

遺傳性水皰症

1. 何謂遺傳性水皰症 (Epidermolysis bullosa, EB)?

遺傳性水皰症是一種因基因變異，造成皮膚及黏膜結構很脆弱，容易因輕微的摩擦或外傷，就產生水泡或破皮傷口的疾病。美國遺傳性水皰症研究協會(EBRA)的估計，約有兩萬五千至五萬美國人罹患此病，因此依照人口的比例估計，台灣約有數千例患者。

一般民眾的手腳如果持續承受摩擦，如穿太緊的鞋子走路，或長時間步行、爬山後，有可能就會因摩擦而產生水泡。但遺傳性水皰症的患者，則是自出生起，局部的皮膚只要受輕度的外傷或摩擦就會產生水泡。若是嚴重水皰病的病人，有可能幾乎毫無摩擦的狀況下，皮膚就會產生水泡，就好像受了嚴重的燙傷般；甚至連口腔、咽喉、食道、胃腸道、呼吸道、泌尿道也都有可能反覆長水泡，造成患者生活上相當大的困擾。

2. 遺傳性水皰症有那些類型？

根據2020年國際共識，遺傳性水皰症可以分為四大類型：**單純型水皰症**、**交界型水皰症**、**失養型水皰症**以及**綜合型水皰症 (Kindler Epidermolysis bullosa)**。目前已知的EB致病基因有16種，在臨床上有超過30種以上的表現型。

3. 單純型水皰症 (Epidermolysis bullosa simplex, EBS)

可分為全身性及局部性。多數為顯性遺傳，也就是說父母雙方只要有一方罹病，其兒女中就有一半亦可能會得到此病。全身性患者，大多於出生或嬰兒期發病，水皰可能遍佈全身，長大後，症狀會改善。少數患者可能會合併肌肉症狀，包含幽門閉鎖、肌肉無力、心肌病變等，嚴重者可能因呼吸衰竭而死亡。而多數局部性單純型水皰症，只好發於手足且合併指甲發育不良。多在較明顯地摩擦後，如打籃球等才會生水泡，有些患者只有在熱天時才易發水泡。

4. 交界型水皰症 (Junctional epidermolysis bullosa, JEB)

為隱性遺傳，也就是說父母雙方皆須為帶因者，子女約有四分之一機會會得病。病人一般出生時就在臉及四肢出現大片紅色，沒有表皮像燙傷一樣的病灶，嬰兒可能會因大量失水、感染、或胃腸道、呼吸道的併發症而死亡。長大後症狀會較輕微，部分報告指出有禿頭的表現。

5. 失養型水皰症 (Dystrophic epidermolysis bullosa, DEB)

此型最大特徵就是水皰癒合了後會留下疤痕。DEB 可分為顯性及隱性。

顯性失養型水皰症，臨床上水泡多好發處於四肢。指甲經常會因受傷後脫落，缺失或變厚，長大後以好發於小腿前側的劇癢結節性樣病灶為主。

隱性失養型水皰症之嚴重者於全身都會反覆發生水泡，出生當下或不久即發病，除皮膚以外，黏膜也會產生水泡及破皮，以及指甲脫落的狀況。反覆水泡造成皮膚疤痕、萎縮、沾黏、感染性慢性傷口等。嚴重者的手指或足趾的皮膚，會沾黏在一起無法分開，萎縮變形，關節也可能萎縮而不能自由活動。食道可能因反覆破損導致狹窄、出血、吞嚥困難，久之引起貧血、營養不良、發育遲緩，嚴重者需透過胃造口提供營養。口腔衛生不易保持，導致蛀牙，眼結膜

或角膜發炎，妨礙視力。在反覆傷口形成下，皮膚鱗狀細胞癌的發生率也大幅上升，特別好發於四肢，需持續觀察及早治療。

6. 如何診斷遺傳性水皰症

在反覆水泡發生臨床特徵下，會進行遺傳性水皰症診斷檢查。目前成大皮膚部之診斷流程，包含全身檢查了解臨床症狀，蒐集家族內的相關症狀，醫師也會建議做皮膚切片，進行組織病理、免疫螢光及電子顯微鏡之檢查，以建立初步診斷。近年來，由於分子遺傳學的進步，透過患者及相關血親的DNA檢查，確定變異基因位點。除了更完整確立患者之診斷外，也可作為日後產前診斷、基因治療的基礎。

