

大疱性表皮松解症 家庭护理指南

(2017版)



制作：上海德博蝴蝶宝贝关爱中心

主编：周迎春

审核校对及提供素材：陈劼，李明，林志淼，窦丽敏，任文莉 王肖亚 谢云青

封面设计：谢云青

本指南中的部分内容和图片来自上海德博蝴蝶宝贝关爱中心的主页(<http://www.debra.org.cn/>)和患者、家属及医护人员的共享。也有很多内容摘自相关的论文。

这一版在 2013 年版本的基础上增加了较多的内容和图片，也做了一些修正。

内部资料，仅供交流，公益发放，欢迎传阅。

目录

1	前言	1
1.1	给患者父母的话	2
2	大疱性表皮松解症简介	3
2.1	大疱性表皮松解症的常见疑问	3
2.2	大疱性表皮松解症的遗传方式	6
2.3	大疱性表皮松解症的四种类型	7
2.4	大疱性表皮松解症的诊断	8
3	日常护理的材料和药膏	10
4	大疱性表皮松解症的常见症状	14
4.1	水疱和溃疡	14
4.2	粟丘疹	17
4.3	皮肤萎缩	17
4.4	脱发	17
4.5	EB 瘢	18
4.6	龋齿, 齿质发育不良, 牙齿脱落	18
4.7	舌头短, 小口	18
4.8	消化道水疱	19
4.9	角膜糜烂	20
4.10	指甲发育不良或脱落	20
4.11	手指粘连挛缩, 角质化	20
4.12	关节硬化	21
4.13	食道狭窄, 幽门闭锁	22
4.14	营养不良, 发育迟缓	23
4.15	新生儿皮肤缺损	24
4.16	其它症状	24
4.17	一些症状在各亚型中的分布	25
5	婴幼儿的日常护理	26
6	家庭护理方法	31
6.1	家庭包扎方法举例	32
6.2	判断和防止伤口感染的方法	41
6.3	控制疼痛的方法	43
6.4	控制瘙痒的方法	44

6.5	皮肤癌监护方法.....	44
6.6	低成本护理方法举例.....	45
6.7	预防性包扎.....	47
7	特殊情况的处理方法	52
7.1	眼睛	52
7.2	口腔	53
7.3	食道	55
7.4	便秘	56
7.5	手指	56
7.6	水疱剪开后渗液较多	60
7.7	固定留置针的方法	60
7.8	固定仪表头的方法	63
7.9	验血	65
7.10	EB 患者怀孕及分娩	65
8	产前诊断和研究进展	67
8.1	产前诊断	67
8.2	治疗方面的研究	67
8.3	国内的医疗资源	68
9	蝴蝶宝贝关爱中心	69

1 前言

本指南的目的是介绍大疱性表皮松解症的基本知识，帮助患者及家属了解这一疾病并学习家庭护理方法，增进社会对大疱性表皮松解症和患者的理解，促进对大疱性表皮松解症的医疗服务和研究，支持患者的生活、成长、学习和工作。

本指南适用于大疱性表皮松解症患者及家属、老师、朋友，亦可供医生、护士、学校及工作单位参考。

指南的第二章是对疾病的介绍，包括疾病的原因和症状。这一部分可以帮助您了解大疱性表皮松解症。同时您可以依据这一部分的内容，向周围的人解释疾病的原因和注意事项。

第三章列举了一些护理中可以使用的材料和药品。

第四章介绍疾病的常见症状。患者和患者家长可以对照检查自己是否有类似的情况，进而初步判断自己的疾病严重程度。

第五章介绍婴幼儿的护理。新患者家庭一定要认真阅读这一章的内容，避免在照顾幼儿患者过程中出错。

第六章和第七章是护理方法。包括常见情况的处理和罕见情况的处理。护理者应该认真阅读这一部分，有些特殊情况的处理方法需要事先学习并掌握，碰到问题时快速处置。

第八章简单介绍了当前的医学研究进展。

第九章介绍了蝴蝶宝贝关爱中心并给出了联系方式。

尽管本指南中已经介绍了比较多的情况，但仍无法包括一名具体患者可能出现的所有情况。碰到特殊问题时请尽早联系医生，寻求专业的解答。

另外在我们的主页上有我们拍摄的护理教学视频和一些家属分享的护理方法，这些多媒体信息或许更加容易理解。

1.1 给患者父母的话

家里有了大疱性表皮松解症患者，难免会感觉震惊和悲伤。但除了震惊和悲伤，您还需要尽快了解这种疾病并采取正确的措施。

如果以前家族中没有疾病史，疾病的原因通常是父母双方都携带隐性致病基因，是隐性遗传；少数情况下是患者本人的基因发生了新生突变，是显性遗传。有家族病史的情况一般是显性遗传。不管有没有家族病史，先天性大疱性表皮松解症都是遗传病。也有其它特殊的情况，以检测后医生的解释为准。

目前还没有药物可以治愈大疱性表皮松解症，或显著减轻疾病的严重程度。提高患者的生活质量主要靠仔细的护理，而且主要是在家里由家属护理。面对疾病，整个家庭应该团结起来共同承担患者的护理工作。

多数患者可以通过正确和细致的护理，达到可接受的生活质量，并且多数家庭可以承担护理用敷料的费用。用心护理可以减轻患者的痛苦。护理大疱性表皮松解症患者主要的困难是需要付出很多时间，相信有爱心的父母都能做到。当然时间是最珍贵的资源，有时候需要患者父母调整原先的人生目标和职业规划。

蝴蝶宝贝关爱中心有专业医护人员和经验丰富的父母可以为您和患儿提供帮助，可以教您护理的方法，有时也发放捐赠的敷料。患者和患者家属也可以通过我们的QQ群互相交流。虽然有时疾病会让您感到很无助，但您并不孤独，我们一直和您在一起！

想了解更多信息和及时资讯，请认真阅读蝴蝶宝贝关爱中心的网站(<http://www.debra.org.cn>)，并可关注微信公众号(DebRA-China)。建议患者和家属从网站地图 (<http://www.debra.org.cn/sitemap/>) 开始阅读。如使用手机，可扫下面的二维码。



主页二维码



微信号二维码



网站地图

2 大疱性表皮松解症简介

遗传性大疱性表皮松解症是一组罕见的遗传性皮肤疾病。由于基因缺陷，患者的皮肤和粘膜结构有缺陷，受到轻微磨擦就可能产生水疱或血疱。由于皮肤像蝴蝶翅膀一样脆弱，患者被称为“蝴蝶宝贝”。

有一种获得性大疱性表皮松解症，其病因与遗传性大疱性表皮松解症不同。本指南只关注遗传性大疱性表皮松解症，并且在后文中直接称为大疱性表皮松解症。

有十多个基因上的突变可以导致大疱性表皮松解症，同一个基因上不同位置及不同类型的突变带来的影响也不一样，结果就是大疱性表皮松解症有很多类型和亚型。不同类型和亚型的严重程度差异很大。

2.1 大疱性表皮松解症的常见疑问

这个疾病名称是什么意思？

人的体表皮肤分两层：外边是表皮，里面是真皮。大疱指患者经常发生水疱或血疱，松解指患者的皮肤结构不紧密，这个名称表明皮肤的抗拉抗磨强度不够，容易在表皮或真皮中发生水疱。

注意疾病名称里面的“**大疱**”不是“大泡”，“**松解**”不是“松懈”。

大疱性表皮松解症的英文是 Epidermolysis Bullosa，简称 EB。

大疱性表皮松解症有哪些症状？

根据 2014 年的国际共识，**大疱性表皮松解症**有四种类型：单纯型，营养不良型（显性或隐性），交界型和金德乐综合征，前三种类型里面又有多种亚型。共同的症状是皮肤水疱。但不同亚型患者的致病原因不一样，因而表现也有很大差异。

轻的亚型只在局部发生水疱，比如手或脚，重的亚型（泛发性）全身都可能发生水疱，体表可能有大片的溃疡，同时体内粘膜也可能会有水疱等损伤。程度轻、伤口浅的患者水疱愈合后没有伤疤。较重的病人可能有疤痕或瘢痕，可能畸形或致残。有些特别严重的患者在婴儿期可能夭亡。

大疱性表皮松解症的原因是什么？

所有遗传性 EB 都是基因突变引起的。已经发现了与 4 大类，40

多种亚型相关的致病基因，但仍有一些基因突变没有确认。基因突变导致人体不能正常合成皮肤中的蛋白质，进而导致皮肤的强度降低，结构容易受到破坏。

大疱性表皮松解症只影响体表皮肤吗？

体表皮肤是最明显的部位，但身体的其它器官也可能受影响。比如隐性遗传营养不良型 EB 患者体内的粘膜（包括口腔、食道、眼睛、肛门等）也可能发生水疱，引起疼痛和吞咽困难等。严重的交界型患者呼吸道可能受影响，容易患支气管炎或肺炎。

大疱性表皮松解症传染吗？

这种病是遗传性的，没有致病基因的人不会患病，任何与患者接触的人都不会被传染。没有人会从另一个人身上“传染”到 EB，共同游泳和身体接触都不会传染。

大疱性表皮松解症的发病率如何？

据国外的统计和估算，每 227 个人中有一人携带可以引起 EB 的基因缺陷。约 2 万个新生儿中会有一人患大疱性表皮松解症。男女两性和不同种族的人患 EB 的比例相同。国内还没有 EB 发病率的权威统计。

近年来报道的 EB 患者数量越来越多，并不是发病率有了变化，而是因为医学和信息传播的进步，更多的患者得到确诊、得以存活并为人所知。

大疱性表皮松解症遗传吗？

像 EB 这样的基因疾病可能会由父母传递给子女。可能的遗传方式有显性遗传和隐性遗传，每个家庭的遗传概率都只有在做过检测之后才能判断。

为什么我家人都好好的，孩子得这种病？

这里要区分显性遗传和隐性遗传，以及新生突变和已有突变。

如果突变来自于父母，显性遗传的患者父母一方也是患者，而隐性遗传的患者父母双方都携带一个致病基因但本身不发病。

如果父母的基因都正常，孩子发生了基因突变，这种情况称作“新生突变”。

有另外一些罕见的遗传情况，这里不多介绍。具体情况需要找医

生诊断和解释。

有患病风险的人可以检查吗？

怀疑后代有患 EB 风险的人可以事先检查致病的基因突变，然后在怀孕 9-11 周（绒毛膜穿刺）或 16-20 周（羊水穿刺）进行产前诊断以判断胎儿是否携带 EB 致病基因突变及是否患病。

生过遗传性 EB 患者的家庭经常询问是否可以通过植入前诊断预防疾病。植入前诊断可以做，但有两个缺点导致我们不推荐做植入前诊断。一、试管婴儿价格较高，每次不论是否成功都会收费。二、植入前诊断有 10% 的理论错误概率（无法通过细心操作或反复核对避免的错误），做过植入前诊断后仍需要通过穿刺检查验证。

请访问蝴蝶宝贝关爱中心的主页获取最新信息。

大疱性表皮松解症跟母亲怀孕期间的饮食和活动有关吗？

遗传疾病通常在受精卵形成的一刻就决定了。此后怀孕期间的一切活动对此都没有影响。没有影响的因素包括：吃过避孕药，吃过海鲜辛辣等食物，接触过辐射，接触过化学品，看手机电视较多等。

刚生下 EB 患儿的母亲容易抑郁，切勿胡乱猜疑加重其精神负担。家庭成员间也不应互相指责。

大疱性表皮松解症患者可以打预防针吗？

EB 患者可以做正常的免疫接种，但一些医生可能因为没有见过这种疾病而拒绝打预防针。遇到这种情况时，患儿的家长可以在医院开具能做免疫接种的证明。可参考蝴蝶宝贝关爱中心主页上的就医指南。

现在有什么治疗办法么？

目前国内外都没有完全治愈的办法。患者及家属首先应该认真护理，减轻患者的痛苦，避免严重的并发症。疾病威胁到生命的 RDEB 患者可以考虑通过造血干细胞移植来减轻严重程度。具体一位患者是否适合做移植需要医生来判断。迄今为止 JEB 患者做的移植全部失败（未观察到体内产生有用的蛋白）。

