感染的症状包括：红，肿，疼，热，化脓）。

用不粘的敷料：涂过抗菌药膏后外边用不粘的材料（比如美皮贴，凡士林油纱）盖上，然后用卷纱布缠在外面。最后用胶带、弹性纱布、或网状弹性纱布固定。

包扎材料定期换：可以在每天洗澡或清洗皮肤的时候换包扎材料。紧贴皮肤的敷料（如美皮贴，黄连素纱布）可以留在伤口上直到愈合，外层材料需要定期更换。更换包扎时可以检查有没有新的水疱。

营养和喂养

尽管母乳喂养是最好的方式，但这对患大疱性表皮松解症的婴儿很困难。婴儿嘴里有水疱和溃疡，吸母乳或从奶瓶中吸奶都有困难。母亲可以挤出奶给婴儿吃。父母可能需要找到适合小孩儿的不需要用力吸的喂奶方式，可以**把普通奶**

嘴的口剪大一些用。

婴儿口腔护理可以用海绵材质的婴儿牙刷。

干奶嘴可能粘到嘴唇和水疱上，造成伤害。可以在**使用前把奶嘴湿一下**。

画成长图：给患大疱性表皮松解症的儿童画一张成长图很重要。通过观察数据可以发现是否体重增加不足。发现营养不良时要尽快找营养师改进膳食。

为了避免引起水疱，有时候护理人员和父母会尽量少接触大疱性表皮松解症幼儿。掌握了正确的抱小孩儿的方法后，护理人员就会增强信心，给大疱性表皮松解症幼儿更多的爱抚和感情支持。把婴儿床设置为“安全区”是一个好办法。换衣服和所有其它让小孩儿痛苦的事情可以在婴儿床以外做，这样小孩儿可以逐渐觉得婴儿床很舒适。

爬和走

大疱性表皮松解症的孩子开始爬和走路的时间经常比普通小孩儿晚一些。他们从自己的日常经验中学到了加倍的谨慎。不过只要脚趾粘连不太严重，脚没有变形，他们最终都能正常走路。

有些孩子没有爬这个阶段，直接开始学走。有些小孩儿是开始先坐在地上往前挪，逐渐开始能手拉着东西站起来，然后扶着桌子等往前走。在学走路这个阶段，要特别注意小孩儿摔跤以后的包扎。手指受伤以后，必须一根一根分开包扎，否则很容易发生并指。

第四章 特殊情况的处理方法

眼睛

像皮肤一样，眼睛的表面也会长疱。可能是自发的也可能是受伤，比如揉眼睛、异物划伤、或泪膜被破坏引起干眼症和由此产生的摩擦。角膜上（眼睛的透明部分）长一个小疱会非常疼。角膜上的水疱如果破了就成为角膜糜烂。

通常角膜水疱发生在早上起床的时候。眼睛睁开的时候突然开始疼痛。原因可能是晚上睡觉的时候眼睛不分泌泪水，眼球的表面干燥了，睁眼睛的时候上眼皮摩到了角膜。

角膜水疱可能从婴儿期开始，但也有一些患者直到成年也没有发生过。通常发生问题前没有预兆，有时候可能在一次严重糜烂前会有几次较轻的发作。

糜烂经常会在 72 小时内愈合，时间与水疱的大小有关。一般愈合后没有瘢痕，但如果感染或糜烂面积很大或经常发生，也可能产生瘢痕并导致视力下降。

一旦发生水疱，需要处理的主要是强烈的疼痛。口服像对乙酰氨基酚这样的镇痛剂会有用，但如果口服药困难，滴 0.1% 的双氯芬酸钠也有用。

发生角膜水疱后应该闭上眼静养。这时眼睑就像眼睛上面的绷带一样，眼睛本身的运动减少也可以缓解受伤部位的摩擦。

一般不应该使用麻醉性滴眼液，因为它们延缓愈合过程，麻醉效果也增加了患者不知不觉中继续受伤的风险。麻醉性滴眼液只能用于检查，或者情况特殊时在医生指导下用于特定目的。

