

1) 什么是遗传性大疱性表皮松解症 (Hereditary Epidermolysis Bullosa) ?

答：表皮溶解水疱症是一种罕见的遗传性皮肤病。患者的皮肤非常脆弱，稍微碰触或摩擦就会受伤并形成水泡。有时候在没有任何擦伤的情况下脆弱的皮肤都可能自行形成水泡。

遗传性大疱性表皮松解症至少有 23 种不同类型，根据发病的部位，基本上可分为 3 类：

- 单纯性大疱性表皮松解症 (simplex EB), 水泡在表皮内
- 交界性大疱性表皮松解症 (junctional EB)水泡发生于透明层
- 营养不良性大疱性表皮松解症 (Dystrophic EB),水泡发生在致密下层

遗传性大疱性表皮松解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，导致不同的皮肤层解剖部位水泡的产生。

2) 此病也被俗称“泡泡龙/ 蝴蝶婴孩，为什么呢？

答：患上表皮溶解水疱症的小孩因为皮肤如蝴蝶的翅膀般脆弱，又称“蝴蝶孩子 / 泡泡龙”。

可以想象，以下的一些情况，都会造成皮肤磨损：

- 轻轻掀开衣服会把皮肤一并撕开
- 站立的重量会让脚掌长出水泡
- 一根轻轻飘下的头发会让眼睛红肿
- 吃一口食物有时会让喉咙的黏膜破裂，结疤





3) 遗传性是指只有家族病史曾有此病例才有机会患上吗？

答：是

这是一种遗传病。由基因异常引起。

大多案件中，异常的基因遗传自父亲、母亲或双亲。偶尔也有基因自行突变的患者，家属当中都没有这一种病。

这一种病的遗传可以是常染色体显性遗传或隐性遗传。

常染色体隐性遗传的表皮溶解水疱症患者父母并没有病症，他们只是携带者。每一次怀孕，两个携带者（父母）都把异常的基因传下去造成一个孩童病患的几率为25%。

常染色体显性遗传的表皮溶解水疱症，只需一个异常的基因就会造成疾病。这意味着只要其中一位父母有异变基因，每一次怀孕，带来一个孩童病患的几率为50%。

如果你或你的另一半有表皮溶解水疱症或是携带者，怀孕十一周左右可以做测验，测试你的孩子是否为患者。

4) 被遗传的几率有多高？

答：每17,000名初生婴儿当中就有一名患上遗传性答疱性表皮松解症

5) 遗传性大疱性表皮松解症有哪些症状？

答：

表皮溶解水疱症的临床表现根据皮肤脆弱的程度和内脏的影响，可轻可重。表皮溶解水疱症的最主要病症是发水泡，这往往是疼痛并影响患者上学、工作和日常生活。表皮溶解水疱症在初生或出生后不久就发病。无论男女、种族都可能受影响。

大疱性表皮松解症的症状是皮肤在收到轻微摩擦或碰撞后就会出现水泡及血泡。水泡好发于肢端及四肢关节伸侧，严重甚至会累及任何部位。愈合后可形成瘢痕或粟丘疹，肢端反复发作皮损可导致指趾甲剥落。

轻微的表皮溶解水疱症患者可能等到学习走路或做出更多碰撞动作的时候才开始发水泡。严重的表皮溶解水疱症患者即使没有任何碰撞，又或只是轻微的擦伤，就全身甚至内器官如喉咙、肠胃、呼吸道都发水泡。这一种严重的表皮溶解水疱症经常造成严重的残障和死亡。他们的寿命往往不超过三十岁，甚至只有短短的几个月。

- 单纯型不累及黏膜，皮损最表浅，痊愈后一般不留瘢痕。

- 营养不良型可累及任何部位，包括黏膜，病情较为严重。病患常在出生后即出现皮损，且位置较深，伤口愈合后会遗留明显的瘢痕，肢端反复发生的水泡及瘢痕可使指趾间的皮肤粘连，指骨萎缩形成爪形手；口腔黏膜反复溃破，结痂可致张口，吞咽困难，预后不佳。
- 交界型比较罕见，患者出生后即出现广泛性水泡，大疱即糜烂面，预后差，患者多在2岁内死亡。

6) 遗传性大疱性表皮松解症会传染吗？

答：遗传性大疱性表皮松解症不是传染病。接触此病患者是不会感染此病的。

7) 遗传性大疱性表皮松解症会如何影响患者正常生活？

答：遗传性大疱性表皮松解症是一种无法根治的终生疾病。即使各种医学研究不断，遗传性大疱性表皮松解症至今仍然没有根治的方法。此病可分轻重。严重患者全身皮损、体无完肤，甚至眼睛、口腔、内脏都被波及。

