

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 类型的一个总称。“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. 单纯型大疱性表皮松解症 Dowling-Meara 亚型（EBS-DM）

EBS-DM 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。也有自发性突变会产生新的病例。想了解更多的信息，请参见“遗传学”一章。

EBS-DM 通常在出生不久后发现。通常水疱首次出现在身体受到机械压力的部位，然后全身都可能会看到水疱。EBS-DM 的典型表现是较小的水疱成群出现。有时它们排列成直线或者围成圈。口腔黏膜上常有水疱。

在夏季炎热的天气里，几乎所有患者都抱怨水疱增加。温暖和出汗促进水疱形成，因此开放性溃疡和结痂的形成每年在这个时候都比其他季节更频繁。此外，足部多汗、手掌和脚掌轻度角化都让人很不舒服。

一些患者发现他们的皮肤颜色改变，这可能是由水疱区色素沉积导致的。色素沉积是无害的，但是患者可能会觉得皮肤的斑点外观不好看。

EBS-DM 患者常常会出现很不舒服的瘙痒症状。EBS-DM 的另一个特点是即使有很多水疱，但是大部分患者不喜欢在伤口处使用敷料。这些患者觉得使用敷料会大量出汗导致产生更多水疱，同时在辅料边缘经常产生新的水疱。如果让水疱暴露于空气中，它们通常更容易愈合。了解这一点对于伤口护理很重要。

EBS-DM 一般预后良好。由于未知的原因，一些 EBS-DM 患者的皮肤在青春期有所好转。但是，情况并非总是如此，我们也无法预测某一个具体的患者是否会发生这种情况。基本上，EBS-DM 将伴随患者一生。

患者的预期寿命正常，因为 EBS-DM 很少出现其他并发症。