激素类眼药水只能严格按照医疗专家的建议使用，用的不好有副作用。

在急性期抹润滑油也有用，它们比眼药水持续的时间长，不需要频繁使用。

如果 24 小时后糜烂还没有改善并且有感染迹象，可以在医生的指导下使用含抗生素的药膏，比如夫西地酸凝胶或金霉素药膏。

包扎受伤的眼睛有助于缓解疼痛，但不一定能加快恢复。由于不能用胶带，纱布不容易固定。需要定期检查敷料的位置，因为敷料本身能产生摩擦并伤害眼睛。

在角膜糜烂期间戴太阳镜能减轻畏光（看亮光时疼痛）问题。眼睛受伤后，虹膜（有颜色的部分）会痉挛。当患者处于刺眼的阳光下或明亮的房间时，瞳孔收缩会导致虹膜痉挛加剧，产生疼痛。如果疼痛剧烈，可以滴入扩瞳滴眼液“放松”虹膜，缓解疼痛。

不论眼睛是否有问题，每晚定期使用润滑性的凝胶或药膏，似乎可以明显减少糜烂。白天使用润眼液（药膏会导致短暂的视力模糊）似乎也有好处。

预防角膜水疱的方法主要是在天气干燥的时候使用人工眼泪，同时房间里面加湿。但即使采取了这些措施，也不一定能完全防止角膜水疱。

口腔

有些交界型大疱性表皮松解症患者的牙齿长出来就有缺陷。其他亚型的患者，新长出来的牙齿多数是正常的。但较严重的大疱性表皮松解症患者口腔里经常有溃疡，有些患者嘴张不大，有些患者舌头和下颌粘连，这些都导致大疱性表皮松解症患者刷牙困难。由于长期刷牙不够彻底，较严重的大疱性表皮松解症患者很容易患龋齿。

比较严重的大疱性表皮松解症患者要积极的预防小口畸形，可以经常练习发“一”（嘴角往两边拉），和“啊”（嘴张大）的音。

患者有龋齿之后，对食物的咀嚼就不充分。为了避免较大的食物块儿卡住喉咙，有些患者只吃软的食物，有些甚至食量减少。而进食不足，导致患者的营养不良，发育迟缓。所以尽量维持口腔卫生，能促使患者保持良好的整体身体状

况。

保持口腔卫生最好的办法是坚持刷牙，尽早开始刷牙。当刷牙有困难的时候，可以尝试用漱口水。买来的漱口水非常刺激，正常人使用也有困难，大疱性表皮松解症患者更加无法承受。如果不能使用漱口水，至少应该吃过东西以后用清水漱口。或者可以在水中加微量的高锰酸钾（淡红色即可）漱口，注意不要吞下去。

选牙刷要找头小的，毛要软。如果嫌毛硬，可以在使用前用热水泡一下。如果买不到合适的牙刷，可以试一下电动牙刷（当普通牙刷用）。



为了进一步保护牙齿，可以考虑使用含氟的牙膏，或在牙齿上涂含氟的膜。

但有时候疾病的影响靠人力无法完全改变，即使很细心的保护，有些患者的牙齿还是会坏掉。部分牙齿龋齿严重或脱落的时候，可以做补牙。再严重的，可以考虑种牙。当然普通的牙科医生对大疱性表皮松解症不了解，通常不敢做这些手术，同时不了解这种病的医生做手术也可能给患者带来不必要的伤害。所以最好能平时先与合适的牙科医生保持联系。