在医学昌明的今日，严重的遗传性大疱性表皮松解症患者仍然在婴儿期间就丧失性命。一个健康孩童的日常生活，从学会走路、骑单车、到游乐园嬉戏，对遗传性大疱性表皮松解症患者来说，都是表皮溶解水疱症患者的致命危机，可能是一种奢侈，有时候甚至有致命的风险。任何轻微的碰撞和跌倒都有可能形成无法挽回的严重皮损。

8) 除了遗传性大疱性表皮松解症之外，有没有什么其他病症也会有类似症状？

答：获得性大疱性表皮松解症临床症状与遗传性大疱性表皮松解症甚为相似，应予以鉴别。此外，大疱性类天疱疮，天疱疮也会有类似症状。

9) 表皮溶解水疱症是怎么诊断的？

医生根据临床表现和家族病历诊断表皮溶解水疱症。

为了确切的诊断表皮溶解水疱症的种类，您的皮肤科医生可能建议做皮肤切片检查。医生也可能建议抽血检查异常的基因。

10) 该如何治疗？是否可以根治？

答：遗传性大疱性表皮松解症无法根治；患者需要长期的照护，中度／严重的患者尤甚。一般疗法以保护皮肤为主，防止摩擦和压迫。若出现水泡或皮损，可用非粘连性合成敷料，无菌纱布及抗生素软膏防治感染。

表皮溶解水疱症是一种终生疾病，虽然到目前为止还没有有效的治疗方案，但医学的研究不断，前景可期。

目前，严重表皮溶解水疱症的治疗旨在保护皮肤免受损、止痛、帮助皮肤修复、避免病菌感染、提供足够的营养和为病患家属提供精神上的支持。一组囊括内科医生、营养师、外科医生、牙医、心理质询师、疼痛治疗专科医生和 DEBRA 社工的医疗团队会帮助您决定什么是对您的孩子最好的治疗方案，并给您提供日常生活的建议。

通过教育，大多数治疗方式都可以在病患家里进行，例如针刺水泡、皮肤护理、避开会伤害皮肤的祸首，如为学习爬行的孩童包扎手和膝盖等。药物可以帮助止痛和治疗继发病菌感染。

外科手术可以解决食道太窄的问题。

11) 日常照顾与护理须知。

答：此病目前尚无特效疗法。治疗多为支持疗法（supportive treatment）

12) 有没有什么方法可以减轻病患的痛苦？

答：病患在进行日常生活时，应比正常人更小心呵护皮肤，减少磨损；若有皮肤损伤，应求医，进行特别的伤口护理。征询皮肤科专科及相关皮肤护理师的特别，针对性的治疗是病患应该做的。

表皮溶解水疱症在大马

根据国际表皮溶解水疱症的统计，每一百万人口当中有大约有 5-10 位患者。

大马有大约三千万人口，预计至少有 150-300 位患者。在 300 个家庭中，5% 属于中等至严重患者。他们急需长期医疗福利和心理辅导。

目前，向马来西亚 DEBRA 注册的患者只有大约 60 人。

今天就捐献给马来西亚 Debra !

关于马来西亚 DEBRA

Dystrophic Epidermolysis Bullosa Research Association Malaysia (DEBRA) 注册于 2014 年（注册号码 PPM-001-14-10062014），是一个由表皮溶解水疱症患者的家人和朋友建立的慈善组织。

在皮肤专科医生和全马各地表皮溶解水疱症患者家属的协助下，马来西亚 Debra 终于在 2013 创立。马来西亚 Debra 的创立目标是和患者和家属分享有关表皮溶解水疱症的资讯和现有的医疗服务并提供精神上的支持。

如果您有意捐款或获取更多资料，可以通过以下地址联络：

Persatuan Kebajikan Epidermolysis Bullosa Malaysia

(DEBRA Malaysia)

D-5-1, 7th floor, Block D, Menara Uncang Emas,

Jalan Loke Yew,

55200 Kuala Lumpur , Malaysia

您可以拨通+60123913328 联络我们的总部，[或电邮 debramalaysia@gmail.com](mailto:debramalaysia@gmail.com)



陈伟璋医生执笔

现任吉打中央医院皮肤科主任，内科兼皮肤专科顾问医生

马来西亚皮肤专科学会理事

马来西亚Debra秘书

此皮肤医药专栏讯息是由马来西亚皮肤专科学会 (Dermatological Society of Malaysia)提供 (<http://www.dermatology.org.my/>)