

遺傳性表皮分解性水泡症

Brochure of Hereditary
Epidermolysis Bullosa

照護手冊



目錄

序言

第一章 給罕病家庭的話

一、專家的建議

- ◎從家庭資源經營看家有罕見病患
國立空中大學生活科學系 唐先梅教授…………… 10
- ◎從絕地花園到療癒花園
國立台北護理健康大學生死教育與輔導所諮商組
教授 & 研究生 林綺雲、王佩辰…………… 15

二、病友及家屬經驗談

- ◎為什麼是我的孩子？「我們的歡喜受」
罕見疾病基金會 陳莉茵創辦人…………… 18
- ◎勇氣、膽量與覺悟
脊髓性肌肉萎縮症病友 陳尚維…………… 20

第二章 疾病面面觀

- 一、疾病簡介…………… 安泰醫院皮膚科 邱耀堃醫師 24
- 二、各類型介紹…………… 安泰醫院皮膚科 邱耀堃醫師 28
- 三、診斷及治療…………… 國立成功大學醫學院附設醫院皮膚部 50
皮膚癌的照護與處置…………… 國立成功大學醫學院附設醫院皮膚部 58
護理經驗分享…………… 社團法人台灣泡泡龍病友協會 林錦貴 創會會長 67
- 四、營養照護原則…………… 72
- 五、遺傳諮詢…………… 81
- 六、青少年遇到校園霸凌的心理適應…………… 一心心理諮商所 薛凱仁心理師 85
- 七、資源索引…………… 93

第三章 Q&A 問與答

- 一、Q&A 醫療篇…………… 98
- 二、Q&A 社福篇…………… 100

第四章 泡泡龍心情留言板…………… 114

附錄 好書推薦…………… 122



序言一

在前社長劉賜川介紹之下認識了泡泡龍病友協會古理事長及幾位病友，聽到病友的遭遇體會到泡泡龍生活起居上種種的不便、身體傷痛以及醫療資源的匱乏，種下了想幫助泡泡龍的種子，而種子逐漸在前社長葉裕釗內心萌芽；利用地區圓桌會議上我受邀為主講人，共同與前社長葉裕釗向地區宣布東昇社欲申請全球獎助金幫助泡泡龍並請求響應，尋求扶輪在各方的支援。

罕見疾病基金會，如同其名稱真的是罕為人知，基金會在台灣地區對於罕見疾病的照護相當優秀卓越，名聲遠播也受到同質性歐洲罕見疾病基金會邀請，到聯合國做分享如何照護罕見病友的經驗及成果，可惜在分享前最後一刻因中國政治因素最終無法上台分享，此則新聞觸動了我很想與基金會共同合作的決心，在此感謝國際扶輪前理事謝三連、前總監郭繼勳、東昇社長紀書琴、前社長葉裕釗、林茂立、劉賜川等前社長們…大家一起努力以及香港半山區姊妹社共同合作，讓我們能為泡泡龍病友付出更多心力。

罕見疾病基金會目前涉括了約 250 種罕見疾病，感謝他們的熱誠及辛勞，希望透過此次活動讓社會大眾瞭解認識也為此做拋磚引玉，能讓更多的企業扶輪機構的響應，讓更多的病友得到幫助，東昇社長期以來有做社會服務及人道服務，希望付出我們的一點心力對病友有幫助也回饋社會。致生命鬥士，泡泡龍 加油！

台北市東昇扶輪社 前社長 吳昌威 PP Peter

序言二

財團法人罕見疾病基金會自成立以來，始終將病友團體的育成視為重要的工作宗旨之一。病友團體的成立，不但能使病友及其家屬透過相互間之聯繫而得到扶持與關懷，同時透過病友團體運作，更能與醫師及其他相關醫事人員作有效積極的互動，並讓社會大眾及政府正視罕見疾病家庭所面臨的種種問題；而病友團體的成立，也讓原本孤軍奮戰的家庭更有勇氣面對生活中接踵而來的壓力，因為他們不是孤獨的。

在積極投入協助病友會成立的過程中，讓我們與病友的距離更接近，我們分享了病友們的喜與樂，也深刻體驗到他們所面臨的問題，諸如取得藥物的困難、受教育的艱苦、找工作的辛苦等，這些患者與家長們的心聲，基金會都已聽到了，也希望盡一份心力，因此為每一種病類設計一套專屬家長照護手冊的想法便逐漸展開。

截至目前為止，本會已陸續出版亨汀頓舞蹈症、成骨不全症、威廉斯氏症、裘馨氏肌肉失養症、腎上腺腦白質失養症、紫質症、原發性肺動脈高壓、龐貝氏症、軟骨發育不全症、遺傳性表皮分解性水泡症（俗稱泡泡龍）、普瑞德威利氏（小胖威利）症候群、性聯遺傳低磷酸鹽佝僂症、法布瑞氏症、脊髓肌肉萎縮症、結節硬化症、第一型肝醣儲積症、威爾森氏症、瓦登伯格氏症候群、狄喬治氏症候群、Angelman 氏症候群等 20 種病類之照護手冊。

台北市東昇扶輪社看見了泡泡龍患者與家屬的辛苦，特地向國際扶輪爭取全球獎助金，除了協助病友的敷料、



營養品，也協助了泡泡龍照護手冊的再版，希望藉由手冊提供罕病家庭最新的醫療及照顧新知，也希望讓醫護專業人員能夠更了解罕見疾病，能幫助更多罕見疾病的患者。獲得國際扶輪的認同，實屬不易，在此感謝東昇扶輪社、香港半山區扶輪社的鼎力協助。

我們相信照護手冊的出版將嘉惠更多病友團體及家屬，使他們在對抗疾病的漫漫長路上，感受到社會關懷的一份溫暖與專業協助。未來本會也將持續出版各項手冊，歡迎病友家庭以及專家學者批評指教。

罕見疾病基金會董事長 林炫沛
中華民國 108 年 6 月

序言三

回憶孩子出生時，醫生告知這是連醫界都陌生的罕見疾病。從此，我陪孩子成長的每個階段，都從錯誤中學習，例如：如何刺水泡？傷口如何處理？如何較不會長水泡？眼睛破皮原因？…等等，一次次的紀錄，是多少慘痛血淚堆積。91 年在報上認識劉媽媽，找到一群相同的病友，相互交流，一股股暖流猶如抓到浮木在無助的汪洋中安定不少。

在劉媽媽帶動及罕見疾病基金會幫忙下，因為需要這群病友家長成立了聯誼會，進而協會，為昂貴的敷料爭取健保；為新生病友父母建立信心，指導傷口護理；為病友學童走入校園宣導；加入國際 DEBRA 組織，取得國際資訊；而今，基因檢測技術越來越成熟，使病友能更安心孕育健康的下一代。

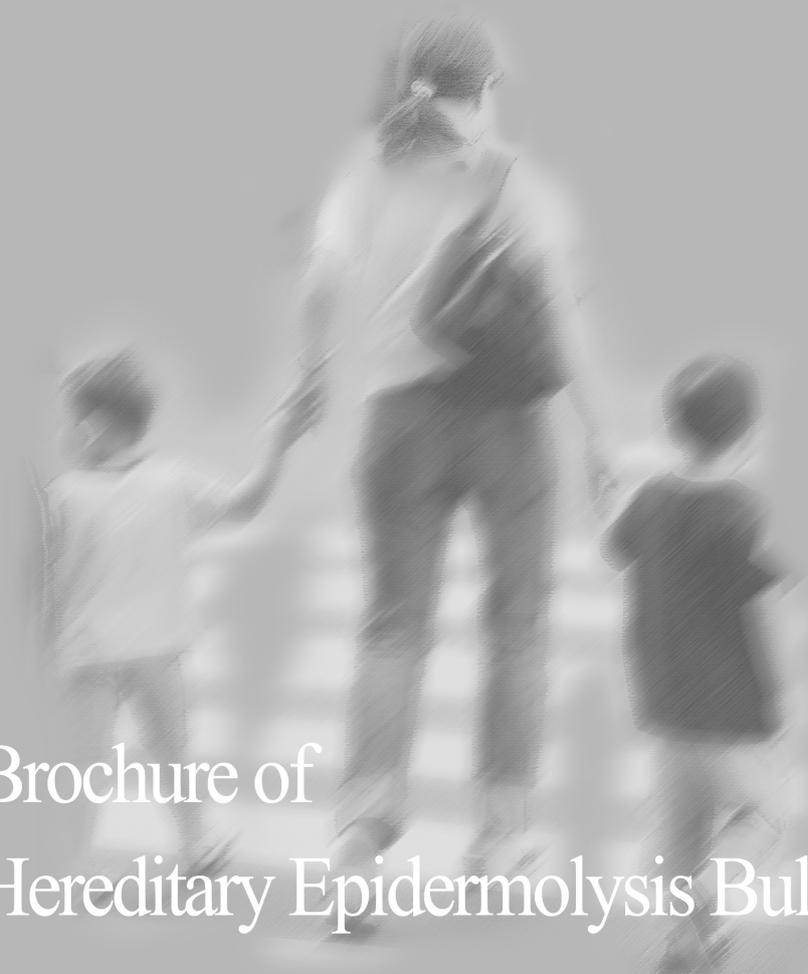
現今科技發達，醫學進步，在過去十年，泡泡龍在診斷與治療已有了很大的進展，甚至在先進國家已經進入治療治癒階段，相信泡泡龍病友離治癒那天已不遠了。但在還沒有治癒方法之前，傷口的護理、疼痛減輕、營養的注重及心理的支持，仍扮演著重要的工作，感謝台北市東昇扶輪社贊助，印製這本照護手冊，提供給無助的病友及專業人員參考，非常感謝大家的協助幫忙。

社團法人台灣泡泡龍病友協會
古寶英理事長



第一章

給罕病家庭的話

A blurred, grayscale photograph of a family consisting of a woman and two children, walking together. The woman is in the center, holding the hands of two children on either side. The image is intentionally out of focus to create a sense of movement and a candid moment.

Brochure of
Hereditary Epidermolysis Bullosa



一、專家的建議

從家庭資源經營看家有罕見病患

國立空中大學生活科學系 唐先梅教授

對一個家庭而言，當家中有一位罕見疾病病患時多半必須承受相當大的壓力與轉變，而也因為患的是「罕見」的疾病，病人本身及其家屬可得到的資訊往往相對「罕見」，不但是類似疾病患者人數的稀少，病患互相支持系統的不易建立，在對疾病本身的了解也仍有許多的盲點，有待醫學界進一步的了解。然而不論我們對此疾病的了解有多少，患者多半皆須仰賴家人的協助，尤其是年幼的病人更是如此，也唯有家庭的協助，這些罕見病患才能坦然地接受此一疾病，並得到最好的照顧以調適自己來面對社會。

而家庭如何因應家有罕見病患呢？以下提出三個方向提供罕病家庭參考。

一、了解罕見疾病的特質

由於罕見疾病種類繁多，所造成的生理影響差異性大，因此疾病患者家庭在因應的方式也有所不同。

首先應特別注意的是發病年齡，雖有許多患者從出生即開始面對罕病病魔的挑戰，但亦有些患者是在十幾、二十歲才有症狀出現，甚至在三、四十歲以後已經成家立業之時。一般來說，發病年紀愈小的病患在生活上愈容易適應，對自己的身體狀況也愈能接受，也較願意與社會互動；而年齡愈長則適應上較為困難，有些甚至出現自暴自棄的情況，家長的關心與支持是很重要的。

其次，家長應了解疾病對預期壽命的影響。雖然我們對罕見疾病的了解仍有許多不清楚之處，但從過去的資料中，是有部分病患的預期壽命較一般常人來的短，家長得知如此訊息時，難過與悲傷自是不在話下，但最重要的是必須接受此一事實，讓患者在有限的生命中仍是充滿美好回憶及關愛的，更可貴的是讓家人們因為有此一特別的成員而共同成長，共同珍惜。

最後，家長們必須掌握疾病對病童各方面的影響，可從日常生活的食、衣、住、行來看疾病所應注意的事項，唯有徹底了解疾病對生活所造成的影響，才能對症下藥，提供患者較佳的成長環境。



二、家庭角色的調整

在了解罕見疾病的一些特質及家中應做的調整後，最重要的是患者自己及家人心理上的調適，環境及外在的物質改變相對上容易的多，但內心的接受及調適才是患者本身及家人重新站起來最主要的原動力。

家庭中有患有罕見疾病的子女來到，加在父母身上的壓力是難以想像的沈重，從一開始的驚嚇、否認，過程中的接受、調適，以致到最後重新組織並面對此一長期挑戰，這漫長的歷程也只有親身面臨的父母才能了解。而子女得病不僅影響整個家庭生活的運作，父母對子女的期望亦會明顯的改變，可能特別寬容、寵愛，或更為訓練、要求，但最重要的是，父母必須「同心接受」有此一罕見的子女，而非「放棄」他。這個孩子在生理上雖然有所缺陷，但共同努力可讓他心理上是充實、健康而且充滿父母的愛，如此也才能使孩子及父母在對抗此一疾病時更有能力更有效率，家庭的生活也更有品質。

三、家庭資源的應用

雖然疾病的發生讓家庭生活遭遇到更多更大的挑戰，然重新安排家庭的資源以因應此一挑戰，並協助家人在有限的時間、金錢及精力下擁有最佳的生活狀

況，則是每個罕見疾病家庭值得追求的方向。

在金錢方面，家長可留意政府福利政策上針對此類罕見疾病是否有健保給付，在生活或教育開支上是否有補助或減免等，以減少其醫療及其他生活和教育上的負擔。另外納稅的減免亦是節流之道，而在家庭的開支上，由於必要開支（如疾病醫藥支付）的增加，一些非必要性的支出可適度減少。

另外，對家有罕病患者的照顧家屬而言，時間和精力上付出的增加是相當顯著的，為了讓患者得到最好的生活品質，許多家人必須輪流或是分工照顧病患，有些家人甚至必須離職以方便全日照顧，也因此對於多數家有罕見病患的家庭而言，壓力幾乎成為日常生活中的一部份。現有政策中，外籍看護工和家庭幫傭是一種不錯的人力資源，可減輕家人在時間和精力上的壓力，若擔心語言溝通和經濟負擔，也可向縣市政府洽詢申請居家照護或居家服務；另外，適度的降低對自己及家的標準，例如在家事或工作上的要求，亦是減輕壓力的一種方法。



四、結語

基因的突變、疾病的遺傳是不可避免的，罕見疾病的不斷發生也正驗證人類演化的不停進行，罕病患者承受著人類演化過程中很大的苦難，未來基因生物科技與基因醫療發展也無法預測。目前，政府和民間團體已經加快腳步，為病患建立起一個較完善的環境，作為第一層保護網，罕見疾病的家庭，不再需要默默承受全部苦樂，可以應用家庭內外的資源，提昇病患和全家人的生活品質。



從絕地花園到療癒花園

國立台北護理健康大學生死教育與輔導所諮商組 林綺雲教授、王佩辰研究生

螢火蟲家族的心靈療癒之旅

罕病帶來的震撼將引發一連串的內心及處境的煎熬，不論病友或家屬都可能經歷震驚、否認、討價還價、憤怒不平、沮喪無望、接受事實等心路歷程。如果罕病是困苦絕地，那這一路辛苦耕耘、從絕望到重拾希望的過程，就是一場心靈療癒之旅，也是與自己、他人、疾病和平共處的和解的歷程。

罕病病友與照護者的心理調適需求

文獻顯示罕病病友經歷著長期的病苦煎熬與多重的失落，在疾病導致的預期性悲傷以及各種衝突矛盾的心理和精神狀態下，使個體的心理調適歷程複雜化，易形成自我價值低落、疏離、缺乏安全感、沮喪、憤怒、憂鬱等負面情緒與認知。照護者則因需承擔沈重的照顧或經濟責任，又多半乏人分擔及輪替，加上家庭社會角色等不同因素，影響的層面不僅止於個人，還牽涉到家庭、甚至社會。有些罕病常與死亡連結，使病友及照護者的失落與壓力更形複雜化，容易產生害怕、憂鬱、疲倦、無望感、無力感，甚至萌生自殺念頭等問題。雖然許多的病友及家屬都能發展出因應或自我照顧之道，但也有些罕病病友及照護者除了一



般的支持與陪伴之外，還需進一步提供專業的心理諮商，協助其正向資源的開發，避免阻礙正常生活功能或形成無法彌補的終身遺憾。

罕病族群的心理需求特殊性

研究資料整理出罕病病友及照護者的內心需求，發現依其角色、發病的病程、發展的年齡與家庭人際的互動而有不同，但也都不離疾病適應、壓力因應、情緒調適、自我肯定、親情人際、社會適應等方面的需要。而在評估病友及照護者各方面心理需求時可有不同角度，例如罕病具有無法治癒、威脅生命的特性，將產生如同宣判死刑般的受創經歷，可能形成「慢性創傷」效應；當評估其人格特質、人際相處模式以及心理困擾的嚴重程度時，可將罕病因素以「加權」方式來估計其影響；尚需留意病友及照護者的家庭與婚姻等是否因罕病而「複雜化」。當然，若從捨去疾病的觀點來看待病友，還給其身為人應有的身心發展角度，再納入疾病的影響，反而更能貼近罕病病友及照護者的內心世界。

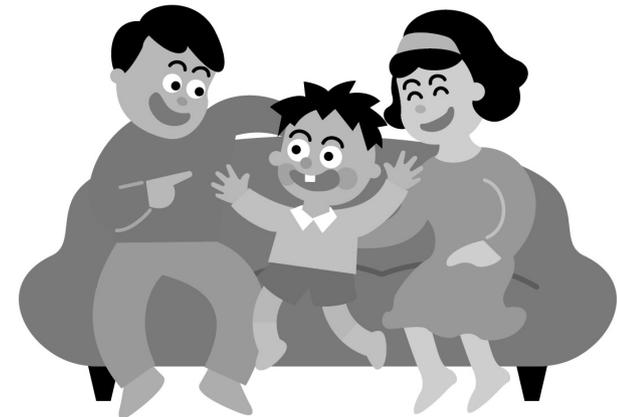
罕病族群的心理服務

罕病族群要怎樣尋求心理服務呢？除了尋求家人、朋友的支持外，也可加入病類的聯誼會或團體，與同病類家屬或病友交換照顧心得，平常也可在醫院中多認識病友。

若覺得心理壓力及情緒低落或有憂鬱、緊張的情況下、可尋找專業的協助，如各地的心理衛生中心、張老師等機構，財團法人罕見疾病基金會亦提供相關服務，有需要者可洽詢該機構。

從絕地花園到療癒花園

每個人的心中都有一畝田，必須善用開墾心靈的工具，播種、生根、成長、開花結果。罕病家庭除可使用自己獨特的方式來因應壓力、自我照顧，也可運用內外資源，使用諮商服務等求助管道。相信罕病病友及照護者在充滿艱辛、看似無望的絕地中，也能將內心的絕地花園耕耘成燦爛繽紛的療癒花園。





二、病友及家屬 經驗談

為什麼是我的孩子？「我們的歡喜受」

罕見疾病基金會 陳莉茵創辦人

瀚瀚因為粒線體的問題，手與腿無力而且持續惡化也無藥可救，但是他喜歡玩電腦遊戲和畫圖，爸媽總是陪著出來玩耍。惠惠因為血氨過高沒來得及搶救，不會叫媽媽也站不起來，老是哭鬧，她的生命裡只有痛痛和吃不完的藥。彬彬不知為什麼眼睛看不見，全身軟綿綿的連指甲也長不出來，媽媽焦急的跑斷了腿，抱著他四處求醫，再也見不到安心、會心的笑。

