

家有“蝴蝶宝贝” 防护治疗须知

内科兼皮肤科专科顾问 陈伟璋医生



陈医生表示，此病会随着年纪越来越大后逐渐改善，除了皮肤会越长越坚强之外，病患本身也能学会保护自己，避免让自己受伤。

遗传性大疱性表皮松懈症 (Hereditary Epidermolysis Bullosa) 病患也被俗称为泡泡龙或蝴蝶宝贝，只因患者的皮肤犹如蝴蝶翅膀般脆弱，轻碰、掀开衣服、拥抱及站立等这些对于普通人而言再也平常不过的肢体动作，都能够伤害患者皮肤，引起水泡或让皮肤撕裂脱落，病情严重者甚至连吞咽食物时也可能导致食道黏膜破裂与结疤。

内科兼皮肤科专科顾问陈伟璋解释，遗传性大疱性表皮松懈症是一种罕见并且无法根治的遗传性皮肤病，患者的皮肤异常脆弱，稍碰摩擦或摩擦就会导致皮肤受伤并形成水泡，若不幸病情较严重的话，脆弱的皮肤甚至可能在没有任何摩擦的情况下自行形成水泡。

“遗传性大疱性表皮松懈症的发病原因是编码角蛋白的基因突变，由于编码表皮和基底膜带结构蛋白成分的基因突变，使这些蛋白合成障碍或结构异常，导致不同的皮肤层产生水泡。简单来说，此病症是由基因异常所引起的。”

遗传性大疱性表皮松懈症的遗传可以是常染色体隐性遗传 (Recessive) 或显性遗传 (Dominant)，就算父母没有病发，只要基因内有这项遗传就有几率可产下患有遗传性大疱性表皮松懈症的孩子。

“如果家族有病史，我会希望夫妻先做检查再决定是否要怀孕，透过检查可查出基因内是常染色体隐性遗传或显性遗传，从而计算出下一代孩子遗传此病症的可能性有多高；若已怀孕，也可在孕周 11 至 12 周时检查，虽然本地目前尚未有办法做这个检查，但很幸运的，新加坡皮肤中心的研究团队非常乐意帮忙检查，只需要把羊水穿刺样本送过去便可以确诊胎儿患病与否。”

症状较轻的孩子不会在一出生就出现症状，可能一直到学习爬行、四肢与地面摩擦后才出现水泡。



皮肤轻微摩擦就出现水泡及血泡

大疱性表皮松懈症最主要的症状就是当皮肤受到轻微摩擦或碰撞后出现水泡及血泡，水泡好发于肢端及四肢关节，严重甚至会累及全身包裹内脏器官如喉咙、肠胃、呼吸道等，愈合后可形成疤痕或挛缩，肢端反复发作的皮损也可导致指甲脱落，而此症状往往会导致疼痛并影响患者上学、工作等日常生活，虽然此病并不是传染病，但难免还是需要承受不少异样眼光。

“严重的大疱性表皮松懈症可轻易造成严重的残障和死亡，患者的寿命往往不超过 30 岁，甚至只有短短的几个月，非常令人惋惜。”

尚未有可根治方案

陈医生遗憾的表示，遗传性大疱性表皮松懈症是一种终生疾病，目前无法根治，所以治疗宗旨在于保护皮肤避免受损、止痛、帮助皮肤修护、避免病菌感染、提供适当营养及为病患家属提供精神上的支持等的支持疗法 (Supportive Treatment)。

“患者需要长期的照护，中度、严重的患者更是如此，所以一般疗法主要以保护皮肤、防止摩擦和压迫为主。擦出水泡或破皮，就必须使用非黏连性合成敷料、无菌纱布及抗生素软膏护理，以防止感染。”

陈医生补充，虽然到目前为止尚未有可根治此病的治疗方案，但医学界仍在持续不断地钻研，前景可期。由于修复基因的研究非常复杂，所以基因修复科技还有很长的路要走；另一项研究则是细胞修复，这项实验可研究病患哪些部位容易受伤，并帮助加快细胞修复速度，虽然还在试验阶段，但却已取得非常重大的成功。

“虽然这些研究是否能医治、什么时候会完成都还是未知数，但对大众来说都是非常值得期待的好消息。”

日常照顾与护理须知

除了主治医生之外，一组囊括内科医生、营养师、外科医生、牙医、心理咨询师、疼痛治疗专科医生和 DEBRA 社工的医疗团队将会帮助病患家属决定什么才是对患者最好的治疗方案，并提供日常生活的建议与教育。

“学会照顾病患非常重要，我看过时都会让父母亲从生活习惯中分析并了解，哪些行为会导致孩子起水泡，必要时我们也会在现场重演如何替孩子换衣或抱孩子等动作，并从中矫正与学习。每个人的生活习惯都不同，所以需要花很多时间与家属沟通，有些很细心及经验丰富的父母甚至会与我们分享应该怎么做才不会伤到孩子，这时候我就可以学到新的东西，并再教导其他父母。”

