

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”这个词使人倾向于认为它是大疱性表皮松解症的一种简单类型，这并不正确。确实有些单纯型 EB 比其他类型的 EB 症状轻些，但是也有一些比较罕见的单纯型 EBS, 症状非常严重。当疑似 EBS 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

- EBS 是水疱形成于皮肤最上层/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. 其他泛发型 EBS（包括：非 Dowling-Meara 亚型的泛发型 EBS）

这一类 EBS 包括所有全身出水疱并且突变基因是角蛋白 5 或角蛋白 14 的情况。遗传方式可以是显性或隐性。详情请参见《遗传学》章节。

泛发型 EBS 类型从出生时或出生后的第一周开始在机械应力和热的诱导下形成水疱。

临床表现主要有：脚茧形成，出汗增多，指/趾甲改变和口、鼻腔粘膜受累。

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。

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，但是患者会因为皮肤的斑点外观而困扰。

泛发型 EBS 类型一般预后良好。一旦患者和他们的家属学会护理，他们基本上不需要什么治疗。但是要保证这些患者需要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，一些泛发型 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每个个体患者的情况。一般来说，泛发型 EBS 将会持续终生。

患者的预期寿命是正常的，因为泛发型 EBS 通常很少出现由疾病引起的并发症。