我們的孩子都罹患了「罕見疾病」。浪跡醫院尋求診斷的無盡煎熬後，往往緊接著陷落在宣判病因的震驚與惶恐中，伴隨而來的第一個問題 --- 「為什麼是我的孩子？」

是的，這個千萬中選一的孩子，就是「我的孩子！」

說出肯定的回答之前，家長們必定經歷了認知上椎心刺骨的痛楚。這種愛與親情對抗病魔的熬戰，的

確不是我們可以獨力承擔的最沉重，但是生命裡的「最沉重」已不由分說排山倒海而來，不承擔、就沉淪。雖然明知擔不起，但是若奮力試試看，潛力自然生、助力漸漸來。不論成敗，「歡喜受」應該是我們為人父母親屬者能夠「安心、會心」的人生功課。其實面對這樣的挑戰，我們沒有絕望與退縮的權利！

接受、承受進而「歡喜受」，是責任也是權利，將無限開拓您自己與孩子的生命潛能，而且遠離淪陷於終生的歉疚與遺憾。我們知道任憑誰也沒法子控制生命的長短，我們與至親子女的相聚，則無論長短都可以盡力使生命更寬廣、有溫暖也有繽紛的色彩。在生命的缺口處，一起探尋自在、自由、富足與驚奇，也可能看得到深層而深遠的生命義意呢！疾病與愛，沒有國界、沒有貧富階級，自助者人助，千萬別看輕了自己和家人親屬。試想，一個在飆車的孩子是不是更危險呢？每個人都有不同的十字架要背負著的，不是嗎？

我們是不是比較倒楣？是不是比較有愛心？是債？是罰？是業緣？「是不是」，已經不重要，因為，他/她就是「我的孩子！」如同每個孩子的父母，我們為愛他/她而愛，而接受、承受、「歡喜受」！



勇氣、膽量與覺悟

脊髓性肌肉萎縮症病友 陳尚維

「勇氣」、「膽量」、與「覺悟」是現今大環境中罕見疾病病友應具備擁有之態度人生觀。勇氣給予你對抗疾病之力量，膽量則培養抗壓性，對抗人生中帶來之挫折和無力感；而覺悟，讓你認清疾病之事實，不再害怕、驚恐，有信心及意念過完每一天。

罕病對每位病友之影響是巨大的，甚至終其一生都要為此而倍感艱難，自身罹患之疾病為脊髓性肌肉萎縮症，我並非一出生發病，約莫於國中就學時，因肢體慢慢與一般人有異，且走路易跌倒、無法蹲下、跑步等症狀出現，經多番檢查，診斷出罹患此罕見疾病，那時，巨大打擊重重地拍打了全家之心，也打斷了就學計畫。選擇離家近專科學校就讀，由於無法自行上下學，必須仰賴父母親辛勞之接送，長期面對罕病心理建設也開始進行。父母親與我花費許多時間才慢慢接受罕病之事實，或許在我看不見時父母親流過無數眼淚，但父母從不表現脆弱之面，相反的，他們總是鼓勵我必須堅強走出去，不要在意他人異樣眼光，因自身走路易跌倒、上下樓梯與起站均與正常人有異，必須面對異樣眼光等不平等的待遇，但是無論旁人如何鼓勵你，自身之心理建設仍要踏實。人生如戰場，

有太多敵人如負面情緒、低潮痛苦等來擾亂，所以鍛鍊心智為重要準則，唯有勤學苦練、刻苦努力，強化自我忍耐，隨時掌握機會、創造機會，在人生實戰中冷靜下應戰，求生存，長期對抗罕見疾病。

學校求學過程中我很慶幸都有同學幫助我克服在校中之不便，父母需和學校溝通使其能了解此罕見疾病，必要時也和學校商量教室排在1樓行走較方便之處，生活中幾乎每天都要持續做復健，如游泳、肢障運動、中醫治療、走路健身等，避免肌肉萎縮進一步惡化。

二技畢業後，完成大學學業，便開始踏入社會中，因為肌萎縮症，求職中各公司主管之不了解，也因為無法完全體會身為罕見疾病患者身體情形，我在求職過程中遭遇許多挫折，那時我經歷很痛苦的黑暗期，深覺人生沒希望了，難道身為罕見疾病患者必須一輩子依賴，無法自己獨立嗎？所幸經一番思索與詢問成功身障前輩，參加公務人員身心障礙人員特考，經由公職考試，取得工作保障及獲獨立、可自立更生之機會。準備公職考試是艱苦的，2年多來，經歷0.25分之微差落榜，再次之沉重打擊幾乎使我陷入絕望中，如無罕見疾病基金會協助，家人鼓勵與自身培養之興趣，是無法從黑暗谷底中爬出來，看見光明。準備公務人員考試中，因要持續做復健，讀書時間安排上也



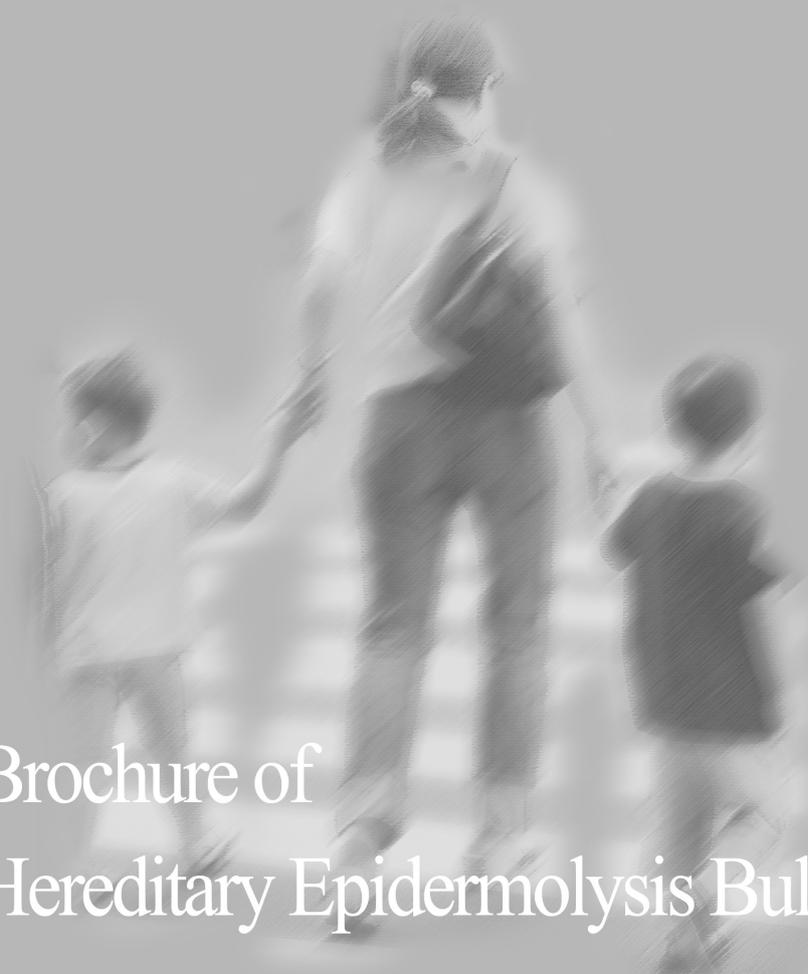
較費神，而上肢手部顫抖無力，因需書寫國文作文與公文考題也要己身花費時間精力來練習克服。

爾後錄取公務人員，分發至行政機關工作，回首過去，深覺艱苦、充滿精神折磨，但有嚴格訓練與自我要求，使思考為之縝密，更有和自己內心思索之空間，培養未來擁的心境澄明、平穩、鎮定以及積極主動、全力以赴之心態。唯有自己心智堅強，才可戰勝可怕病魔。

罕見疾病雖涵蓋多種不同症狀，每位病友所受之病痛不同，但大家都有著對未來之期許，立足、求發展、尊嚴活下去，必要按既定目標，不怕困難戰下去，在此情況下，我們並沒有時間自悲或憐憫自己，唯一目標就是努力奮鬥「戰勝罕病，邁向成功」。

第二章

疾病面面觀



Brochure of
Hereditary Epidermolysis Bullosa



一、疾病簡介

安泰醫院皮膚科 邱耀堃醫師

遺傳性表皮分解性水泡症，或稱為先天性表皮鬆解症，英文名稱 Hereditary Epidermolysis Bullosa，俗稱「泡泡龍」或「EB」。它是由一群不同臨床表現的水泡病所組成，臨床上可以簡單分成癍痕型及非癍痕型兩大類。

依組織病理學，利用電子顯微鏡檢查其水泡破裂位置（表皮內、表皮真皮接合處或真皮上層，見圖一，於第 27 頁），可以大略分成三大類：單純性、失養性及交界性（見表一、二，於第 33、34 頁）。三大類又可以細分成二十到三十幾種亞型，其中有些類型症狀輕微只是在一些摩擦部位偶而起水泡，不過也有些類型症狀極嚴重，在嬰兒期因傷口感染或營養不良致死。其中最嚴重、需要長期照顧的一型，當屬失養性。

此症的病因主要是負責維繫皮膚表皮與真皮附著的成分基因產生突變所造成，這包括 keratin5、14 或 plectin（單純性），laminin-332、integrin 或第 17 型膠原（交界性）及第 7 型膠原（失養性）。根據統計此

疾病發生率在美國約為 1/50,000，澳洲 1/97,000，在台灣約為 1/336,810。

除了依據臨床症狀來診斷之外，亦可利用患者的皮膚切片，進行電子顯微鏡檢查或免疫螢光檢查來確定診斷。此外，有些醫學中心已可進行相關基因檢驗。

由於分子遺傳學的進步，在懷孕早期利用絨毛膜檢查或羊膜穿刺取部分胎兒組織做檢查，若已知家族中患者的突變點，也可以此為產前診斷的依據。凡家族中有遺傳性表皮分解性水泡症者，在婚前都應接受專業的遺傳諮詢。

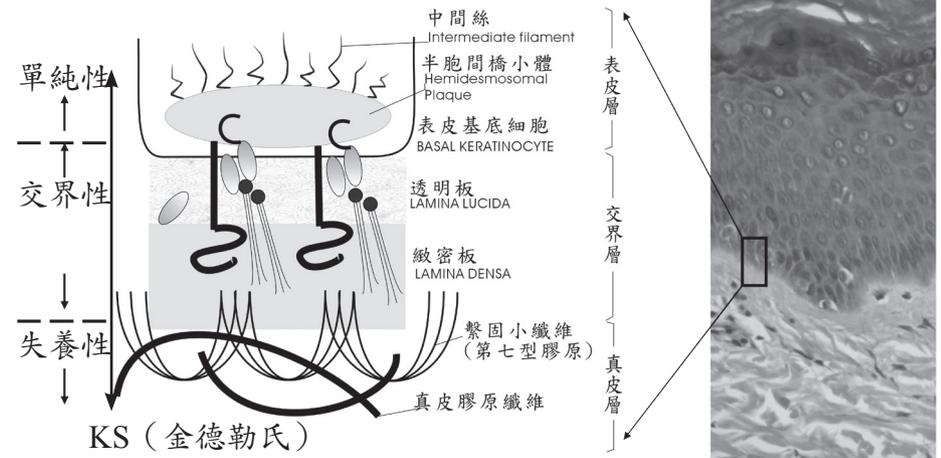
這是一種罕見的遺傳性疾病，並非傳染性疾病！患者往往一出生下來皮膚就異常地脆弱，稍微地摩擦隨即造成破皮或在數小時內產生腫大的水泡或血泡。其中最嚴重、需要長期照顧的一型為失養性，不只皮膚會起水泡、血泡，嚴重者連口腔、舌頭、食道、腸胃等黏膜部位也可能起水泡，造成阻塞進食或癍痕狹窄現象，這種情形往往會持續一輩子。長期之後，可能併發貧血、營養不良、皮膚變形、肢體萎縮、關節攣縮甚至產生皮膚癌需要截肢。不過患者除了皮膚缺損、肢體障礙外，其他方面與正常人無異。

目前此種病症並無根本治療方法，患者需要依賴每日的換藥包紮以維持其皮膚完整並且不受感染，不



過如果能有良好的照顧，患者可以有不錯的預後。傷口照顧方面，以避免產生新水泡及預防破皮處傷口細菌感染為最高原則。此類患者應避免使用膠布，在醫院中接受抽血、全身麻醉時尤其要特別注意細節。此外，天氣熱時水泡會惡化，所以也需要給予特殊的教育環境（例如冷氣房等）。

此症的治療，由於牽涉多方面（如眼睛、咽喉、食道、皮膚、疤痕、營養）的問題，所以在照顧上也應該由多科醫師共同參與。除了皮膚科醫師，也需要耳鼻喉科醫師針對喉嚨水泡阻塞呼吸、食道時的緊急處理、眼科醫師治療角膜潰瘍、復健科協助復健避免肢體攣縮變形並製作輔具預防水泡發生、整形科醫師協助肢體重建、社會工作人員協助患者家庭取得社會福利資源、心理醫師對於患者及其家人的心理輔導、營養師對於營養餵食上的建議與監督，牙科醫師的協助整治齶齒困擾。此外更需要政府衛生健保機構給予優先的醫療照顧，還有社會大眾的了解與關懷。



圖一、表皮與真皮組織結構示意圖



二、各類型介紹

安泰醫院皮膚科 邱耀堃醫師

《單純性表皮分解性水泡症》 《EB simplex, EBS》

主要的病變是表皮基底細胞因外力而鬆解，產生裂隙及水泡。

大部分亞型的單純性表皮分解性水泡症都是體染色體顯性遺傳，只有少數罕見的變異型是體染色體隱性遺傳，如單純性表皮分解性水泡症併有肌肉失養症、致死性體染色體隱性遺傳單純性表皮分解性水泡症，或一部份的 Weber-Cockayne 氏單純性表皮分解性水泡症（侷限於手腳型）。

分型簡介

●常見的類型

Weber-Cockayne 氏單純性表皮分解性水泡症（侷限於手腳型）

一般發生年齡在幼童期或甚至更晚，症狀不明顯，只有在走遠路或跑步後才產生水泡。

全身型單純性表皮分解性水泡症

往往出生後或數月之內即會產生水泡。水泡的產生部位主要在容易摩擦、受力部位，如指尖、關節部位。隨著年齡長大，水泡的產生會越來越少，且水泡破皮癒合的傷口不會有疤痕產生。

泡疹樣水泡型單純性表皮分解性水泡症

症狀最嚴重，不只在受力部位，非受力部位也可能自動產生水泡，尤其是環境溫度高時。水泡中甚至有出血現象，產生所謂的血泡。此型可能引起咽喉水泡，造成聲音沙啞、哭聲微弱，是其特徵之一。

●罕見的類型

單純性表皮分解性水泡症併有肌肉失養症

早期發病以全身性水泡來表現，臨床症狀很類似交界性表皮分解性水泡症，會有明顯手指周圍水泡產生、造成指（趾）甲脫失、萎縮性疤痕、牙釉質發育不全等症狀。患者同時也會有漸進性肌肉失養症。

表淺性單純性表皮分解性水泡症

體染色體顯性遺傳，由於水泡很表淺易破，常常以表淺破皮結痂傷口來表現，反而不容易看到完整水泡。此類患者也有可能併有指甲發育異常、粟丘疹、萎縮性疤痕以及口部、眼睛的症狀。



Kallin 氏症候群

體染色隱性遺傳，主要是手腳起水泡或血泡，尤其在夏天。除此以外，還會合併牙釉質發育異常、指甲彎曲變厚、廣泛性禿髮，甚至合併耳聾。

單純性表皮分解性水泡症併有色素斑點

體染色體顯性遺傳，臨床上和 Koebner 氏單純性表皮分解性水泡症不易區分，水泡癒合後不會有疤痕，且隨著年齡增加水泡的發生會逐漸減少，甚至完全消失。主要不同於其他類型的變化是在軀幹和四肢會產生許多 2 至 5 公釐直徑大小、界線明顯的色素斑，此外在手腳掌也可能產生許多 2 至 5 公釐大小的疣狀角化物。

致死性體染色體隱性遺傳單純性表皮分解性水泡症

體染色體隱性遺傳，曾經報告有一蘇丹家庭案例。全身都可能起水泡，但不會遺留疤痕。常見有貧血症狀，大部分在孩童時期死亡。死亡原因可能是因咽喉病灶造成上呼吸道阻塞。

Ogna 氏（Gedde-Dahl 氏）單純性表皮分解性水泡症

大多發生於瑞典。

照護原則

●治療方面

1. 新水泡的護理：

新的水泡應該予以消毒後，以乾淨無菌可拋棄式針頭戳破小孔，將水引流出來，如此可以避免水泡更形擴大，但須注意將水泡頂部皮膚保留，因為它具有保護作用，再以適當敷料包紮。

2. 敷料的選擇：

在眾多的敷料中，目前仍難以找到最合適的，通常家長與患者在經驗累積一段時間之後得以決定自己最適用的形式，而皮膚科醫師的角色在於儘可能告知患者及其家屬有關敷料的詳盡種類與取得途徑，其次是患者在經濟上能否長期取得此種敷料。

3. 抗生素的使用：

患者常常習慣於使用抗生素藥膏，因為破皮的傷口容易細菌感染，但目前也沒有最適當的抗生素藥膏，況且長期使用抗生素藥膏，有造成抗藥性菌種產生的可能性。醫師建議，仍以物理性清洗或以溫和消毒性溶液清洗傷口即可，儘量避免或減少使用抗生素藥膏。



4. 衣襪的選擇：

鞋襪方面很重要，可以買現成的或訂作，鞋子的材質以透氣性軟皮，內面的接縫宜少且平整，遵循腳形而且服貼。鞋子內空間以較寬及透氣為佳，如此可以保持腳的乾爽。為防止參加活動時腳被其他小孩子踩傷，鞋子的前頭可以加一塊保護皮。襪子以含棉質成分高、能吸汗、類似運動襪同時具有柔軟保護作用的襪子為佳。同時穿兩雙襪子可以減少摩擦，減少水泡產生。小嬰孩的衣服不要過厚，否則體溫上升容易造成水泡產生。衣服的內接縫不要有粗糙面，穿著時不要過緊，以避免摩擦皮膚。在溫度較高的環境，容易產生水泡，所以不管在醫院、家中、學校，空調相當重要。

●預後方面

單純性表皮分解性水泡症的預後都不錯，除了疱疹樣表皮分解性水泡症在幼兒期有可能因照顧不當而致命，大部分患者隨著年齡長大，水泡的產生會逐漸減少，或許無法從事一些需用到手腳的工作或休閒活動，其他則如同常人。

