

营养不良型大疱性表皮松解症（DEB）

1. 导言

营养不良型大疱性表皮松解症是水疱形成于皮肤真皮层的所有 EB 类型的总称。“营养不良”起源于希腊语，其中“dys”意思是“坏”，“tropein”意思是“养育”和“成长”。这种类型的患者在饮食方面比其他人困难，因此命名为营养不良型。所有类型的 DEB，都是由同一种蛋白质分子的基因改变引起的，即胶原蛋白 7。这些改变可以导致胶原蛋白 7 完全缺失、显著减少或者功能受限。根据胶原蛋白 7 的改变方式，DEB 的严重程度各不相同。当疑似 DEB 时做准确的诊断很重要，这样你可以知道怎样去应对疾病的各种症状。在 DEB 中，除了皮肤起水疱之外通常还有其他症状，我们将针对不同类型具体讨论。

要点

- 营养不良型大疱性表皮松解症是水疱形成于皮肤底层即真皮层的所有 EB 类型的总称。
- DEB 是同一个特定基因的不同改变导致的，即编码胶原蛋白 7 的基因。
- 遗传方式不同，营养不良型 EB 有隐性遗传和显性遗传的。
- 个体的情况显著不同，取决于胶原蛋白 7 是否完全缺失、减少和/或功能受限。
- 除了皮肤起水疱之外，通常还有其他症状（如黏膜受累和手指畸形）。

2. 显性遗传营养不良型大疱性表皮松解症（DDEB）

所有类型的显性遗传营养不良型 EB 都是由编码胶原蛋白 7 的基因突变引起的。顾名思义，这种类型是常染色体显性遗传的。更详细的解释参见“遗传学”章节。

根据受损皮肤区域和胶原蛋白 7 改变的严重程度，DDEB 分为以下类型：

- 泛发型 DDEB
- 肢端型 DDEB
- 胫前型 DDEB
- 痒疹型 DDEB
- 甲型 DDEB
- 新生儿大疱性皮肤松解型 DDEB

在这些类型的 EB 中通常出生时就会起水疱。泛发型 DDEB 患者的水疱可以出现在全身任何位置，但是其他类型患者的水疱只出现在身体的个别部位。水疱愈合时，有时会产生疤痕，在水疱密集的区域可以看到轻度的皮肤萎缩。

出生后的前几周病情的进展会有差异。有些孩子只出现少量水疱，有些孩子的水疱会很严重。因此对泛发型的显性营养不良型 EB 患儿必须密切观察，这样

才能及时处理感染或其他问题。

随着时间的推移其他问题也可能出现，例如贫血、营养不良或生长迟缓。不过总体而言，比隐性遗传营养不良型 EB 症状要轻得多。

这种类型的 EB 长期发展下去常常出现指甲和/或趾甲的缺失。有过一些预防措施的尝试，但到目前为止都不成功。

有一些患者发现他们的皮肤颜色改变，这可能是水疱区域的色素沉着导致的。色素沉着本身无害，但是患者会因为皮肤的斑块状外观而烦恼。患者应定期检查，特别是对于较深的色斑，以确保斑块下没有隐藏恶性病变（如皮肤癌或皮肤癌的先兆）。

可能会出现口腔黏膜受累。由此产生的口腔卫生不良会促进龋齿的发展，因此患者应该对牙齿和口腔卫生特别关注。

在夏季炎热的天气里，几乎所有患者都抱怨水疱增多。炎热和出汗促进水疱形成，因此每年在这个时候开放性溃疡和结痂都比其他季节更频繁。

尽管有这些问题，并且疾病会持续终生，显性遗传营养不良型 EB 的预后和预期寿命相当好。疾病严重程度变化范围很大，从非常轻微到非常严重都有，严重的患者常常会伴随有其他问题。因为无法准确预测个体患者的情况，需要在每个患者的一生中持续做好医疗监护。

下面就各种 DDEB 亚型的特点做几点说明：

泛发型 DDEB:

泛发是指水疱可以发生在全身，不局限于个别区域。水疱在受到高机械应力的身体部位出现的更频繁：比如膝盖、肘部和手部。前面提到过的其他症状，比其他类型患者更易出现，但是也可能不出现。

肢端型 DDEB:

水疱最常形成于身体末端。身体中离中心最远的末端是“肢端”，例如手和脚，以及鼻子、下巴和耳朵。其他症状很少出现在本型中。

胫前型 DDEB:

水疱形成的聚集点位于胫部前方，身体的其他部位几乎不出现水疱。甲的病变常见，其他症状少见。

痒疹型 DDEB:

本型的主要特点是剧烈的瘙痒，因此这个类型命名为“痒疹型”，意为“瘙痒的”。水疱可以泛发全身或局限于身体的特定部位。其他症状罕见但是也可能会出现。

甲型 DDEB:

顾名思义，这个类型中只发生甲的病变，通常没有其他症状。

新生儿大疱性皮肤松解型 DDEB:

“BDN”是指“新生儿大疱性表皮松解”。这一特殊类型的新生儿在出生后会大面积的水疱，然后水疱会很快愈合。此后不再发生水疱。尽管会有戏剧性的好转，这样的新生儿还是应该像其他 EB 患儿一样照料和治疗。

我们必须知道还有患其他疾病的新生儿，起初看起来与 EB 患儿很相似，但治疗方法完全不同。DDEB - BDN 患儿在几周后不再有水疱，或者水疱非常少，这种疾病的期限不长。这种类型非常罕见，你应该耐心等待确诊。