

单纯型大疱性表皮松解症

1. 导言

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”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，这样你才能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. 局限型 EBS（旧称单纯型大疱性表皮松解症 Weber-Cockayne 亚型）

局限型 EBS 是由角蛋白 5 或 14 的基因突变引起的。它是一种常染色体显性遗传病，在大多数情况下这种疾病有家族史。也有自发性突变产生的新病例。想了解更多信息，请参见“遗传学”一章。

通常认为局限型 EBS 是一种温和的亚型。比起其他类型的 EB 确实如此，但是比起拥有健康皮肤的人，局限性 EBS 患者的生活仍旧多了一些烦恼和限制。

有些 EBS 在出生后很快就表现出来，但是也有可能水疱在出生后几个月才出现。还有些罕见病例中，水疱到儿童后期或青春期才开始出现。

水疱由机械作用造成，它出现在受到较强摩擦的身体部位。因此水疱主要出现在手掌和脚掌，很少出现在身体的其他部位。当受到机械外力时，水疱也可能遍布全身，比如摔倒或意外事故。甚至有时腰带太紧都可能造成水疱。

在夏季炎热的天气里，几乎所有患者都抱怨水疱增多。高温和出汗促进水疱形成，因此每年这个时候开放性溃疡和结痂的形成都比其他季节更频繁。还有可能出现足部多汗、手掌和脚掌轻度角化。

局限型 EBS 一般预后良好。一旦患者和他们的家属学会护理，他们基本不需要什么治疗。但是要保证这些患者所需的护理材料数量充足，另外他们有问题时也要及时就医。

由于未知的原因，一些局限型 EBS 患者的皮肤状况在青春期有所改善。但是我们无法准确预测个体患者的情况。一般来说，局限型 EBS 会持续终生。

患者的预期寿命正常，因为局限型 EBS 很少出现其他并发症。