透过教育，大多数治疗方式都可在病患家中即时进行，例如针刺水泡、皮肤护理、避开会伤害皮肤的病首如学习爬行的孩童包扎肘与膝盖等；而医疗方面，药物可帮助止痛及治疗继发细菌感染，外科手术则可



对大疱性表皮松懈症严重患者来说，就连一个再普通不过的温暖拥抱，也都是极为奢侈的动作。

关于 DEBRA Malaysia

根据国际遗传性大疱性表皮松懈症的统计，每 100 万人口中就大约有 5 至 10 名患者，我国约有 3 千万人口，所以预计至少有 150 至 300 名患者，而其中又有 5% 至 10% 属于中等、严重患者，他们其实非常迫切需要长期医疗福利与心理辅导。

陈医生希望借此机会让大众知道，马来西亚也有个全球性的非营利组织存在，让无论是有意捐款或提供援助等的民众，都可通过该正确管道让善心被妥善利用。“我们曾粗略计算过，由于病患皮肤过于脆弱，不能使用一般金线及扯皮肤的尿布，所以一名幼病患每月需花费 800 至 1000 令吉在特殊尿布的费用上，这还不包括其他必需品的费用，这给医疗开销真的很大。”

“我们也希望在不远的将来，可在每个州属都训练出一批专业人员为病患提供免费家访服务，帮助病人与家属学习如何面对病痛。”

如果您有意捐款或获取更多资料，可拨打 012-3913326，或发送邮件到 debra@debra.org.my，或到 DEBRA Malaysia 总部索取资料。



了解遗传性大疱性表皮松懈症
陈医生表示，遗传性大疱性表皮松懈症至少有 23 种不同类型，医生将根据临床表现和家族病史诊断，为了确切的诊断该病症的种类，医生一般也会建议进行皮肤切片及抽血检查异常的基因。

根据病发皮肤部位的不同，遗传性大疱性表皮松懈症主要被分为以下 3 大类，排序由轻微至严重：
1. 单纯性大疱性表皮松懈症 (Simplex EB)，水泡发生在表皮 (Epidermis) 内，单纯型患者由于受伤时并没有伤及皮肤黏膜，只损坏表皮浅层，所以愈合后一般不会留下疤痕。
2. 交界性大疱性表皮松懈症 (Junctional EB)，水泡发生于真皮 (Dermis)，交界型病例比较罕见，患者一出生后即出现广泛、全身性水泡，预后不理想，患者多在 2 岁内死亡。
3. 营养不良性大疱性表皮松懈症 (Dystrophic EB)，水泡发生在皮下组织 (Subcutaneous Tissue)，并可发生在身体的任何部位。病患常在出生后即出现皮损，而且受伤位置较深，伤口愈合后会留下明显的疤痕，肢端反复发生的水泡及疤痕可使指趾间的皮肤粘连，造成指骨萎缩；口腔、食道黏膜反复受伤，结疤后也可导致张口与吞咽困难，预后不佳。

陈医生补充，每个国家都有不同的数据，由于我国目前尚未有确切数据记录，只能依靠资料了解到大部分病患都是单纯性大疱性表皮松懈症，而交界性及营养不良性大疱性表皮松懈症只占极少数的 5 至 10%。

天天喝果汁原汁 胃痛酸水找上身

40 岁男性，因胃痛、胸闷、吐酸水就医，胃镜检查发现有食道炎及胃溃疡。详细问诊近期生活作息有无改变，得知每天都有喝用凤梨、奇异果、百香果等打出的水果原汁，想要保养身体。近来门诊有多位患者，之前没发生过胃部不适，突然出现近期胃痛、胃酸逆流的症状，共通点是近期身体健康而天天饮用水果原汁。

水果原汁含有高单位的维生素 C 及各种水果酸，通常会呈现强至中酸性，特别是口感酸的水果，像柠檬、柳丁、蕃茄、凤梨、百香果等。这类未稀释的原汁长期大量的摄取，会影响胃酸的分泌。胃酸是胃中的一种主要分泌物，其 pH 值为 1.5-3.5，由于胃酸会伤害胃黏膜，因此胃的黏液细胞以分泌出一种黏液，使其表面的 pH 值始终保持在 6-7 的弱碱性。大量或长期服用 pH 值低于 4 的水果或水果原汁会促使胃酸大量分泌，可能会腐蚀食道、胃壁，造成广泛性糜烂性胃炎、腐蚀性食道炎或消化性溃疡。巴穆消化性溃疡病，饮食上尽量要避免茶或咖啡、酒精或碳酸饮料、高脂肪食物、高酸类水果 (汁)、酸辣食物等，可帮助胃复原。可食用如苹果、香蕉、蓝莓、樱桃、红葡萄、木瓜、梨、胡萝卜、绿叶蔬菜、洋葱...等。建议喝果汁时至少要 1 比 1 以上稀释，降低酸的浓度，缓和食道和胃黏膜果汁时的刺激。