



## 预防性营养照护指南 摘要翻译

### 大疱性表皮松解症（EB）儿童和成年患者的便秘管理

专家组共识，摘要翻译周迎春





## 主要建议汇总

表1, 增加大便次数、防止肛门起疱和改善大便硬度的主要建议摘要

主要建议	建议强度等级	证据质量 (平均值)	主要参考文献
我们建议从食物中摄取足够的纤维。	B ✓	2++	略
如果需要额外的营养支持, 我们建议使用含纤维的口服或肠内营养。	C ✓	2+	略
如果膳食纤维摄入量不足, 我们建议提供人工膳食纤维, 以获得足够的口服纤维摄入量。	C ✓	2+	略
我们建议保持充足的饮水。	C ✓	2+	略
如果高纤维饮食仍无法解决便秘问题, 我们建议在维持膳食纤维和饮水的同时使用聚乙二醇。	D ✓	3+	略
推荐等级	依据NHS苏格兰大学间指南网络 (SIGN) 50 指南开发者手册, 2008年1月版。		
B	包括评级为2++的研究在内的一系列证据, 这些研究直接适用于目标人群, 并证明结果总体一致; 或 从评级为1++或1+的研究中推断出的证据		
C	包括评级为2+的研究在内的一系列证据, 可直接适用于目标人群, 并证明结果总体一致性; 或 从评级为2++的研究中推断出的证据		
D	证据级别3或4; 或 从评级为2+的研究中推断出的证据		
证据级别	依据NHS苏格兰大学间指南网络 (SIGN) 50 指南开发者手册, 2008年1月版。		
2++	病例对照或队列研究的高质量系统评价		
2+	高质量的病例对照或队列研究, 混杂或偏倚风险极低, 因果关系可能性高		
3	实施良好的病例对照或队列研究, 混杂或偏倚风险低, 因果关系可能性中等		
4	非分析性研究, 例如病例报告、病例系列		
4	专家意见		
✓	根据指南制定小组的临床经验推荐的最佳做法		
注:	对于所评估文章的质量或建议的力度没有分歧。		

### 建议 C



EB疼痛管理最佳实践指南建议, 应从营养角度解决便秘问题, 确保通过饮食摄入充足的水分和纤维素, 以保持大便软度并减少药物使用量。

上面的图标表示对应的建议来自其它最佳实践指南。





## 引言

慢性便秘是EB（尤其是RDEB）的常见特征，大便坚硬，排便时引起疼痛和水疱。粪便嵌塞可导致溢出性腹泻*[也叫矛盾性腹泻，假性腹泻，是因为粪块堵塞在直肠腔内不易排出，上边下来的少量水样粪便绕过粪块自肛门排出，虽然像是腹泻，但其实是慢性便秘发展而来]*。虽然人们对EB上消化道问题（如口腔水疱和食道狭窄）影响饮食摄入和生长的认识很高，但可能低估了便秘对食欲的负面影响。虽然EB的许多方面都难以控制，但便秘是可以预防的。这可以改善EB患者的营养摄入并提高其生活质量。



如果不及早诊断和治疗，急性便秘发作可能会导致肛裂，进而引发（不论有无EB）儿童的慢性便秘。预防便秘不需要花很多钱，但需要了解导致便秘的相关因素，以便优化肠道功能。美国国家健康与临床优化研究所(NICE)建议，如果已经确诊便秘，一线治疗方案不是单纯的饮食治疗，而是需要结合处方泻药和改变排便习惯。

## 指南的目的

- 为所有年龄段和所有类型的EB患者提供关于当前通过营养干预预防便秘的最佳实践信息。
- 促进增加含纤维食物和饮料的经口摄入量。
- 鼓励规律的无疼痛排便。
- 减少慢性便秘，粪便嵌塞，疼痛，直肠出血，肛门狭窄的风险。
- 当没有专业的营养师时，作为一种预防和治疗便秘的工具。