表一、遺傳性表皮分解性水泡症的分類（中文介紹）

| A. 單純性表皮分解性水泡症 | B. 失養性表皮分解性水泡症 | C. 交界性表皮分解性水泡症 |
|---|--|--|
| <ol style="list-style-type: none"> 1. Weber-Cockayne 氏單純性表皮分解性水泡症（侷限於手腳型） 2. Koebner 氏（全身型）單純性表皮分解性水泡症 3. 疱疹樣表皮分解性水泡症或稱 Dowling-Meara 氏單純性表皮分解性水泡症 | <ol style="list-style-type: none"> 1. 隱性遺傳失養性表皮分解性水泡症 2. Cockayne-Touraine 氏失養性表皮分解性水泡症 3. Hallopeau-Siemens 氏失養性表皮分解性水泡症 4. 顯性遺傳失養性表皮分解性水泡症 | <ol style="list-style-type: none"> 1. Herlitz 型（致死性）交界性表皮分解性水泡症 2. 良性交界性表皮分解性水泡症 3. 交界性表皮分解性水泡症併有幽門萎縮 (註：可能有些患者的臨床表現介於此 3 種之間，難以界定) |
| <p>罕見的類型：</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. 單純性表皮分解性水泡症併有肌肉失養症 2. 表淺性單純性表皮分解性水泡症 3. Kallin 氏症候群 4. 單純性表皮分解性水泡症併有色素斑點 5. 致死性體染色體隱性遺傳單純性表皮分解性水泡症 6. Ogna 氏（Gedde-Dahl 氏）單純性表皮分解性水泡症 | <p>罕見的類型：</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. 白色丘疹樣表皮分解性水泡症 2. 癢疹性表皮分解性水泡症 3. 脛骨前失養性表皮分解性水泡症 4. 短暫性表皮分解性水泡症 | |

備註：隨醫療科技發展，越來越多的型別被區分診斷出來，最新資訊可至國際病友組織網站查詢：
<http://www.debra-international.org/what-is-eb.html>



表二、遺傳性水泡症的分類（英文對照）

| Epidermolysis bullosa simplex | Dystrophic epidermolysis bullosa | Junctional epidermolysis bullosa |
|--|---|--|
| 1. EBS localized to hands and feet (Weber-Cockayne type) | 1. Autosomal recessive dystrophic EB (RDEB) | 1. Herlitz JEB (Lethal JEB) |
| 2. Generalized EBS (Koebner type) | 2. Cockayne-Touraine dystrophic EB | 2. Benign JEB |
| 3. EBS herpetiformis (Dowling-Meara type) | 3. Hallopeau-Siemens dystrophic EB | 3. JEB with pyloric atresia |
| 罕見的類型： | 4. Autosomal dominant dystrophic EB (DDEB) | ** There are almost certainly intermediate type in addition. |
| 1. EBS with muscular dystrophy | 罕見的類型： | |
| 2. EBS superficialis | 1 Albopapuloid dystrophic EB | |
| 3. Kallin's syndrome | 2. EB pruriginosa | |
| 4. EBS with mottled pigmentation | 3. Pretibial EB | |
| 5. "Lethal" autosomal recessive EBS | 4. Transient bullous dermolysis | |
| 6. Ogna variant of EBS | | |



《失養性表皮分解性水泡症》 《Dystrophic EB，DEB》

主要病變在於皮膚基底膜緻密板下方的繫固小纖維，因為發生裂解的部位屬真皮層，又稱真皮裂解性表皮分解性水泡症。因為此類水泡容易造成萎縮性疤痕，所以又稱之為『失養性』表皮分解性水泡症。有的是體染色體顯性遺傳，有的是體染色體隱性遺傳，也有偶發的病例和家族史無關。其中體染色體顯性遺傳的病例之發病情況較體染色體隱性遺傳的病例來得輕微，但也有臨床表現居於中間的。大部分的體染色體顯性遺傳的病例都有明顯的家族史，而大部分的偶發的病例都類似體染色體隱性遺傳的表現。

有關失養性表皮分解性水泡症病例的盛行率數據大多不詳，挪威的報告是每百萬有 1.4 人，英格蘭的報告是所有隱性遺傳失養性表皮分解性水泡症約每百萬人有 3 人。

失養性表皮分解性水泡症的變異主要來自於負責製造第 7 型膠原的基因 (COL7A1) 異常，此基因是位於第 3 對染色體，是繫固小纖維的主成分，由皮膚角質細胞所分泌。

即使是同屬失養性表皮分解性水泡症，他們的臨



床症狀嚴重程度差異性也很大，臨床表現也有許多重疊的地方。所以要再細分成不同類型並不容易，似乎也無此必要。為了遺傳諮詢的目的，只需要概分為顯性與隱性即可。除了反覆水泡的產生、傷口感染、形成疤痕，年紀大者（尤其在 20 多及 30 多歲時），需嚴密追蹤是否有皮膚癌產生，最好定期由皮膚科醫師檢查。

分型簡介

●罕見的類型

白色丘疹樣表皮分解性水泡症

此類患者在軀幹（尤其是下背部）會有象牙白色的丘疹產生，丘疹不大且多發，可能融合聚集成 4 公分大小的疹塊。不過此臨床特徵並不限定於此類型，他種類型的失養性表皮分解性水泡症也可能有此表徵，尤其是較輕微型的失養性表皮分解性水泡症。

癢疹性表皮分解性水泡症

有家族史的病例中，大都是屬體染色體顯性遺傳型態。此類型的特徵為癢疹型的丘疹或苔癬化斑塊，合併有疤痕，好發於四肢，尤其是小腿前側。這些病灶通常都會相當癢，合併有手指、腳指（趾）甲發育異常。通常不容易看到完整水泡的存在，所以經常未

被診斷為失養性表皮分解性水泡症。大部分患者不會有黏膜的病灶。

脛骨前失養性表皮分解性水泡症

此類型特徵是水泡與疤痕的形成，主要侷限在小腿脛骨前的皮膚。可能合併有腳趾甲發育異常。

短暫性表皮分解性水泡症

此類型的預後相當不錯，雖然初期水泡可能相當嚴重，通常在一歲以後不會再產生水泡。由於第 7 型膠原異常發生時間不長，要診斷此類型，需要在出生 2 週以內作切片檢查。

照護原則

●護理原則

1. 傷口照顧原則：

- 保護皮膚避免受傷
- 促進破皮傷口癒合
- 成年患者應長期監視是否有皮膚癌的產生

2. 敷料的選擇：

新的敷料兼具促進水泡傷口癒合與保護正常皮膚



的作用。針對嬰兒期年紀以外的孩童，目前並無最理想的敷料，患者以及家屬通常可以達成共識，選定某一種敷料。而皮膚科醫師的角色主要是提供家屬儘可能齊全的敷料選擇的資訊，並且保證他們能持續取得、經濟上也負擔得起。

3. 衣機的選擇：

相信大家都同意要保護患童避免受傷，但過度保護對於患童也不好，所以還是儘可能以正常小孩子看待他們，讓他們有機會發展各項體能、技能、參與各種社交活動。初期為讓孩子有機會參與各種正常活動，所以給予保護性的敷料、衣服，要比一味禁止活動來得重要。

4. 自我保護與定期追蹤：

年紀較大的患童應逐漸學習如何保護自己，以避免受傷產生新的水泡。且隨著年齡增加，水泡的產生也逐漸減少。不過早期常產生水泡部位的皮膚，由於先前反覆的傷害、疤痕形成，皮膚也變得比較脆弱而且癒合力也逐漸變差。尤其是頸部、背部、兩腋、側臀、膝關節及腳踝等部位。

年紀大者（20歲以上），尤其是失養性表皮分解性水泡症患者，需嚴密接受追蹤是否有皮膚癌產生，最好定期由皮膚科醫師檢查。所以醫師應該不斷教育

此類患者有關皮膚癌產生的可能性，以免雙方都忽略了這種致命性的併發症。告知患者要注意任何皮膚隆起的病灶或長期難以癒合的潰瘍傷口，都可能是已發展的皮膚癌。一年追蹤檢查一次，懷疑有皮膚癌時，必須作皮膚切片檢查。

5. 藥物的使用：

外用抗生素藥膏

外用抗生素藥膏對於預防水泡破皮傷口的細菌感染有幫助，但是過度使用，可能會產生抗藥性菌種或藥物吸收產生藥物毒性這兩種問題。後者尤其容易發生在年紀較小的孩子，藥物吸收產生毒性的副作用不可忽視。所以，表皮分解性水泡症患者的傷口照顧並非一律要使用外用抗生素藥膏，反而應該是避免使用或減少使用。有許多家長會使用另類的療法，採用一些天然物質譬如茶葉水、蜂蜜等等來照顧傷口，在沒有研究證明有效之前，建議在使用上要小心。

外用類固醇藥膏

外用類固醇藥膏可以止癢，尤其在傷口癒合時。不過，如同外用抗生素藥膏，為避免過度使用產生藥物吸收的副作用，應該由皮膚科醫師監督使用。



口服藥

有一些口服藥據信可以減少水泡的產生，但考慮到長期服用可能產生的副作用，目前並無絕對有效的藥。

●預防及治療原則

1. 手指融合與關節攣縮：

矯正型的手術應該在手部功能明顯受限時儘早進行，一次只開一側的手較有利於患者的活動。手術牽涉到將融合手指分開，攣縮處予以釋放，皮膚缺陷必須作植皮手術等等。術後手指必須以鋼釘固定，將手指分隔開一陣子，並且將其保持在平展的姿勢，儘量維持關節在最大可伸展的程度，可以石膏板前後固定。術後，手指再度彎曲或融合的機會很大，所以術後以夾板固定的照顧工作也是相當重要。術後3個月必須整天以夾板固定，再3個月只需白天穿戴，6個月以後改晚上使用即可。

2. 復健治療並維持活動性：

復健治療針對已經彎曲變形的關節可能效果極為有限，但對於維持其關節的活動性，減緩進一步的攣縮可能有幫助。儘量鼓勵正常的運動發展，不須予以限制。此外復健治療也可以在家中進行，每日身體練習伏臥姿或做口部、舌頭運動，可以延緩軟組織沾黏及變短。

3. 指甲問題：

手指甲及腳趾甲有可能變厚、發育異常，尤其腳趾甲的變形可能影響穿鞋時，可以考慮拔除。

4. 吞嚥困難及營養問題：

小嬰孩可以奶瓶餵奶，不過需選擇最軟的奶嘴頭（類似早產兒所使用的）以避免傷害口腔黏膜。嘴孔若不夠大，可用加熱的針頭略加擴大。有些家長可能會發現以湯匙餵奶比用奶瓶餵來得方便。

流質食物可以減少咽喉、食道黏膜的傷害，不過流質食物含水分多，相形之下也會增加食物的量而拉長進食時間。牛奶是不錯的選擇，但是也不可忽略纖維質與鐵的攝取。市面上有一些含纖維質的營養產品，也可以考慮。此外含蔗糖的食物雖然熱量高，但容易造成蛀牙。醫療人員可以提供食物營養成分的資料，方便家屬及患者自行選擇最適合的食物及型態。我們期望的目標是，均衡的飲食、且含有豐富蛋白質、維生素及礦物質。

患童在進食方面，一般建議最好是固定三至四餐再加上兩次的點心時間，而非少量多餐。表皮分解性水泡症的患童在兩歲前是營養關鍵時期，所以需要特別注意營養的攝取。有些時候失養性表皮分解性水泡



症的小患童會因為嘴巴疼痛、水泡阻塞喉嚨食道而無法進食，這時候可以考慮以靜脈注射補充水分營養。若需要更久的時間，甚至可以考慮以鼻胃管餵食。不過，由於鼻胃管黏貼固定不易，也不適合長期使用。胃造口餵食是另外一個選擇，尤其是生長發育情況不良的小患童，如果在孩童至青春期這個生長關鍵時期，無法得到足夠營養，小孩子可能長不高甚至各個系統都會有發育缺陷。

5. 胃食道逆流：

失養性表皮分解性水泡症的小患童需要特別注意是否有胃食道逆流的症狀發生。如果有症狀發生，可進行食道攝影檢查。若經證實，可以藥物治療。



小叮嚀

泡泡龍常因水泡長在喉嚨食道而無法進食，但是家長們要注意，兩歲以前是成長的關鍵期，營養照護很重要唷！家長們要多多注意孩子的成長情況，若營養狀況不理想，要趕緊請教營養師！本章第四節也有更多營養照顧的資訊喔！

6. 便秘：

失養性表皮分解性水泡症的患者由於進食高纖維食物不易，容易產生便秘症狀。

7. 麻醉：

在操作麻醉時應避免使用具黏性的膠帶或黏性材質物，尤其是心電圖導電極。靜脈留置管下可以使用敷料來保護底下的皮膚，量心跳速率可採手指的脈氧機。局部麻醉容易造成水泡產生，若局部麻醉範圍較大，寧願採用全身麻醉。全身麻醉時，插管對臉部皮膚的傷害性較少，不過宜選擇不帶阻隔氣球的氣管內管並選擇小一號的管子。氣管內管及喉頭鏡壓板部分應事先予以潤滑。氣管內管宜用紗繃固定，且所有的管子必須用墊物保護皮膚，尤其是接觸嘴唇、皮膚的地方，可以凡士林紗布隔開。若嘴巴張開困難或口腔牙齒結構不良會造成插管困難，如果手術時間不長，可改採吸入性麻醉方式，此時面罩必須以凡士林紗布做墊保護，且麻醉醫師手按患者下巴處也要用凡士林紗布保護。

8. 疼痛：

毫無疑問的，失養性表皮分解性水泡症的患者由於皮膚黏膜的破損，不論是洗澡、換敷料、進食、排便時都會產生疼痛。適當使用鎮痛藥，可以提高患者的生活品質。

9. 貧血：

主要是鐵劑攝食不足或血球鐵利用率下降而引起缺鐵性貧血，患者長期從皮膚、腸胃道、口腔、肛門



出血，同時鐵劑攝食不足所造成。驗血可以發現紅血球平均血球容積值（MCV）下降。有些患者單攝取鐵劑並無法解決問題，所以有時候需要輸血，尤其是需要開刀之前。一般認為除非患者有症狀，否則不需要輸血。輸血太頻繁又容易造成鐵負荷過多。

10. 牙齒：

失養性表皮分解性水泡症的患者容易有齶齒，所以平常應注意牙齒的照顧，在食物上加以小心選擇。進食後以漱口水漱口可幫助清除口內殘餘食物，並以含氟的添加物補充，也可試試以電動牙刷刷牙。在失養性表皮分解性水泡症的患者牙齒照顧上，傳統主張拔除全部牙齒的做法目前已認為並不恰當，保留牙齒有利於孩子臉部的骨頭發育，而且拔除全部牙齒的做法可能會加速使其嘴巴縮小。所以目前的看法都主張保守治療，除非是無法挽救的嚴重齶齒。

11. 流口水：

流口水問題的產生主要是因為下齒槽頰側牙齦溝及舌側牙齦溝閉塞所引起，這個問題可以藉由手術方法將下顎唾液管重新開口在舌下而得到改善。

表三、失養性表皮分解性水泡症可能面臨的問題與其處理方式

| 部 位 | 問 題 | 處理方式 |
|-------|---|---|
| 皮 膚 | 反覆產生水泡 傷口感染 形成疤痕 年紀大者，需嚴密追蹤是否有皮膚癌產生 | 皮膚科 |
| 手 腳 | 關節攣縮 手指融合（相接近的手指面融合成一，形成像戴連指手套或拳擊手套的外型） 因水泡形成脫手套型傷害 雙手掌因掌面纖維化而彎曲收縮 | 只要維持食指與拇指分離、保有抓物功能，一般仍有很好的手部功能 復健科—輔具 整形外科—手術矯正 |
| 指（趾）甲 | 反覆的指甲下方的水泡造成指甲板破壞，最終造成指甲萎縮變形或完全喪失不見 | 皮膚科 |
| 上消化道 | 包括口腔、食道、胃部，因反覆起水泡、結疤造成上消化道窄縮 吞嚥困難，食不下嚥，進食量減少 黏膜下組織纖維化，口變窄 舌繫帶逐漸縮短不靈活 齶齒 食道收縮蠕動力差、狹窄、網狀變形 胃食道逆流，造成咽喉狹窄 | 腸胃內外科或耳鼻喉科 |
| 肛 門 | 肛裂 纖維食物攝取不足、補充鐵劑、水分攝取不足造成便秘 | 多攝取纖維食物 多攝取水分 |
| 牙 齒 | 齶齒急速惡化 頰側牙齦溝消失 | 牙科 |
| 眼 睛 | 眼結膜水泡，破皮後造成疼痛糜爛或潰瘍，進一步結疤造成眼皮沾黏，視力喪失、淚液減少 | 眼科 |
| 泌尿生殖器 | 包莖（男孩） 外生殖器結疤造成排尿分流（女孩） 尿道開口狹窄造成尿液滯留膀胱（男女女孩都可能發生） | 泌尿科 |



| | | |
|------|---|---|
| 腎臟 | 皮膚鏈球菌感染造成慢性腎炎（目前只有 1 例報告） 腎臟類澱粉樣變性造成腎病症候群（目前有 1 例報告） | 腎臟科 |
| 血液 | 長期經由皮膚、口腔、食道、肛門少量出血並攝取鐵質不足，而造成貧血 | 小兒科或血液科 |
| 心臟 | 擴張性心肌病變 | 心臟科 |
| 營養 | 營養攝取不足 營養需求增加（因長期體液、血液流失） 身高較矮、體重較輕、惡病質、性發育遲緩 多攝取含鐵、鋅、鎂、鈣、維他命、蛋白質、纖維食物 | 照會營養師、鼻胃管或胃造口灌食 |
| 生長發育 | 營養不良導致生長發育不良 | 定期量身高體重，以監測其生長曲線是否符合同年齡的正常發育 |
| 預後 | 失養性表皮分解性水泡症的差異頗大，可能很輕微，也可能因傷口感染導致敗血症甚至死亡 | 預後因子： 可藉由病理學檢查，測量真皮層第七型膠原的量，若完全消失，代表預後不好 |



小叮嚀

皮膚搔癢是泡泡龍常見的症狀之一，嚴重搔癢可能造成注意力不集中、失眠、甚至產生情緒方面的問題。而皮膚抓傷導致更多水泡的形成，更可能影響傷口癒合。生活中，有許多處理搔癢的方法，如避開溫度過高的環境、穿著寬鬆透氣材質的衣物並避免毛料等。維持皮膚清潔及注意保濕也相當重要，可以選擇低敏感性的中性皂，並勿塗抹過香的護膚產品。輕拍、局部冰敷及放鬆心情皆有助改善搔癢情況，若持續未改善，請諮詢醫師是否需要使用藥物止癢。

《交界性表皮分解性水泡症》 《Junctional EB，JEB》

目前所知，所有型態的交界性表皮分解性水泡症都是屬於體染色體隱性遺傳。其致病機轉主要在於表皮與真皮交界處的透明板中連接基底細胞半胞間小體的主成分 Laminin 異常所導致。

分型簡介

Herlitz 型（致死性）交界性表皮分解性水泡症

通常一出生或出生後數日之內即會產生水泡，早期水泡可能很輕微，發生水泡的部位也與其他型的部位並無差異，可能會有指甲下或黏膜部位水泡或甚至粟丘疹，但由於破皮不深所以通常不會有疤痕形成，也不會看到有後期的變化如手指融合等的手腳畸形。隨著年齡增加，破皮傷口的癒合越慢，尤其在嘴巴、鼻子周圍皮膚。在這些癒合慢的傷口上形成肉芽組織的過度增生，往往是交界性表皮分解性水泡症的特徵之一。此外交界性表皮分解性水泡症通常不會發生在頭皮部位，不像失養性表皮分解性水泡症，這也是它的另一特徵。口腔和咽部會有嚴重的水泡，不過並不會引起纖維化或食道咽喉狹窄等後遺症。此一類型的嬰孩通常都生長不良，而且無法藉由營養的補給而改善。聲音嘶啞代表影響到咽喉，這也是交界性表皮分