如果由于各种原因没有补牙，在日常的饮食中可以使用食物料理机，把食物打碎后吃。

一些大疱性表皮松解症患者除了牙齿问题之外，还可能因为口腔里面的溃疡在吃饭时疼痛而影响进食。如果有这种情况，请考虑尽量给患者吃凉的食物，因为过热会加重疼痛

的感觉。只要患者喜欢，可以吃冰淇淋等冷饮，但一定要注意食用后漱口，避免龋齿形成。

食道

较严重的大疱性表皮松解症患者会有明显的食道受累，表现为咀嚼不太碎的食物会卡在食道中。这些患者基于长期的经验吃饭时咀嚼非常细致，速度较慢，家属应该避免在他们吃饭的时候催促。

被咀嚼不充分的食物卡住的时候，大一些的患者能自己表达，小的患者说不出来，要靠家属仔细观察。一般发生的情况是患者的口水咽不下去，不停的吐口水。被卡住的时候要靠患者自己慢慢处理，或者吐出来，或者咽下去。

如果食道狭窄比较严重，可以考虑做食道扩张手术。一般要考虑去了解大疱性表皮松解症的情况，有过手术经验的医院。

婴儿通常还不会发生食道狭窄，但有时候吐奶会带出血丝。这时候要再观察一下，有些少量的渗血可能与感冒有关。但如果出血量大，或在被食物卡住之后出血，就可能是食道破了或有水疱。在食道有伤的时候，要耐心等待食道恢复，不能过早恢复饮食。可以先试探能否喝水，逐渐过渡到流食，最后尝试平常的饮食。

呕吐对大疱性表皮松解症患者是个很不好的情况，呕吐的时候特别容易伴有喉部或者食道粘膜的损伤（张力太大或者胃酸腐蚀所致），所以会出现水疱。由于一些其它原因（比如感冒）导致患者频繁呕吐的时候，需要首先用药阻止呕吐。

咳嗽对大疱性表皮松解症患者也不好。咳嗽较严重的时候也要止咳。

出现这些需要使用特殊药物的情况时，要果断的去医院，不要在家里硬挺。为了让医生提前了解大疱性表皮松解症的情况，可以考虑赠送一本指南给合适的医生。和医生事先建立联系，可以避免临时抱佛脚。

便秘

根据 2013 年国内患者的统计，大约 1/3 的患者有便秘问题。便秘的主要原因是大疱性表皮松解症患者的饮食数量不够，同时身体的消耗又特别大，导致食物残渣在肠内停留的时间太长，食物残渣中的水分被吸收的太多而变干。另一个原因是患者由于排便疼痛，有时候会忍住不排便，这样也会导致食物在肠内停留的时间太长。

对付便秘的首要措施是养成定时排便的习惯。越不愿意大便，粪便停留在大肠的时间就越长。而大肠的一个作用就是吸收大便的水分，时间越长，大便就会越干燥，越不容易排出，而且排便的时候越容易导致黏膜受损伤。所以，无论如何要鼓励患者定期排便。

其次需要加大饮食的量，加大饮水的量。大疱性表皮松解症患者应该多吃蔬菜水果，这些食物有助于排便。但同时患者也需要多吃蛋奶鱼肉，因为充分的蛋白质和能量有助于伤口愈合。所以核心的方法是多吃！

不是特别严重的便秘，可以在肛门周围涂一些油（花生油、麻油、石蜡油效果差不多）。如果能承受的话，可以增加饮食中的油脂含量。没有消化掉的油脂能软化粪便。直接喝少量液体石蜡，也是一种软化粪便的方法。

当采取了这些措施效果仍不理想的时候，可以使用一些通便的药物。比较常用的有口服的杜密克（乳果糖），外用的可以使用开塞露，但是动作手法一定要轻柔。

手指

大疱性表皮松解症患者的手掌和手指受伤以后，如果把手指包扎在一起，手指愈合的时候很容易长到一起，成为并指。有两个发生并指的危险期，一是新生儿住院的时候，二是小孩儿学走路的阶段。并指发生后患者的生活质量会明显下降。为了预防并指，大疱性表皮松解症患儿的家长应该事先学习和练习分开手指包扎。在这两个危险期之外，还可能发生渐进性的并指，即没有明显的外伤和包扎不当时指蹼逐