我们并未试图提供便秘或粪便嵌塞的诊断指南。便秘的医学治疗有相关指南。对于婴儿和儿童，除了将便秘作为EB的症状进行治疗外，最好还能排除导致便秘的其他医学原因。例如，这可能包括排除乳糜泻或牛奶蛋白过敏，因为便秘也可能是这些疾病的症状。

## 指南使用者

本指南旨在增加参与优化EB营养状况的相关人员的知识。其包括患者、家长和照护者、营养师和营养学家、皮肤科医生、儿科医生、消化科医生、护士、牙科医生、外科医生、心理学家、语言治疗师、物理治疗师、职业治疗师、放射科医生和全科医生。所有医疗专业人员之间的密切合作是为EB患者（尤其是重症EB患者）实现最佳管理和提高生活质量的关键。

## 指南的目标人群

本指南包含与所有年龄段的EB患者相关的信息，这些患者可被诊断患有以下四种EB主要类型：单纯型EB、交界型EB、营养不良型EB和金德勒型EB。



## 什么是便秘

便秘是指排便次数减少，伴有或不伴有排便困难或疼痛的干硬粪便。它是一种症状，可表现为急性或慢性症状，而不是一种疾病。



根据世界胃肠病学组织的实践指南，如果不服用泻药的患者在过去12个月的任何12周内报告至少出现以下两种情况，则可诊断为功能性便秘。

- 成人每周排便次数少于三次，儿童每周排便次数少于四次。
- 超过25%的排便为干球状便或硬便。
- 超过25%的排便有排便不尽感。
- 超过25%的排便有费力感。
- 手法或手指辅助排便。

儿童和成人的排便情况可能有所不同。此外，患者对便秘的认识也不尽相同；有些患者可能认为便秘是排便费力（52%），而有些患者则认为便秘意味着粪便坚硬、呈颗粒状（44%）、不能在便意时排便（34%）或排便次数少（33%）。便秘在儿童时期很常见。根据不同的诊断标准，5%-30%的儿童有便秘。

在临床评估过程中，所有医疗机构的所有医疗专业人员都能使用Bristol粪便图量表来识别便秘和腹泻。粪便类型1和2用于识别便秘（图1）。



图1, Bristol粪便图描述量表

类型		描述	评估
1		像坚果一样分开的硬块（难以排出）	重度便秘
2		形似腊肠但是块状	轻微便秘
3		像腊肠，表面有裂缝	正常
4		像腊肠或蛇，光滑柔软	正常
5		边缘清晰的软块（容易排出）	缺乏纤维
6		蓬松的碎块，边缘粗糙，稀糊便	炎症
7		水样，无固体块，完全是液体	炎症



## EB患者便秘发生率

如表2所示，便秘在各种类型EB儿童和成人中都很常见，但在隐性营养不良型EB（RDEB）患者中最为常见。

表2, EB患者便秘发生率

患者人数	便秘发生率	证据质量等级	研究类型
3280	75% in RDEB-HS (n=141) 50% in RDEB-nHS (n=264) 75% in RDEB-inversa (n=17) 20% in JEB-NH (n=191) 20% in DDEB (n=425) 7% in EBS-WC (n=1092) 25% in EBS-DM (n=114) 12.5% in EBS-K (n=96)	2++	针对儿童和成人的横向和纵向研究
22	13.6% in JEB-H (n=22)	2++	JEB-H婴儿患者的纵向数据
101	54% of RDEB (n=19/35) 30% of JEB (n=8/27) 9% of DDEB (n=1/11) 8% of EBS (n=2/24)	2-	针对儿童和成人的队列回顾研究
108/248	12% DDEB (n=3/25) 儿童 21% DDEB (n=8/39) 成人	3	针对儿童和成人的定性问卷调查研究
223	40.3% in RDEB (N=23) 14.3% in JEB-NH (n= 7) 33.3% in JEB-PA (n=3) 46.3% in DDEB (n=54) 18.9% in EBS-WC (n=37) 37.9% in EBS-DM (n=29) 33.3% in EBS-rec (n=3) 50% in EBS-MD (n=4) 50% in Kindler EB (n=4)	3	儿童队列回顾研究