如有新的进展我们会尽快在主页上公开。

孩子以后能工作结婚吗？

根据孩子的病情轻重而定，大多数患者可以工作结婚。

吃猪皮等能否改善患者的皮肤？

EB 患者皮肤中缺少的蛋白质只能由人体的细胞产生。吃下去的食物不会直接变成人体的组织。所以吃猪皮对 EB 没有特别的作用，并且猪皮中的营养成份不全面，还不如鸡蛋。

阿胶也一样没用。

大疱性表皮松解症患者需要忌口吗？

除了 EB 患者可能因为消化道溃疡不能吃辣之外，没有其它因 EB 而不能吃的食品。EB 患者需要高蛋白高能量的饮食。猪牛羊肉、蛋、奶、鱼、海鲜等都是很好的食物。

偶尔会观察到患者吃过某些食物后水疱增多，很可能是自然的波动。

某些患者本身有食物过敏，与 EB 无关。另有些患者长期忌口某些食物，突然吃的太多可能不太适应，可以先少量试吃。

2.2 大疱性表皮松解症的遗传方式

大多数大疱性表皮松解症患者的致病基因突变都是父母遗传下来的。有少数患者是自身发生了基因突变（新生突变）。

大疱性表皮松解症有两种遗传方式：

显性遗传：通常父母一方患病。他们的每一个小孩儿都有 50% 的可能性患病。大部分显性遗传的患者有家族史。如果父母都没病，那么患者的致病基因发生**新生突变**的可能性大，但也需要考虑父母生殖细胞存在致病基因**嵌合**突变的可能性。

隐性遗传：父母双方各自携带一个隐性致病基因（表现为健康），他们的每一个孩子都有 $1/4$ 的可能性同时遗传到两个隐性致病基因，因而发病；有 $1/2$ 的可能性遗传一个隐性致病基因，表现为健康；有 $1/4$ 的可能性完全不携带该隐性致病基因。

隐性遗传的患者通常没有家族史，即前辈直系亲属中没有患者。如果与健康异性结婚，患者的子女也不会遗传疾病，但会携带一个隐性的致病基因。

目前没有发现任何一种大疱性表皮松解症伴性遗传，也就是说，胎儿是否患病与性别没有关系，通过选择性别的方法无法避免后代遗

传大疱性表皮松解症。

基因突变的含义是基因的序列和正常序列不同。基因突变可能在某个人身上意外发生（新生突变），然后会一代代传递下去。

尽管大疱性表皮松解症的遗传方式是标准的显性遗传和隐性遗传，属于比较简单的情况。但每个人需要做遗传咨询的时候请尽量找可靠的医生，不要自行判断。

2.3 大疱性表皮松解症的四种类型

单纯型 (EBS): 一般是显性遗传，病因是表皮中角蛋白及其它结构蛋白缺陷。

交界型 (JEB): 一般是隐性遗传，病因是表皮和真皮交界处的蛋白有缺陷。交界型中严重的可能在婴儿期夭折，部分患者长大后症状会缓解。

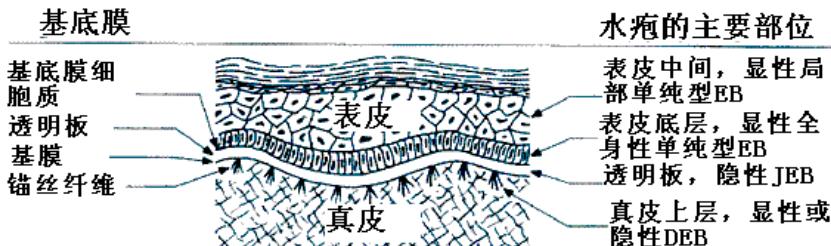
营养不良型 (DEB): 有显性遗传营养不良型 (DDEB)，也有隐性遗传营养不良型 (RDEB)。病因均为真皮层中 VII 型胶原缺陷。一般显性遗传的症状较轻，隐性遗传的症状较重。

常有人以为营养不良型的发病原因是饮食中缺少某些营养元素。这是一种误解。营养不良型 EB 患者容易表现出营养不良的症状，但原因是伤口多，营养流失多，并且患者进食的量不够。

金德乐综合征 (Kindler 综合征): 最为罕见，为隐性遗传，由 FERMT1 蛋白缺陷导致。除大疱性表皮松解症典型症状以外，患者通常还会有面部光过敏、指纹缺失、牙周炎等临床表现。

区分四种类型的主要依据是水疱在皮肤中的深度。参考下图。

大疱性表皮松解症中的水疱



其中金德乐综合征患者的水疱可处于各种深度。

按照最新的分类方法，遗传性大疱表皮松解症有四十多种亚型。具体的内容请参考主页上的《[遗传性大疱性表皮松解症：诊断及分型建议 - 2014 年版](#)》。

我们通常见到的患者中，EBS 和 DDEB 症状较轻，RDEB 和 JEB 严重。但按照新的分类法每一种大类型里面都有轻度的和严重的。单纯型中包括一些基底层上型，可以导致患者在婴儿期死亡。在 DEB 里面有一种新生儿大疱性皮肤松解性 EB，在出生几年之后皮肤可以恢复到接近常人。

交界型患者中一部分非常严重，在婴儿期的死亡率很高。另有一部分患者症状相对温和，对预期寿命的影响不大。

营养不良型患者中通常显性遗传的症状轻一些，隐性遗传的症状重，其中严重泛发性 RDEB 患者和严重泛发性 JEB（以前称为 JEB-H）患者是生存的患者中症状最重的。

婴儿期皮肤结构发育不完善，多数患者在婴儿期看起来比较严重，通常几个月之后就会缓解。所以不能因为新生儿的症状看起来严重就失去希望。因为各种类型和亚型在婴儿期的表现都相似，所以也不能根据刚出生时的症状判断患儿的类型和亚型。实际上严重泛发性 JEB 患者刚出生时反而看起来不严重。

知道有可以“自愈”的亚型之后，很多新父母会问自己的孩子是否可能“自愈”。因为这种亚型特别罕见，所以可能性很小。如果想准确判断，只能做基因检测。实际上想预测婴儿患者的未来疾病变化必须做基因检测，区分出亚型。知道亚型之后也可以有针对性地护理。

2.4 大疱性表皮松解症的诊断

有经验的皮肤科医生，可以根据患者的病史、家族史和患者体表水疱情况做出初步的判断。但因为 EB 很罕见，有经验的医生不多，一般医生的目测可能不准确。同时，如果仅靠裸眼观察，不做皮肤活检并使用显微镜等仪器检查，有时无法明确区分 EB 和其它大疱性疾病，更不能区分 EB 的亚型。

常规的检查方法是麻醉后取一小块儿皮肤放到显微镜下观察，这种检查称作“活检”。

使用光学显微镜可以诊断 EB。但因无法确定 EB 的亚型，对于临床预后判断价值有限，目前基本不采用。

使用电子显微镜或免疫荧光抗原定位分析，能准确判断出 EB 亚型，定位缺陷或缺失的蛋白质，方便进行基因检测。

明确了缺陷蛋白质以后，可以做基因检测，确定引起疾病的基因突变。基因检测是诊断 EB 亚型及判断疾病发展趋势的金标准。基因检测结果还可用于为 EB 患者家庭提供遗传咨询，判断是否需要进行产前诊断，并提供产前诊断需检测的基因位点。

然而，当前的医学仍在发展中，还有小部分患者的突变位点找不到（小于 10%）。随着技术进步和患者数据越来越多，无法确认致病突变位点的情况会越来越少。

传统的做法是先做活检用显微镜检查，明确了类型后再做基因检测。随着基因检测技术的进步，有可能跳过显微镜检测的步骤直接做基因检测。不同医院不同医生做检测的步骤可能会有差异。

如果略过了活检步骤直接做基因检测，碰到基因检测没有明确结果的情况时，补上活检这一步有助于对疾病情况做深入的分析。

蝴蝶宝贝关爱中心的主页上有推荐的医生信息，并且会经常更新（<http://www.debra.org.cn/patient/medmap>）。

3 日常护理的材料和药膏

患者家庭可准备下面这些材料和药品，供日常护理使用。一时准备不齐的，可以一点一点增加。

材料

- 消毒片：用于洗澡水消毒
- 生理盐水（生理盐水冲洗伤口副作用最小，效果与碘伏接近）
- 碘伏_▲（可清洗伤口，或护理人员洗手）（不要用碘酒，疼）
- 医用酒精（器械消毒）
- 医用凡士林或婴儿油_▲（可用于润滑皮肤）
- 14cm 医用剪刀（剪开水疱，裁剪纱布等）_▲
- 10 毫升医用注射器（用于冲洗伤口，可单买针头用于戳疱）_▲
- 凡士林油纱
- 医用无纺纱布或普通纱布块
- 卷纱布，弹性绷带
- 网状弹性绷带
- 胶带
- 脱脂棉
- 紫外线灯（房间消毒）
- 医用高压消毒锅（器械消毒）

不粘敷贴（用于直接贴伤口）：

- 优拓（Urgotul®）
- 美皮贴（Mepitel®）
- （无边）薄型美皮康（Mepilex® Lite）
- 无菌伤口不粘垫（参看右图，可作为上述敷贴的廉价代用品）



药膏

- 百多邦软膏
- 夫西地酸乳膏
- 环丙沙星软膏
- 氧氟沙星软膏
- 雷夫努尔软膏（也叫利凡诺，其水溶液为黄药水）
- 呋喃西林软膏
- 红霉素软膏
- 氧化锌软膏
- 绿药膏（林可霉素利多卡因凝胶）

根据是否容易买到，上述药膏准备两三种即可。并且一般如果伤口消毒很好，没有感染迹象的时候不需要使用任何药膏。

无效或不需要的东西

- 维生素 E
- 优色林（作用和凡士林差不多）
- 皮肤生长因子（绝大多数伤口不愈合的原因是感染或营养不良，与生长因子无关。长期不愈合的老伤，规范包扎后仍不愈合的情况下或许有用）
- 达克宁，皮炎平，酮康唑等（这些是强效激素，不能用于伤口）
- 紫药水，红药水等不要用。有毒，已淘汰。
- 双氧水用在伤口上很疼。

某些 EB 患者使用较弱的激素软膏可以减少水疱，具体使用情况遵医嘱。

在蝴蝶宝贝关爱中心的网站上有关于美皮贴，薄型美皮康和优拓的介绍 (<http://www.debra.org.cn/patient/care/bandage/>)。

部分产品的图片如下：



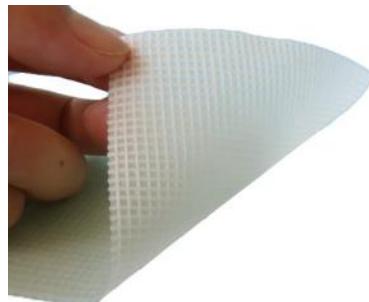
14cm 医用剪刀



医用无纺纱布



凡士林油纱



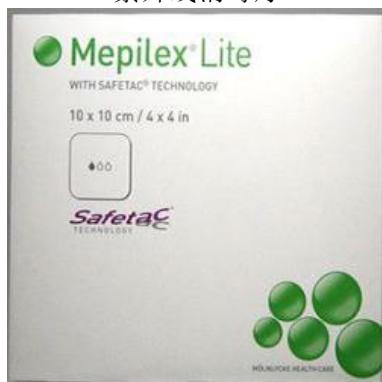
拆开的凡士林油纱



弹性绷带



网状弹性绷带



4 大疱性表皮松解症的常见症状

因为 EB 是一种皮肤病，为了说明症状用了很多图片。新家长看到这些图片不要害怕。并不是每种症状都会出现在您孩子身上。

新生儿判断未来可能发生哪些症状的最好方式是做基因检测，查出亚型。

4.1 水疱和溃疡

水疱的大小和多少在很大程度上由患者的亚型决定。较轻的患者只有在受到明显的碰撞或摩擦时才会有水疱，水疱可能集中在肢端，即手脚上。较重的患者可能每天都自发地产生一些水疱，全身所有位置都可能发生水疱或血疱。

