
关于大疱性表皮松解症妊娠、分娩和产后护理的建议：基于共识的指南

翻译：詹雯婷；翻译时间 2022 年 1 月 20 日

校对：周迎春

注：翻译内容涵盖了原文的关键信息，但省略了参考文献等辅助信息。

D.T. Greenblatt; E. Pillay; K. Snelson; R. Saad; M. Torres Pradilla; S. Widhiati; A. Diem; C. Knight; K. Thompson; N. Azzopardi; M. Werkentoft; Z. Moore; D. Patton; K.M. Mayre-Chilton; D.F. Murrell and J.E. Mellerio

Recommendations on pregnancy, childbirth and aftercare in epidermolysis bullosa: a consensus-based guideline, *British Journal of Dermatology*, <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/bjd.20809> , 发表于2021年10月

1 背景

优化患有遗传病的孕妇的预后受到越来越多的关注。改善遗传病的早期诊断和管理，以及获得产前诊断，意味着更多妇女正达到育龄，并能够对怀孕和分娩做出明智的选择。尽管取得了这些进展，但很少有文献评估大疱性表皮松解症（EB）患者的妊娠、分娩和产后护理管理。

EB 包括一组罕见的，异质的遗传性疾病。其特征在于皮肤和粘膜脆弱，摩擦或机械创伤会导致皮肤和粘膜内形成水疱和糜烂。基于皮肤内超微结构，EB 主要分为四种类型：单纯型 EB（EBS），交界型 EB（JEB），营养不良型 EB（DEB）和金德勒 EB（KEB）

EB 患者的疾病严重程度各不相同，无论是在类型内还是在类型之间。例如，轻度 EBS 患者的日常功能可能影响不大，并且具有正常的预期寿命。而严重隐性 DEB（RDEB）患者有较多的并发症，并可能影响寿命。

目的和范围

本文总结了 EB 女性患者妊娠、分娩和产后护理的系统文献综述和专家共识。本指南旨在为 EB 患者及其伴侣提供信息和支持，并帮助管理 EB 患者的临床医生做出决策。

预期指南使用者包括 EB 患者及其伴侣、皮肤科医生、产科医生、麻醉师、新生儿科医生、儿科医生、护士、专职卫生专业人员、家庭医生和心理学家。

临床实践指南目标

- 提高 EB 育龄妇女妊娠和分娩护理的有效性和质量
- 减少国际临床实践的不一致性
- 提供具有证据支持的建议来提供可衡量的护理标准和基准
- 突出与临床实践指南（CPG）相关的质量改进计划。

方法

CPG 开发过程确定了与指南范围相关的三个广泛的临床问题。

A: 孕前和产前管理：孕前和产前管理建议能否支持 EB 女性获得积极的妊娠体验？

B: 分娩管理：对于 EB 患者，分娩期间产妇评估和管理的最佳实践是什么？

C: 产后护理和管理：是否有具体的产后护理建议和干预措施以优化 EB 女性的怀孕和母乳喂养体验？

有关 CPG 方法的更多信息，请参阅附录 S1([参见支持信息](#))的关键评估技能计划(CASP)，和 GRADE 和 AGREE II 文书。

结论

检索确定了 415 篇相关的论文。详细研究了其中的 22 篇，这些文章与三个临床问题有关。在根据专家共识制定指南的迭代过程中，增加了与 EB 护理或产科管理的其它方面相关的参考资料。

2 建议

A: 孕前和产前管理

据报道，EB 各种亚型的女患者均有妊娠。较轻的 EB 亚型通常不影响生育能力；然而，重度 EB 亚型的通病，例如营养不良和低体重指数（BMI），可能对排卵有影响。

随着医疗支持护理的改善和患者过渡到成年期，更多的女性患者能够做出关于组建家庭的决定。但是，在重度 EB 亚型（例如 RDEB、JEB 和 KEB）中，外阴阴道受累可能导致疼痛，罕见情况下会导致阴道狭窄，这些因素可能对性功能产生影响。使用水性润滑剂可能对外阴阴道受累的女性有帮助。某些情况下也可使用阴道扩张器。

建议1: 作为常规治疗的一部分，对严重的EB亚型，在适当的情况下，讨论和评估患者的外阴阴道表现。对于患有严重阴道狭窄和性交疼痛的女性，考虑转诊至辅助生殖中心。

A.1 获得诊断、遗传咨询和产前检测

建议 2: 为 EB 女性提供标准的孕前护理，并在可能的情况下提供遗传咨询。根据遗传模式（常染色体隐性遗传、常染色体显性遗传），可以评估妊娠的风险并提供产前检查。考虑到家庭偏好，宗教/文化信仰和国家法规，有生育严重 EB 亚型后代风险的夫妇可能希望进行产前或植入前基因检测。在遗传咨询后，可以根据个人情况和国家法规对未患病的伴侣进行携带者筛查。