## 纤维的作用是什么？

### 膳食纤维

膳食纤维或膳食植物非淀粉多糖（NSP）和木质素不能被消化道中的酶水解，但它们是所有儿童和成人饮食的重要组成部分，有利于肠道功能。健康饮食中的膳食纤维有可溶和不可溶两种形式。富含非淀粉多糖的食物往往能量密度较低，体积较大，这反过来可能会引起更强的饱腹感，降低食欲并促进肠胃蠕动。有两种机制可以解释纤维对便秘的作用：

- 细菌分解纤维会产生短链脂肪酸，从而增加渗透压。
- 不消化的纤维能保留水分并软化粪便，促进结肠蠕动。



在英国，成人每天需要30克纤维，儿童：2-5岁15克，5-11岁20克，11-16岁25克。

- 在美国，儿童的每日纤维需求量是用年龄(岁)+5-10克的公式计算的。成人每天需要20-35克纤维。
- 研究表明，膳食纤维治疗非器质性便秘可能有益处，但对于纤维的种类、用量或持续时间没有明确的指导。因此，建议有和没有便秘的儿童都摄入正常的纤维。

### 人工膳食纤维

纤维对肠道健康的有益影响及其对便秘和腹泻的缓解作用，使其被纳入许多人工膳食中，包括用于管饲或肠内营养的膳食以及作为口服营养补充剂。如果需要肠内营养，6-8月龄时可以考虑添加纤维素，9-12月龄之后的婴儿以及所有成年人都应添加纤维素，除非有禁忌症。

也可以使用纯可溶性纤维素来增加纤维摄入量，如Optifibre®（雀巢），它由部分水解瓜尔胶组成。Optifibre®是一种几乎无味的粉末，其光滑的质感使其在食品和饮料中几乎无法被察觉；这是提高接受度的一个重要因素。Hyfiber®（Nutrinovo）是一种供三岁以上儿童使用的类似产品；它是一种即用型液体，含有聚葡萄糖（8.6%）和低聚果糖（FOS）（1.4%），可添加到食物或饮料中，或直接口服。这些产品比基于其他纤维来源的产品（如Fybogel®）更容易使用，因为后者很快就会凝固，尤其是在儿童或成人进食缓慢的情况下，这在EB中很常见。应按照生产商的说明逐步添加纯纤维，通常需要一周时间，同时应确保足够的液体摄入量，以防止胃部不适。





## EB患者中发生便秘的原因

### 纤维摄入量少

据报道，EB患者的纤维摄入量很低。研究发现，便秘患者的纤维摄入量明显偏低。这可能有以下几个原因。

- 与普通婴儿相比，EB患儿断奶饮食可能会延迟或建立得更慢，这可能导致对母乳或纤维含量极低的配方奶的依赖时间更长。
- 牙齿/口腔反复起疱疼痛可能会使断奶进程经常退回到软食阶段，从而降低饮食中的整体纤维含量。
- 有些病人在口腔或食道起疱或狭窄的情况下只能进食混合或泥状饮食。与同等的非混合食物相比，这种食物的纤维含量可能较低。
- 蛀牙或牙齿减少，导致难以咀嚼的食物摄食减少(例如生水果和蔬菜)。
- 口腔水疱和溃疡可能导致患者避免酸性食物(如柑橘类水果和西红柿)或难以咀嚼的食物(如全麦食品、生水果和蔬菜)。水疱发作时很难保持规律的饮食和纤维摄入。
- 食道水疱或狭窄可能导致减少食用可能卡住的食物(如豌豆或豆类的外皮)或吞咽时会引起水疱的坚硬、干燥或尖锐的食物(如烤面包片)。