解性水泡症的另一特徵。聲音嘶啞往往伴隨喘鳴，甚至可能引起致命性的窒息發生。

良性交界性表皮分解性水泡症

此型的早期症狀類似 Herlitz 型（致死性）交界性表皮分解性水泡症，不過在肉芽組織的過度增生、生長不良、貧血等方面的問題，並不嚴重。一旦患童熬過幼童期，水泡的產生會逐年減少。

交界性表皮分解性水泡症併有幽門萎縮

此類型有其特徵，甚至除了幽門萎縮，也容易有泌尿生殖道的異常。一般預後都不好。

照護原則

●治療方面

治療上如同其他類型的表皮分解性水泡症，除了營養上補充有所助益外，並無良方。照顧上也大致如同失養性表皮分解性水泡症患者，在症狀上，後遺症較輕微，所以治療上也較為保守。喘鳴的患者可以給予蒸氣吸入，嚴重阻塞可能是聲帶上產生肉芽組織引起，可考慮給予外消旋的腎上腺素。

●預後方面

Herlitz 型（致死性）交界性表皮分解性水泡症通常在 2 年之內死亡，死亡原因可能是咽喉的病灶造成急性呼吸道阻塞或營養不良併發敗血症。交界性表皮分解性水泡症併有幽門萎縮的患者則通常在嬰兒期離開人世。



小叮嚀

金德勒氏症候群 (Kindler syndrome, KS) 屬於 EB 的其中一種型別，但因疾病特徵、分子診斷有別於前述三大類別 (EBS, DEB 及 JEB)，而被獨立出來。患者身上產生的水泡並非僅出現於某一皮膚層，且其皮膚及黏膜皆可能受侵犯。此型別的遺傳模式為體染色體隱性遺傳，受影響的基因為 *FERMT1*，其他特徵如皮膚異色、光敏感及皮膚萎縮等。



三、診斷及治療

國立成功大學醫學院附設醫院皮膚部

診斷與治療

黃顛庭^{1,2}、王景玉^{1,2}、蘇惠敏¹、杜威廷¹、許鈞凱^{1,3}

¹ 國立成功大學醫學院附設醫院皮膚部

² 國立成功大學醫學系

³ 國立成功大學國際傷口修復與再生研究中心

一、疾病診斷

遺傳性表皮分解性水泡症（Epidermolysis bullosa, EB），俗稱「泡泡龍」，是一種會因為輕微的摩擦或外力而產生水泡的罕見遺傳性皮膚疾病。自出生起，患者就會出現疼痛而不易癒合的水泡。除了水泡造成的諸多不便及不適外，也可能出現其他器官，如呼吸系統、消化系統的問題，嚴重者甚至危及生命。根據國外文獻顯示，每一百萬名新生兒中，便約有 20 人為泡泡龍患者。而截至 108 年 3 月，國健署通報人數為 79 位患者。

在研究人員的努力下，最近三十年的相關研究突飛猛進，至今已有多達 22 個基因上的突變會造成此疾病。然而，造成這些致病基因產生變異的突變多達

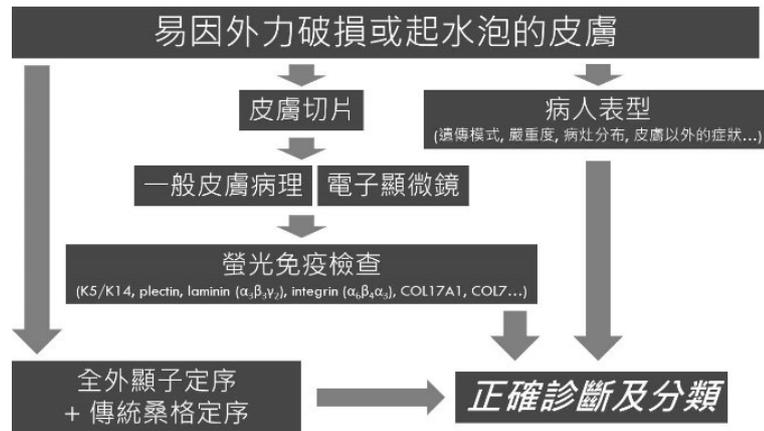
數十種到上百種，意即每一個基因上存在數種可能的突變位點，任一個單一的突變位點都足以造成基因序列的改變，進而導致此基因所編碼的蛋白質產物異常。由此可知，患者的基因突變位點相當多樣，兩位患者即使變異的基因相同，造成該基因產生變異的突變位點也可能天差地遠。因此，大幅增加了基因診斷的困難。

根據國際標準，EB 至少分成三十二種不同亞型，而這三十二種亞型又可被歸類成四大亞型類別。然而由於患者的臨床表現十分多樣，縱使是分屬同一種亞型的患者，其臨床症狀也都不盡相同。因此往往無法僅依靠臨床診斷將患者正確分型，而必須仰賴更進一步的檢測。透過精確的檢測技術並輔以臨床診斷，醫師能更準確的歸類患者所屬的亞型，進一步給予最適當的治療。目前的檢測方式以基因檢測及皮膚切片為大宗。

為了將患者正確分型，以作為醫師提供適切治療及預後的有利依據，除了在診間初步的臨床診斷外，醫師經常會建議患者接受皮膚切片及抽血檢查。希望藉由皮膚切片判斷患者所缺失或變異的特定蛋白質；藉由抽血檢查成功找出患者基因突變的位點及嚴重程度。患者的基因突變位點不同，蛋白質變異的種類及缺損程度也不一，故唯有透過臨床診斷、皮膚切片、基因檢測的綜合評估，醫師才能全盤瞭解每一位患者的狀況以及嚴重程度，並提供最「個人化」的治療對



策。以下我們將進一步介紹臨床診斷、皮膚切片、基因檢測的重要性及進行方法。



(一) 臨床診斷

醫師在進行臨床診斷時，會詢問患者家中是否有家族病史，以推測此疾病在患者家族中的遺傳模式；並藉由觀察患者的皮膚病灶分佈，判斷患者疾病的嚴重程度。除此之外，醫師更會注意其他皮膚外的症狀，例如：肌肉無力、聲帶沙啞等等。皮膚外的症狀，在不同的疾病亞型之間，具有一定的歧異度，因此患者皮膚外的病症可作為醫師歸類所屬亞型時的一項有力根據。

在仔細觀察患者的各項臨床表現後，醫師會藉助簡單的診斷矩陣 (Diagnostic matrix)，將患者歸屬到 9 種最主要的 EB 亞型之一，然而最精準的分型仍需仰

賴皮膚切片及基因檢測技術。該項診斷矩陣於 2017 年由印度皮膚科醫師 Vamsi K Yenamandra 研發設計，依據 19 種臨床表現特徵，將患者歸類到 9 種最主要的亞型。診斷矩陣中所運用的 19 種臨床症狀會被系統數據化，並透過矩陣加以計算出單一數值。最終運算出的單一數值，能夠協助醫師預測病人的所屬亞型。此項診斷矩陣具有相當高的準確度，研究報告中，74 位患者有 91.9% 的分型與進一步的檢測結果一致。由此可知，對於皮膚切片或基因檢測技術相對落後的國家，這個診斷矩陣無疑是一大福音。但是這項設計存在一個限制，當患者年齡小於六個月或臨床症狀較輕微時，矩陣運算結果的準確度就會大幅降低。即便如此，該診斷矩陣依然廣受全世界皮膚科醫師、護理師的好評，成為網路上使用率最高的 EB 臨床診斷工具。

(二) 皮膚切片及後續檢測

1. 皮膚切片的重要性：

皮膚切片最大的目的是找出缺失或異常的蛋白質，以減少患者基因檢測結果中的候選致病基因。每個人身上都存在一定數量的突變，但是多數的突變並不會造成生理上的缺陷。因此醫師必須從基因檢測結果的眾多突變基因中，判斷出真正的候選致病基因。藉由皮膚切片及其他後續的檢測，可以瞭解患者是哪一種特定的蛋白質缺失或變異，進而導致表皮及真皮之間的連接不完全。接著，由於蛋白質是基因編碼的



產物，基因與蛋白質兩者間存在強烈的關連。故醫師能從眾多突變基因中，找到負責編碼該蛋白質的基因作為候選致病基因。由此可知，皮膚切片及基因檢測相輔相成，在 EB 患者的疾病診斷中，皆扮演著不可或缺的重要角色。

2. 皮膚切片及後續檢測的進行方法：

施行皮膚切片時，醫護人員會取下一片約一平方公分大的皮膚檢體。這樣的傷口僅比患者身上出現的水泡略深，因此傷口不必縫線，且較傳統皮膚切片傷口容易癒合。接著，會以光學顯微鏡判斷水泡形成的位置是在底層表皮還是表皮、真皮之間，並觀察有無發炎細胞或纖維化的現象；再來，借助電子顯微鏡解像力強的特性，觀察表皮真皮間複雜的結構，找出蛋白質缺失或異常的可能位置。至此，便能從電子顯微鏡的結果初步判斷患者所屬的疾病亞型，並推測突變可能出現的基因。最後藉著免疫螢光檢查，可以分析及比對患者各種蛋白質的表現量，進而找出患者是因為「何種特定蛋白質」缺失或異常才會導致水泡生成。

(三) 基因檢測

1. 基因檢測的重要性：

藉由基因檢測，能找出患者基因突變的位置，並能依據突變的位點猜測其蛋白質功能缺失的嚴重程度。再配合其他實驗室的檢查如：皮膚切片後續的免

疫螢光染色，找出患者確切的致病基因，並將患者正確分入國際公認之各種 EB 類型之一。

找出致病基因突變和正確將患者分型十分重要。舉例而言，如嚴重隱性失養型的患者，可能出現皮膚癌症。這些皮膚癌往往藏在反覆破損的皮膚上而不易發現。有了正確的基因診斷及分型，醫療人員及患者便能預知未來可能出現這樣的疾病，提高警覺並早期發現、處理這些皮膚癌；而對於其他容易有其他併發症的患者來說，如有 *PLEC*、*LAMB3*、*CD151*、*ITGB4* 等基因上的突變的患者更是如此。藉由了解患者的基因突變，便能預測並預防或及早治療患者可能出現的肌肉無力、心臟或腎臟疾病的併發症。

此外，找出突變基因也是遺傳諮詢最重要的一環。對 EB 患者的家庭而言，找出突變可以讓患者及家屬們了解相同的疾病發生在下一代的機率。配合人工生殖技術，如胚胎著床前診斷，患者們有極高的機會避免下一代再因相同的疾病受苦；未罹病的親友，也可經由接受基因檢測確定自己是否帶有部分的致病突變，減少不必要的恐懼及猜測。除了判斷預後和遺傳諮詢以外，和致病突變有關的資訊，也能幫助醫護人員了解台灣 EB 的常見突變類型。在最近二十年以來，EB 的治療有了長足的進展。了解台灣 EB 的基因突變情形後，我們便能和國外治療的專家合作，以祈早日引進合適的治療方式，幫助台灣患者。



2. 基因檢測的策略與方法：

根據患者皮膚發生裂解的構造，缺失或異常的蛋白質、以及各式各樣的臨床表現，可以根據國際標準，將 EB 分成至少三十二種亞型。以下簡述是目前最常使用的 EB 基因診斷檢查策略。

首先，醫師會徵求患者及家屬的同意後，抽取患者及家屬的血液。接著，實驗室專業人員會從血液中萃取出 DNA 以進行基因定序的工作。利用各種不同的基因定序技術，設法定出患者及其家屬的基因序列，再與線上資料庫中的基因序列進行比較，最終醫師得以找出患者的突變位點。在眾多基因定序技術中，次世代定序的全外顯子定序 (Whole exome sequencing) 及傳統基因定序技術的桑格定序 (Sanger sequencing) 最常被使用。前者讓醫師鎖定候選致病基因；後者則被用以確認患者的確切突變位置。

無論是單一還是多個鹼基的突變、插入或刪除，都有可能造成蛋白質的胺基酸序列產生不同變化；而異常的胺基酸序列，將會導致蛋白質結構上的缺失進而影響其功能及表現。此外，突變的位點不同，蛋白質也會有不同程度的變異。因此，確認基因突變的位點對判斷蛋白質的異常程度有相當的重要性。

二、治療原則及展望

目前 EB 的治療仍然是以支持性療法為主，包括

傷口照顧、營養補充等。然而，目前全世界專家們正努力尋找治癒的方式，包括局部藥物治療、細胞治療、基因治療等。藉由現今各項定序及檢驗技術，已更清楚的掌握患者的突變位點、缺失或變異的特定蛋白質，並能有效分析患者的預後及提供各項遺傳諮詢。世界上各專家團隊正努力研究針對不同基因與不同的突變型態找出最適合的治療方式，相信在不久的將來，我們一定能夠成功戰勝疾病。

致謝：感謝吳怡慧同學閱此文章，並提供寶貴的意見。

三、參考文獻

1. Fine JD. Epidemiology of Inherited Epidermolysis Bullosa Based on Incidence and Prevalence Estimates From the National Epidermolysis Bullosa Registry. *JAMA Dermatol.* 2016 Nov 1;152(11):1231-1238
2. Fine J-D, Bruckner-Tuderman L, Eady RAJ, Bauer EA, Bauer JW, Has C, et al. Inherited epidermolysis bullosa: Updated recommendations on diagnosis and classification. *J Am Acad Dermatol.* 2014 Jun;70(6):1103-26.
3. Yenamandra VK, Moss C, Sreenivas V, Khan M, Sivasubbu S, Sharma VK, et al. Development of a clinical diagnostic matrix for characterizing inherited epidermolysis bullosa. *Br J Dermatol.* 2017 Jun;176(6):1624-1632.



皮膚癌的照護與處置

侯秉宸^{1,2}、杜威廷¹、蘇惠敏¹、許釗凱^{1,3}

¹ 國立成功大學醫學院附設醫院皮膚部

² 國立成功大學醫學系

³ 國立成功大學國際傷口修復與再生研究中心

前言

EB 患者相較於一般人有更高的機會罹患皮膚癌，而鱗狀上皮細胞癌是最為常見的種類。在 EB 患者中，鱗狀上皮細胞癌常發生在四肢，尤其是骨頭突出部位，以及慢性、反覆生水泡而結痂的傷口處。雖然罕見，但亦有皮膚癌長在口腔黏膜的案例，導致患者吞嚥困難。然而，不是所有的患者都會罹患皮膚癌，隨著疾病亞型的不同，患者平均罹患皮膚癌的年齡及腫瘤細胞的惡性程度都會有所差異，平均而言，EB 患者罹患皮膚癌的年紀不到 40 歲，比起一般人還要早發，甚至曾有患者在六歲時即被診斷皮膚癌。EB 患者的皮膚癌常常不只有一處，且治療後常出現有復發的現象，因此，定期追蹤傷口狀況是有必要的^(1,2)。在所有的亞型當中，隱性遺傳的失養型 (DEB) 患者是最容易罹患皮膚癌的，且其身上的腫瘤細胞通常較為惡性，相對而言，單純型 (EBS) 患者得到皮膚癌的機會則較低。

臨床特徵

可惜的是，不是所有皮膚癌都是能夠輕易用肉眼辨認出來的，特別是 EB 患者身上常有多處的慢性潰瘍傷口，這會導致醫生們不易將身上的皮膚癌鑑別出來，因此在過去的研究中⁽³⁾，統合了五大特徵來協助臨床醫師判定 EB 患者身上的鱗狀上皮細胞癌，當發現具有以下特徵的皮膚病變時，便要十分注意，趕緊就醫檢查：

1. 長時間（超過四個禮拜）未癒合的傷口
2. 傷口快速長出類似膨出的肉芽組織
3. 中間凹陷而周圍突起的潰瘍
4. 傷口中具有皮膚過度角化處
5. 患者在碰觸到患處時，發現觸感和一般傷口不同，如：疼痛加重或變麻





定期追蹤

為了能夠及早發現皮膚癌病變，在國際建立的準則中⁽³⁾，建議患者能夠定期回診追蹤，以評估身上各處的皮膚狀況是否良好、有無可疑的病灶，若有，臨床醫師將會進一步安排切片以判定該處是否為癌變組織，以達早期發現，早期治療，避免疾病進展到難以治療的地步。

1. 隱性遺傳的失養性患者有較高的機會會罹患皮膚癌，因此建議患者從 10 歲開始，每 3-6 個月就要回門診追蹤一次。
2. 其他亞型患者的風險則相對較低，建議 20 歲後每 6-12 個月追蹤一次。
3. 若患者過去曾經罹患皮膚癌，不論其疾病亞型為何，建議每 3 個月要回診追蹤一次。
4. 建議患者每半年到牙醫師門診定期追蹤口腔中是否有可疑的黏膜病變，很可能是皮膚癌的前兆，又或是當患者發現口中有長時間未癒合的傷口時，也應立即尋求醫師的協助與評估。

癌症分期

皮膚切片結果證實為皮膚癌後，臨床醫師會做一系列的檢查以完成癌症分期，並評估下一步適合的治療計畫為何，相關檢查包含：

1. 評估原發性腫瘤：以電腦斷層掃描或核磁共振評估腫瘤的大小、邊界、位置，並確認腫瘤是否侵犯到附近的血管、肌腱、神經等，以評估是否適合開刀以及開刀的風險。
2. 評估區域淋巴結：透過基本的理學檢查或超音波、電腦斷層掃描、核磁共振等影像輔助評估癌細胞是否有淋巴轉移。若發現腫大的淋巴結，可選擇以細針抽吸或切片來進一步判斷是否為癌細胞轉移，一方面能更確立皮膚癌的分期，另一方面在手術切除腫瘤時亦能同時做淋巴結的廓清，以減少日後復發的風險。
3. 評估是否有遠端轉移：除了可以用前面提到的電腦斷層掃描、核磁共振評估是否有癌細胞遠端轉移之外，正子電腦斷層掃描也是另一種選擇，利用癌細胞代謝快速的原理，來定位出身體他處的可能腫瘤組織。

治療

治療方式可簡易區分為手術及非手術兩大類別，臨床醫師會根據患者患處的數量、位置、大小、是否侵犯附近組織、癌症的分期及患者的身體狀況等來評估適合的治療方案。

當患者的皮膚癌沒有侵犯周邊的重要組織，且沒有多處轉移，只有 1-2 處病灶且沒有遠處器官轉移時，



手術切除會是首要的治療選擇。然而，手術切除的方式有許多，至今尚無研究顯示哪一種方法是最好的，因此仍需醫療團隊與患者、家屬共同討論，根據病灶的大小、邊界、位置等來評估最適合的治療方案：

1. 病灶局部切除：此方法是透過手術將腫瘤直接切除乾淨，除了切掉病灶處之外，還會額外多切 2 公分，以確保周圍所有的腫瘤細胞都被清除乾淨，減低復發的風險。然而，若是癌細胞侵犯到附近的血管、肌腱、神經時，會不容易將整個腫瘤清除，而且在進行手術切除時很可能會傷及而產生出血、神經及肌腱傷害等併發症。
2. 截肢：當腫瘤太大或位置涉及到重要血管、肌腱或神經，導致無法單純藉由局部手術切除腫瘤時，便可能考慮截肢將病灶完全清除，以避免有殘餘的癌細胞日後復發。另外，當患者過去曾以手術切除皮膚癌但又復發時，因患者本身剩下的健康組織就較少，且復發的腫瘤經常會變得更為惡性而侵犯到附近組織，此時亦須考慮截肢的可能。隨著現今醫療發展進步，患者截肢後可以透過義肢、義指的裝設來維持基本生活功能與行動能力。
3. 手術傷口的縫合：當切除的腫瘤較大時，僅就患者病灶切除後剩餘的皮膚進行縫合很可能是不夠的，此時便需要皮瓣協助將整個傷口關閉起來。臨床醫師會根據患處的位置、傷口的面積、患者是否有足