水疱也可能发生在口腔和体内的粘膜上。一般来说体内的水疱和体表的水疱严重程度正相关，即体表水疱严重的，体内的水疱也严重。但有某些亚型（反转性）的水疱主要发生在粘膜上。

不同亚型的患者，水疱在皮肤内的深度也不同。单纯型的患者水疱最浅，在表皮内。交界型的患者水疱深一些，在表皮和真皮的交界处。营养不良型患者的水疱最深，在真皮内靠近表皮的地方。金德乐综合征患者的水疱在表皮真皮交界处和真皮内都有。

通常水疱越浅，越容易愈合，愈合后也不容易留下疤痕。但即使水疱在表皮内，如果感染了，伤口也会变深，愈合后仍可能留下疤痕。

疱液清澈的称作水疱，疱液含血的称作血疱。我们在这里不做区分，统一说水疱。一般来说血疱表示疱的位置相对深一些。

水疱上层的皮破溃之后形成伤口，也称作溃疡。有时候皮肤受到摩擦或碰撞可能直接破溃，没有水疱。

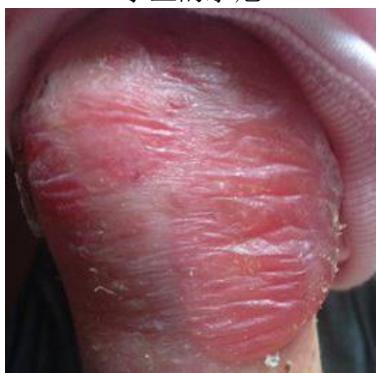
下面是各种水疱和溃疡的图片（由于人们一般在伤比较严重的时候才拍照片，照片中看到的伤情会比平均情况要严重）：



手上的水疱



脚趾上的水疱



膝盖上的大水疱



腿上的带血水疱和血疱



额头的很多小疱



大腿上的水疱



膝盖上的小伤



嘴唇和口腔溃疡



脖子后面疱皮破裂后的溃疡



胸部溃疡



背部大面积溃疡



膝盖内侧的溃疡

4.2 粟丘疹

有时候在已愈合伤口的边缘长一些白色的小疙瘩，不疼不痒，这是粟丘疹。有些粟丘疹是自己形成的，没有相伴随的伤口。粟丘疹在RDEB患者身上最常见，像是一些微型水疱遗留的痕迹。

粟丘疹对皮肤没有实际影响，时间长了以后会自己消退，不需要处理，也没办法处理。



伤口边缘的粟丘疹



耳朵上的粟丘疹

4.3 皮肤萎缩

有些曾经多次破损的地方，新长出来的皮会变的很薄，没有汗毛，缺乏弹性，像一层塑料纸或锡纸。这种情况是皮肤萎缩。有时候这种萎缩的皮肤反而不容易长水疱。这种情况不需要处理也没办法处理。为预防起疱，可做一些润滑和保湿。

右图是皮肤萎缩。



4.4 脱发

中度泛发性交界型 EB 患者容易有明显的脱发。其它亚型的患者脱发问题不普遍，但可能会因为头皮上的水疱导致局部脱发，也可能头发稀疏。

在婴儿期，有些患者头上的水疱较多，长头发可能比较晚。通常会逐渐长出来。

有较严重脱发情况的患者可以考虑带假发。

4.5 EB 痣

有些患者皮肤上有黑色素沉积，这是 EB 痣。一般情况下，EB 痣没有影响，可以不处理。

对于较大面积的 EB 痣，应该密切观察。如果痣的范围不断增大，黑色的地方隆起，需要去医院检查，必要时做病理活检。如果发展成了恶性黑素瘤（可能性很小），需要及早手术切除。



身上的 EB 痣



手背上的 EB 痣

4.6 龋齿，釉质发育不良，牙齿脱落

交界型患者的牙齿会有先天的釉质发育不良，表现为牙齿表面有凹坑。

其它亚型患者的牙齿长出来的时候是好的，但可能会因为护理不足很快发生龋齿或者牙周病。长大后牙齿脱落的风险也比较高。有研究认为营养不良型患者的牙釉质发育也受到影响。

4.7 舌头短，小口

舌头下面多次发生水疱后，舌头可能会和舌下黏膜粘连，舌系带缩短，舌头不易伸到口腔外面。对这种情况几乎没办法处理。特别严

重的也许可以考虑手术松解舌系带。

大疱性表皮松解症患者中另一种常见的状况是小口，即嘴张不大。通常是由小时候嘴角反复破损、粘连引起的。



JEB 患者的牙釉质发育不良



EB 患者严重龋齿并且嘴张不大

4.8 消化道水疱

口腔、舌头、食道、胃、肠都可能发生水疱或血疱。

婴儿嘴里和舌头上的水疱会明显影响进食，舌头上的水疱特别容易越长越大。只要看得见的水疱，一般的处理原则都是戳破放水。但婴儿不会配合，强行处理可能会造成额外的伤害。可以等小孩儿睡着以后再处理。通常处理以后等一个小时就可以进食了。

我们不可能直接观察到肠道发生水疱或血疱。但有时候大便颜色发黑，表明肠道有出血。有时候患者肛门附近破裂，这时候会流出红色的血。

4.9 角膜糜烂

一部分患者的眼睛会受累。常见的情况是早晨眼睛突然开始疼，畏光、流泪。通常是眼球表面有了水疱或伤口。眼睛疼痛反复发作以后，会破坏角膜表面的平整性，眼泪无法均匀分布到眼球表面，进而眼睛更容易干涩疼痛。

眼睛的问题没有特效处理办法，只能等待人体自身修复。避免反复揉搓眼睛非常重要。其它保护措施可参考 7.1 节的内容。

4.10 指甲发育不良或脱落

EB 患者部分或全部手指甲、脚趾甲发育不良或脱落的情况非常多。有些指甲脱落没有直接原因，无法预防。有些指甲脱落是外伤引起的，可以考虑做些预防性的包扎，不确定是否有效。

有些患者的指甲是增厚。



脚趾甲增厚



脚趾甲增厚

4.11 手指粘连挛缩，角质化

较重的患者有发生手指粘连挛缩的可能性，需要从婴儿期开始积极预防。RDEB 患者发生手指粘连的风险最高。手指粘连严重影响患者的生活自理能力。虽然可以做分指手术予以矫正，但分指手术后的患者经常会在两三年之内重新粘连，快的可能几个月之内重新粘连。在分指手术后需要精心护理并做康复训练，以延长再次手术的间隔。



指蹼延长，手指粘连的前奏



脚趾完全粘连



严重的手指粘连



手指弯曲粘连

脚趾也可能粘连。脚趾粘连后仍能走路，考虑到分趾手术的巨大痛苦，不建议做脚趾分离手术。

患者的手掌、手背和手指反复受伤以后，表面可能会逐渐角质化。受伤皮肤角质化以后会影响手掌和手指的发育，患者的手可能会停留在4、5岁时的大小。患者的脚也可能受角质化影响而偏小。

有很多患者的手是从上图右侧这种弯曲逐渐演变成完全粘连的。日常护理中应该经常活动手指，避免手指向内弯曲。预防的方法请参考第7.5章节。

4.12 关节硬化

非常严重的患者，关节的部位会反复受伤，在伤口愈合过程中韧

带的拉伸长度可能会变小，导致患者的关节逐渐无法伸直。这种情况会影响手指，手腕，胳膊肘，膝盖，脚踝等多个位置。

预防的办法是在包扎这些关节部位的时候把关节固定在拉伸状态。另外要多做伸展练习。

4.13 食道狭窄，幽门闭锁

较严重的患者会有食道狭窄的情况，食道狭窄一般是逐渐发生的。要确诊需要吃钡餐拍 X 光片。但一般患者自己和家属能感觉出来。右图是食道狭窄的 X 光片。

幽门闭锁多数发生在严重的交界型患者中。出生即有，通常是致命的，即使做手术预后也不好。

也有极少单纯型患者出生时伴随幽门闭锁，手术后可以恢复的比较好，水疱也不严重。

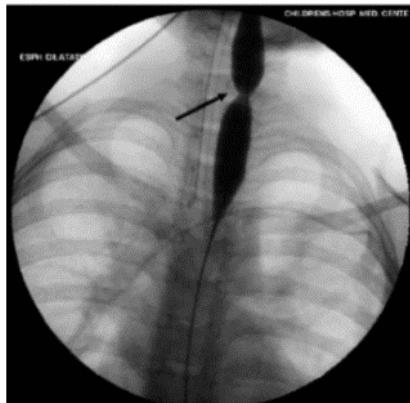
贫血

大疱性表皮松解症患者的贫血主要原因是创伤引起的体液及蛋白流失，伤口愈合时的消耗，以及营养摄入不足。

贫血的患者除了易疲劳之外，伤口的愈合还会减慢。所以要积极纠正贫血。

极度贫血的患者短期内可通过输血纠正。但血液制品本身有传染疾病的风险，不建议患者经常输血。频繁输血还可能产生输血性铁过载，即体内铁元素过多。

有些贫血与身体的炎症反应有关。持续的伤口导致身体产生炎症因子，进而肝脏产生肝杀菌肽，肝杀菌肽会把铁元素限制在细胞内部。这是一种防止细菌得到铁元素的防御机制，但因为可用的铁元素不多，也会导致身体无法产生足量的血红蛋白。所以积极促进伤口愈合对纠正贫血有多方面的好处。



传统的红枣、红糖补血没有任何道理。EB 患者补血要通过饮食补充铁元素，更重要的是补充蛋白质。最好的食物是普通的肉、蛋、奶，核心问题是多吃。也可以补充一些铁剂，如速力菲等。

4.14 营养不良，发育迟缓

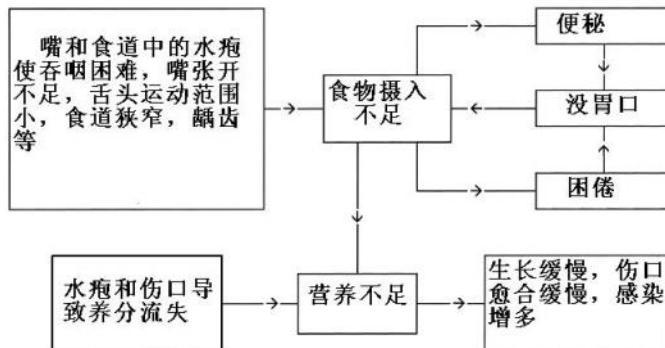
营养不良和发育迟缓同样源于伤口的消耗和营养摄入不足。营养摄入不足，会进入一种恶性循环。

严重的发育迟缓可能会导致青春期延后，可能需要通过服用或注射生长素或性激素予以纠正。

营养状况对所有人的健康都至关重要。由于人体的适应性，当营养显著不足时肌体仍能继续维持。但营养不良必然损害我们短期和长期的身体健康和心理平衡，所有人都应该尽量吃好。这里的关键问题是饮食平衡，我们每天都要摄入各种养分。

食物中包含很多营养成分，通常这样分类：

蛋白质 — 脂肪 — 碳水化合物 — 维生素 — 矿物质 — 纤维素 — 水



很多食物包含多种营养成分。比如全脂牛奶包含蛋白质，脂肪，碳水化合物和钙；面食含有碳水化合物，蛋白质和纤维；奶酪含有蛋白质和脂肪。另一方面，有些食物主要只有一种营养，比如糖几乎是纯碳水化合物；奶油几乎全是脂肪。

对营养而言，平衡就是好，每天都要摄入上述所有营养成分。这听起来困难实际上容易，很多食物组合都可以提供均衡的营养，不要

挑食就好。

4.15 新生儿皮肤缺损



蝴蝶宝贝关爱中心统计的患者中有大约 1/3 在出生时有皮肤缺损，缺损的面积还可能很大。但经过医院的处理和家属的护理，这些缺损都能长好。只是未来还可能长新水疱有新的皮损。EB 引起的先天性皮肤缺损主要发生在小腿和脚上。两侧都有可能。

