

## DebRA 2010 患者关怀年会 笔录（中）

时间过得很快，一晃快一个月了，在休假之前把这几篇东西给大家写出来。按照上篇的预告，中篇为“EB 相关手术介绍”。

Dr. Eric Wittkugel

EB 患者一般会有多种并发症，例如肺部，骨骼肌，消化道，血液，新陈代谢和眼部问题等。而解决这些问题的必要途径之一就是手术，在手术之前的麻醉过程是必不可少的。手术之前的麻醉评估阶段是非常重要的，如何给予麻药是一个问题。

如果要进行插管麻醉，一定要看病人口腔张开程度，有无牙齿，下颌咬合程度等因素。因为管子的插入有可能相较于普通患者会有更大的难度。气管内插管麻醉可以考虑，但病人会痛苦一些。因为 EB 患者日常生活中大量使用消炎止痛药，局部麻醉中要注意对该类药有可能会有耐受。

其实最懂得 EB 患者需要的还是其家庭，朝夕相处，日夜陪护，每家都有自己一套土办法，在住院手术治疗恢复期间，患者家属不妨把你们在家用的各种器具都戴上，保存好各种患者测试的资料（血样，心电图，超声波等等），手术前要与医生详谈，让医生了解 EB 病人的特殊之处，明确告知对方什么不能用，不能做。例如，不能用胶布，换床的时候只能搬病人，而不能像对待别的患者一样半拖半搬，整个手术过程手一定要轻，等等。

另外，有部分病人会有扩张性心肌病发生的危险，所以要密切关注病人的心脏功能，例如定期作心电图。对于病人的眼部问题，要注意角膜溃疡的危险，而且眼药水中防腐剂的含量是越少越好。

Dr. Jill Huppert

根据目前的数据，女性 EB 患者的子宫发育是基本没有问题的。按照美国这边的数据显示，正常少女在 8-13 岁，胸部开始发育，腋毛阴毛开始生长，在胸部发育和私处毛发生长之后两年内，会有初潮。不管是否有 EB, 所有青少年的发育过程中都是跟激素水平相关，而绝大多数情况之下，激素水平都不是尽如人意的释放。青春痘，月经不调总是发生在发育的少女身上，而生理心理的变化都会使这个阶段的孩子让人多操更多的心。

说到月经，多少算多，多少又算少呢？Dr. Huppert 作为妇科专家，她说月经在 5-8 天，每天 3-4 片卫生巾为正常。EB 患者更关心失血量多的问题，因为关系到伤口愈合得问题。一般来说血量多于每天 7 片卫生巾的为过多，需要就医。多数 EB 患者除了私处体毛的生长会晚于常人之外，子宫，卵巢和宫颈癌的发病率与常人无异，然后需要注意的是阴户癌的发病率高于常人。

历史上，有阴道尿道粘连的病例，也有尿液倒灌进宫颈的病例，所以病人及其家属要密切注意。在此我还想提醒大家，体外皮肤的患病程度和体内腔道的患病程度没有必然联系。此次会议，有一个 30 左右

的病人，外表看的没有大碍，但是体内粘连比较严重，所以大家不要掉以轻心。

历史上也有 RDEB 病人产子的例子。有 EB 患者的患处不包括生殖器官，他们/她们都有一定质量的性生活，并有女性 EB 患者经过体外授精，在经鉴定授精卵基因表达正常以后，植入子宫，后经剖腹产生下小孩的例子。根据现在科学的发展，可以保证授精卵没有 EB 方面的突变，这种方法相较于孕期中测羊水来说，会给 EB 患者减少不必要的痛苦，如流产。目前的技术，用一个卵子，做 8-12 个分裂球，受精 72 小时后，就可向患者体内植入一个保证没有 EB 的受精卵。

EB 患者的避孕措施，比较好的有避孕环，或曼月乐(宫内孕激素控制释系统)。也可以考虑口服避孕药，安宫黄体酮制剂，皮下埋植等。最好不考虑：贴剂。

如果对年幼未婚少女的生殖系统检查起来有障碍，观察外阴应该有考察价值。也就是说，阴道口是否粘连可以在一定程度上说明阴道，宫颈乃至子宫是否粘连。

总之，EB 患者在科学的指导下，是完全可以有像同龄正常人的生活的。

**Dr. Peter J.Stern**

Dr.Stern 主要讲了手指重塑手术，我当时听了一半笔记就记不下去了，别说做了，听得都真的很痛苦。在开讲之前，医生就提示所有人

说让孩子都出去，因为有很多图片是比较血腥的。就这样，在我前面坐的一个 10 岁左右的女孩子还是在那里很认真地听，有时候生活就是这样残酷。医生大致讲解了手术的过程，通俗的讲就是把粘连的手指分离，用钉子控制手指，以免弯曲，之后注意保持形状。我觉得好好妈在这个手术上懂得比我多，大家可以请教她。