夠的健康皮瓣，來選擇適切的皮瓣來源，其中包含患者的自體皮瓣或人工合成皮瓣。對 EB 患者而言，本身皮膚較為脆弱、傷口也較不易復原，再加上使用自體皮瓣移植必然會製造出新的傷口，因此在選擇自體皮瓣移植前要多方考慮及評估。

當癌症細胞已有遠端轉移、局部復發、癌症分期較後期、腫瘤長的位置很接近重要器官不適合開刀、又或是患者身體無法負荷手術時，此時臨床醫師可能會考慮用其他非手術方式來治療，包含：

1. 放射線治療：放射線治療常被運用在治療癌細胞的淋巴轉移及遠端轉移上；當患者處於疾病末期，治療計畫採取緩和治療時亦可使用放射線治療。另外，當腫瘤太大不容易切除時，也可先以放射線治療使腫瘤縮小，以利後續開刀切除。但要注意的是，考量到患者的皮膚較為脆弱，在使用放射線治療時，會使用較低的輻射劑量，以減少皮膚脫皮或灼傷的傷害。
2. 化學治療：化學治療也常被用在皮膚癌末期的患者身上，但最大的擔憂在於化療的副作用會造成患者的白血球低下，加上臨床上在施打化療藥物時都須先從患者身體上放置導管，這都會增加患者感染而導致敗血症的風險，因此治療上需要十分注意。
3. 標靶治療：標靶治療亦曾被運用在治療皮膚癌末期的患者，使用的藥物為 Erbitux® (Cetuximab，爾必



得舒)，能抑制癌細胞的生長，其副作用包含腸胃不適及紅疹等，但目前使用在 EB 患者身上的案例仍較少。

4. 另外尚有其他較少見的方法可用以治療 EB 患者，包含：冷凍治療、光學治療、電化學治療等，但這些方法在過去文獻中都只有被報導過少數幾次，因此其療效的證據力及療程副作用仍較不足。

然而，因為 EB 是罕見疾病，其中罹患皮膚癌的也是少數，因此過去治療的經驗仍不足，加上每個患者的狀況都不盡相同，所以針對上述這些非手術治療方法，至今其實還沒有一個最好的選擇，仍須仰賴臨床醫師和患者、家屬一同依照患者的狀況進行討論，以安排最適合患者的治療計畫。

最後，在治療過程中患者可能會因療程、副作用或皮膚癌病灶而感到生理及心理上的不適，因此適當給予支持性治療亦是十分重要的，包含：

1. 疼痛控制：鴉片類藥物常在臨床上用來止痛，其劑型包含口服、皮下注射、血液注射、貼布等，可依患者的狀況作適當調整，另外，當癌細胞骨轉移而造成疼痛時，亦可使用局部放射線治療來緩解疼痛。
2. 傷口照護：皮膚癌的傷口常會引發惡臭或有滲出液，因此建議患者選擇吸收力強、能去臭的敷料（含有碳、蜂蜜或水銀的敷料多具有除臭功能）。

3. **心理支持**：患者平時便受到身體多處傷口、潰瘍而苦，若又罹患皮膚癌，對他們而言，不僅僅是生理上的痛苦，在心理上更為煎熬、難受，因此醫療團隊及家人、照顧者應適度地給予患者心理上的支持與慰藉。

預防

如同上面所述，EB 患者相較於一般人有較高的機會罹患皮膚癌，過去曾有臨床試驗想要探討服用 A 酸是否能預防皮膚癌的產生，但該試驗也因患者後續產生皮膚變得脆弱及其他副作用而中止，因此目前科學家正在積極尋找其他適切的預防藥物。不過大家平常仍能透過做好基本的自我防護來減少皮膚癌的發生，包含外出時務必要做好防曬，塗抹高係數的防曬乳、穿著長袖衣物，以減低罹患皮膚癌的機會。

結語

患者相較於一般人有較高的機會罹患皮膚癌，而且可能在不到 40 歲時即發病，因此記得一定要做好自我防護、定期回診評估，平時在進行傷口照護時，也應多留意是否有上述的異常徵象，並在懷疑或發現時趕緊就醫檢查，以達到早期發現，早期治療之效。

致謝：感謝吳怡慧同學校閱此文章，並提供寶貴的意見。



參考文獻

1. Shivaswamy KN ST, Shyamprasad AL, Ranganathan C. Squamous cell carcinoma complicating epidermolysis bullosa in a 6-year-old girl. *Int J Dermatol.* 2009;48(7):731-3.
2. Montaudié H CC, Sbidian E, Charlesworth A, Lacour JP. Inherited epidermolysis bullosa and squamous cell carcinoma: a systematic review of 117 cases. *Orphanet J Rare Dis.* 2016;11(1):117.
3. Mellerio JE RS, Bernardis C et al. Management of cutaneous squamous cell carcinoma in patients with epidermolysis bullosa: best clinical practice guidelines. *Br J Dermatol.* 2016;174(1):56-67.

護理經驗分享

社團法人台灣泡泡龍病友協會 林錦貴 創會會長

前言

當初聽到醫學上的切片檢查後，了解到小女罹患的是遺傳性表皮分解性水泡症，也就是一般俗稱遺傳性水泡症。多年來，小女和我獨自摸索護理傷口及照顧患者的方法，有很多媽媽鼓勵我將十幾年的經驗紀錄下來，並分享給所有的家長。以下是我護理經驗分享，希望能提供給大家參考，並盼望我們的孩子們都能平平安安的長大。

食道的護理

如果食道中長了水泡，小孩子一定沒有辦法吞口水，會有想吐的現象，也不想吃東西。這時，我們暫時不要也不能讓他吃東西。因為一吃東西，食物會壓迫到水泡，嚴重者會撕破較大的傷口，造成想吐及吐血的現象，此時食物會在食道中慢慢地摩擦，造成水泡被拉扯破裂，因而流血並由嘴巴吐血出來。這時候我們盡量不要讓孩子吃東西，停止一段時間之後，等孩子開始能吞口水時，再讓孩子飲用冰品或比較涼的流質食物，來降低食道傷口的溫度，慢慢地食道就復原了。平常食物也要避免太硬的東西，以免造成食道受傷導致食道狹窄及吞食困難。



水泡的處理

當有水泡產生時，可以針頭或剪刀，經消毒後將水泡或血泡輕輕地剪開兩個小洞，讓血水順利流出來。目前健保有給付一種矽膠紗布，吸水性很強，有助於傷口的處理。配合抗生素藥膏來治療傷口，類固醇藥膏對減輕傷口癒合時的癢感雖然有幫忙，但長期使用容易產生副作用，最好在皮膚科醫師的指導之下使用。用藥畢竟是一輩子的事，需慎重為要，盡量以溫和的藥膏來擦拭，塗完藥膏後，再以凡士林紗布覆蓋，用伸縮的繃帶來固定，注意不可以綁太緊。

眼睛的護理

保持眼睛的濕潤狀態是非常重要的，若眼睛過於乾澀，在一睜開眼睛的剎那間會造成裂開或受傷，因此不管白天或是晚上都需要注意眼球保濕。建議使用人工淚液（有水劑的、也有藥膏的）來保持濕度。白天可以點人工淚液來保濕，晚上也要盡量避免太過於乾燥，因眼瞼受傷後表皮纖維化而無法完全閉上眼睛的狀況下，將會導致眼角膜乾裂剝落，而且眼瞼一動也會造成乾裂受傷，使得眼睛裡面也會有傷口，所以晚上要以人工的淚膜來塗抹眼部，以保持眼睛的溼度。如果不幸眼睛受傷了，千萬不要以藥水塗抹，因為一般藥水會使眼睛更乾燥，更容易受傷，情況會更惡化。一般眼睛受傷應以油性的眼藥膏來塗抹。

耳朵的護理

耳內一般都會受傷，耳內所擦拭的藥物會容易附著並囤積在耳膜上，會造成聽力受損以及聽力逐漸減退，因此耳內的傷口，建議使用細棉花棒沾橄欖油或苦茶油來清理耳內的油污或血跡，切記！！不要碰到耳膜。如果耳膜上有髒東西或是血塊造成聽力受到影響時，可以滴一滴橄欖油或苦茶油到耳朵裡面，一段時間後，它慢慢會流出來，再以油沾棉花擦淨，千萬不可以使用生理食鹽水清洗，因為水是不合適的。

口腔的護理

口腔的部分比較複雜，口腔如果受傷，就要保持口腔的乾淨，吃完東西以後要使用漱口水，或是食鹽水漱口以保持口腔的乾淨。牙齒部分，需要清洗乾淨，以防止牙齒鈣化。口腔受傷後會有纖維化的現象，因此要常常讓孩子把嘴巴張開，以避免口腔纖維化而張不開。如果有水泡就把它剪破，自然癒合率尚佳。如果要擦藥的話，需要用擦拭口腔的藥膏來擦拭，不可以隨便拿藥來擦。

關節的護理

需要常常保持關節曲與張的最大極限動作。因為關節經常受傷，如果僅僅包紮固定，而不注重關節的伸張與彎曲，會導致關節僵硬；加上皮膚的纖維化，日積月累的情況下，常常固定的關節一定難逃萎縮僵



硬之命運，腳關節、手指頭、腳指頭等關節部位會萎縮退化無法伸展，而無法完成彎曲的動作。要常以油脂的藥膏或滋潤油脂保護來擦拭，並使其有彎曲及伸張的動作。如果關節需要包紮時，不可包紮過緊，以免導致關節動作受阻，當包紮太緊時，會在彎曲時造成傷口裂開。

手部的護理

手指萎縮是常見的。嚴重者，只剩下兩根手掌禿的不見十根手指頭，令人心疼。所以手指長水泡時或受傷時要確定隔離，避免沾黏，並且保持手指伸直狀況，直到傷口癒合為止，否則會彎曲。特別是開刀、整型時，務必用鋼釘和石膏或副木固定到完全康復為止，切記！！康復期及平常依然不能大意，務必每晚睡覺時用副木固定手指伸直，這樣才不會彎曲甚至萎縮，而使手指失去功能。

肛門的護理

大便較硬時，肛門容易裂開，而泡泡龍的體溫又比常人來的高，所以應盡量避免便秘。早上起床可先讓小朋友喝一杯水，早餐最好以喝果汁替代，以避免便秘的情況發生。早上喝水可以幫助體溫降低，亦可以讓腸胃道均受到濕潤的作用，患童大便時才不會因為乾裂而造成肛門裂傷。每次大便完後要清洗乾淨，並以油脂藥膏塗抹肛門，避免傷口常常流血以及肛門裂開。若肛門裂

開，將造成患童不敢上廁所，導致便秘一次又一次的裂傷肛門，惡性循環的結果使得患童肛門狹窄，又更不敢大便，所以預防便秘是非常重要的。

其他照顧注意事項

衣服：以棉質為主，鞋子不可太硬或過重造成傷害。

食物：需軟質或流質避免傷及食道腸胃。

注射：靜脈注射時，不可用鬆緊帶綁住注射上方，否則皮膚會泛白並起水泡。可先用毛巾或紗布包在注射部位上方，再用手指加以握緊至靜脈微脹可注射為止。

手術：麻醉之插管需先塗上油脂，以免傷及咽喉、食道、氣管。心電圖之吸盤與皮膚接觸地方先貼上保鮮膜且塗油，以免吸盤吸破皮肉。

整型：必須以鋼釘、石膏固定肢體的正确姿勢，以免肢體萎縮變形。拔鋼釘的時間最好等傷口痊癒，才可把鋼釘拔掉。切記！！要馬上用副木固定伸直姿勢，避免整型部位又急速萎縮，重者甚至完全萎縮。另外，要記得做關節的彎曲動作，以確保肢體的靈活伸曲。



小叮嚀

護理傷口的每一個環節都很重要喔！不但家長要注意，也要記得教導患童自我照護的能力與知識囉！



四、營養照顧

罕見疾病基金會醫療服務組 謝佳君營養師

遺傳性表皮分解性水泡症，是一種罕見的遺傳性疾病，患者的皮膚異常脆弱，稍微摩擦即造成破皮，產生水泡或血泡。嚴重患者連口腔、舌頭、食道、腸胃等黏膜部分也可能起水泡，影響進食情況，長期下來，可能導致營養方面的問題。

營養照顧之目的

1. 均衡飲食
2. 提供正常生長、發育及維持良好營養狀態
3. 增加抵抗力，減少感染，促進傷口癒合能力
4. 提供較好的生活品質

一般原則

●嬰兒：

1. 若口腔中有傷口，須選擇適當的奶嘴幫助吸吮。
2. 使用母乳添加劑或是早產兒配方，濃度為每 30 毫升約 24-26 大卡（過濃可能導致腹瀉，或增

加腎臟負擔）。

3. 使用蔬菜油 / 中鏈脂肪酸或葡萄糖聚合物，增加熱量密度。
4. 漸進式的增加熱量攝取。
5. 四個月大的寶寶要添加鐵質強化的配方。

●孩童：

1. 一歲後，參考衛生署每日飲食指南來設計飲食。
2. 讓小孩自己進食。
3. 高熱量飲食。
4. 增加食物熱量密度：
 - (1) 正餐和點心中可以添加人造奶油、蔬菜油及中鏈脂肪酸以增加熱量。
 - (2) 沖泡雙倍濃度的牛奶，當作日常飲料或是添加在食物中。
 - (3) 製備高湯、馬鈴薯泥、布丁或奶昔等食物時可添加即溶奶粉。
5. 鼓勵增加餐次及點心的次數。
6. 將食物作成一口大小或是容易拿的大小，鼓勵他們用手取食。
7. 鼓勵小朋友嘗試新的食物，習慣新食物的口味和質地。
8. 因高滲透壓、乳糖不耐或腸胃不適而無法接受



奶昔、濃牛奶及即溶飲料時，可使用一些特殊商業配方。

※ 蛋白質及熱量需求

| 年齡 (歲) | 蛋白質 (公克 / 公斤 / 天) | 熱量 (大卡 / 公斤 / 天) |
|--------|----------------------|---------------------|
| < 1 | 2.0-2.5 | 90-120 |
| 1-7 | 2.5-3.0 | 75-90 |
| 8-12 | 2.0-3.0 | 60-75 |
| 13-18 | 1.5-2.5 | 30-60 |
| ≥ 19 | 0.8-2.0 | 25-35 |

※ 均衡飲食

* 蛋白質

- 高蛋白質的攝取，可以幫助傷口癒合能力。
- 動物性蛋白質：肉、魚、蛋及乳製品。
- 植物性蛋白質：豆類及其製品。

* 脂肪

- 提供較高熱量。
- 食物來源：奶油、烹調用油、鮮奶油、動物油脂及起司等。

- 看不見的油脂：全脂牛奶、優格、冰淇淋或堅果類等。

* 碳水化合物 (醣類)

- 為熱量主要來源：飯、麵條、麵包及馬鈴薯等。
- 其他如點心類：糖果、餅乾及果醬等，也是熱量來源之一。
- 所有種類的碳水化合物都很重要，但點心類之食品，不可代替主食類食品。

* 纖維

- 多半來自蔬菜、水果及全穀類。
- 促進腸胃蠕動，預防便秘。

* 維生素

- 維生素 A：能保護皮膚、維護眼睛健康。存在於肝臟類、蛋黃、胡蘿蔔、深綠色蔬菜、奶油、番茄或南瓜等。
- 維生素 B 群：人體產生能量及促進蛋白質代謝需要維生素 B 群，食物來源為大豆、牛奶及肝臟等。
- 維生素 C：食物來源為新鮮蔬果，如檸檬、橘子、柳丁、蕃石榴及綠色蔬菜。可幫助傷口癒合及鐵質吸收。



- 維生素 D：有益於骨骼及牙齒的健康，主要來自奶油、牛奶、海魚、蛋、肝臟及魚肝油。人體也會因日曬而自然產生維生素 D。

* 礦物質

- 鐵：存在於牛肉、肝臟及強化早餐玉米片等。預防貧血。
- 鋅：促進傷口癒合，鋅在乳製品、牛肉、蛋及海鮮中含量都很豐富。
- 鈣質：食物中含有較多鈣質的就是牛奶類產品，蔬菜類則包括了高麗菜、球花甘藍或蕪菁甘藍等深色蔬菜。其他還有小魚乾、髮菜、黑芝麻、豆腐以及優酪乳，也都含有豐富的鈣質。有益於骨骼及牙齒的健康。

* 水份

- 足夠的水分可以預防便秘。
- 包含飲用水、果汁、牛奶及湯等。

※ 吞嚥困難

由於口腔疼痛及喉嚨狹窄，導致有些患者只能吃軟質或泥狀食物，長期下來飲食會變得無味及無趣，若能加入些變化及創意，食物將變得更美味及營養。

烹調上可以嘗試以下變化：例如 ---

1. 湯中加入奶油 / 鮮奶油；食物中加入起司。
2. 炒蛋、西式蛋捲及水煮蛋。
3. 甜 / 鹹薄煎餅及鬆餅。
4. 魚、燉肉、千層麵及肉醬麵。
5. 豆類或其製品。
6. 牛奶布丁、果泥、果凍及優格。

* 軟食的變化：(可增加食慾及提供進食的樂趣)

1. 運用食物的顏色，如：胡蘿蔔、豆類等。可一次做大量蔬菜泥，置入冰塊盒中冷凍保存，下次需要時解凍即可食用。
2. 製作全家一起食用的軟食餐點，千層麵、肉醬麵及燉菜等等。讓患者覺得自己與家人吃一樣的食物，並沒有與眾不同。
3. 運用湯類、牛奶及醬汁製作軟食。

※ 便秘

便秘問題往往會被低估，可能造成患孩倦怠或不適，而影響到食慾。嘗試每日攝取足夠的水分及纖維，以避免惡性循環。

1. 全穀類的早餐玉米片或是餅乾。
2. 大量的蔬菜水果，例如：李子或奇異果有利通便。
3. 攝取足夠的水分。



4. 保留食物中的纖維。
5. 養成正餐習慣。
6. 養成每日排便習慣。
7. 若嚴重便秘到需用藥物，仍要搭配纖維的攝取，可降低藥物使用量。

※ 貧血

患者會有貧血的狀況，提供含鐵的食物可降低貧血發生的可能。

1. 選擇紅肉類，如果有咀嚼問題，可嘗試絞肉及漢堡肉。
2. 每週至少提供一次內臟類，如肝或腎等，可與絞肉混和食用。
3. 豆類含有鐵質，可以加入菜餚之中。
4. 其他食物來源：添加鐵質的早餐穀類、深綠色蔬菜、水果乾、蛋黃、可可亞及巧克力。

※ 蛀牙

過量的糖及甜食會造成蛀牙。不過糖類可以在不增加食物體積下增加熱量，要適量使用。

1. 在正餐時間食用。
2. 巧克力可以加入牛奶中。
3. 點心：起司、麵包或餅乾等。
4. 定期看牙。



● 香香薯泥

| 材 料 | 做 法 |
|------------|--|
| 馬鈴薯(中) 1 顆 | 1. 將馬鈴薯洗淨，削皮後切塊。 2. 將切塊馬鈴薯放入電鍋內蒸熟。 3. 用湯匙將蒸熟的馬鈴薯壓碎，並加入奶油一起攪拌。 4. 以牛奶調整薯泥之濕潤度，依喜好加入調味料即完成。 |
| 奶 油 15 公克 | |
| 牛 奶 1/2 杯 | |
| 糖、鹽、胡椒 少許 | |