診斷之挑戰在於有些人血親中沒有此病，如父母雙方均為隱性帶病者，臨床上不發病或父母無此基因，是因病人新發生的突變引起；或有些病人之病灶較輕或水泡不明顯，例如多數病人長大後疾病減輕，幾乎不再發生水泡，身上只留下一些疤痕；有些病人水泡轉變成癢疹，皮膚上已不易看到新的水泡，較不易診斷。

7. 遺傳諮詢

病人的遺傳性水皰症確定其診斷後，如果想進一步了解以後後代子女發生的可能性，可至本院**泡泡龍暨皮膚遺傳罕病特別門診**做進一步的諮詢。

遺傳性水皰症之照護

由於遺傳性水皰症(Epidermolysis bullosa, EB)會影響到身體健康及成長，需要父母及醫事人員共同合作，才能達到理想的療效。對嚴重的遺傳性水皰症，從新生兒期開始，就需要極大量的護理照顧需求。雖然主要的護理工作大多數會落到病童的父母或家人的肩上。本院泡泡龍暨皮膚遺傳罕病特別門診提供整合型醫療服務，包含跨專科醫師(皮膚科醫師、小兒科醫師、家醫科醫師、口腔科醫師、胃腸科醫師、整形外科醫師)、護理師、營養師、心理師、社工人員、遺傳諮詢師等，連結病友團體，分擔患者及家庭在照護上的重擔。

近年來，有關遺傳性水皰症的研究雖然已有進展，但目前為止，醫學研究尚未找到治療EB的方法，但適當的醫療照護，可減輕或避免一些併發症，小孩能順利成長。整體而言，治療上的重點在於

- (1) 保護皮膚、指甲、黏膜、減少外來的傷害
- (2) 傷口護理，預防感染，促進傷口早日癒合
- (3) 維持足夠而均衡的營養
- (4) 儘量減輕肢體的變形或關節的攣縮
- (5) 提供病人及家人的心理支持
- (6) 藥物治療以減少水泡發生，抑制癢感以減少搔抓

1. 如何保護皮膚

由於EB病人的皮膚相當脆弱，局部輕微的摩擦及外傷即可造成水泡或破皮，所以接觸這些人的皮膚，或抱EB的嬰幼兒要很小心翼翼地。居住的環境應保持涼爽，不要過熱，皮膚應適度地塗潤濕劑，以減低磨擦。病人坐臥的床鋪及坐椅應相當的柔軟，可以用水床，或額外使用棉墊或羊毛墊。衣著應使用柔軟的布料，樣式應簡單以減少皮膚之磨傷。嬰兒的手足應套上手套及襪子，以免局部受傷或傷到身體其他部位。EB的嬰幼兒盡量不要穿尿布，若須穿尿布則須注意保持乾爽。

幼兒期由於活動性高，易跌倒擦撞，所以EB的幼兒穿著應特別保護手肘、膝、小腿等。儘量隨時穿鞋襪以保護雙足及趾甲，並要注意鞋子的尺寸要合適，鞋底要柔軟，以免足部起泡，或趾甲受傷。應儘量穿長袖、長褲的衣服，除了避免擦傷以外，也可減少蚊蟲叮咬引起的抓傷。若是黏膜也會起泡者，則飲食方面應注意避免粗糙、硬、太乾、太燙、或辛辣的食物，吃東西宜小口，避免吃得太急或太大口，傷到咽部或食道。

2. 傷口的照顧及避免感染

表皮一旦有傷口發生，就有機會發生感染，特別是嚴重的EB病人，傷口又大又多，不易護理，加上病人本身的營養狀態及抵抗力也較差，傷口不易癒合，更是成為細菌的溫床。傷口應保持乾淨以避免感染，至少每天在洗澡後作一次傷口的護理。

(1) 分泌物多、發炎性傷口

可以用生理食鹽水，高錳酸鉀水稀釋 1/5000-1/10000，或含鋁鹽的Burow氏藥水稀釋成 1/50-1/100 來作冷敷，以清潔傷口，降低發炎。冷敷一次約15-30分鐘，一天2-3 次。冷敷時，