A.2 优化孕前健康

怀孕前优化膳食和营养，可以提高 BMI 并纠正微量营养素缺乏，进而使怀孕和分娩更顺利。

建议 3: 计划怀孕的 EB 女患者应该遵循标准的孕前保健指南。应注意按需补充叶酸，管理铁和维生素 D 水平，补充锌和硒。

建议 4: 为重度 EB 亚型女患者提供严重贫血、慢性感染、营养不良和口腔健康的管理。一些 EB 患者可能易患牙龈炎和口腔溃疡。怀孕期间荷尔蒙波动可能加剧牙龈疾病。

A.3 药物审查

许多患有严重 EB 亚型的女性会接受慢性药物治疗，如镇痛药（包括阿片类药物）和质子泵抑制剂。

建议 5: 良好实践点: 在女性计划或已经怀孕时，核查所有正在使用的处方药、非处方药和补充剂。

只有在已孕 EB 患者的预期收益超过对胎儿的风险时，才应在怀孕期间开药。在可能的情况下，在妊娠早期避免用药是一种明智的方法。

A.4 妊娠期的生理变化

在怀孕期间会发生一些重要的生理和结构变化，使孕妇能够满足发育中胎儿的代谢需求。

随着妊娠早期人类绒毛膜促性腺激素水平的升高，许多女性有孕吐或妊娠剧吐。胃酸增加，食道括约肌张力放松，使反流性食道炎和胃灼热症状在整个妊娠期间常见。

这对 EB 患者来说是一个挑战，他们可能已经患有慢性胃食道疾病。呕吐可能导致食道水疱和瘢痕形成。此外，妊娠期间可出现腹胀感和便秘，并可能加重 EB 先前存在的胃肠道并发症。

建议 6: 监测和治疗妊娠相关的恶心和呕吐，特别是对于已有胃食道反流病或已知食道

狭窄的女性。

如果需要预防性使用抗分泌药/黏膜保护剂，则仅应提供妊娠期安全的药物。（请注意美国食品和药物管理局以及药品和保健产品监管机构对雷尼替丁的召回，因为正在对可能的污染物 N-亚硝基二甲胺进行调查）

建议 7： 评估和管理 EB 患者便秘。定期运动、多喝水和饮食调整对患者有好处。补铁可能需要重新评估。特别是渗透性泻药可能有帮助。

建议 8： 监测腹部妊娠膨胀对 EB 伤口的影响。虽然 EB 患者妊娠期间皮肤受累常规不会恶化，但偶尔有报道称伤口恶化与腹胀有关

A.5 孕妇产前检查的临床检查

建议 9： 严重亚型的 EB 患者在妊娠早期就需要多学科团队支持。在可能的情况下，由助产士、产科医生、皮肤科医生、临床护士专家、麻醉师、职业治疗师和心理学家组成的团队将改善妊娠管理。如果预计有 EB 婴儿，需要新生儿团队和儿科 EB 护士的及时参与。

建议 10： 根据当地指南进行标准产前检查，并做以下修改：

- 通常可使用血压袖带和止血带，注意避免摩擦力或剪切力。
- 应使用非粘性胶带，并在袖带或止血带下填充。
- EB 患者进行超声检查是安全的。对于腹部超声检查，在检查前确保进行大量腹部润滑，尽量减小压力。对于阴道超声检查，在插入前应选择最小的探头并充分润滑。

建议 11： 在评估宫底高度时，检查要小心谨慎，以防止意外的皮肤创伤。检查前可能需要在手套和患者皮肤上涂抹润滑剂或润肤剂；一层美菲膜（Mepitel Film，图 1）可能有助于保护脆弱的皮肤。如果需要内窥镜或阴道检查进行评估，应使用大量润滑。



图 1. 美菲，可以贴在 EB 患者的皮肤上

A.6 计划分娩，包括麻醉评估

建议 12： 良好实践点：作为以妇女为中心的护理的一部分，为孕妇提供 EB 信息，以便能够就分娩方式做出明智的决策。鼓励 EB 女患者制定分娩计划。

建议 13: 良好实践点: 尽可能在患者家附近提供产前护理和分娩。这将使患者的伴侣, 家人和护理人员能够参与其中。EB 团队专家的作用是为当地产科医生提供建议。

由于 EB 亚型之间和内部的表型多样性, 在考虑和计划女性分娩时需要采取个体化的方法。照顾患者的 EB 团队将能够就婴儿的风险, 和与每种亚型的 EB 相关的潜在并发症, 及其可能对分娩的影响提供建议。