渐往指尖的方向延伸，并指越来越严重。



上图是严重程度由轻到重的几种并指。患者是否会发生并指以及并指的严重程度，主要由患者的亚型决定，最轻的单纯型患者发生并指的概率极低，但严重泛发型 RDEB 患者的并指发生率高达 95%。

尽管积极的干预不能彻底避免并指，但可以推迟并指发生的时间，减轻并指的程度。在没有并指或并指较轻的时候，可以做手指操。并指已经发展的比较严重之后，可以做手指分离手术。手指分离手术很痛苦，术后需要带支架，每周更换包扎，恢复大约需要一个月。通常做过分指手术以后，即使精心护理，在几年内手指还会再次粘连。

有些患者的脚趾也有粘连。儿童患者如果大拇指粘连，可能影响到脚的发育和走路，可以考虑手术分开。其它脚趾的粘连，一般不做手术。

皮肤癌

年龄在 20 到 40 岁之间的隐性遗传营养不良型大疱性表皮松解症患者有 61% 会发生鳞状细胞癌。这种癌症从皮肤或粘

膜开始，在营养不良型大疱性表皮松解症患者身上很容易转移。这种病有生命危险，在这一群体的死亡原因中占 40%。

鳞状细胞癌经常发生的区域依次为：胳膊和腿，口腔粘膜，舌头和食道的上半部。一半以上的病人有多个肿瘤。营养不良型大疱性表皮松解症患者发生鳞状细胞癌的原因还不完全清楚，可能是受损的皮肤有利于肿瘤的生长，缺少 VII 型胶原也可能有助于癌细胞的迁移。长期不愈合的伤口可能意味着存在鳞状细胞癌。怀疑皮肤有鳞状细胞癌的时候，应该及早到皮肤科就诊，推荐大型三甲医院皮肤科，经验会比较丰富。

第五章 日常护理的材料和药品

患者家庭可准备下面这些材料和药品，供日常护理使用。一时准备不齐的，可以一点一点增加。

材料

- 药箱
- 消毒片：用于洗澡水消毒
- 硼酸溶液（可清洗伤口）
- 碘伏（可清洗伤口，或护理人员洗手）（切记不要用碘酒，用到伤口上太疼）
- 医用酒精（器械消毒）
- 医用凡士林（可用于润滑皮肤）
- 14cm 医用剪刀（剪开水疱，裁剪纱布等）
- 10 毫升的医用注射器（针头用于戳疱）
- 医用无纺纱布（可能需要订购）
- 凡士林油纱
- 普通纱布块
- 卷纱布
- 网状弹性纱布
- 胶带
- 脱脂棉（番禺万福的质量最好）
- 紫外线灯（房间消毒）
- 医用高压消毒锅（消毒包扎用的器具和材料）
- 500mL 装凡士林（润滑皮肤）
- 婴儿油

可选：

- 美皮贴（Mepitel®）（需要特别订购，请和协会联系）
- 美皮康超薄型（Mepilex® Lite）（需要特别订购，请

和协会联系)

- 优拓 (Urgotul®) (需要特别订购, 请和协会联系)

药品

优先准备:

- 红霉素软膏
- 氧化锌软膏
- 绿药膏 (林可霉素利多卡因凝胶)

(准备三种以上的药膏轮换使用, 每种药膏连续使用不超过一个月。)

可选:

- 百多邦软膏
- 夫西地酸乳膏
- 环丙沙星软膏
- 氧氟沙星软膏
- 雷夫努尔软膏 (也叫利凡诺)
- 呋喃西林软膏
- 醋酸氯己定软膏

基本上无效或不需要的东西

- 维生素 E
- 皮肤生长因子
- 达克宁, 皮炎平, 酮康等
- 紫药水, 红药水等不要用。有毒。黄药水就是利凡诺, 可以用。
- 双氧水用在伤口上很疼。不要用。