- EB患者可能会选择能量密度较高的食物和纤维含量较低的食物，以获得最佳能量摄入，因为他们摄入的食物总量可能较少。

### 疼痛或不适感

排便可能导致腹痛、肛门痛和肛周水疱。这可能使得患者避免排便，造成粪便滞留，进而引起便秘。幼儿在学习如厕时通常会忍住不大便。排便疼痛或对疼痛的恐惧会加剧这种情况。肛周链球菌感染也可能导致不适。肛裂的形成可能会导致避免排便，从而造成便秘。

### 液体摄入的减少

进食不足，平均排便次数减少，可能会导致体液平衡不足。伤口渗液的流失和感染期间温度升高会增加液体需求量。对于婴儿来说，口腔起疱可能会严重影响奶的摄入量和饮水能力。行动不便和手脚不灵活可能会减少婴儿独立喝水的频率。有些学校和工作场所可能不鼓励喝水。EB患者可能会限制饮水量，以避免夜间感到饱胀或需要上厕所。

## 预防便秘

### 药物的副作用



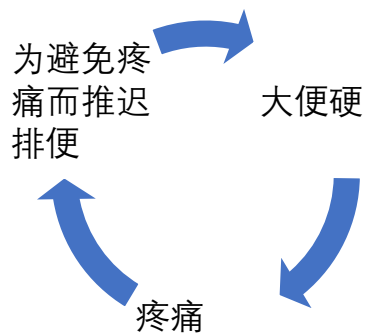
包括阿片类药物和可待因在内的止痛药物会减少肠蠕动。治疗贫血的口服铁制剂和治疗疼痛的阿米替林®也会导致便秘。

### 行动能力/活动能力

活动可以刺激肠胃蠕动，但对于EB患者来说，规律活动往往很困难。一些EB患儿学会走路比较晚。行动不便可能会降低食欲，使人们更难购买和准备富含纤维的食物。

### 其他可能导致便秘的原因

- 口腔起疱、食道狭窄或感染会使患者难以保持规律的饮食模式，从而导致排便不规律。
- 如厕训练、搬家、入托或家庭生活的重大变故等生活习惯的改变可能会影响儿童的饮食。
- 对陌生厕所设施等的恐惧和恐惧症，可能导致憋大便。
- 厕所设施缺乏私密性。



### 强烈推荐 B

- 使用燕麦、豆类、软质水果和蔬菜等富含纤维的软质食物来优化纤维摄入。如果进食缓慢、咀嚼和吞咽困难，可以在炖菜、汤和奶昔中加入水果和蔬菜泥。

### 推荐 C

- 如果使用胃造瘘管进行额外喂食，并且营养粉不含纤维素，可以添加含纤维的食品或额外的纤维补充剂（如Optifibre®）。即使尚未出现便秘，也建议这样做。
- 根据年龄和体重确保摄入足够的液体，然后根据额外的损失进行调整。如果有胃造瘘管，可使用胃造瘘管补液。



## 免责声明

对于以下情况，请咨询专业医生：

- 未达到成年体重的成年人。
- 伤口渗液损失较多的患者也需要增加液体摄入量。

## 推荐 **D**

- 聚乙二醇与水结合后才能软化粪便并排出体外。这一部分水应该增加到每日需水量里。
- 可从6-9个月大开始添加Optifibre®，或从3岁开始添加Hyfiber。由于便秘在EB中非常常见，建议所有儿童从12个月大开始预防性地添加纤维素。
- 如果准备使用的药物有造成便秘的副作用，应考虑预防性治疗(如使用聚乙二醇)。



## 支持治疗

### 推荐 C

#### 纤维

一些研究报告了使用纤维饮料治疗EB便秘的情况。给20名便秘EB患儿口服营养补充剂饮料，每250毫升含3.5克纤维。受试者每天喝一到三杯，报告排便频率增加、大便变软并且泻药使用减少。这20名患儿的父母都描述他们“排便延迟”，其中15名儿童在排便时哭泣或尖叫。使用纤维饮料后，3名儿童仍有排便延迟，2名儿童排便时继续哭泣。在进一步的研究中，13名在放置胃造瘘管前长期便秘的儿童中有11名接受了纤维喂养和充足的液体治疗，从而缓解了便秘。放置胃造瘘管可使患者摄入足够的液体、喂食富含纤维的食物，并增强泻药的依从性，所有这些都将有助于解决许多患者的便秘问题。

