

交界型大疱性表皮松解症

1. 导言

交界型大疱性表皮松解症（JEB）是水疱形成于皮肤最表皮层和真皮层的连接区的所有 EB 类型的总称。“交界型”来源于拉丁语“iunctio”，意思是“连接”。这个连接区也被称为基底膜。

JEB 患者除了起水疱还有其他症状。由于基因突变影响的蛋白成分不同，JEB 的个体表现有显著差异。当疑似 JEB 时，做出准确的诊断很重要，这样你可以知道怎样去应对疾病的各种症状。

要点

- 交界型大疱性表皮松解症是水疱形成于表皮层和真皮层的连接区的所有 EB 类型的总称。
- 多个基因上的突变可以引起 JEB，不同类型之间有显著差异。
- 除了皮肤起疱之外通常还有其他症状。

2. Herlitz 型交界型大疱性表皮松解症（JEB-H）

如果被诊断为 Herlitz 型交界型大疱性表皮松解症（JEB-H），那么你一定要再三确认诊断是否准确。这个类型症状非常严重，因此确诊非常重要。一旦确诊，你要做好思想准备。我们很难用清晰的文字来向你解释问题的复杂性，但我们会尽力尝试。我们在此建议你，最好跟你信任的 EB 专家和/或医生再一次讨论你在这里读到的信息。

很不幸，Herlitz 型 JEB 患儿的预期寿命很短，从几周到几年不等，患儿通常不能活到 2 岁。我们无法精准的预测每个病案。有些国家报道称一些儿童可以活的更长。我们无法预测每个患者的寿命，唯一可以确定的是寿命有限。医疗专业人员和家长们只能够尽可能地帮助孩子。尽管可能会不知所措，但是你要知道你的孩子需要你付出所有的爱和关怀。珍惜你所拥有的每一天，尤其是当孩子陪伴你的时间有限时，享受与孩子共处的美好时光，陪同孩子度过艰难时刻。

下面我们向你提供一些医疗信息，尽管看起来有点枯燥，但是鉴于这种类型疾病的严重性，了解这些专业信息对你做出快速正确的决定是很有帮助的。

JEB-Herlitz 是由编码层粘连蛋白的基因突变导致的。它是常染色体隐性遗传病。更详细的解释参见“遗传学”章节。

JEB-Herlitz 从刚出生或是出生后几天内开始起水疱。最初几个月起疱可能很轻微，然后会显著加重。当水疱愈合时，会遗留浅表瘢痕和轻微皮肤萎缩。

跟其他类型的 EB 一样，夏季炎热的天气甚至是较热的衣服都会加重起疱。

口腔和鼻子的黏膜，整个肠道，甚至呼吸道都受到该病的影响。导致进食困难。患 JEB-H 的婴儿可以母乳喂养一段时间。呼吸道受累最初可以通过婴儿嘶哑的哭声发现，以后可能演变成呼吸道感染。

水疱也可能出现在眼周。

JEB-H 的独特特点是伤口愈合不良以及疤痕组织在指尖或口周和臀部区域的过度形成。由于体液和蛋白的流失情况可能会恶化。可以出现孤立的皮肤和呼吸道感染，并且出现的频次增加。随着时间推移，常常出现其他的问题，例如贫血、营养不良和生长迟缓。

【译注：】以下蓝色字体部分摘自蝴蝶宝贝关爱中心网站中对 JEB-H 的介绍
JEB-H 患者中严重的发育迟缓和多因素贫血非常普遍。多个其它器官可能受累，包括但不限于：食道（狭窄），眼睛表面（角膜水疱、糜烂、瘢痕；睑外翻），上呼吸道（狭窄和闭合），和泌尿生殖道。例如，JEB-H 儿童到 6 岁时喉部狭窄的累积风险是 40%。EB 新生儿、婴儿和儿童中死亡率最高的是 JEB-H，经常由败血症，发育停滞，食道咽喉阻塞（通常是因为在声带上部渐进性的气道狭窄）引起。实际上，到 2002 年 1 月 1 日为止，在 NEBR 登记的 JEB-H 患者超过一半在出生后两年内死亡。小部分 JEB-H 患者会患鳞状细胞癌（25 岁时累积风险是 18%）。

我们必须密切监控 JEB-H 患儿，这样才能在出现感染或其他并发症时迅速而正确地处理。要了解尽管有很多治疗方法，但 JEB-H 在目前不能根治。

随着时间推移，并发症可能愈发严重，而且无法消除。因此我们希望患者家庭能明白有必要接受姑息疗法，这种疗法遵循的原则是“即使无法治愈，也要减轻痛苦。”