第六章 产前诊断和研究进展

产前诊断

显性遗传的患者本人通过产前诊断，能避免下一代患大疱性表皮松解症。隐性遗传患者的父母，通过产前诊断能再生一个健康的宝宝。

患者本人的基因突变检测需要较长时间，应在怀孕前完成。一般需要患者本人到医院，做皮肤活检，抽血。患者的父母需要抽血，可以在当地抽血快递到检测的医院。首次检测的时间从2个月到半年不等。

有很少的患者找不到致病基因突变，这些患者没办法做产前诊断。

有些患者做过基因检测之后，能判断出患者的后代不会遗传此病，这些患者怀孕时不需要检测。

有些患者的父母或患者本人在怀孕后需要做基因检测，通常在怀孕9-11周行绒毛膜穿刺或者怀孕18-20周左右进行羊水穿刺并抽取孕妇外周血做对照。如果在北京大学第一医院，约2周左右出产前诊断报告。

如果怀孕时检测出胎儿患病，孕妇和家人可以选择终止妊娠。对一些本身症状比较轻的大疱性表皮松解症患者，医生可能会基于伦理方面的判断，不同意做产前诊断。

产前诊断的咨询和预约，请访问<http://www.pkugene.com/forumdisplay.php?fid=3>。

治疗方面的研究

当前彻底治愈大疱性表皮松解症的方法还不成熟，但国际上相关的研究比较活跃，有以下方向：

- 通过骨髓移植治疗营养不良型大疱性表皮松解症（美国）。在三年时间内，大疱性表皮松解症患者恢复的情况较好，症状减轻。但手术前后的死亡率较高，同时骨髓移植的患者需要终生服用抗排异药物，

是否值得推广仍有争议。

- 体外合成缺失或缺陷的蛋白质，然后皮下注射或静脉注射。这种方法有效，但是维持时间不长，且价格昂贵，难以用于长期治疗。现在有一家美国的公司致力于量产 VII 型胶原。
- 取患者的干细胞，体外纠正缺陷的基因，然后培养成皮片移植到患者身上。技术上仍不成熟，培养皮片实验室条件要求很高，而且皮片成活率很低。另外还不能完全排除这种方法诱导癌症的可能性。
- 对显性遗传的患者，可以设计 RNAi，消除显性致病基因的作用。这种方法也存在时效短、价格昂贵的问题。
- 有些较严重的患者身上有回复突变，局部的皮肤自然修复了。可以从回复突变的位置取皮片，培养扩增后移植回患者身上。

国际上大疱性表皮松解症治疗方面的研究，主要是美国政府、欧盟政府在资助。国际 DebRA 协会也协调和资助了很多研究项目。

如果病友想获取国际医疗研究的最新信息，可以联系蝴蝶宝贝关爱协会。

国内的医疗资源

国内很多省级医院的皮肤科能诊断出大疱性表皮松解症。但我们说不上哪些医院能，哪些医院不能。同时，在一家医院里面有医生能诊断出大疱性表皮松解症，并不代表这家医院里的每个医生都能诊断。另外，准确的诊断大疱性表皮松解症需要活检做电镜观察。仅通过目测给出的诊断有误诊的可能性。一部分大疱性表皮松解症患者最初被医生诊断为天疱疮。很多患者有辗转多家医院才得到正确诊断的经历。

在国内目前能对大疱性表皮松解症做出准确诊断，分出亚型，并最终做产前诊断的机构中，北京大学第一医院皮肤科遗传组是最好的。蝴蝶宝贝关爱协会推荐有条件的患者直

接去北京大学第一医院。

在此要特别提醒广大患者不要去北京同春堂中医医院。这家医院号称能治愈大疱性表皮松解症，但实际上只是给患者带来巨额医药费，对病情没有任何长期效果。

同时提醒患者和家长对一些中草药和中成药不要盲目尝试。

第七章 蝴蝶宝贝关爱协会

蝴蝶宝贝关爱协会是 2012 年 7 月一些患者和亲友组建的民间公益组织。致力于：

- 为大疱性表皮松解症患者和患者家庭提供疾病相关的知识、资讯和力所能及的援助；
- 推动与大疱性表皮松解症相关的科研工作；
- 宣传和普及大疱性表皮松解症的相关知识，促进政府、医院、研究机构和社会大众对患者的关心和帮助。