將乾淨的布或毛巾用藥水浸濕後，稍微擰乾(不要太乾)，再覆蓋傷口上。

冷敷完可用剩下的藥水將傷口的分泌物清洗掉，再用殺菌的藥水，如雙氧水加冷開水稀釋一倍，優碘藥水、或chlorhexidine 藥水清潔傷口後，用生理食鹽水將傷口擦拭乾淨，再塗上抗生素藥膏。

或可在浴缸內加入漂白水以1:1000的方式稀釋，進行泡澡，除可減低菌落數外，在泡澡時也可較輕鬆拆下敷料。

(2)包紮

為了避免紗布沾黏在傷口上，相當乾淨的傷口，可以用不沾黏的敷料(如凡士林紗布、或特殊防沾黏敷料)覆蓋在傷口上，上面再蓋幾層無菌的紗布。以後換藥時，只需拿掉外層的紗布，直接用藥水或生理食鹽水清洗傷口，再塗新的藥膏，以減少換藥帶來的損傷。盡量不要用膠布直接貼在皮膚上來固定紗布，應用網套或紗布卷來固定紗布，以免造成新的水泡。

水泡傷口處常會癢，必要時可以使用口服抗組織胺來止癢，以免搔抓，妨礙傷口之癒合並造成細菌感染。

3. 營養問題

足夠而均衡的營養對一個成長中的小孩非常重要。水泡及傷口多的時候，特別須要增加蛋白質及熱能的攝取，適當的補充水分及電解質。嬰兒餵奶時，若口腔內有傷口時，可以用較軟且孔大的奶嘴，必要時需用滴管餵奶，以減少吸奶時的磨擦。其他食品的餵食也應注意以質軟、不刺激、易吞嚥為原則。太大口的吞嚥有時會造成食道黏膜的破損，反覆傷害後，會導致食道狹窄，長年以後亦可能發生惡性腫瘤。有關營養的攝取或補充以及透過胃造口提供營養等細節，可和醫師討論以免發生營養不良或貧血的情形。

4. 盡量減少關節、皮膚或肌腱攣縮及肢體變形

應鼓勵病人適度的活動關節及筋骨，進行拉筋伸展運動，以及負重運動等。

5. 避免手指及趾頭的皮膚沾黏，造成萎縮變形

嚴重的EB病人手指及足趾常因反復發生水泡，癒合時皮膚沾黏在一起，長成一片無法伸展手指，會影響其重要的功能。所以如果在這些部位有傷口時，應特別注意防範皮膚的沾黏，可以用凡士林油紗布將指(趾)頭隔開。嚴重指(趾)頭融合的問題，可以由整形外科醫師手術處理。

6. 眼睛的問題

結膜及角膜受到傷害時可以點眼藥水或藥膏加以保護，以免影響眼睛的功能。

7. 牙齒問題

病童自開始長牙齒起，就應定期看牙醫，避免甜食，並用軟毛的牙刷細心刷洗牙齒，以免發生蛀牙。

8. 疫苗的問題

病童可依國家建議之疫苗接種時程接受疫苗，以增加保護力。

9. EB病人對未來的希望

EB的病情輕重不一。輕者大致可以過一個正常人般的生活，重者則身心需承受相當大的負擔。但大致上而言，適當的醫療照顧及家人的支持可以大大改善EB病人生活的品質。EB病人的智力如常人，在生活上，在學校裡可能需要承受別人的異樣眼光或鄙視、被孤立等的挫折或傷害。所以這些病人特別需要了解此疾病的家人或朋友的關心與支持。

10. 支持病人及家人的團體或病友會

這些組織透過病友及其家屬之間相互的經驗分享，知識交換以及請專家來作教育演講，回答疑問等，使病人、家屬及相關的人員更了解EB，使病人及家人較能面對心理的感受及困擾。

11. EB的醫學研究對EB病人有何幫助

醫學研究可以提高診斷的正確性和時效性。此外，治療方面的研究，可以改善治療的效果，而基因突變的研究除了可以促進我們對EB致病機轉的了解外，更可以提供產前診斷的機會以及以作為將來發展基因研究的基礎。

更多資訊可參考本院泡泡龍團隊網站<https://www.ebcare.net/>。

製作單位：成醫皮膚部

製作日期：88.08.20

修訂日期：112.12