

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. 非 Herlitz 型交界型大疱性表皮松解症（JEB-nH）

非 Herlitz 型 JEB 是由编码层粘连蛋白或胶原蛋白 17 的基因突变导致的。它是一种常染色体隐性遗传病，详情参见《遗传学》章节。

Herlitz JEB 出生时或出生后几天内开始起水疱。最初几个月水疱可能很轻微，然后会明显加重。水疱愈合后会遗留浅表瘢痕和轻度皮肤萎缩。

有时在最初的几周内水疱会很严重，这比较危险。因此对 JEB-nH 患儿必须密切观察，这样才能及时处理感染或其他并发症。随着时间的推移，也可能出现其他问题，例如贫血、营养不良和生长迟缓。

这种类型的 EB 长期发展下去常常出现指甲和趾甲的改变和/或缺失；牙釉质缺损，因此，患者应该对牙齿和口腔卫生特别关注。

另一个比较普遍的问题是可能出现严重的脱发，有时会全秃。在胶原蛋白 17 有缺陷的亚型中，脱发常常出现。对于（但不仅限于）女性患者，这会带来较大的心理负担。目前没有办法可以防止脱发，不过选个好的假发会有些帮助。

偶尔会出现口腔和鼻腔粘膜受累，极少累及眼睛。也有可能累及泌尿道粘膜，例如膀胱和尿道。这种情况非常罕见，但对于受影响的患者来说非常痛苦。

有一些患者发现他们的皮肤变色，这可能是水疱区域的色素沉积导致的。色素沉积本身无害，但是患者会因为皮肤的斑块外观而困扰。患者应定期检查，特别是对于较深的色斑，以确保斑块下没有隐藏恶性病变。

在夏季炎热的天气里，几乎所有患者都抱怨水疱增多。炎热和出汗促进水疱形成，因此每年在这个时候开放性溃疡和结痂都比其他季节更频繁。足部多汗、手掌和脚掌角化也可能发生。

尽管有这些问题，并且疾病会持续终生，但是非 Herlitz 型 JEB 的预后和预期寿命相当好。疾病严重程度变化范围很大，从非常轻微到非常严重都有，严重的患者常常会伴随有其他问题。因为无法准确预测个体患者的情况，需要在每个患者的一生中持续做好医疗监护。