營養師的小叮嚀：1. 可使用培根或其他香料添加香味。
2. 鮮奶油可代替牛奶。

● 鮭魚夾心豆腐

| 材 料 | 做 法 |
|---------|---|
| 鮭 魚 1 塊 | 1. 鮭魚以少許鹽醃過。 2. 將豆腐橫切成兩片，將鮭魚夾在豆腐中，蒸熟。 3. 將蒸魚的湯汁放入鍋中調味，勾薄芡，淋在蒸好的鮭魚豆腐上即可。 |
| 豆 腐 1 塊 | |
| 鹽 少許 | |
| 太白粉 少許 | |

營養師的小叮嚀：1. 魚類和豆腐富含蛋白質。
2. 也可作成涼拌鮭魚豆腐。



●蘋果奶昔

| 材 料 | 做 法 |
|------------------------------------|--|
| 蘋果 60 公克 牛奶 200 毫升 糖 / 蜂蜜 少許 | 1. 蘋果洗淨，削皮，去籽。 2. 將蘋果切成小塊。 3. 與牛奶一起加入果汁機中攪打均勻，依喜好添加糖或蜂蜜即可。 |

營養師的小叮嚀：1. 依喜好加入其他種類的水果。
2. 可用優酪乳代替牛奶。

●奇異果果凍

| 材 料 | 做 法 |
|--------------------------------------|---|
| 奇異果 1 個 吉力丁 / 洋菜粉 少許 糖 少許 水 | 1. 將奇異果削皮切丁後放入模型內。 2. 將水煮沸後，加入吉力丁 / 洋菜粉與糖同煮溶，倒入模型中，待稍涼，放入冰箱內至凝固。 |

營養師的小叮嚀：1. 可換成小朋友喜愛的水果。
2. 以可愛模型作造型，增進食慾。



小叮嚀

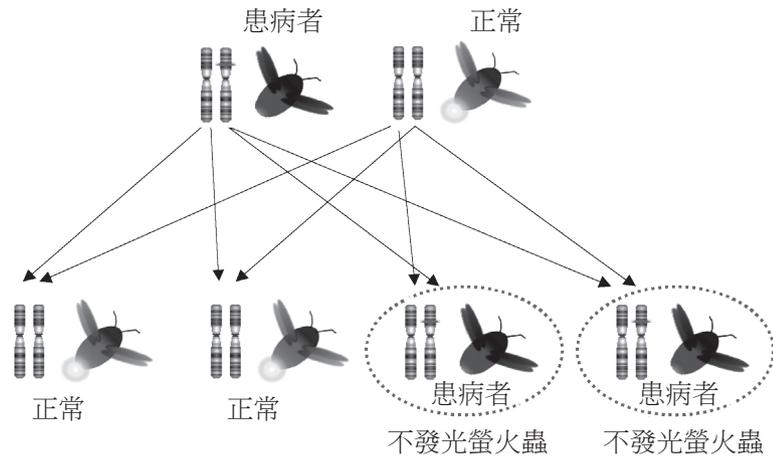
若因傷口疼痛而使進食困難，導致攝食不足，可與主治醫師或營養師討論使用市售的商業配方來增加蛋白質及熱量攝取。若嚴重患者無法靠經口進食來獲得熱量需求，則建議與醫師或營養師討論使用胃造瘻口或空腸餵養的可能性。



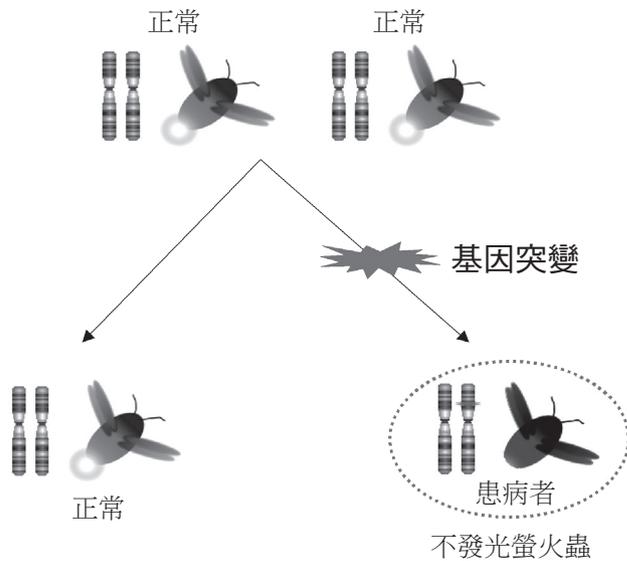
家族中若有人已罹患遺傳性水泡症，是否可以透過產前診斷或婚前諮詢，預防或減少其再發生呢？除可依遺傳性水泡症的遺傳模式預測下一胎的罹病機率之外，亦可尋求具檢測該疾病的單位以協助診斷。

遺傳性水泡症除分以上 3 大類外，又可以細分成 20~30 幾種亞型，而單純性表皮分解性水泡症的遺傳模式大都為體染色體顯性遺傳，少數罕見的變異型屬隱性遺傳；失養性表皮分解性水泡症遺傳模式則較多元性，有的是體染色體顯性遺傳，有的是體染色體隱性遺傳；至於交界性表皮分解性水泡症的遺傳模式大多為體染色體隱性遺傳。上述 3 大類遺傳性水泡症皆有自發性突變（Spontaneous mutation）案例。

所謂體染色體顯性遺傳是指父母其中一方為罹病者，生育下一代，其子女不分性別有 50% 罹病機率（如圖二），但有一種例外的情況是父母親均正常，然而因在生命傳承過程中，基因發生突變而導致子女中有人罹病（如圖三）。

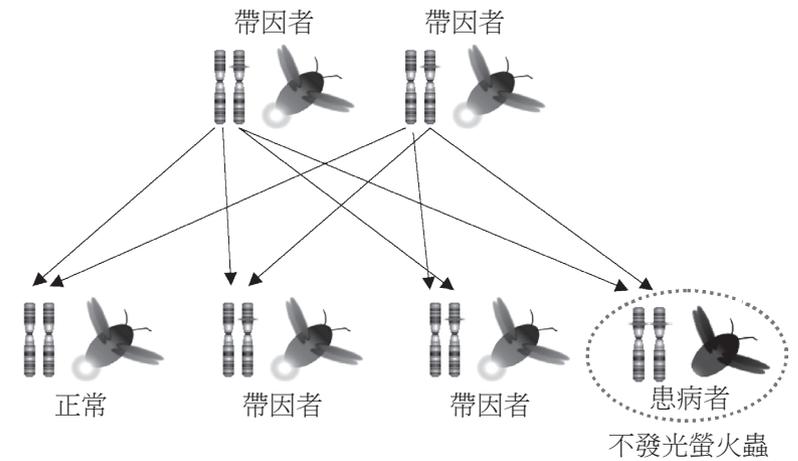


圖二、體染色體顯性遺傳模式 (一)



圖三、體染色體顯性遺傳模式 (二)

而體染色體隱性遺傳則指父母雙方各帶一個缺陷基因，父母僅是帶因者，生育下一代，其子女不分性別有 25% 罹病機率，另有 50% 機率為帶因者，25% 機率則為正常。(如圖四)。



圖四、體染色體隱性遺傳模式

在血液基因檢測上，可檢測罹病者及父母雙方的 DNA，得知是否為特異性的突變。至於帶因者的檢測，除非已知家庭成員中有此症患者，否則目前仍無特定或有效檢查可以確立是否帶因。由於分子遺傳學的進步，在懷孕早期利用絨毛膜檢查或中期做羊膜穿刺取



部分胎兒組織做檢查，可以達到產前診斷目的。凡家族中有此症者，在婚前或孕前都應接受專家的遺傳諮詢，與醫師及遺傳諮詢師討論遺傳機率及事先尋找檢測單位以協助診斷，可減少遺傳疾病的再發生。



六、青少年在校園霸凌中的心理適應

一心心理諮商所 薛凱仁心理師

卡通影片《哆拉 A 夢》，是每個孩童最期待擁有的夢想之一，劇場中的大雄，總是被胖虎與小夫霸凌，是受凌者的代表人物，而他常常在被哆拉 A 夢的道具幫忙之時，會出現復仇的行為，但我們看到的，結局通常沒有太好，也就是復仇並非受凌者解決方式的技巧。反而那些大雄幫助胖虎的片段，才能讓胖虎與大雄成為好朋友。

看似簡短的劇場，但要改變受凌者與霸凌者之間的關係，確實得花下一段時間。受凌者的信念，是一個很重要的依循，若信念有了偏差，例如「我就是沒人喜歡」，或「我有機會就要復仇」，往往只會讓霸凌行為持續出現，以下就受凌者的心理適應來說明：

一、正向信念 學習：

從上述所說的心理健康問題，受凌者的負面認知與負面情緒會容易發生，如何改善自我負向想法，正向信念的學習就顯得非常重要，所謂「心想事成」，越能正向思考，越能改善目前的處境。從跟自己類似



經驗的人學習其態度，就是最好的捷徑。

在閱讀許多泡泡龍的故事，讓人感受到正向的訊息之一，就是加拿大安大略省 14 歲男童強納森 (Jonathan Pitre) 的故事，(源自 Youtube : TSN Original: The Butterfly Child)，Jonathan 從小皮膚就像蝴蝶的翅膀般脆弱，洗澡對他來說更是人間煉獄；但他沒有因此放棄，熱愛曲棍球的他，儘管全身疼痛仍勇於嘗試；加拿大記者詢問他，你每天對抗病痛的力量來自哪裡，他說：由於身邊人的支持與鼓勵，讓他有了對抗病痛的力量，他告訴自己「**必須堅強撐過每一天**」。他告訴記者，開始願意分享自己的故事，是因為參加了一場多倫多遺傳性表皮分解性水泡症會議，瞭解「**原來不是只有我一個人有這個疾病**」，從此下定決心分享自己的故事來幫助其他患者，讓他們知道自己並不孤單。(引自 2015/04/21 ETtoday 新聞雲我天生就有曲棍球基因！「泡泡龍男孩」樂當一日球探)

二、逃避，包括轉學、轉班，不是唯一的方式：

逃避，是我們動物的本能，當侵略者侵襲我們的生命安全，心中往往會有逃離的選項，你我都有過，然而，EB 患者因外觀的關係，容易被霸凌者冷嘲熱諷，長期下來會出現「社交恐懼」，如果選擇逃避，即便是安全的環境，還是會害怕結交新朋友，持續退



縮怯懦、發生人際衝突等循環。故逃避，不是唯一的選擇。

所以受凌者要能學習如何面對霸凌者之行為：

1. 不要立即回應：霸凌者的行為，一定會讓你產生焦慮、難過、或憤怒等負面情緒，但在情緒的當下衝動回覆往往會使事情變得更糟。若自己能覺察自己帶有情緒，請切記勿立即回應。
2. 向老師 / 家長告知：受凌者因害怕而猶豫是否告知老師或家長，且所獲得到的回饋往往不如己意，造就了自身不斷壓抑。或者可能會落入『告狀』的標籤上，若不說，傷害仍會持續發生，建議仍得適當判斷並告知，保障自己權益。
3. 遠離霸凌者：遠離與逃避是不同，遠離是仍可以得到對方，但不代表不存在同一個現場，例如網路霸凌，對於臉書留言非善類的訊息，我們可以選擇不去觀看，但我仍然在同一個臉書群體上，而非逃避。

三、與兩成的旁觀者結交朋友：

從 Hawkins、Pepler 與 Craig (2001) 的觀察研究顯示，旁觀者僅有兩成願意當挺身者，包括趕緊去跟老師或家長告知，剩下的八成，不外乎是害怕被同儕排擠、配合多數同儕行為、不是自己這一群、責任分散效應、怪罪受凌者、害怕被報復與缺乏有效應對策



略。身為受凌者不能僅看剩下的八成，去責怪這八成的旁觀者不救自己，而是要懂得與剩下兩成結交為好朋友，何以非洲斑馬會成群結隊，不外乎就是希望不被猛獸侵略。學習結交志同道合的朋友，比起應付霸凌者，更來得重要。

四、被討厭的勇氣

來自日本岸見一郎撰寫的暢銷書「被討厭的勇氣」，提倡阿德勒 (Alfred Adler) 心理學，書中說道：所謂的自由，就是即使被別人討厭，你還是照自己的方式過日子。沒有人喜歡被霸凌，但人在世界上總會有遇到被霸凌的時候，如何讓自己有勇氣來面對這些時刻相當重要。

場景進入另一個故事，一位罕病患者於國小三年級時加入羽球校隊，不料上了高中，同儕間的霸凌愈來愈嚴重，讓她一度想放棄羽球。小團體的問題相當嚴重，經常有同學因她的外表取笑她、學她講話，甚至號召全班排擠她，當時媽媽又罹患癌症，為了不讓媽媽擔心，她總是把所有不開心悶在心裡，趁著洗澡時偷哭，人生陷入谷底。原本個性開朗如小男生的她，開始封閉自己，認為只要安靜不講話，就能避免不必要的衝突，因此漸漸疏遠他人，連個一起打羽球的朋友都沒有，讓她一度想放棄羽球。

這位羽球小將，就是罹患下頷骨顏面發育不全症



(又稱崔契爾柯林斯症候群)的范榮玉，從小罹患罕病，讓她年紀輕輕就體會人情冷暖，也曾抱怨上天對她的不公平，直到長大以後才發現這是上天給她的考驗，只要接受它，勇敢跨出去，同樣有追求夢想的權利，也能讓生活過得更開心。(引自 2018 年 12 月 1 日中央社新聞)

勇氣，是任何人都需要的，我們要先找到自己可以「容忍」的範圍，也就是界線，還有表達的「勇氣」，要讓所有人都喜歡自己難如登天，因此每個人都需要被討厭的勇氣。

五、看見優點，自我肯定

任何一位泡泡龍患者，一定都有自己屬於自己擅長的領域，並非因外表而有不同，對於霸凌者的攻擊和批評，我們應保持正面態度，避免不斷否定自己而產生自卑，**接受自己與眾不同的現實，並學習放下。**

人，不會因為接受現實，就能改變事實；但人會因為接受現實，而選擇放下，這就如同證嚴法師所說，面對它、處理它、接受它、放下它。當放下，海闊天空，自然能面對所面臨的困境。

六、向他人傾訴

「多說無益，但不說卻有害」，這是我常常在演講中不斷鼓勵學子們的一句話。當我們不說，通常是



因為我們曾經有過說完卻仍然挫折的經驗，包含情況還是沒有解決、沒人幫忙、霸凌行為越來越嚴重，或者老師不理睬我、爸媽沒挺我、同學只顧自己等，不斷的將自己鑽到死胡同去，似乎全世界最倒楣的就是自己。

說，不是為了解決問題，而是將我們內心的負面情緒，帶到外面逐漸消化。說，不是為了讓人可憐自己，而是為了讓自我覺察，並將情緒逐漸轉為正向，並在契機下尋找合適的一條路徑。說，是為了分享自己的故事，讓自己不再退卻，讓自己擁有勇氣的走出來。說，不只是幫助自己，也在幫助霸凌者，有一天他能改變他自己。懂得求助，懂得分享，就懂得學習成長的方法。

結語：

「我何以與別人不一樣，但我與別人其實都一樣」，EB 患者，其實你我都一樣，都需要被討厭的勇氣，都需要自我肯定，都需要如何學習人際關係與心理適應困境，當我們正視他時，就代表我們已經有改變現況的第一步。

而對於家長，在我們介入小孩的人際關係問題時，「傾聽比介入更重要」，「同理感受比問題解決更有效」，協助一時無法改變一世。若對於校園中霸凌事件不確定如何處理，建議可以透過教育部防制校



園霸凌專區網站學習。

撰寫者：一心心理諮商所 薛凱仁心理師 (筆名 分享慙)

資歷：

- 一心心理諮商所 負責人
- 臺中地方法院家事調解委員
- 罕見疾病等社福團體特約心理師

參考資料

1. Youtube : TSN Original: The Butterfly Child
https://www.youtube.com/watch?time_continue=5&v=iuYxGtuBSgk
2. ETtoday 新聞雲 2015/04/21/ 我天生就有曲棍球基因! 「泡泡龍男孩」樂當一日球探|
<https://www.ettoday.net/news/20150421/495596.htm#ixzz5odiKkzNP>
3. 東森新聞 2018/07/24 患罕病越挫越勇 范榮玉：相信自己不平凡
<https://news.ebc.net.tw/News/Article/122463>
4. 康健雜誌 149 期 (曾慧雯) 孩子被霸凌怎麼辦? 傾聽比介入更重要
5. 兒童福利聯盟網站：<https://www.children.org.tw/>【霸凌知識站】認識「校園霸凌」



大紀元報紙 2011/02/16 爆發霸凌 台八德國中付出代價 <http://www.epochtimes.com/b5/11/2/16/n3172049.htm>

應用心理研究第 56 期 (邱獻輝) 霸凌者的心理需求與諮商介入

6. 國教之友第 60 卷第 4 期 (雷新俊) 校園霸凌事件的防治與輔導

康健雜誌 (吳若女)。你不可忽視的校園霸凌 誰來救救孩子?。。

7. 教育部防制校園霸凌專區網站 https://csrc.edu.tw/bully/new_list.asp

各縣市反霸凌投訴專線 <https://csrc.ed/bullyu.tw/phone.asp>

8. 友善校園 14 卷 3 期 (陳利銘)。霸凌事件旁觀者的影響與防制策略探討。

霸凌者 (陳嵐)：從兒童到成人、從校園到社會，15 個觸目驚心的血色告白。高寶出版社。

9. 被討厭的勇氣 (岸見一郎)：自我啟發之父「阿德勒」的教導。究竟出版社。

七、資源索引

國際間與國內皆有 EB 相關病友組織，這些組織多由志工及患者家屬所組成的，除了提供此病症治療及醫護照顧之訊息，還提供了病友家屬之間支持的管道，家屬們可以視需求，妥善利用各種資源。

◎國際病友組織

1) EB 研究聯盟

EB Research Partnership

<https://www.ebresearch.org/>

2) 國際 EB 病友組織

Dystrophic Epidermolysis Bullosa Research Association of International (DEBRA International)

<http://www.debra-international.org/>

3) 美國 EB 病友家族

Dystrophic Epidermolysis Bullosa Research Association of America (DeBRA of America)

<http://www.debra.org/>



4) 英國 EB 病友家族

Dystrophic Epidermolysis Bullosa Research
Association of UK (DEBRA UK)

<http://www.debra.org.uk/>

5) 加拿大 EB 病友家族

Dystrophic Epidermolysis Bullosa Research
Association of Canada (DEBRA Canada)

