

# 交界型大疱性表皮松解症

## 1. 引言

交界型大疱性表皮松解症（JEB）是水疱形成于皮肤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. 其它罕见的交界型大疱性表皮松解症类型

一些较为常见的 JEB 亚型有单独的章节来介绍，在这一组罕见疾病中还有一些更加罕见的亚型。这可能意味着在某些国家只有一两个甚至可能没有人患这种类型。因此我们对疾病的变化过程了解极少。遇到这种情况时，联系一个专科中心就尤为重要，因为他们会通过国际交流和文献来了解这种疾病的一切知识。

有时这样还不够。对患病的儿童或成人需要安排定期检查并且密切观察。我们也可以从早期发现问题、预作准备并通过从其他类型的 EB 学习经验来帮助这些家庭。

最新的分类包含以下 JEB 亚型：

- 伴幽门闭锁型 JEB
- 反转型 JEB
- 迟发型 JEB
- LOC 综合症

如果你或者你的家人被诊断为这些 EB 亚型中的一种，我们强烈建议你联系附近的 EB 中心，因为我们只介绍了一些基本的信息。在最罕见的 JEB 类型中，除了迟发型 JEB，就像它的名字所提示的，水疱很晚开始出现，其他类型的 JEB 从出生或者出生后几个星期里开始出现水疱。水疱由机械作用导致并出现在身体受压较大的部位，但是它同样也可能出现在身体受压较小的部位。

在 JEB 类型中有几种亚型伴随着严重的其他症状，也有一些亚型的症状表现很温和。所以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。

这些罕见亚型的主要特点：

### 伴幽门闭锁型 JEB:

从胃到小肠的通道（“幽门括约肌”或“幽门”）是封闭的。通常在出生前就可以检测到这个问题，婴儿需要在出生后尽快接受手术，因此必须在孩子出生前就做好手术的规划。除了幽门闭锁之外，这个亚型有些症状与 Herlitz 型 JEB 症状类似。

译注：红色部分为补充内容。

出生时通常有广泛的水疱，皮肤和粘膜溃疡。可发生从温和到严重的水疱，手指或脚趾甲糜烂，指甲营养不良和指甲缺失，无发（秃头症）或一直到根部的发质受损。在嘴唇和鼻孔周围可见颗粒状组织。水疱发作的部位可能有萎缩性疤痕或皮肤变薄。气温升高水疱加重。

### 反转型 JEB:

顾名思义，疾病是向内（逆向）发展的。

体表皮肤的症状不是特别严重，但内脏器官的黏膜问题较严重。反转型 JEB 患者的皮肤起疱很轻微，但营养不良和泌尿道的问题却相当严重。

### 迟发型 JEB:

顾名思义，水疱延迟出现。可能在出生后几年内发病，然后随着年龄增长逐年恶化。

### LOC 综合症:

LOC 是“喉-甲-皮肤”的缩写，这种亚型仅仅在巴基斯坦的患者家庭中发现。这种特别的遗传改变，似乎只发生在巴基斯坦【译注：中国大陆有患者】。LOC 综合症是一种非常严重的 JEB 亚型，除了皮肤表现外还有呼吸道粘膜受累和眼睛的并发症。

我们对于一些罕见的 JEB 亚型的预后所知甚少，有严重并发症的 JEB 患者预期寿命有限，但是轻型患者的预期寿命可以是正常的。

JEB 罕见亚型的护理跟我们更熟悉的其他 JEB 类型的护理没什么不同，只要确保患者有足够的护理用品，能够持续做好医疗监护就行。