有些医生会把这种先天性皮肤缺损诊断为 Bart 综合征，这个疾病名称现已废弃。

4.16 其它症状

胃食道反流是胃液反流进食道，可能灼伤食道。严重的情况下可以使用质子泵抑制剂类药物控制。

严重的患者可能会有骨量不足或骨质疏松，严重的可能发生腰椎骨折。多运动，补充维生素 D 和钙可以改善骨质。有报道说对有骨折风险的患者使用二磷酸盐会有改善。

严重泛发性 RDEB 可能会有扩张型心肌病。严重的 JEB 和 RDEB 患者也有患肾炎的风险，特别严重的情况能发展到肾衰竭。

严重的交界型患者可能会累及呼吸道。此时经常使用激素缓解症状，但难以有实质性的改善。

伴肌营养不良的单纯型患者经常会有逐渐加重的肌营养不良。

4.17 一些症状在各亚型中的分布

下表中的命名方法仍采用 2008 年的建议。但仍可以用于已知亚型的患者估计可能发生的症状。

典型症状	单纯型 EB				交界型 EB		营养不良型 EB			
	WC	DM	K	O	H	nH*	DDEB	RDEB-HS	RDEB-nHS	RDEB-I
遗传模式	AD	AD	AD	AD	AR	AR	AD	AR	AR	AR
流行率	常见	罕见	罕见	较少	罕见	罕见	较少	罕见	罕见	罕见
严重程度	轻	中重	中	不固定	重	中重	中	中	中重	中重
皮损分布	手脚掌	全身	全身	不固定	全身	全身	全身	全身	全身	反转+
瘢痕	罕见	常见	不固定	不固定	常见	常见	常见	常见	常见	常见
皮肤异常	无	注 1	无	无	注 2	无	无	无	无	无
食道狭窄	无	罕见	无	无	常见	常见	常见	常见	常见	常见
气管喉管狭窄	无	罕见	无	无	常见	常见	无	无	无	无
手脚畸形	无	无	无	无	无	罕见	较少	常见	常见	较少
眼表水疱	无	无	罕见	无	常见	常见	罕见	常见	常见	罕见
袖质发育不全	无	无	无	无	有	有	无	无	无	无
鳞状细胞癌	无	无	无	无	较少	罕见	罕见	常见	常见	较少
早夭	无	较少	无	无	常见	常见	无	常见	较少	较少

注: WC: Weber-Cockayne 亚型; DM: Dowling-Meara 亚型; K: Koebner 亚型; O: 其它亚型; H: Herlitz 亚型; nH: non-Herlitz 亚型; DD: 显性遗传营养不良型; RD: 隐性遗传营养不良型; HS: Hallopeau-Siemens 亚型; nHS: non - Hallopeau-Siemens 亚型; I: 反转型; AD: 常染色体显性遗传; AR: 常染色体隐性遗传。

*: 包括幽门闭锁型交界型大疱性表皮松解症。

+: 身体对擦部位对称性的皮损 (腋窝和腹股沟)。

注 1: 弓形聚集的水疱 (疱疹样); 手掌和脚掌上汇合的角化过度。

注 2: 肉芽组织增生 (特别是口周)。

5 婴幼儿的日常护理

现在还没有针对 EB 的特效疗法。当前的治疗和护理主要关注：

- 避免皮肤磨擦
- 避免感染
- 治疗并发症。

您很快就能学会怎样护理患儿而不损伤皮肤。但是再怎么努力也无法完全避免水疱，EB 的护理是一场持久战。

新生儿住院

先天性皮损的婴儿通常会从产房直接送到儿童医院。在身上有伤的情况下，新生儿的最初几天会比较危险，病房里的环境和医生护士们的监控，有助于新生儿度过危险的阶段。医生也会在这段时间里判断孩子的疾病原因。

如果确诊为 EB 的话，建议足月新生儿住院的时间应该尽量控制在一个月之内。住院时间太长，可能会带来手指粘连等问题。家长应利用新生儿住院的时间，学习护理方法，尽早开始自己照顾。如果医生护士对 EB 了解不多，还应该告诉他们护理过程中的注意事项。但就算医生和护士已经有经验，也不建议住院太长时间，他们要照顾很多病人，不可能像家人一样细致周到。

但完全不住院，直接在家里护理也比较困难。因为多数家长一开始不知道怎样护理。短期住院，在住院的时间里家长应该尽力学习疾病和护理知识，然后和医生护士交流相应的知识。同时家长要利用这段时间在家里置备护理用品。

学习的最好方式是面对面交流。新生儿的家长应该积极寻找去蝴蝶宝贝关爱中心推荐的机构或其他患者家里观摩护理过程的机会。

预防水疱

轻柔地接触：不要从腋下叉着小孩儿的胳膊往上抱，这样很容易把腋下的皮肤搓破（有些较轻的孩子这样做没问题）。抱起小孩儿的时候先把他/她翻到侧身，一只手托住屁股，另一只手托在脖子后面，再把小孩儿翻过来躺到大人手上，然后再抱起。抱小孩儿的时候可以

在小孩儿身下垫一个枕头、海绵垫或软羊皮来减小对皮肤的磨擦。



抱起 EB 宝贝的时候托住颈后和屁股

为了避免引起水疱，有时候护理人员和父母会尽量少接触 EB 幼儿。掌握了正确的抱小孩儿方法后，护理人员就会增强信心，给 EB 幼儿更多的爱抚和感情支持。

不要擦皮肤：磨擦可以引起水疱，所以应该轻拍皮肤，不能擦。验血或打针的时候可以用酒精棉球在皮肤上轻轻的按几下。垂直压力不会造成伤害。

穿宽松柔软的衣服：衣服磨擦皮肤也会产生水疱。不要穿有松紧带的衣服。衣服上不要有粗糙的扣子，商标或拉链。~~选择接缝处没有隆起的衣服或把衣服反穿，避免磨擦。~~

避免过热：高温使皮肤更脆弱。保持合适的环境温度，不要穿的过多。气温高时开空调，温度可设置在 24-27℃。冬天有暖气的地方，不要让室内温度过高。

不要往皮肤上贴东西：医用胶带或创可贴不要直接贴到皮肤上，会引起水疱。需要用胶带的时候要先缠一圈儿纱布，把胶带贴在纱布上。或者可以使用美皮康、美皮贴等材料。如果不慎把胶布贴到了皮

肤上，不要马上撕下来，应该用油浸湿后慢慢揭开，或索性保留几天等它自己脱落。

不要直接扎止血带：在输液或抽血时，经常会使用止血带让静脉暴露出来。需要扎止血带的时候，在带子下面垫上纱布，还可以抹一些凡士林。或者把止血带扎在袖子外面。或者直接用手按压经脉。

润滑皮肤：可以用凡士林或婴儿油润滑皮肤，减小磨擦。

骨头突出的地方垫一下：如果小孩儿踢自己身体或踢床单造成水疱，可以用泡沫材料把胳膊肘、脚踝和膝盖包起来，再用弹性绷带固定。手和脚润滑以后也可以套上柔软的袜子防止水疱。

汽车座椅：可以用普通的汽车座椅，但应该在安全带上缠一些柔软的旧衣服或细棉布，防止擦到脸。婴儿椅和婴儿车的带子可以同样处理。

洗完澡以后用毛巾轻拍把水吸干。

用布尿布，尽量避免用尿不湿。用尿不湿的时候可以把扎在大腿跟的松紧带剪断。

穿鞋面柔软的鞋子，垫鞋垫。但鞋底应该有一定的硬度，这样踩到石子不会在脚底硌出疱。

处理水疱和预防感染

护理前洗手：这是控制感染最有效的措施。用肥皂洗手即可。

换药区域清洁：床单经常更换。拆下的敷料扔进垃圾桶，不要和未使用的敷料混在一起。换药的人戴口罩。

衣服或包扎材料粘到皮肤时不要撕：应该用水泡软后小心的揭掉。可以在洗澡的时候泡，也可以在合适的温度下直接用生理盐水泡。用婴儿油、石蜡油、橄榄油、麻油等浸泡也可以。

定期清洗皮肤：患者可以用中性香皂或沐浴露。

排干水疱：水疱中有水就会越长越大。如果水疱直径超过 5 毫米而且还很胀，就应该把水放掉了。可以用消过毒的剪刀在水疱边上剪一个口，也可以用针头戳几个洞。然后用药棉或纱布轻轻把水挤出。口太小的话可能会自己闭合，水疱里会再次积水，所以开口应该足够大。开口以后水疱上的死皮应该保留，有利于伤口愈合，避免伤口裸露感染，感觉也舒服一些。

伤口消毒: 拆开包扎以后伤口上应该消毒。常用的消毒剂是碘伏，引起的疼痛不强烈。但碘伏会减缓伤口的愈合，可以先涂碘伏，停留两分钟，然后用生理盐水擦掉或冲掉。碘伏也可以用生理盐水稀释后使用，进一步减轻对伤口的刺激。但稀释后的碘伏不稳定，稀释后不能再保存。

现在的护理技术也推荐直接用生理盐水冲洗消毒，也能达到伤口无菌的目的。

伤口上涂外用抗生素: 只有在已经感染的时候才需要用百多邦软膏或夫西地酸乳膏。(感染的症状有：红，肿，疼，热，化脓)。如没有感染可以考虑只消毒不用药膏。但必须保证伤口外贴无菌的敷料。

用不粘的敷料: 涂过抗菌药膏后外边用不粘的材料(比如优拓，凡士林油纱)盖上，外面覆盖无菌吸收层(美皮康，单独包装的不粘垫，单独包装的纱布块等)，然后用卷纱布缠在外面。最后用胶带(贴在纱布上)、弹性纱布、或网状弹性绷带固定。也可以在伤口上直接贴美皮康。

包扎材料定期换: 可以在每天洗澡或清洗皮肤的时候换包扎材料。没有感染时，紧贴皮肤的敷料(如优拓，美皮贴，美皮康)可以留在伤口上直到愈合，外层材料需要定期更换。更换包扎时可以检查有没有新水疱。

营养和喂养

尽管母乳喂养是最好的方式，但对EB患儿很困难。婴儿嘴里有水疱和溃疡，吸母乳或从奶瓶中吸奶都有困难。母亲可以挤出奶给婴儿吃。父母可能需要找到适合小孩儿的不需要用力吸的喂奶方式，可以把普通奶嘴的口剪大一些用，可以选择Y型开口、十字开口或大圆孔。也可以试用唇腭裂患者专用的奶瓶和奶嘴。

干奶嘴可能粘到嘴唇和水疱上，造成伤害。可以在使用前把奶嘴湿一下。在热水中泡一下，可以软化奶嘴。

婴儿口腔护理可以用海绵材质的婴儿牙刷。



一种唇腭裂患者使用的奶嘴



一种唇腭裂患者使用的奶瓶

爬和走

EB 孩子开始爬和走路的时间经常比普通小孩儿晚一些。他们从自己的日常经验中学到了加倍的谨慎。不过只要脚趾粘连不太严重，脚没有变形，他们最终都能正常走路。

有些孩子没有爬这个阶段，直接开始学走。有些小孩儿是开始先坐在地上往前挪，逐渐开始能手拉着东西站起来，然后扶着桌子往前走。在学走路这个阶段，要特别注意小孩儿摔跤以后的包扎。手指受伤以后，必须一根一根分开包扎，否则很容易发生并指。

6 家庭护理方法

大疱性表皮松解症患者最经常处理的问题是水疱。通常要抽干大水疱中的水。可以先用酒精或碘伏消毒水疱表面，然后用消过毒的剪刀或医用一次性针头破开水疱。也可以用普通的缝衣针消毒后使用，方法是先在酒精中浸泡，然后在火焰上烧到发黄，冷下来后使用。水疱破开后可以用无菌纱布把水压出来，如果水疱后来又充满了水，可以再次放水。

小水疱放水以后可以晾着，针孔很快就会闭合，不会感染。较大的水疱可以在放水以后用弹性绷带适当加一些压力包扎，防止再次积水（有些效果但并不能完全阻止积水）。

如果新水疱很多，可以每天更换一次包扎，检查处理水疱。如果新水疱不是特别多，可以适当延长换药的间隔。

如果绷带粘到伤口上，可以用生理盐水把它泡下来。用矿物油（比如凡士林）也可以软化绷带。清洗和用水敷应该一次只做一个地方。浸湿的面积太大会降低身体温度，对婴儿尤其不好。另外同时解开所有绷带会使伤口变干，会疼。