应计算纤维需求量，并与平时纤维摄入量进行比较，然后逐步增加。突然增加纤维摄入量可能会导致胃肠道副作用。

纤维来源可以是食物、含纤维的口服营养补充剂、含纤维的肠内营养剂，或添加到食物、营养剂或饮料中的纤维，例如Optifibre®。

### 推荐 D

#### 泻药



在确诊儿童和成人便秘后，在增加纤维素之前的第一线药物治疗应该是使用大便软化剂（聚乙二醇），以帮助排空肠道同时将创伤降到最低。聚乙二醇目前被许可用于两岁以上的儿童，但在适当的医疗监护下，也可用于六个月以上的EB儿童。

- 乳果糖等大便软化剂可用于治疗年幼婴儿的便秘。副作用可能包括排气过多。
- 必要时，可将渗透性或刺激性泻药与聚乙二醇结合使用，以优化排便频率。
- 有些人需要维持治疗才能保持大便柔软，便于排出。有些EB患者喜欢比正常人更软的大便，Bristol大便图表上的4-5级大便，以尽量减少肛周起疱。
- 肛门粘膜脆弱，表明直肠冲洗、栓剂和灌肠剂可能造成创伤，因此应尽量避免，仅在严格的医疗监督下使用。
- 粪便嵌塞会导致恶心、呕吐、腹痛和胃食管反流。如果因溢出性腹泻症状而怀疑有粪便嵌塞或腹部X光检查显示有粪便嵌塞，则需要在指导下使用粪便软化剂排便。

### 推荐 C

#### 满足液体需求

应根据年龄/体重计算液体需求量。聚乙二醇会吸水，这将软化粪便，应在每日需水量之外增加聚乙二醇需要的水。

- 由于EB患儿可能需要更高的能量，因此可能需要增加母乳量或婴儿配方奶粉来支持其生长。如果不需要额外的营养，可以在喂奶之间提供凉开水。
- 专业人员可与教师和护理人员密切合作，使EB患儿能够在需要时定期喝水。
- 专业人员可就喝水时间提供建议，避免患者在进餐时感到饱胀。



## 推荐 D

### 心理支持

#### 专家意见

如果担心排便时的疼痛成为一个问题，临床心理学家的支持可能会有所帮助。这可以包括提供支持，帮助患者做出治疗便秘的改变，包括定时如厕和支持患者建立定时排便的习惯，记录和讨论排便日记，提供便秘相关信息，以及使用鼓励和奖励制度来支持患者做出改变。

## 结论和研究

便秘是各种类型EB的常见问题，但在RDEB患者中尤为严重。通过了解便秘的原因以及治疗和预防策略，可以减少便秘及其痛苦的副作用，从而提高生活质量。治疗费用并不高，而且可以根据个人的饮食偏好和世界各地不同类型的食物进行调整。希望本文能够传授相关知识，帮助EB患者预防和治理便秘。

## 未来的研究

需要建立证据基础，以评估和推进EB在以下方面的现行实践：

- 聚乙二醇的有效性；
- 纤维补充剂的有效性，如Hyfiber®和Optifiber®；
- 当肛门起疱时，减少患者排便痛苦的药物治疗和策略；
- 促进肛门区域水疱愈合药物治疗和策略。

## 罕见病的主要局限性

虽然邀请了EB患者，但只有少数人能够参加第二次研讨会；可能是距离问题和EB患者可能出现的健康问题导致难以参加研讨会。为了最大限度地获得EB患者的反馈和意见，我们通过邮寄和电子邮件的方式分发了草案。



这是EB患者的生活感受