蝴蝶宝贝关爱协会的理事会由 6 人组成。这里面有患者家长、患者本人和医生。很好的代表了大疱性表皮松解症疾病涉及到的方方面面。协会定期公布财务收支情况。

协会组织机构的信息可以在下面的链接中查看：

<http://site.henizaiyiqi.com/widget/Notes/271>

主要成果

2006 年 8 月，开通 <http://www.debra.org.cn> 网站，介绍大疱性表皮松解症的护理知识。

2007 年 5 月，创建了病友 QQ 群，使国内的患者可以互相沟通，解除孤独感。

2010 年 10 月，北京大学第一医院皮肤科遗传实验室的 <http://www.pkugene.com> 论坛开通，大疱性表皮松解症是其中一个重要版块。患者在这里可以得到权威的关于疾病的信息。

从 2007 年起，协会理事任文莉协助部分患者在郑州市第一医院做分指手术。

2012 年 7 月，建立了蝴蝶宝贝关爱协会。
<http://www.debra.org.cn> 网站改版为协会的官网。

2012 年 11 月，在北京召开了第一届病友聚会。参加会议的患者有三十多名，加上家属、医生和志愿者，有一百三十

多人。

2012 年 12 月，启动了贫困患者的资助活动。

2013 年 1 月，启动了患者注册项目，旨在查清全国究竟有多少患者，大致是什么类型，为以后的患者关怀和资助做准备。这是国内第一次普查大疱性表皮松解症患者的情况。

2013 年 5 月，协会为贫困和危重患者张倩组织了捐款和医疗帮助，协助她转危为安。

2013 年 5 月，协会组织了 QQ 群中的义诊，为很多患者提供了权威的信息。

2013 年 8 月，协会收到瑞典墨尼克公司资助的一批美皮贴和美皮康，价值超过 18 万人民币，已分发给需要的患者。

协会的工作在逐渐加速。到目前为止协会的事情还都是依靠病友和家属义务劳动，未来协会将筹集资金，招募全职的工作人员。

蝴蝶宝贝关爱协会和国际 DeBRA 协会有密切的联系。时刻关注这医学研究方面的进展。协会和国内权威的医生也保持这联系，可以协助患者的就医。协会和国内的其他罕见病组织也有联系，在共同推动政府制定对罕见病患者更加有利的政策，积极的从社会上获得更多的帮助。

联系方式

协会网站：<http://www.debra.org.cn/>

医疗信息论坛：<http://debra.pkugene.com/>

协会新浪博客：<http://blog.sina.com.cn/debrachina>

微博：<http://weibo.com/debrachina>

电邮：debra_china@163.com

护理咨询 QQ 群：237636619

护理咨询热线：1394 9098 683

免责声明

本指南提供的信息是关于大疱性表皮松解症病理和护理方法的当前主流知识。一方面医学在不断的发展变化中，今天认为正确的信息未来可能会被修改。另一方面本指南的编辑可能对当前的医学信息了解的不全面，同时在编辑的过程中还可能存在笔误等疏漏。是否接受本文中的信息最终依赖于您自己的判断。

由于各人情况不同，文章中提到的药品、材料和护理方法的效果也因人而异。某些药品、材料和方法是否适用，需要您自己判断。

大疱性表皮松解症患者及家属应按主治医生的要求进行治疗和护理，本指南将有助于理解、学习和执行主治医生的要求。依据我国相关法律，蝴蝶宝贝关爱协会、北京大学第一医院和本指南的编辑对在护理中出现的任何结果不负有任何责任。