一般来说水疱顶部的皮肤应该保留，可以起到保护伤口的作用。有时候水疱顶部的皮肤可以直接和下面的组织长到一起，减小伤口面积。如下图：



有很多不同的包扎方法，下面是包扎一条腿的例子，供参考。

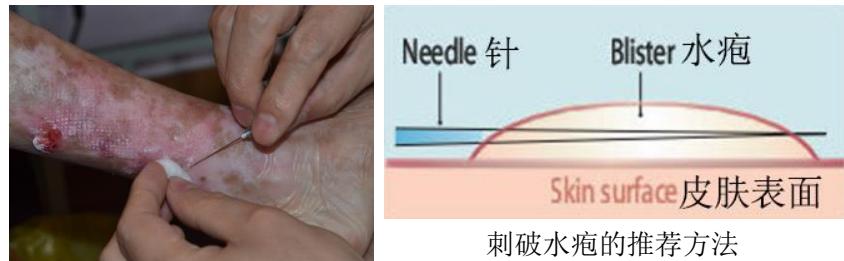
6.1 家庭包扎方法举例

这里只是举例，每个步骤都可以根据自己的情况修改。更全面更权威的包扎方法请到蝴蝶宝贝关爱中心的主页上查看（扫描右侧二维码或输入 <http://www.debra.org.cn/patient/care/>）。



图片来自多次包扎的总结，所以包扎的位置和伤情不连续。

1, 伤口消毒，要戳的水疱表面消毒；戳水疱和血疱



2, 伤口涂药，贴优拓



下面的三张图片中，一开始有一个小伤口，水疱中还有水。使用优拓加压包扎一天后水疱没有再起，优拓仍然贴在干燥的伤口上。



(这里使用的是 10×10 厘米的优拓，裁成了小块儿)

下图是另一处有水疱的位置，优拓贴一天之后在皮肤上留下了细小的格子，原先疱顶的皮肤重新贴合到伤口上(需要弹性绷带加压)，不再有水疱。而优拓有微弱的粘性，揭掉的时候不会把疱顶皮肤带起来。这种细小的格子有一些预防积水和疤痕的作用。



使用优拓是为了防止伤口粘连，方便下次换药时拆除。也可以直接贴美皮康等材料。廉价的方案是使用凡士林油纱(下图中是油纱)。这种可以直接接触伤口的敷料是一级敷料，需要保证无菌。



3，垫脱脂纱布块儿



在伤口有渗出的地方，垫脱脂纱布块儿。主要是为了吸收渗水，隔离外界细菌。垫上纱布也可以减轻意外碰撞带来的伤害。有经济条件的可以使用吸收性敷料，如薄型美皮康。也可以使用其它无菌吸收垫。

这一层包扎材料同样应该无菌。

4，无纺纱布整个包起来

使用无纺纱布主要是因为它软，还可以随着关节的运动拉伸。省略这一步，直接用卷纱布固定也可以。



5, 卷纱布固定



普通纱布卷



弹性纱布卷

现在国内可以买到弹性纱布，比普通纱布卷包扎的更服贴。

6, 网状弹性绷带束在外面



使用网状弹性绷带可以很好地维持内部各层敷料不移动不脱落。
看起来也比较美观。

7，其它可参考的护理图片



褶皱部位貌似只有薄型美皮康比较容易贴在伤口上。可以在周围剪几下，使薄型美皮康更服帖。

在薄型美皮康特别不容易固定同时又不方便在外面包扎的地方，有时我们选择贴胶带。拆除时可以在胶带上涂凡士林浸一会儿。还可以使用去胶喷剂，效果更好。

也可以使用有边薄型美皮康，这时就不需要再使用胶带了。但有边薄型美皮康不方便裁剪，必须直接使用合适大小的型号。



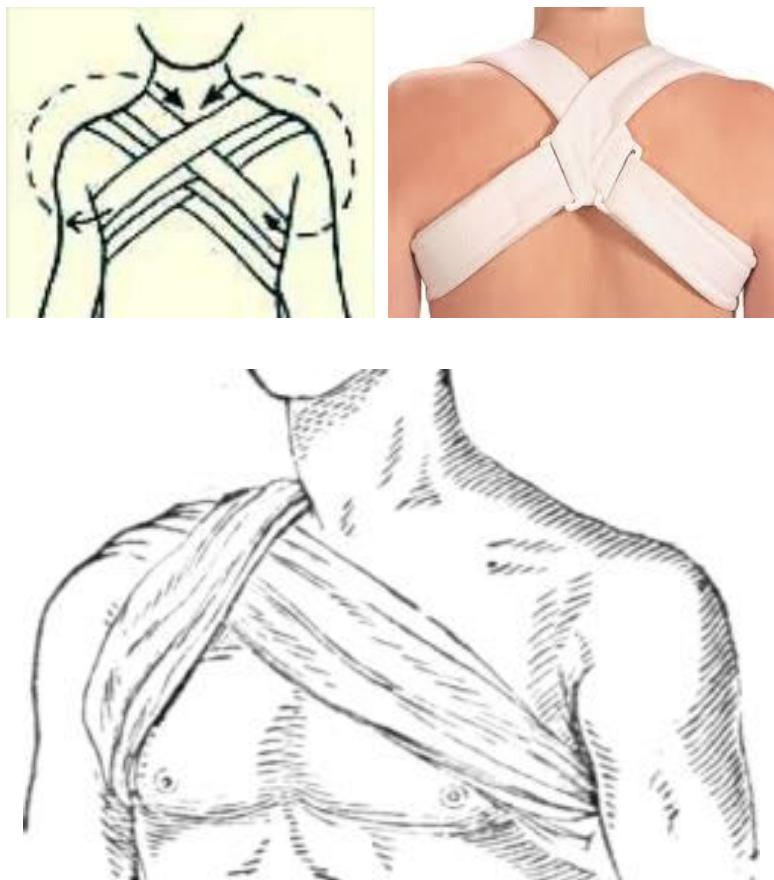


有时候如果把疱中的水完全挤干，就不会再积水了。但用药棉很难完全挤干水，还可能推着水疱越来越大，这时候可以用一层纱布绷在水疱上把水挤干。



腋窝位置的包扎举例:





是否包扎

EB患者护理交流QQ群中经常有人根据个人经验非常勇敢地指导别人护理，偶尔会出现一些不太恰当的答案，比如对所有人的提问都说应该包扎，或应该晾着。

目前关于伤口愈合的主流建议是“湿性伤口愈合”，即保持伤口无菌、湿润、不结痂愈合的最快。其主要原因和过程为：

-
- 上皮细胞在湿润的环境下可以更快地生长和增殖，创面渗液中包含促进伤口愈合的成分；
 - 湿润环境可以加快皮肤细胞的迁移，更快地覆盖创面；
 - 维持伤口表面缺氧的环境，可以抑制细菌，促进毛细血管生长；
 - 渗液中的各种蛋白成分可以溶解创面坏死组织，发挥清创作用。

实验早已证明湿性环境下的伤口愈合时间明显比干燥情况下短。所以从最有利于伤口愈合的角度来看多数伤口应该包扎从而创造湿性愈合的环境。

但湿性愈合需要做到无菌，上面讲的“缺氧”需要伤口表面和空气隔离，一旦没有做好消毒和隔离，湿润的环境也可能导致细菌快速繁殖，反而延缓愈合。消毒主要靠护理人员的时间投入，而细菌隔离需要相对昂贵的敷料。

对一个具体的家庭而言，究竟是包扎还是晾开，取决于护理人员是否愿意及是否有能力做无菌包扎。

另外是否应该包扎还与 EB 的类型有关，某些 EB 亚型伤口本来不多，包扎还可能增加水疱数量，不包扎更合适。

6.2 判断和防止伤口感染的方法

大疱性表皮松解症患者皮肤上的伤口可能会被细菌感染，金黄色葡萄球菌是最常见的感染源。下面是感染的一些标志：

- 伤口持续数周，面积扩大，渗出增多
- 伤口床：有坏死组织碎屑，组织易碎（需要和 EB 本身的症状区分），恶味
- 伤口边缘和周围皮肤：水肿、红肿、发热，或从伤处向心脏方向有一条红色的纹（淋巴管炎）
- 伤口上黄色或蜂蜜颜色的结痂
- 脓。或者在伤口上，或者流出来

庖液或渗液的颜色可以帮助判断是否感染。澄清的庖液说明没有

感染。粉红色或红色提示毛细血管损伤。浑浊粘稠则说明有炎症反应或感染，含有死亡的白细胞和细菌。绿色通常是绿脓杆菌感染。

局限于皮肤表面的感染很容易通过细菌培养发现。全身感染常伴随有白细胞数量异常，可以通过验血确认。

有些患者曾有过伤口大面积感染，高烧，呕吐的经历。这属于严重的细菌感染，或许已经是败血症了，需要尽快去医院。

感染和炎症

感染和炎症是有联系但又不同的两个概念。

感染是一种生物体（通常是可致病的细菌，病毒，寄生虫，真菌等）入侵，在皮肤，血液，或者身体的其他组织里停留，一定条件下可以导致疾病。

炎症是机体对于刺激的一种防御反应，表现为红、肿、热、痛和功能障碍。有感染性炎症，也有非感染性炎症，如风湿性关节炎。

发生细菌感染的时候，通常会伴随炎症反应。这种情况下需要使用抗生素（如青霉素、红霉素、各种头孢，环丙沙星，氧氟沙星，夫西地酸，百多邦等）来杀灭细菌。细菌减少之后伴随的炎症反应自然会减轻。这时候如果只使用消炎药（主要是各种激素，针剂、口服或药膏），结果是细菌还在但人体的免疫反应被抑制了，细菌感染会更重。

有些炎症反应不是细菌感染引起的。这时候可以只使用消炎药，使用抗生素没有任何好处。

EB 患者经常需要在伤口上外用抗菌药膏，其主要成分应该是抗生素或消毒类药物。多数情况下 EB 患者不需要使用含可的松、地塞米松等这些激素的药膏。

炎症反应的一种后果是溶解人体自身的组织，特殊情况下患者的炎症反应会造成伤口扩大，可考虑使用弱效激素阻止皮损增大。此时要注意：1，在医生指导下使用；2，确保控制感染。

防止伤口感染的方法

做好伤口消毒和紧贴伤口的一级敷料无菌，就能维持伤口不感染。伤口上可以不使用抗菌药膏。伤口消毒可以用稀释后的碘伏，也可以直接用生理盐水冲洗。生理盐水冲洗更安全。

部分人建议在所有开放性伤口上用药性中等的抗菌药膏，可以考虑使用利凡诺软膏或呋喃西林软膏。药膏涂的量可以多也可以少。由于只有紧贴伤口的一小部分药物成分才能被吸收，涂的多并不会增加血液中的药物浓度，不会有太大的危害。在伤口没有感染的情况下，可以间歇性地停用抗菌药膏。

不建议长期连续使用药性强烈的抗菌药膏（最著名的是百多邦和夫西地酸软膏），这会使葡萄球菌产生抗药性。一旦有抗药性以后，就只能换用其他抗生素药物治疗了。

应该经常清洁伤口和更换绷带。可以每天更换或间隔两三天更换，取决于伤口情况和患者舒适度。渗液多，有感染的应该换的频繁一些。

洗澡时用中性的香皂和沐浴露，有香味的或有除臭剂的可能刺激皮肤。香皂和沐浴露浸到伤口上可能短时间会不舒服，但仍然应该用。不要使用有抗菌作用的香皂，低浓度的抗菌药物容易诱导细菌耐药。