<http://www.debracanada.org>



◎國內病友組織

1) 財團法人罕見疾病基金會

104 台北市長春路 20 號 6 樓

<http://www.tfrd.org.tw>

電話：(02)2521-0717

傳真：(02)2567-3560

2) 社團法人台灣泡泡龍病友協會

<http://www.eb.org.tw/>



3) 社團法人台灣罕病蝴蝶寶貝醫護促進會

<http://www.twdebra.org.tw>

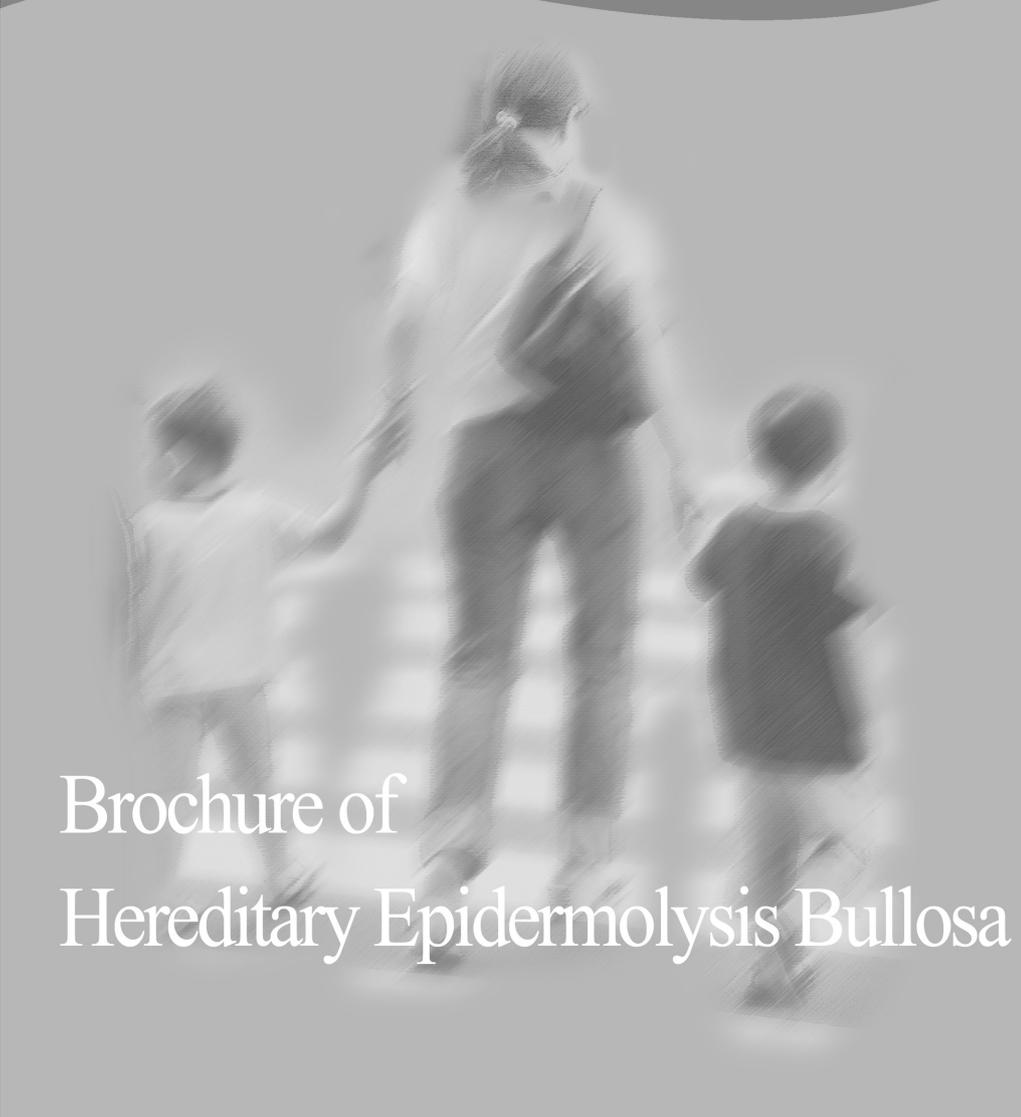


◎參考文獻資料：

1. Andrew N. Lin. Epidermolysis bullosa. Journal of rare diseases : Volume II, No. 1 p7-14, 1996.
2. <http://www.debra.org> (DEBRA 美國網站)
3. David J. Atherton. Epidermolysis bullosa.
4. About EB : <http://www.debra.org/modules.php?op = modload&name = News&file = article&sid = 12>
5. Epidermolysis Bullosa : emedicine <http://www.emedicine.com/DERM/topic124.htm>
6. 罕見疾病基金會 罕病宣導品 - 認識罕見遺傳疾病 系列 (13) 遺傳性表皮分解性水泡症 - 泡泡龍 http://www.tfrd.org.tw/aca/DM/dm1_13.html
7. EB Info World : <http://ebworld.faihw.com/>
8. Birge K. Nutrition management of patients with epidermolysis bullosa. J Am Diet Assoc. 1995 May;95(5):575-79.
9. 表皮鬆解性水疱症皮膚和傷口護理最佳實務指南 (2017)。台灣和豐國際編譯自 DEBRA UK 資料, 2017.

第三章

Q&A 問與答



Brochure of
Hereditary Epidermolysis Bullosa



一、Q & A - 醫療篇

Q：什麼是遺傳性表皮分解性水泡症？

A 遺傳性表皮分解性水泡症，或稱做先天性表皮鬆解症，英文名稱 Hereditary epidermolysis bullosa，俗稱「泡泡龍」或「EB」。它是由一群不同臨床表現的水泡病所組成，臨床上可以簡單分成癩痕型及非癩痕型兩大類。

依組織病理學，利用電子顯微鏡檢查其水泡破裂位置（表皮內、表皮真皮接合處或真皮上層），可以大略分成三大類：單純性、交界性及失養性。三大類又可以細分成二十到三十幾種亞型，其中有些類型症狀輕微只是在一些摩擦部位偶爾起水泡，不過也有些類型症狀極嚴重，在嬰兒期因傷口感染或營養不良致死。其中最嚴重、需要長期照顧的一型，當屬失養型。

Q：遺傳性表皮分解性水泡症的病因為何？

A 主要是負責維繫皮膚表皮與真皮附著的成分基因產生突變遺傳所造成，這包括 keratin5、14 或 plectin（單純性），laminin-332、integrin 或第 17 型膠原（交界性）及第 7 型膠原（失養性）。根據統計此疾病發生率在美國約為 1/50,000，澳洲 1/97,000，在台灣約為 1/336,810。

Q：如何治療與照護遺傳性表皮分解性水泡症的患者？

A 目前此種病症並無根本治療方法，患者需要依賴每日的換藥包紮以維持其皮膚完整並且不受感染，不過如果能有良好的照顧，患者可以有不錯的預後。由於此症牽涉多方面（如眼睛、咽喉、食道、皮膚、疤痕、營養）的問題，所以在照顧上也應該由多科醫師共同參與。



二、Q & A — 社福篇

Q：遺傳性表皮分解性水泡症是否可以取得重大傷病證明或身心障礙鑑定？

- A**
- ◎ 重大傷病證明：遺傳性表皮分解性水泡症為衛生福利部公告之罕見疾病。自 91 年 9 月 1 日起，經衛生福利部明定公告之罕見疾病全數納入全民健康重大傷病之保障範圍，且永久不需換卡。
 - ◎ 身心障礙者權益保障法於 96 年 7 月 11 日奉總統公布，身心障礙鑑定及需求評估新制依法須於 101 年 7 月 11 日起全面實施。根據身心障礙者權益保障法依第五條規定將改採世界衛生組織（WHO）頒布「國際健康功能與身心障礙分類系統（簡稱 ICF）」之「八大身心功能障礙類別」，至於身心障礙者資格判定，先由醫事社工、特教、職評等人員籌組專業團隊，在 ICF 分類架構下針對個案之身

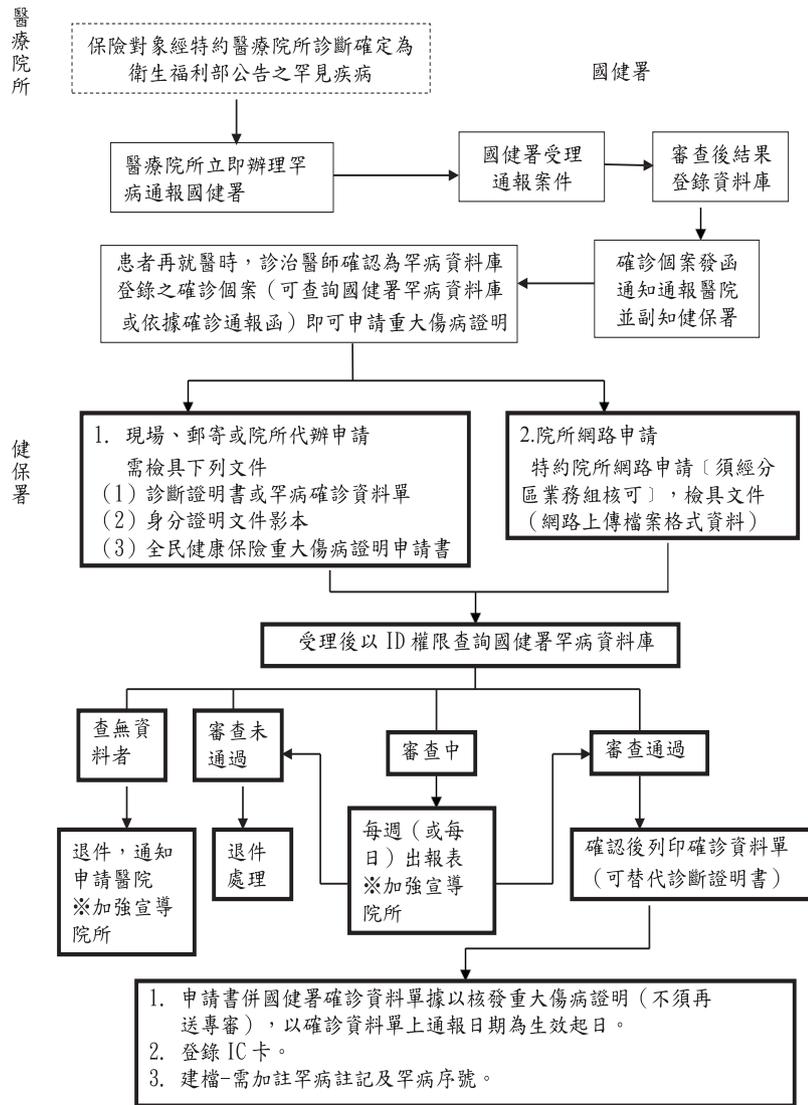
體功能、結構、活動與社會參與限制等面向完成鑑定，再由各直轄市及縣市主管機關依據鑑定結果、家庭經濟狀況、照顧服務需求、家庭生活需求及社會參與需求等因素進行福利與服務需求評估，據以核發身心障礙證明及提供各項福利與服務。

Q：如何申請「重大傷病證明」？

- A**
- 衛生福利部自 91 年 9 月起正式將公告罕見疾病納入全民健保重大傷病範圍，且該證明之有效期限為永久。因此罕病患童因罕病或其相關治療就醫時，可免除自行負擔之醫療費用，大大解決了就醫的障礙。
- 自 102 年起，罕病確診患者須先經醫療院所辦理罕病通報至國民健康署之後，經審查通過後發函通知通報醫院，並副知中央健保署；患者再度就醫時，診治醫師確認為罕病資料庫登錄之個案後即可申請重大傷病證明。申請流程圖如下：



全民健康保險罕見疾病申請核發重大傷病證明流程圖



Q：重大傷病證明遺失如何辦理補發？

A 重大傷病證明資料已登錄健保 IC 卡者，健保 IC 卡遺失或損壞時，請依「健保 IC 卡管理須知」規定，填寫「請領健保 IC 卡申請表」，並檢附身分證明文件正本（採郵寄辦理者檢附影本）請領健保 IC 卡。如需「請領健保 IC 卡申請表」，可至中央健保署網站 <http://www.nhi.gov.tw> 下載表格。

Q：罕病患者如何進行身心障礙鑑定，有何保障？

A 依據「身心障礙者鑑定作業辦法」相關規範，罕病患者於身心障礙鑑定現制下，應獲如下保障：

1. 經中央衛生主管機關所公告之罕見疾病、染色體異常、先天性代謝異常及先天性缺陷疾病，若八大身心障礙類別無適當之鑑定向度但經評估其獨立自理生活、從事半技術性或簡單技術性工作，受到該疾病之影響者，其身體功能與結構，至少應以程度 1 級列等。
2. 未滿六歲屬由染色體、生化學或其他檢查、檢驗確定為先天缺陷或先天性染色體、代謝異常或經中央衛生主管機關認定因罕見疾病而致



身體系統構造或功能障礙之兒童。但無法區分其程度分級者，得暫判定為重度等級。

Q：如何申請身心障礙鑑定？及準備哪些文件？

A ◎ 由本人或委託他人到申請人戶籍地直轄市區公所或縣（市）鄉（鎮、市、區）公所，填寫申請表並領取身心障礙鑑定表及福利簡介單張，再持鑑定表到公告指定醫院辦理鑑定。

A ◎ 所需文件：

1. 最近三個月內之一吋半身照片三張。
2. 國民身分證正背面影本；未滿十四歲者，得檢附戶口名簿影本。
3. 如果委託他人代為申請者，另應附委託書及受託人之身分證明文件及印章（或簽名）。
4. 如欲申請到宅鑑定，需以下任一情形之診斷證明：(1) 全癱無法自行下床、(2) 需 24 小時使用呼吸器或維生設備、(3) 長期重度昏迷或其他特殊困難。

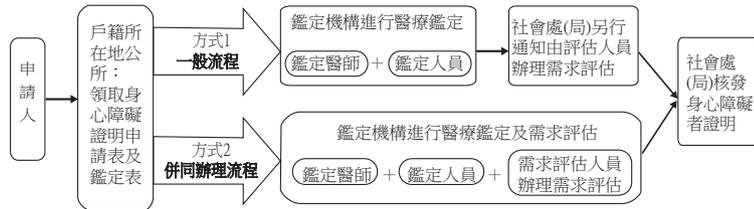
Q：身心障礙鑑定申請的方式及流程為何？

A ◎ 方式 1. 一般流程：

1. 申請人先至指定醫院完成身心障礙鑑定且符合資格。
2. 社會處（局）依據鑑定報告書內容判定行動不便、必要陪伴者及復康巴士等服務，並就符合身心障礙資格者核發身心障礙證明。
3. 依據申請福利服務項目轉介或另行派需求評估人員進行需求評估。

◎ 方式 2. 併同辦理流程：

1. 申請者在醫院完成身心障礙鑑定及需求評估訪談。
2. 社會處（局）依據鑑定報告書內容判定行動不便、必要陪伴者及復康巴士等服務，並就符合身心障礙資格者核發身心障礙證明。
3. 依據核定之福利服務項目轉介或據以提供服務。
4. 申請鑑定與需求評估併同辦理，須配合該醫院之併同辦理診間與時間，並不得指定特定醫師進行鑑定。



註：

1. 104年7月11日至108年7月10日，針對已領有永久身心障礙手冊者，分批通知辦理重新鑑定，在等待換發期間仍繼續享有原有福利服務。
2. 104年7月前領有身心障礙手冊屆期者，至公所申請鑑定及需求評估時，須就「重新鑑定」或「依原領身心障礙手冊，重新發給鑑定報告」，兩者擇一提出申請，其申請僅限一次。
3. 關於身心障礙鑑定與需求評估新制的更多資訊，請參考衛生福利部網站或逕與各縣市業務窗口聯繫：

◆ 衛生福利部「新制身心障礙鑑定專區」

<https://dep.mohw.gov.tw/DONAHC/np-1030-104.html>

Q：我應該到哪裡尋求早期療育的協助？

A 為落實早期療育服務，全國各縣市皆設有發展遲緩兒童早期療育通報轉介中心，家長可利用衛生福利部社會及家庭署的網站「發展遲緩兒童通報暨個案管理服務網」<https://system.sfaa.gov.tw/cccm/>，尋找所在地的早期療育相關資源。

Q：孩子就讀小學之前，我該尋求哪些資源？

A 根據特殊教育法第六條「各級主管機關應設特殊教育學生鑑定及就學輔導會（以下簡稱鑑輔會），遴聘學者專家、教育行政人員、學校行政人員、同級教師組織代表、家長代表、專業人員、相關機關（構）及團體代表，辦理特殊教育學生鑑定、安置、重新安置、輔導等事宜；其實施方法、程序、期程、相關資源配置，與運作方式之辦法及自治法規，由各級主管機關定之。」因此各縣市皆於教育局設置鑑輔會，負責國小、國中特殊學生鑑定、安置及輔導工作，聘任相關專業及行政人員辦理特教工作。家長在孩子準備進小學就讀時，可到各縣市政府教育局申請鑑定安置



委員會之協助，依孩子的個別情況選擇適當的學校以及教學方式。另外，特教法施行細則第十一條中明訂著：「鑑輔會依本法第十二條安置身心障礙學生，應於身心障礙學生教育安置會議七日前，將鑑定資料送交學生家長；家長得邀請教師、學者專家或相關專業人員陪同列席該會議。」家長們一定要記得主動參加安置會議，以免喪失孩子就學的權益。

Q：你知道該疾病的患者可以申請醫療補助嗎？

A 只要是符合衛生福利部公告認定的罕見疾病，患者在國內醫學中心或區域教學醫院就醫的醫療費用，該診療醫院可以根據「罕見疾病醫療照護費用補助辦法」之規定，為您申請健保不給付之醫療費用補助申請。（經診療醫院為您申請補助之費用，診療醫院不得向患者預收。）

◎ 哪些項目可以申請補助？

1. 具一定效益之預防及篩檢費用。
2. 對治療或遺傳有重大影響之檢查、檢驗費用。
3. 確診疑似罕見疾病之檢查、檢驗費用。
4. 確診新增罕見疾病所需之檢查、檢驗費用。



5. 具相當療效及安全性之醫療處置費用。
6. 具一定效益與安全性之支持性及緩和性之照護費用。
7. 經中央主管機關公告之罕見疾病藥物及維持生命所需之特殊營養食品費用。
8. 代謝性罕見疾病之特殊營養諮詢費用。
9. 維持生命所需之居家醫療照護器材費用。

