

单纯型大疱性表皮松解症

1. 引言

单纯型大疱性表皮松解症（EBS）是水疱形成于皮肤最外层的所有 EB 类型的总称。“单纯型”这个词有时使人认为它很“简单”，认为它是大疱性表皮松解症的一种轻微的类型。这种看法不完全正确。确实有些类型的 EBS 症状相对不那么严重。但也有一些类型的 EBS 非常罕见，会对患者的生命和健康产生严重影响。因此当疑似 EBS 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。

要点

- EBS 是水疱形成于皮肤的最外层/表皮层的所有 EB 类型的总称。
- 突变后能引起 EBS 的基因不止一个。
- “单纯型”并不等同于“简单”。

2. 非常罕见的 EBS 类型（EBS 的其他亚型）

一些较为常见的 EBS 亚型有单独的章节来介绍，在这一组罕见疾病中还有一些更加罕见的亚型。这可能意味着在某些国家只有一两个甚至可能没有人患这种类型。因此我们对疾病的发展了解极少。遇到这种情况时，联系一个专科中心就尤为重要，因为他们会通过国际交流和文献来了解这种疾病的一切知识。

有时这样还不够。对患病的儿童或成人需要安排定期检查并且密切观察。我们也可以通过早期发现问题、预作准备并从其他类型的 EB 学习经验来帮助这些家庭。

根据最新的分类，有以下这些较罕见的 EBS 亚型：

- **基底层型 EBS:**
 - 伴肌肉萎缩 EBS (EBS-MD)
 - EBS 伴斑点状色沉 EBS (EBS-MP)
 - 移行性环状红斑型 EBS (EBS-migr)
 - EBS Ogna (EBS-Ogna)
 - 伴幽门闭锁 EBS (EBS-PA)
- **基底层上型 EBS:**
 - 致死性棘层松解型 EBS
 - 斑菲素蛋白缺乏型 EBS
 - 浅表型 EBS (EBSS)

如果你或者你的家人被诊断为这些 EB 亚型中的一种，我们强烈建议你联系

附近的 EB 中心，因为我们只讨论了一些基本的信息。在最罕见的 EBS 类型中，水疱从出生或者出生后几个星期里开始出现。水疱由机械作用导致并出现在身体受压较大的部位，但是它同样也能出现在身体受压较小的部位。

在已知的基底层 EBS 类型中有几个亚型伴随着严重的其他症状，也有一些亚型的症状表现很温和。

我们来详细看看下面两个伴有其他严重症状的 EBS 亚型例子：

伴肌肉萎缩型 EBS (EBS-MD)：

在这种亚型中，影响皮肤的缺陷同样作用于肌肉组织。随着年龄的增大肌肉组织越来越萎缩无力，最终肌肉的病症比皮肤水疱的问题更严重。这种类型的患者，建议从一开始就咨询一家儿童神经病学中心。每一个病例最终肌肉萎缩无力的程度几乎是无法预测的。

伴幽门闭锁型 EBS (EBS-PA)：

在这种病例中，从胃到小肠的通道（“幽门括约肌”或“幽门”）是封闭的。通常这样的问题在出生前就已经可以检测出来。孩子们需要在出生后尽快接受手术，因此孩子出生前就要做好手术规划，以确保术后的外科护理。

浅表型 EBS：

这些类型的 EBS 只有个案报道。目前我们不想讨论太多的细节，但我们也不隐瞒这些病例显然非常严重这一事实，从我们的角度来看“单纯型”这个词非常有误导性。

这些类型的 EBS 的皮肤护理和医疗程序跟那些我们更为熟悉的 EBS 类型都不一样。

必须确保这些类型的患者有足够的皮肤和伤口护理材料，如果他们有任何问题可以随时就医。

对于这些非常罕见的 EBS 类型，预后几乎不能预测。而且这些罕见的 EBS 将会伴随患者一生。