

金德勒综合症

梦竹注：本文校对时参考了蝴蝶宝贝关爱中心网站上金德勒综合症的文章，跟英文版相比内容有些增加。网站的文章链接为：<http://site.henizaiyiqi.com/widget/Notes/note/id/1879>

1. 导言

由于金德勒综合症（KS）的基本特征不符合三种大疱性表皮松解症中的任意一种，因此它被界定为一个单独的类型，EB 也被重新分型，由过去的 3 型分为现在的 4 型，即：EBS, JEB, DEB 和 KS。该病得名于最早描述症状的 Theresa Kindler 医生。与其他类型的 EB 不同的是，KS 患者水疱并非只出现于某一皮肤层次中，而是可能出现在多个层次中。水疱形成也是因为机械作用。此外还有其他特征，例如皮肤异色症和光敏感。

要点

- 水疱可以形成于多个皮肤层次中。
- 主要特征是双手和双足起水疱、皮肤异色症和显著的光敏性。
- 通常累及黏膜。

2. 金德勒综合症

金德勒综合症由 KINDLER 基因的改变导致。它是一种常染色体隐性遗传病。更多详情请参见《遗传学》章节。

水疱从出生就可能出现，特别是在肢端。肢端是指身体离中心最远的末端，例如手和脚，以及鼻子、下巴和耳朵。最初水疱只形成于突出的部位，随着年龄增长疱会减少。

随年龄增长，逐渐出现弥漫性进行性的皮肤异色症表现，尤其在面部，颈部等光暴露位置。全身皮肤可逐渐出现弥漫性的皮肤萎缩，如卷烟纸样褶皱外观，尤其手，足背。

另外，患者会有光敏感，日晒后出现红斑和水疱加重。程度有轻有重。多数患者大疱和光敏感随年龄增加逐渐减轻。

往往会累及黏膜。这意味着在患者的口腔、食道、肛门或肛周可能会出现问題。口腔可能出现严重的牙龈炎症；食道和肠道狭窄。这会导致吞咽困难和肠蠕动困难；还可能出现溃疡性结肠炎。有些患者出生几个月内就必须治疗。

此外还可能出现多种其它皮肤黏膜改变，包括：唇和口腔黏膜白斑，口角炎，掌跖角化过度，并指和趾畸形，挛缩畸形，假性箍趾病，甲营养不良，直肠肛门、尿道和食道狭窄，下睑外翻，头发，眉毛脱落，包茎，少汗或无汗，智力障碍及

骨骼发育异常。还会并发恶性肿瘤，可有溃疡性结肠炎的表现。

金德勒综合症可能会出现皮肤粘连，例如手指以及外阴部。由于个体差异，粘连是否会发生以及严重程度都无法预测。

尽管有这些问题，KS 患者预后还是很好的，预期寿命通常不受影响。成年患者除了必要的治疗之外还应该进行定期的皮肤检查。由于罹患皮肤癌的风险增大，早期识别可以发现和清除恶性病变。尤其要注意手和面部。