前項各款之費用，已依其他法令規定申請補助或給付者，不得依本辦法重複申請補助；重複領取者，廢止本辦法補助處分之全部或一部，並以書面通知限期返還。

◎ 醫療補助的額度是多少？

罕見疾病醫療補助，可分為部分補助及全額補助兩種：

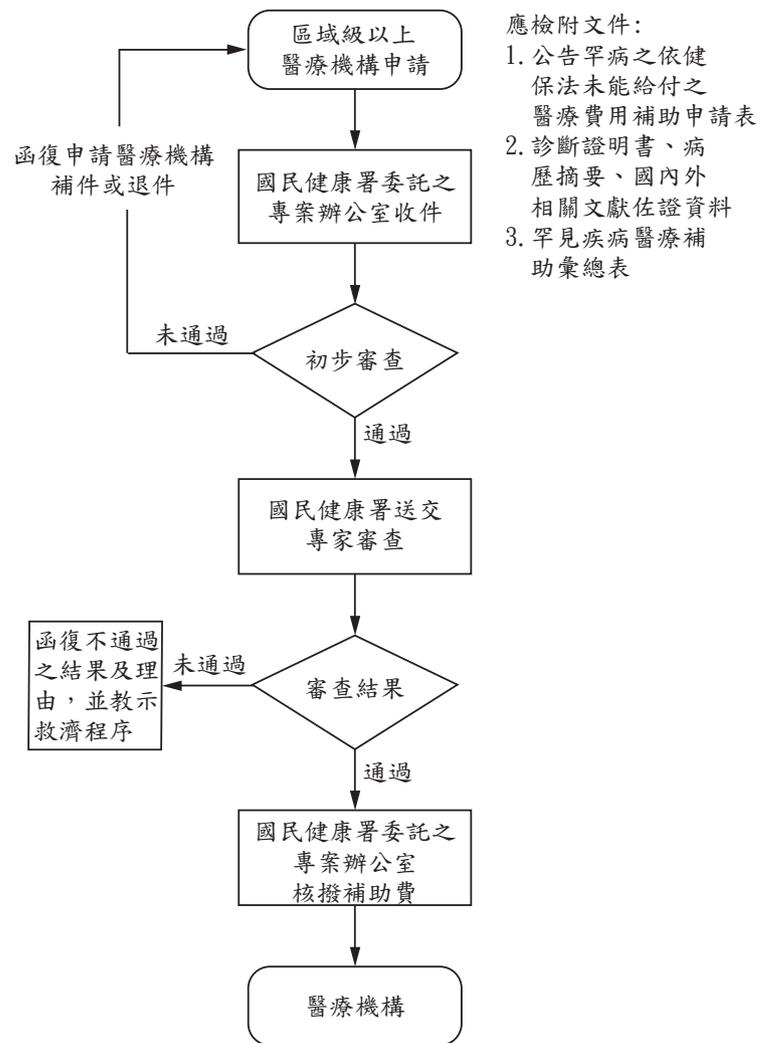
1. 部分補助：以實際所生費用之 80% 為限。其實際補助金額，將由衛生福利部罕見疾病及藥物審議委員會審議。
2. 全額補助：
 - (1) 低收入戶及中低收入戶病人之醫療照護費用。
 - (2) 維持生命所需之緊急醫療照護費用。
 - (3) 維持生命所需之特殊營養食品費用。



◎ 申請醫療補助注意事項？

1. 凡申請罕見疾病醫療費用之補助費用 (上述補助項目 1-8)，診療醫院不得以任何理由向病人收取。
2. 由診療醫院於事實發生後或結帳日後三個月內，檢具相關文件向中央主管機關申請。
3. 相關補助申請表格請至國健署「罕見疾病專區」查詢。<https://www.hpa.gov.tw>
4. 由診療醫院提出申請，經審議委員會審核後，補助款將直接核發給醫療院所。

罕見疾病健保未給付醫療費用補助申請流程圖

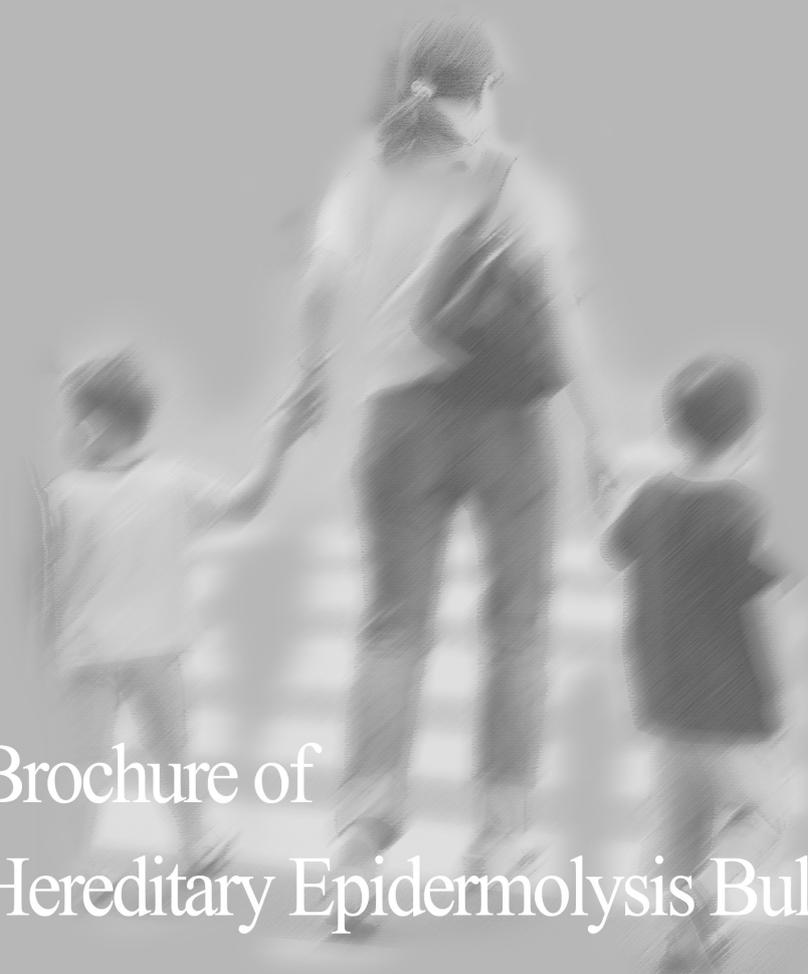


詳細內容及申請方式，請洽「罕見疾病醫療補助專案辦公室」，電話：(02)2545-9066



第四章

心情留言板

A blurred, grayscale photograph of a family consisting of a woman and two children, walking together. The image is intentionally out of focus to create a sense of movement and a candid moment.

Brochure of
Hereditary Epidermolysis Bullosa



一場邂逅，一次感動

唐焯勛

原來，傳遞溫暖而感動他人是件這麼簡單的事！

幾年前，我和家人在美術館園區內遊玩。那天下午，天氣晴朗，氣候宜人，我和父親走在樹蔭遮蔽的道路上，地上滿是落葉。不料，一個跨步卻彷彿踩了個空，身體重心頓時失去平衡，一個踉蹌，臉幾乎就撞上地板，當時雙手一撐，雙膝一跪，劇烈的痛不停從手腳傳來，因為身體皮膚較別人脆弱，這樣一個對其他人再稀鬆平常的動作，已使得我受了嚴重的傷。

父親看見如此，卻也沒多說，沉穩地帶我找母親包紮。敷藥的過程十分煎熬，當時的記憶只有痛苦和淚水交雜。漫長的換藥結束後，淚水也乾了，這時我看見一對情侶一面朝我看，一面交頭接耳。

不久，那位大姐姐向我走來，她一面稱讚我很勇敢，一面遞給我一幅拼圖，她坐在我的身旁，拿出手機播放有趣的影片，這些舉動讓當時年幼的我

受寵若驚，對她而言，我只是個陌生的孩子，是什麼原因促使她這樣做？那天，我沒問起她的名字，就這麼目送她離去，而直至今日，我仍不知她究竟是誰。

那次邂逅，感動了尚處總角之年的我，過了多年再想起此事，我才明白原來關懷是那麼簡單，不需先認識，也用不著金錢，一個簡單的動作或微笑即可，那部影片，那幅拼圖，是我心中美好的回憶。



食道照顧與住院經驗分享 劉佩菁

從小到大，口腔的水泡沒有停過！食道受傷也是常有的事，造成食道脆弱、狹窄。

以往經驗，在食道不適時，除了暫停進食，再慢慢吃冰冰敷，就能緩解、恢復！曾有次經驗，食道的水泡位置，導致連「口水」都吞不下，需不斷吐口水！因就醫，醫師都沒經驗，怕狀況更糟，因此那次選擇先在家觀察，除了從喉嚨位置冰敷，不斷吐口水，煎熬3天後，終於可以「吞下口水」。

今年五月，再次發生相同狀況，我們以過去的經驗處理「在家觀察」等待水泡自行破掉、可吞口水，但眼看已超過記錄的三天，雖然中途有到診所打點滴補充水分，歷經第5天，全身狀況已到極限，馬上掛急診！

今年「食道無法吞口水」的狀況，斷斷續續在2個月左右，發生多次，5次急診，3次住院，在急診室時，醫師看到的是我灼熱的傷口，第一時間想解決發炎或傷口感染問題，但依照我的皮膚科主治

醫師看法：「長期的傷口，本身就會發炎加上原有的傷口，本來也就存在細菌。」因此，急診時，醫師們都忽略，其實是「無法吞嚥→沒有營養、體力」才會入院，所以我最需要的是「大量、快速的營養補充！」

前兩次住院，醫師都堅持「以感染」來治療，（住感染科，對我們全身佈滿傷口的EB患者來說，風險增高！）

在感染科，一次一次抽血培養（各式菌種）、滅菌，無營養補給，加速營養、血液、體力流失！

第三次再次住院，母親堅持，並分析狀況，我們需要的是「營養補給」，並非一再解決感染，才會導致營養不足，身體修復過慢、病況一直反覆！醫師才安排住進「免疫系統科」，並施打「中心靜脈導管CVP(頸靜脈注射)」，使用導管，才能注射更高單位的營養！

EB病友飲食需要很多元化營養，因傷口流失的養份非常多，也會影響體力。



現在食道狀況，已慢慢恢復正常進食，也研究出一套「降低傷害進食法」，除了使用「攪拌棒」（嬰兒副食品使用），因食道脆弱，除了小口、慢吃、也會搭配一小匙水！

我常告訴自己，生病無法改變！但如何不要活得那麼像病人！是可以努力去做到！

也常提醒自己「攝取多元化食物」、「身體常動一動」、「為自己常常找一個小目標、小夢想，增添生活動力！（EX: 努力完成什麼後，買個東西犒賞自己）」、「努力維持，想要的生活品質、狀態」

我很相信「心念」的力量！相信所相信的，想著想著，都會變成真的！期待我們一天比一天開心、心想事成！

黑暗中的月亮 黃琇甄

早祂讓我生了一場病
我只能默默的接受
無法拒絕 無法選擇
毫無辦法

傷口多到讓我傻眼
眼淚一直流個不停
想要逃避 想要結束
好想放棄

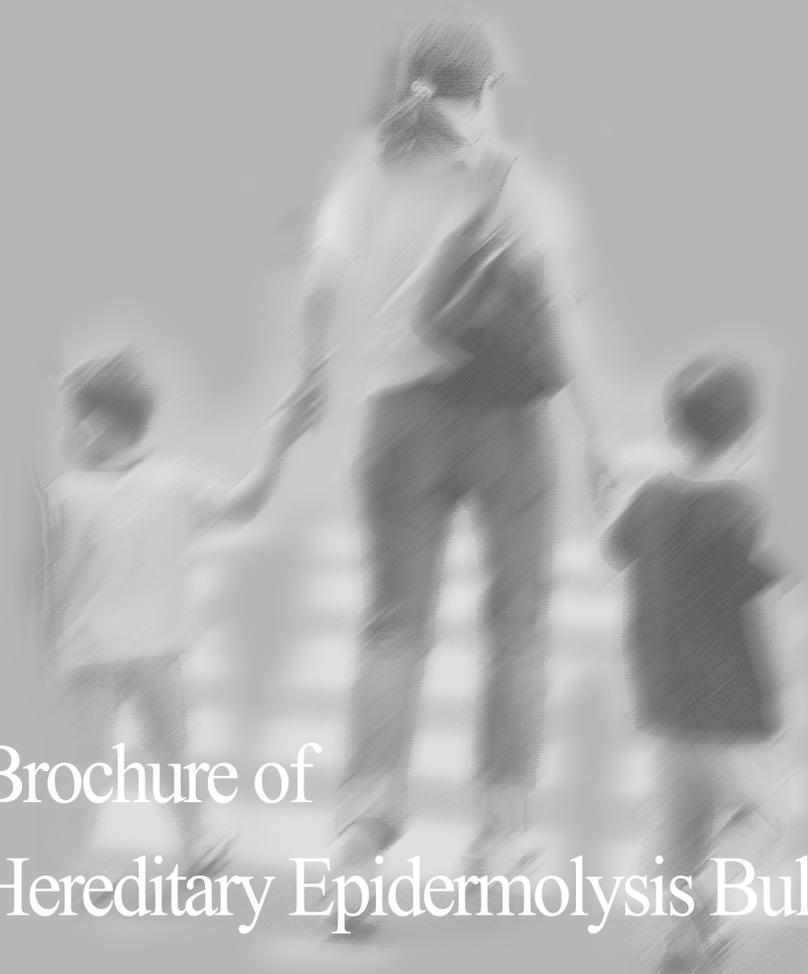
她讓我站了起來
與我一起挑戰未來
給我力量 給我希望
勇敢面對

感謝有妳的陪伴
讓我度過每個難關
我會努力 我會堅強
與妳一起



附錄

好書推薦

A blurred, grayscale photograph of a family consisting of a woman and two children, standing together. The image is intentionally out of focus, creating a soft, ethereal atmosphere.

Brochure of
Hereditary Epidermolysis Bullosa



台灣罕病蝴蝶寶貝照護指引

放飛蝴蝶放飛愛

蝴蝶寶貝醫護促進會理事長 鄭色孟

蝴蝶寶貝患者一出生即雙腳血胞水胞腫脹後破皮，需要採取大面積的燒燙傷的方式處理，照護問題伴隨一生。

先天性表皮鬆懈水泡症，醫學上簡稱 EB，俗稱泡泡龍，國際稱蝴蝶兒，意即皮膚像蝴蝶翅膀一般不能受到碰撞摩擦。雖然罕見，但每一年仍有出生率，每每接受新生兒通報之際，醫院端苦於罕見病例，不一定能於第一黃金時間做妥善處理，致使新生兒父母焦慮忐忑不安。於是由三個同是患兒家長共同發起成立之罕病蝴蝶寶貝醫護促進會，致力與國際醫療組織接軌和合作，以管理減輕患兒疼痛，支持水泡症家庭，並以自家病兒病程經驗，結合第一線醫護人員，推動居家護理師到家服務（長照）為目標。目前通報之心肝寶貝蝴蝶兒，皆由本會醫護和病家共同守護。



蝴蝶寶貝醫護促進會理事長 鄭色孟

在這本書裡，對於疼痛的管理，皮膚傷口的潰爛照護，硬皮腐肉的去除，和醫材敷料的使用，從 EB 嬰兒到成人的照護方式，都極其詳盡。書中的患兒家長坦言分享，屢屢回顧來時路，承受住往事咬噬痛苦，只願血淚字句成為日後他人的祝福。屢見家屬和醫療人員之間惺惺相惜的患難相知，慈悲喜捨心互現人間。

在台灣罹患罕病 EB 孤兒病的家庭在疾病的暗夜中顛躓而行，匍匐前進。如今，這本書的問世，可說是水泡症患者的大力支持性療法指引，不再須要蜷伏悲情，勇敢走出傷口惡化攣縮恐懼威脅的死蔭幽谷。

作者介紹：

巫貴英：國立台灣大學護理系畢業、前台大醫院傷口造口護理師、林錦榮小兒科診所傷口造口護理師、台灣罕病蝴蝶寶貝促進會常務監事。

林巧敏：清華大學分子醫學博士研究員、台灣罕病蝴蝶寶貝醫護促進會常務理事。

鄭色孟：文化大學中國文學系畢業、前台灣泡泡龍病友協會第三屆理事長、台灣罕病蝴蝶寶貝醫護促進會理事長。



台灣罕病蝴蝶寶貝醫護促進會

電話：(02)2954-9666

網站：<http://www.twdebra.org.tw/ap/index.aspx>，

或掃描左側 QR 碼

台灣罕病蝴蝶寶貝照護指引

作者：巫貴英、林巧敏、鄭色孟

出版商：台灣罕病蝴蝶寶貝醫護促進會



泡泡妹的奇幻旅程 (遺傳性表皮分解性水泡症)

為了讓罕病宣導從校園走入家庭，劃破時空的界線，本會於 2015 年與愛樂電台合作製播 12 集的《螢火蟲故事島》罕見疾病音樂廣播劇，透過邱佩輿姊姊生動的聲音魔法，以富含童趣的輕巧故事為小朋友們介紹不同類型的罕見疾病，引起社會大眾諸多正面的迴響與支持。



除了透過聲音聆聽，圖像及符號的視覺學習亦是建構學齡和學齡前孩子們認知世界的重要元素。為了讓這些本會精心規劃的罕病故事能夠有更多的運用推廣，特別邀請到身兼插畫家與職能治療師的 Akira 與肌肉萎縮症插畫家鄭鈴將 12 集廣播劇繪製成《螢火蟲故事島》系列繪本，結合風潮音樂及 Control T 樂團的配樂與插曲，讓螢火蟲亮亮勇士現身紙上，帶領孩子們走進圖文並茂的故事中，一起認識罕見疾病。

除了透過聲音聆聽，圖像及符號的視覺學習亦是建構學齡和學齡前孩子們認知世界的重要元素。為了讓這些本會精心規劃的罕病故事能夠有更多的運用推廣，特別邀請到身兼插畫家與職能治療師的 Akira 與肌肉萎縮症插畫家鄭鈴將 12 集廣播劇繪製成《螢火蟲故事島》系列繪本，結合風潮音樂及 Control T 樂團的配樂與插曲，讓螢火蟲亮亮勇士現身紙上，帶領孩子們走進圖文並茂的故事中，一起認識罕見疾病。

「泡泡妹的奇幻旅程」是一個勇敢的故事。有一群人，因為基因的問題，皮膚長了很多的泡泡，不能夠曬太陽，而且，每天要花很多時間去照顧傷口，加上也不能吃太硬的東西，所以能夠吃的東西並不多，讓他們長得很瘦很瘦。故事中的主角泡泡妹正是罹患此疾病，但是她並不因此而悲觀，這個故事，讓我們一同看看，泡泡妹生活中，會遇上那些不容易的事情吧！

考量到《螢火蟲故事島》系列繪本出版數量有限，本會於官網設有《螢火蟲故事島》專區，在專區中不僅能一覽 12 冊繪本的介紹，點選聆聽每一個精彩故事，更置有完整電子書，歡迎個人、家庭於線上直接閱覽使用；若有學校低年級以下班級或幼稚園老師，有興趣作為班書運用，歡迎在專區下載申請表，並來電 (02) 2521-0717 轉 121-123 研究企劃組洽詢。



《螢火蟲故事島》專區網址或掃描左方 QR 碼：
http://www.tfrd.org.tw/tfrd/library_b2/Story/category_id/9

螢火蟲故事島繪本系列：第九集一泡泡妹的奇幻旅程
繪者：鄭鈴
出版發行：財團法人罕見疾病基金會

Memo

Memo



國家圖書館出版品預行編目 (CIP) 資料

遺傳性表皮分解性水泡症照護手冊 / 財團法人罕見疾病基金會編撰. -- 第三版. -- 臺北市：罕見疾病基金會，民 108.08

面；公分

ISBN 978-986-93059-5-2(平裝)

1. 罕見疾病 2. 健康照護

417.9

108013983

遺傳性表皮分解性水泡症照護手冊

編 撰：財團法人罕見疾病基金會

發行人：林炫沛

出版發行：財團法人罕見疾病基金會

地 址：台北市長春路 20 號 6 樓

電 話：02-25210717 傳 真：02-25673560

Http://www.tfrd.org.tw E-mail：tfrd@tfrd.org.tw

郵政劃撥：19343551（帳戶：財團法人罕見疾病基金會）

印 刷 者：晶銀印刷設計有限公司

出版年月：108 年 8 月

版(刷)次：第三版 第一刷

中華民國一〇八年八月版權所有，無論全書或部份內容翻印、轉載、或以廣播、錄音帶等方式使用本書內容時，皆須事先告知本會，並於使用時註明出處；如在著作或任何形式發表時，簡短的引用本書內容則只註明出處。（如有破損或裝訂錯誤，請寄回本會更換）