### Dr.Amy Paller

基因突变有好几种，包括缺失突变、定点突变、移框突变等。怎么突变，如何突变，每个病人突变点有几个，要做完正规正确合法的 DNA 测序之后才能确定相应的治疗方法。在群里这么久，某医院的臭名我也是有耳闻的了，希望国内能早日立法保护患者的合法权益，也希望同行们在赚钱的同时最起码能把职业道德放在与金钱等同的位置上。？！

美国的基因测序还是很贵的，说起来一个简单的实验，但是合法的目前只有这两家。Genentests.org 和 genedx.com。听说荷兰有一家便宜许多，也合法的，但是具体名字我不清楚。

我们来看一下 EB 患者的后代患病率是怎样的：

Simplex EB 或 DDEB：一个患者和一个正常人的后代，50%患病，50%正常。

Junction EB 或者 RDEB 患者：25%为 JEB/RDEB, 25%正常，50%携带者。

而对于 DDEB 患者来说，有可能是遗传，也有可能是新的突变。也有患者曾经问，是不是环境问题造成患者越来越多？对此，我不确定。但，更大的可能性是父亲携带一个或几个突变，但是不影响转译蛋白，母亲也携带一个或几个突变，也没有影响，然后后代综合了父母的突变（不是纯加法），新的突变却造成转译蛋白的问题。我们小组目前正在筛选，看那些突变造成疾病，那些突变不会影响蛋白被转移的过程。

一个孩子为患者，有很多家长也会担心另外的孩子为携带者，那么孩子以后的婚姻家庭生活是不是都要蒙上阴影呢？我们来看一个数学问题，在常人中，每 370 个人中有一个是 EB 的携带者，A 患者 (RDEB) 的妹妹有 50% 的可能性携带患病基因，而 A 患者是 25%，所以 A 患者妹妹的孩子的患病可能性为： $1/370 * 1/2 * 1/4 = 3.4 * 10^{-4}$ 。可以看出可能性是非常小的。

好，跟基因打了一阵交道，我们再来看看跟 EB 患者生活息息相关的两个手术。

Dr. Richard Azizkhan

有很多 EB 患者有食道狭窄的问题，试管进食是可选方法之一。也就是直接用试管经腹部连入肠道，给患者补充高热量高营养的流质食物。好处是见效快，危险小，缺点是需要手术，造成创口，而且会使患者有依赖性。目前材质的进步使得该手术越来越容易实行，并能滞留较长时间。G-tube 手术对于 1-2 岁的婴幼儿是见效最快最好的，但是对于急需营养的患者，G-tube 手术基本是适用于所有人群。我建议，不到万不得

已，还是以正常进食为渠道，对患者的口腔要有一定的刺激，要鼓励他们张口，咀嚼，说话等等。用进废退的道理大家都明白。

那么如何避免走到 G-tube 喂养阶段呢？日常生活中我们就要观察 EB 患者的食道是否有狭窄，例如食物大小对进食的影响，呼吸顺畅与否，是否经常咳嗽等等。70-80%的 RDEB 患者都会有食道狭窄的问题，家长们一定要注意。颈部的 X-ray 可以帮助诊断。

在发现患者有食道狭窄的初期，马上做食道扩张手术是很有效的，当天手术，术后第二天即可出院。基本就是放一个没有气的气球进入食道，然后在食道内给气球吹气，从而扩张狭窄的食道。我相信这个手术国内做的应该很好，各位不妨打听一下。手术后要用内窥镜来确定食道内部的创伤程度，这对于 EB 患者比较重要。辛辛那提儿童医院在 18 年里做了超过 150 个病例，从 1 岁半的婴儿到 49 岁的成人，直径 14-22 毫米不等。其中大部分患者在一年后需要再次手术，但目前数据是从 2 个月到 8 年之间。

以上基本是该次会议中所提及的关于 EB 的相关手术问题，希望对大家有帮助。