患者应该经常洗澡。只要自来水合格，可以直接淋浴，不会造成感染。如果盆浴，可以在洗澡水中加入次氯酸钠消毒。进入浴缸前，在一浴缸水中加一瓶盖（不是一杯）次氯酸钠是安全的。如果这样的用量没有效果，可以适当增加用量。**加过次氯酸钠的水不能接触眼睛和嘴巴。给婴儿洗澡不能加次氯酸钠。**通常可以在药店买到消毒粉或消毒片，其主要成分是次氯酸钠或者在水中能分解出次氯酸钠，都可以使用。

如果发现多处伤口感染，可考虑全身性使用广谱抗生素一到两周。全身感染应该到医院就诊，可能需要住院静脉滴注抗生素。

6.3 控制疼痛的方法

EB 患者可能经常因水疱和开放性伤口而疼痛。必要时可以找医生开止痛药。但应该尽量避免长期使用含可待因的药或其它麻醉药，原因是：1，长期使用会上瘾；2，长期使用会加重便秘。

有些疼痛与包扎有关，可以通过良好的包扎方法缓解。比如，不要一次性把全身敷料都拆开，伤口干燥了会疼。在包扎时使用凡士林防止纱布和伤口粘连。使用不粘皮肤的贴身敷料。

6.4 控制瘙痒的方法

有些 EB 患者有很严重的瘙痒。一般半岁以前的孩子不太会感觉到瘙痒，可能是神经系统还没有发育完全。有些孩子从一周岁前后开始表现出瘙痒。对很多患者来说，瘙痒是像水疱一样无法完全控制的问题。

瘙痒可能是感染引起的，也可能与感染无关。如果是感染引起的，只要把伤口处理好就能缓解瘙痒。

与伤口无关的瘙痒，首先可以尝试润滑皮肤。有时候皮肤干燥了会有痒的感觉。

对局部的瘙痒，可以使用一些止痒的药膏。确定有效和安全的是薄荷脑乳膏。

如医生允许，还可以口服止痒药，常用的有西替利嗪（仙特敏），氯雷他定（开瑞坦），氯苯那敏（扑尔敏）。还可以使用激素或更强效的止痒药物，需要的时候可以找医生开处方。

瘙痒还可以通过冥想等放松技巧予以缓解。

有一种比较特殊的亚型，叫痒疹型营养不良型大疱性表皮松解症，可以使用激素或抑制人体免疫反应的药物减轻瘙痒。需要确诊后在医生指导下服用。

6.5 皮肤癌监护方法

隐性遗传营养不良型 EB 患者患皮肤癌（多数是鳞状细胞癌，偶尔有恶性黑素瘤）的可能性比常人高。慢性、长期不愈合的伤口容易产生癌变，随后癌细胞可能在体内扩散，产生致命的后果。儿童时期通常不会有皮肤癌，报道过的最小年龄是 12 岁。

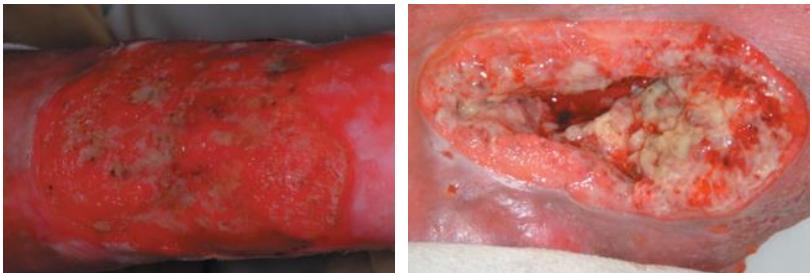
在 20 岁时有 7.5% 的严重泛发性 RDEB 患者至少发生过一处鳞状细胞癌，到 35 岁时比例为 67.8%，55 岁时为 90.1%。这种癌症从皮肤或粘膜开始，在 RDEB 患者身上很容易转移。在这一群体中造成的死亡比例为：35 岁时 38.7%，45 岁时 70.0%，55 岁时 78.7%。其它亚型患者中发生鳞状细胞癌的比例低得多，发生的年龄晚，表现也相对温和。很多较轻的亚型，如 EBS，发生鳞状细胞癌的概率没有升高。

鳞状细胞癌经常发生的区域依次为：胳膊和腿，口腔粘膜，舌头

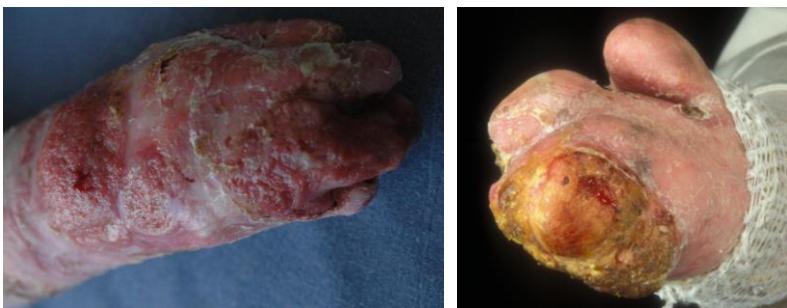
和食道的上半部。发生鳞癌的患者中一半以上有多个肿瘤。RDEB 患者发生鳞状细胞癌的原因还不完全清楚，可能是受损的皮肤有利于肿瘤的生长，缺少 VII 型胶原也可能有助于癌细胞的迁移。

因此，RDEB 患者从青春期开始就应该每年进行皮肤癌的体检，即使绷带包裹的地方也要查。另外，任何一个与其它创伤不同的，长期不愈合的伤口都要立即由皮肤科医生做活检，检查是否有早期癌变。

下图是一位 20 岁 RDEB 患者的鳞状细胞癌。左边是左侧小腿的原发区域，右边是膝下截肢后大腿上坏死的、有真菌生长的转移区域。



下面两张图片也是鳞状细胞癌的例子。



6.6 低成本护理方法举例

有经济条件的家庭应该使用优拓、美皮康、美皮贴等敷料接触伤口。不粘连，隔离细菌，维持伤口湿润，有利于伤口快速愈合。经济条件有限的家庭不得不采用替代产品来进行伤口护理。下图展示了几个例子。



融化的凡士林涂到卫生纸上；卫生纸包在皮肤和伤口上；揭下时不会粘连。



保鲜膜直接包裹完整的皮肤和开放伤口；不粘连并隔离细菌。

准备无菌材料

普通的卫生纸有细菌，不应该直接用到伤口上，应该先消毒。

6.1 节中提到的优拓或油纱外的纱布块也应该是无菌的。如果没有买单片无菌包装的材料，可以考虑自己消毒灭菌。

护理中使用的剪刀、针头等材料，也应该消毒灭菌。

下面推荐一种家里可以执行的，低成本，简便，又能达到灭菌效果的消毒方法。

1，买高压蒸汽消毒锅和家用保鲜袋。

2，根据每天需要用的材料数量，把 1-2 星期用量的材料放到消毒锅中消毒。根据消毒锅的说明，应维持高压半小时左右。可做适当

的覆盖，避免材料过于潮湿。

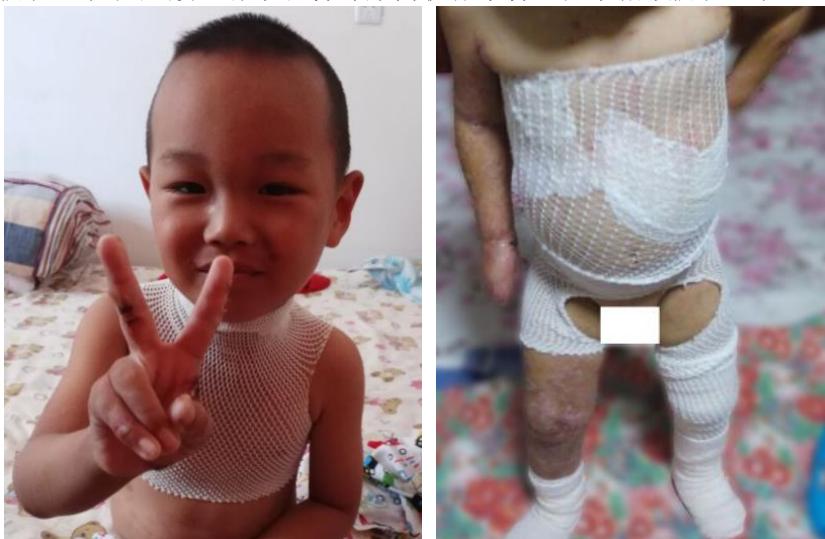
3，待消毒后的材料冷却后，用保鲜袋封装。每次包扎需要使用的材料放在一个保鲜袋中，扎紧口存放。检查保鲜袋没有破损漏气。

4，每次包扎时拆一个保鲜袋。

6.7 预防性包扎

严重的EB患者即使没有明显的磕碰也可能长水疱。容易长疱或破的地方有：出生时没有皮的位置；小时候反复溃烂的地方；容易被碰到的地方；对擦部位（腹股沟、腋窝），也是不易散热的位置；受力较重的位置（脚、屁股）。在这些位置可以采取一些预防性措施。

保护的方法有：座位上加海绵垫；皮肤上抹凡士林；胳膊和腿预防性包扎；胸腹、脖子和背部穿筒状绷带背心；手指预防性包扎。



上图是用筒状绷带做成背心和裤子的例子。（患者家庭已授权使用这些图片）学走路的阶段和运动时可以戴手套。如果手受伤粘到手套，把手套剪开。

下面是好好妈分享的用筒状弹性绷带制作“衣服”和“裤子”的方法。这样做成的“衣服”和“裤子”方便在里面垫各种敷料，能起到很好的固定作用。（好好妈已授权使用这些图片）

6.7.1裁制衣服

1，根据患者身材，取 8 号到 12 号的网状弹性绷带。胳膊的位置剪开



2，把身体的部分撑大。3，配上合适的袖子（不需要缝在一起）



4，穿上的效果（肩、腋窝、胸前需要保护的地方垫了纱布或其它材料。有伤的地方可以贴敷料。）



6.7.2 裁剪并缝制裤子

1, 取筒状弹性绷带剪开半截, 上面撑大



2, 腰部撑大, 裤腿缝合一部分, 档部可以保持开放 (这种样式有点儿像短裤)



3, 穿上的效果 (大腿和小腿用了其它型号的网状弹性绷带。直接重叠套在腿上, 没有缝在一起)



右图用一段筒状弹性绷带直接做出了长裤

7 特殊情况的处理方法

7.1 眼睛

像皮肤一样，眼睛表面也会长疱。可能是自发的也可能是受伤，比如揉眼睛、异物划伤、或泪膜被破坏引起干眼症和由此产生的磨擦。角膜上（眼睛的透明部分）长小疱会非常疼。角膜水疱如果破了就成为角膜糜烂。

通常角膜水疱发生在早上起床的时候。眼睛睁开的时候突然开始疼痛。原因可能是晚上睡觉的时候眼睛不分泌泪水，眼球的表面干燥了，睁眼睛的时候上眼皮磨到了角膜。

角膜水疱可能从婴儿期开始，但也有一些患者直到成年也没有发生过。通常发生问题前没有预兆，有时候可能在一次严重糜烂前会有几次较轻的发作。

糜烂经常会在 72 小时内愈合，时间与水疱的大小有关。一般愈合后没有瘢痕，但如果感染或糜烂面积很大或经常发生，也可能产生瘢痕并导致视力下降。

一旦发生水疱，需要处理的主要是强烈的疼痛。口服对乙酰氨基酚这样的镇痛剂会有用，但如果口腔服药困难，滴 0.1% 的双氯芬酸钠也有用。

发生角膜水疱后应该闭眼静养。这时眼睑就像眼睛上面的绷带一样，眼睛本身的运动减少也可以缓解受伤部位的磨擦。

一般不应该使用麻醉性滴眼液，因为它们延缓愈合过程，麻醉效果也增加了患者不知不觉中继续受伤的风险。麻醉性滴眼液只能用于检查，或者情况特殊时在医生指导下用于特定目的。

激素类眼药水只能严格按照医疗专家的建议使用，用的不好有副作用。

在急性期抹润滑油也有用，它们比眼药水持续的时间长，不需要频繁使用。

如果 24 小时后糜烂还没有改善并且有感染迹象，可以在医生的指导下使用含抗生素的药膏，比如夫西地酸凝胶或金霉素药膏。

包扎受伤的眼睛有助于缓解疼痛，但不一定能加快恢复。由于不能用胶带，纱布不容易固定。需要定期检查敷料的位置，因为敷料本身能产生磨擦并伤害眼睛。

在角膜糜烂期间戴太阳镜能减轻畏光（看亮光时疼痛）问题。眼睛受伤后，虹膜（有颜色的部分）会痉挛。当患者处于刺眼的阳光下或明亮的房间时，瞳孔收缩会导致虹膜痉挛加剧，产生疼痛。如果疼痛剧烈，可以滴入扩瞳滴眼液“放松”虹膜，缓解疼痛。

不论眼睛是否有问题，每晚定期使用润滑性的凝胶或药膏，似乎可以明显减少糜烂。白天使用润眼液（药膏会导致短暂的视力模糊）似乎也有好处。

预防角膜水疱的方法主要是在天气干燥的时候使用人工眼泪，同时房间里面加湿。但即使采取了这些措施，也不一定能完全防止角膜水疱。

如一只眼睛疼，可考虑戴眼罩（网上能买到）。



患者眼睛疼的时候可以放一些故事或音乐，让患者躺下休息。突然不能看东西，患者可能会非常焦虑。看护人员要注意患者的情绪。

7.2 口腔

有些交界型 EB 患者的牙齿长出来就有缺陷，釉质发育不良。其他亚型的患者，新长出来的牙齿多数是正常的。但较严重的 EB 患者口腔里经常有溃疡，有些患者嘴张不大，有些患者舌头和下颌粘连，这些都导致 EB 患者刷牙困难。由于长期刷牙不彻底，较严重的大疱性表皮松解症患者很容易患龋齿。

比较严重的 EB 患者要积极地预防小口畸形，可以经常练习发“一”（嘴角往两边拉），和“啊”（嘴张大）的音。

患者有龋齿之后，对食物的咀嚼就不充分。为了避免较大的食物块儿卡住喉咙，有些患者只吃软的食物，有些甚至食量减少。而进食不足，导致患者的营养不良，发育迟缓。所以尽量维持口腔卫生，能促使患者保持良好的整体身体状况。

保持口腔卫生最好的办法是坚持刷牙，尽早开始刷牙。当刷牙有困难的时候，可以尝试用漱口水。普通漱口水非常刺激，如果EB患者无法承受，可以考虑用洗必泰漱口液。如果不能使用漱口水，至少应该吃过东西以后用生理盐水或清水漱口。

选牙刷要找头小的，毛要软。如果嫌毛硬，可以在使用前用热水泡一下。下图左侧是普通的小头牙刷，右侧是单束软毛小头牙刷。



为了进一步保护牙齿，可以考虑使用含氟的牙膏，或在牙齿上涂氟保护膜。

但有时候疾病的影响靠人力无法完全改变，即使很细心地保护，有些患者的牙齿还是会坏。部分牙齿龋齿严重或脱落的时候，可以补牙。再严重的，可以考虑种牙。当然一般的牙科医生对EB不了解，不敢做这些手术，同时不了解EB的医生做手术也可能给患者带来不必要的伤害。所以最好能平时先与医生保持联系。

一些EB患者除了牙齿问题之外，还可能因为口腔里面的溃疡在吃饭时疼痛而影响进食。如果有这种情况，请考虑尽量给患者吃凉的食物，因为过热会加重疼痛的感觉。只要患者喜欢，可以吃冰淇淋等冷饮，但一定要注意食用后漱口，避免龋齿。疼痛过于严重无法进食的时候，饭前可以在口腔中涂抹止疼凝胶。

7.3 食道

较严重的 EB 患者会有明显的食道受累，表现为咀嚼不太碎的食物会卡在食道中。这些患者基于长期的经验吃饭时咀嚼非常细致，速度较慢，家属应该避免在他们吃饭的时候催促。

被咀嚼不充分的食物卡住的时候，大一些的患者能自己表达，小的患者说不出来，要靠家属仔细观察。一般发生的情况是患者的口水咽不下去，不停的吐口水。被卡住的时候要靠患者自己慢慢处理，或者吐出来，或者咽下去。

如果食道狭窄比较严重，可以考虑做食道扩张手术。建议去了解 EB，有过手术经验的医院。

婴儿通常还不会发生食道狭窄，但有时候吐奶会带出血丝。这时候要再观察一下，有些少量的渗血可能与感冒有关。但如果出血量大，或在被食物卡住之后出血，就可能是食道破了或有水疱。在食道有伤的时候，要耐心等待食道恢复，不能过早恢复饮食。可以先试探能否喝水，逐渐过渡到流食，最后尝试平常的饮食。

食道受伤时可以用下图左面的食物料理机把平常的饭打碎吃。如果只能喝水可以试着冲一些肠内营养粉剂。



呕吐对 EB 患者非常不好，呕吐的时候特别容易伴有喉部或者食道粘膜的损伤（张力太大或者胃酸腐蚀所致），会出现水疱。由于一些其它原因（比如感冒）导致患者频繁呕吐的时候，需要首先用药阻止呕吐。非处方药多潘立酮混悬液（儿童吗丁啉）可用于止吐，但可能伤害心脏，使用前务必咨询医生。

咳嗽对 EB 患者也不好。咳嗽较严重的时候要止咳。

出现这些需要使用药物的情况时，要果断地去医院，不要在家里硬挺。为了让医生提前了解 EB，可以考虑赠送一本指南给合适的医生。和医生事先建立联系，避免临时抱佛脚。

7.4 便秘

根据 2013 年国内患者的统计，大约 1/3 患者有便秘问题。便秘的主要原因是 EB 患者的饮食数量不够，同时身体的消耗又特别大，导致食物残渣在肠内停留的时间太长，食物残渣中的水分被吸收的太多而变干。另一个原因是患者由于排便疼痛，有时会忍住不排便，这样也会导致食物在肠内停留的时间太长。

对付便秘的首要措施是养成定时排便的习惯。越不愿意大便，粪便停留在大肠的时间就越长。而大肠的一个作用就是吸收大便的水分，时间越长，大便就会越干燥，越不容易排出，排便的时候越容易导致黏膜损伤。所以，无论如何要鼓励患者定期排便。

其次需要增加饮食的量，增加饮水的量。EB 患者应该多吃蔬菜水果，这些食物有助于排便。但同时患者也需要多吃蛋奶鱼肉，因为充分的蛋白质和能量有助于伤口愈合。改善便秘的核心是多喝！

不特别严重的便秘，可以在肛门周围涂一些油（花生油、麻油、石蜡油效果差不多）。如果能承受的话，可以增加饮食中的油脂含量。没有消化掉的油脂能软化粪便。直接喝少量液体石蜡，也是一种软化粪便的方法。

当采取了这些措施效果仍不理想的时候，可以使用一些通便的药物。口服的有杜密克（乳果糖）。外用的有开塞露。

7.5 手指

EB 患者的手掌和手指受伤以后，如果把手指包扎在一起，愈合的时候很容易长到一起，产生并指。有两个发生并指的危险期，一是新生儿住院的时候，二是患儿学走路的阶段。并指发生后患者的生活质量会明显下降。为了预防并指，EB 患儿的家长应该事先学习和练习分手指包扎。在这两个危险期之外，还可能发生渐进性的并指，即没有明显的外伤和包扎不当时指蹼逐渐往指尖的方向延伸，并指越来

越严重。



上图是严重程度由轻到重的几种并指。患者是否会发生并指以及并指的严重程度，主要由患者的亚型决定，最轻的单纯型患者发生并指的概率极低，但严重泛发性 RDEB 患者的并指发生率高达 95%。

尽管积极的干预很难彻底避免并指，但可以推迟并指发生的时间，减轻并指的程度。在没有并指或并指较轻的时候，可以做手指操，也可以做预防性的分手指包扎。并指已经比较严重之后，可以做分指手术。分指手术很痛苦，术后需要带支架，每周更换包扎，恢复大约需要一个月。通常做过分指手术以后，即使精心护理，在几年内手指还会再次粘连。

有些患者的脚趾也有粘连。儿童患者如果大拇指粘连，可能影响到脚的发育和走路，可以考虑手术分开。其它脚趾的粘连，一般不做手术。

幼儿 RDEB 患者应持续性地分手指包扎，以预防并指。能同时分脚趾包扎更好。下图是预防手指粘连的包扎方法。前面三张图是连续的包扎动作。第四张图是简易的包扎方式，这种包扎方式也可用于指甲脱落后的包扎。



下面的分手指包扎方法是陈勘护士长在网络义诊中介绍的。



7.6 水疱剪开后渗液较多

如果想吸收水疱剪开后的渗液，可以在皮损上撒造口粉。

面积不大的话可用硼酸水敷。每次 10 分钟，每天 2-3 次。这样可以减少渗液。

有渗液时包扎的话最好先在伤口上垫优拓，然后外面垫比较厚的吸收层，可以用厚美皮康，保愈美，或普通纱布。使用普通纱布的话要多垫几层，垫的少了很容易浸透并且容易有细菌感染。一旦发现渗液浸透了纱布，需要更换纱布重新包扎。

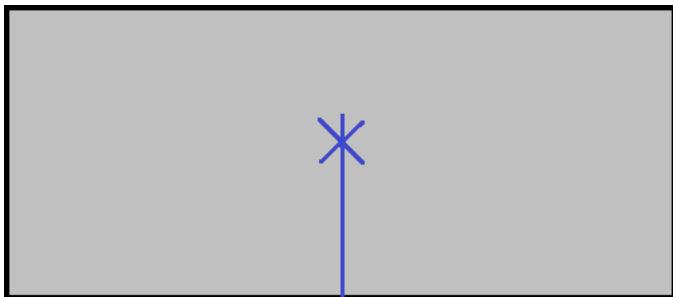


7.7 固定留置针的方法

严重的 EB 患者会营养不良，非常消瘦。因各种原因需要输液时血管不好找，使用留置针可以减少扎针的次数。某些情况下还需要使用 PICC（经外周静脉置入的中心静脉导管）或埋管。这些血管通路都需要把体外的塑料管固定在皮肤上。一般患者是用粘性保护膜直接把导管贴在皮肤上。但这种保护膜如果贴到 EB 患者皮肤上，很可能撕不下来，强行撕下会把皮肤撕破。

可以考虑用下面图中的方法固定导管。首先剪出一片美皮贴，其长度足以绕胳膊一周。然后在美皮贴中部按下图蓝色的线裁剪。等护士扎好留置针或导管之后，揭掉美皮贴一面的保护膜，另一面保护膜保留。把美皮贴贴到皮肤上，蓝线交叉的地方对准针孔的位置。沿剪开的蓝线位置把留置针或导管放到美皮贴外面，然后美皮贴绕胳膊一周。最后在美皮贴外面贴医院的保护膜或胶带。

建议皮肤上不能直接贴胶带的患者，不论平时是否需要用美皮贴，都预备几片应急。因为是贴在未破损的皮肤外面，可以不考虑保质期而长期保存。



美皮贴裁剪方法示意图（沿蓝线剪）



用美皮贴固定好之后外面可以用纱布再固定。但因为输液时需要检查是否有渗液，所以外面的纱布经常需要拆开。这样固定之后留置针使用四五天没有问题。



7.7.1 另一种固定 PICC 的方法

下面是嘟嘟妈分享的用有边薄型美皮康固定 PICC 导管出口的方法

法。步骤为：

1，导管出口周围皮肤消毒；



2，取合适大小的有边薄型美皮康，中间剪开，套在导管上，然后贴在皮肤上；



3，美皮康外面再贴胶带。



这种方法可以用于固定 PICC，但不适合固定一般的留置针，因为美皮康不透明，看不到留置针是否有渗液。

7.8 固定仪表头的方法

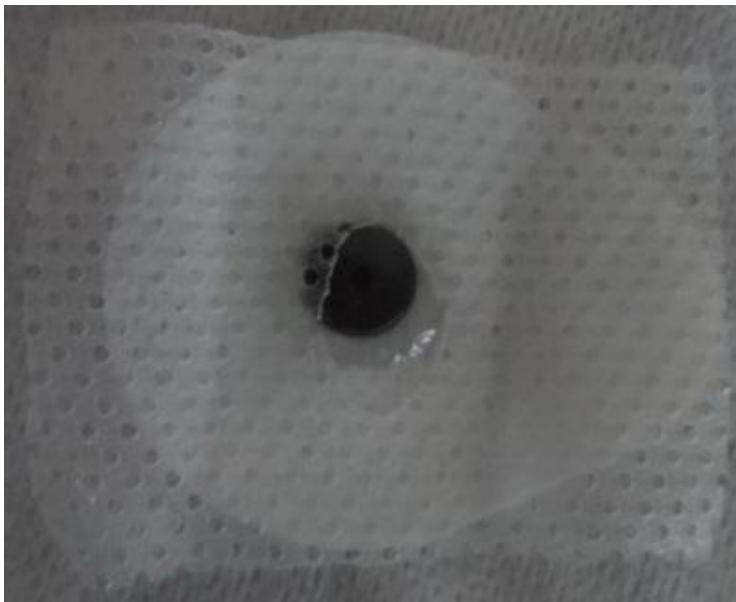
在医院里需要监控心电图和血氧浓度的时候可以采取下面图片的方法。



普通的血氧仪探头夹手指。这种头可以夹在手掌上，再用胶带固定。



心电图电极去掉吸盘和粘性头，皮肤上垫生理盐水浸湿的纱布，再放置电极。



电极片的胶带下垫美皮贴，在电极处剪一个洞

7.9 验血

查血常规的时候经常从手指尖采血。严重的 EB 患者刺破手指尖后血会淤在皮下，护士如果用手挤会造成水疱。耳垂采血会好一些。

用采血针刺破耳垂，然后可以用手挤压耳垂。**切记可以垂直用力挤，不能搓。**

采静脉血的时候需要扎止血带。**切记止血带不能直接扎在皮肤上，应该在止血带下垫衣服或纱布等材料。**

如果有留置针，可以从留置针中采静脉血，这样采集的血也可以用于血常规。

消毒的时候可以用棉签擦，但不要太用力。

7.10 EB 患者怀孕及分娩

有些 EB 的并发症和怀孕时可能出现的反应一样，包括：

-
- 便秘
 - 缺铁性贫血
 - 胃食道反流

由于食道脆弱，孕妇晨吐和胃食道反流可能会造成食道的损害。只能多想办法预防晨吐。平时可以用于控制胃酸的质子泵抑制剂在怀孕期间应避免。

严重的 EB 患者即使在怀孕期间也可能体重不足，此时应该咨询营养师。

孕妇会经常体检，注意量血压和抽血时不要弄破皮肤。通常孕妇本人已经很有经验了，需要负责的护士倾听患者的意见。

有时 EB 患者尿中带血的原因可能是会阴部的开放伤口，有些罕见的情况可能与肾功能受损有关。如果怀疑尿血不完全是妇产科的原因，应找皮肤科医生咨询。

妇科检查中的手套要充分润滑，孕妇会阴处有伤时更要注意。

腹部检查在确定宫高和分辨胎儿身体部分的时候需要加压力，对严重的 EB 患者会造成皮肤损伤。如果医生带了手套或患者的皮肤潮湿，损伤会更严重。英国的经验是用（食用）玉米粉会有所帮助。

剖腹产时如果腹部有伤，或顺产时如果腹股沟处有伤，应该做细菌培养并使用抗生素。医生的手如果被细菌感染，可能危害新生儿。

许多父母一方是严重 EB 患者的家庭在婴儿出生后需要别人帮忙照顾，特别是当患者的手有挛缩，或一方需要护理身为患者的另一方时。

很多患较严重 EB 的妇女可以自然分娩，并没有太大的问题。但有很多人会选择剖腹产。患者本人，妇产科医生及 EB 专家应该协商后决定。

分娩过程中各种操作要避免损伤患者的皮肤，注意事项和 EB 患者的一般手术相同。EB 患者可以承受侧切。

严重的 EB 患者很难母乳喂养婴儿，但也有成功的案例。

（本节内容摘译自 Care of the woman with EB during pregnancy and childbirth, Written by Elizabeth Pillay, EB Nurse Consultant March 2006）

8 产前诊断和研究进展

8.1 产前诊断

显性遗传的患者本人通过产前诊断，能避免下一代患病。隐性遗传患者的父母，通过产前诊断能再生一个健康的宝宝。

产前诊断需要先检测患者的基因突变位点，这一步需要较长时间，应在怀孕前完成。一般需要患者本人到医院，做皮肤活检，抽血（有经验的医生对某些患者可能省略活检步骤）。患者的父母也需要抽血。医生确认的情况下可以在当地抽血快递到检测的医院。首次检测的时间从 2 个月到半年不等，少数患者会花更长的时间。

按 2016 年的医学水平，有大约 10% 的患者检测不出突变位点。这种情况仍可以通过微卫星标记连锁分析等方法做产前诊断。

有些患者做过基因检测之后，能判断出患者的后代不会遗传此病，这些患者怀孕时不需要检测。

有了基因检测的结果后，通常在怀孕 9-11 周行绒毛膜穿刺或者怀孕 16-20 周左右进行羊水穿刺并抽取孕妇外周血做对照。如果在北京大学第一医院，约 2 周左右出产前诊断报告。

如果怀孕时检测出胎儿患病，孕妇和家人可以选择终止妊娠。对一些本身症状比较轻的 EB 患者，医生可能会基于伦理方面的标准，不同意做产前诊断。

产前诊断的咨询和预约，请访问蝴蝶宝贝关爱中心主页中关于患者支持的内容。

8.2 治疗方面的研究

当前彻底治愈 EB 的方法还不成熟，但国际上有一些研究方向：

- 通过骨髓移植治疗 RDEB。美国做过这种手术的患者比较多，其它国家也有。从 2010 年起，美国已经采用异体骨髓移植治疗了 20 名 EB 患者，最长观察 5 年（统计到 2014 年）。结果显示，5 例患者在手术前后死亡，其他患者均有不同程度改善，1/3 接近痊愈，1/3 患者明显改善，1/3 患者轻度好

转。

- 体外合成缺失或缺陷的蛋白质，然后皮下注射或静脉注射。这种方法有效，但是维持时间不长，且价格昂贵，难以用于长期治疗。有一家美国公司在致力于量产 VII 型胶原。
- 取患者的干细胞，体外纠正缺陷的基因，然后培养成皮片移植到患者身上。技术上仍不成熟，培养皮片实验室条件要求很高，而且皮片成活率很低。另外还不能排除这种方法诱导癌症的可能性。
- 对显性遗传的患者，可以设计 RNAi，消除显性致病基因的作用。这种方法也存在时效短、价格昂贵的问题。
- 有些较严重的患者身上有回复突变，局部的皮肤自然修复了。可以从回复突变的位置取皮片，培养扩增后移植回患者身上。

另外有一些研究项目的目标是减轻患者的痛苦，比如怎样快速愈合伤口，怎样止疼，怎样止痒，减少水疱等。

8.3 国内的医疗资源

国内很多医院的皮肤科能诊断出 EB，初步诊断目测就可以。准确地诊断 EB 需要活检做电镜观察。仅通过目测给出的诊断有误诊的可能性。一部分 EB 患者最初被医生诊断为天疱疮。很多患者辗转多家医院才得到正确诊断。但这些误诊的情况近些年已经开始越来越少了。

在国内目前能对 EB 做出准确诊断，分出亚型，并最终做产前诊断的机构中，北京大学第一医院皮肤科遗传组经验最丰富。详细的医院信息请访问蝴蝶宝贝关爱中心主页上的就医指南（扫描右侧二维码）。



在此要特别提醒广大患者不要盲信任何中医，对一些中草药和中成药不要盲目尝试，没有效果并且增加患者的痛苦。一些成分不明的药膏，或许短期可以缓解症状，但或许含有激素，用的时间长了对皮肤不好。

9 蝴蝶宝贝关爱中心

上海德博蝴蝶宝贝关爱中心于 2014 年 11 月在上海市社团局注册。中心致力于：

- 为大疱性表皮松解症患者及家庭提供帮助，
- 向全社会宣传该疾病相关知识，
- 推动医疗机构为患者提供更好的服务。

蝴蝶宝贝关爱中心有 5 名理事，一名监事，一名全职的主任。这些人中有患者家属、医生和爱心人士。

蝴蝶宝贝关爱中心不以盈利为目的，所有收入全部用于公益目的。中心的运营经费，来自公众捐赠和公益项目。

中心组织机构、财务等信息都公开在主页上。扫描右侧二维码就可以看到。



中心的主要工作内容及对患者的帮助

中心的工作围绕我们章程中规定的业务范围开展。

我们首先翻译了大量 EB 护理和治疗的文献，帮助医生和患者了解 EB，同时还组织 EB 医生的研讨会，使尽可能多的皮肤科医生能诊治 EB。

我们还指导患者的家庭护理，开办护理培训班，通过提高护理水平提高患者的生活质量。在蝴蝶宝贝关爱中心的主页上可以观看护理教学视频，也可以查看或下载护理指南和其它资料。

法国优格公司自 2015 年连续几年来向蝴蝶宝贝关爱中心捐赠了大量优质敷料，我们收到辅料后以公开公平的方式发放给全国的患者。相关记录可在中心网站上查看。

我们还针对公众和政府部门宣传 EB 这种疾病，希望能唤起公众的爱心及医保对患者更多的支持。我们相信未来 EB 患者能得到整个社会更好的扶助。

联系方式

中心网站: <http://www.debra.org.cn/>

电邮: debra_china@163.com

QQ 群: 518194022

护理咨询热线: 139 1850 3042

蝴蝶宝贝关爱中心申请了微信公众号。可通过微信号或扫描二维码关注。关注我们的微信号可获得最新的消息。

微信号: DebRA-China

二维码: ➔



手机上浏览主页内容及检索

中心的主页上内容非常丰富,您可以在主页上浏览或下载资料,继续深入地学习EB相关知识,也可以搜索您感兴趣的主题。手机的使用方法参看下图:

按这里的三条横线，显示内容列表

按这里全文搜索

病友常见问题解答

- 基因检测和产前诊断的关系
- 基因检测的医院、流程、费用
- 怎样保存（邮寄）血样
- 北京大学第一医院产前诊断的流程
- 没有患者血样的情况下做基因检测？
- 能不能早点儿检测？

蝴蝶宝贝关爱中心是患者和家庭利用香港非牟利组织香港国际社会企业协会支持下成立的非政府组织。中心的宗旨是:不断改善遗传性大疱性表皮松解症患者及其家庭的治疗、生活、学习、工作和社会交往质量。

支持蝴蝶宝贝关爱中心

蝴蝶宝贝关爱中心作为一家公益机构,收入来源于各种捐赠。可通过中心网站或微信公众号捐款支持蝴蝶宝贝和关爱中心。

免责声明

本指南提供的信息是关于大疱性表皮松解症病理和护理方法的当前主流知识。一方面医学在不断的发展变化中，今天认为正确的信息未来可能会被修改。另一方面本指南的编辑可能对当前的医学信息了解的不全面，同时在编辑的过程中还可能存在笔误等疏漏。是否接受本文中的信息最终依赖于您自己的判断。

由于各人情况不同，文章中提到的药品、材料和护理方法的效果也因人而异。药品、材料和方法是否适用，需要您自己判断。

大疱性表皮松解症患者及家属应按主治医生的要求进行治疗和护理，本指南将有助于理解、学习和执行主治医生的要求。依据我国相关法律，蝴蝶宝贝关爱中心和本指南的编辑对在护理中出现的任何结果不负有任何责任。

上海德博蝴蝶宝贝关爱中心

联系人：梦竹

联系电话：13918503042

E-mail: debra_china@163.com

微信公众号：DebRA-China

中心捐款账号：

户名：上海德博蝴蝶宝贝关爱中心

账号：692760849

开户行：中国民生银行股份有限公司上海金桥支行

网络捐款二维码：



中心长期资助伙伴：法国优格公司



快速愈合 我选优格