阴道分娩不是 EB 女患者的禁忌。在某些情况下, 产妇可能强烈偏爱剖腹产 (例如, 由于对导致水疱/创伤的产道损伤的恐惧和焦虑); 理想情况下, 应与产科医生和皮肤科医生讨论所有选择的益处和风险, 并商定个体化分娩计划。

建议 14: 阴道分娩应作为所有 EB 亚型女患者的首选分娩方式。

建议 15: 如果出现以下情况, 请避免阴道分娩:

- 有特定的“常规”剖腹产指征;
- 有广泛的与 EB 相关的生殖器水疱/创伤, 或阴道狭窄;
- 如果婴儿在足月时出现臀位, 则不建议使用胎头外倒转术, 因为会在女性的腹部皮肤上施加剪切力; 建议剖腹产分娩。

阴道分娩似乎不会增加随后阴道瘢痕形成或狭窄的风险, 即使在重度 RDEB 患者中也是如此。有报道称, 患有 RDEB 的妇女顺产了多个孩子, 证实了分娩后阴道的通畅性。

具有显性遗传 EB 的女性 [例如 EBS 或显性 DEB (DDEB)] 有 50% 的机会生下 EB 婴儿。在许多情况下, 产前检查不是常规进行的, 因为病情对生活影响不大。在期待分娩 EB 婴儿的母亲中, 正常阴道分娩仍然是首选的分娩方式。在这些妊娠中, 产前与新生儿团队接触至关重要。

建议 16: 对于已知气道受累、张口受限或有累及下背部的广泛伤口的女性, 应安排产前麻醉评估。应进行气道、牙齿和皮肤评估, 并准备麻醉计划。计划应包括硬膜外、脊柱和全身麻醉选项 (例如, 对于紧急情况或下背部伤口)。对于慢性疼痛需长期使用阿片类药物的女患者, 应计划产时需要镇痛。

A.7 长期规划

建议 17: 产前应尽快讨论将新生儿带回家的长期计划。产前管理计划应包括:

- 评估母亲的手功能和活动能力;
- 可能需要物理治疗评估;
- 审查身体和情感支持网络, 包括伴侣参与和照顾新生儿的拟议计划
- 讨论关于母乳喂养或奶瓶喂养计划 (参见“产后护理和管理”部分)

建议 18: 对 EB 相关鳞状细胞癌风险大的患者中, 在整个妊娠期间和产后提供持续的常规 EB 皮肤监测和皮肤癌监测。

B: 分娩

B.1 预先准备

建议 19: 考虑从 EB 专家团队为孕妇和/或婴儿采购"敷料包"。这可能包括在分娩期间和之后提供合适的敷料和医用除胶喷雾。

建议 20: 良好实践点: 患者的随身记录应包括有关 EB 亚型、分娩计划和 EB 专家团队的联系方式的信息。在紧急生产时, 这些人应该可以联系到。

B.2 新生儿团队的参与

建议 21: 如果婴儿出生时可能患有 EB(例如, EBS 或 DDEB 等显性遗传性 EB 类型, 或有产前检测结果时), 请尽早与新生儿团队联系。为了尽量减少皮肤损伤, 接触新生儿应格外小心。应避免在分娩时为刺激新生儿而用力按摩; 如果需要口咽抽吸, 应使用润滑良好的小导管

B.3 分娩和分娩期间的监测和护肤

建议 22: 确保腹部检查轻柔进行, 手套应该润滑, 以减少对女性的潜在皮肤损伤。胎儿监护设备的腕带可能会引起摩擦和起疱(参考建议 24)。

建议 23: 在进行内窥镜或阴道检查时, 确保内窥镜和/或手套的润滑。只有在绝对必要时才应进行内部检查。

建议 24: 除非已知婴儿没有患 EB, 否则避免使用胎儿头皮电极和胎儿血液采样

B.4 分娩和分娩期间的皮肤护理管理

建议 25: 在分娩和分娩期间, 为保护皮肤应该做如下调整:

- 工作人员要意识到病人的皮肤脆弱;
- 可以使用胎心监护(CTG), 但应使用软纱布绷带, 棉垫或毛巾保护腕带下方的皮肤;
- 在使用脚踏时, 应有良好的衬垫;
- 避免长时间的体位固定和背部摩擦, 因为这些可能导致下背部, 臀部和手臂起疱和受伤;
- 在可能的情况下, 鼓励患者自我定位, 移动和独立运动;
- 工作台上铺垫子, 确保表面光滑;
- 血压袖带下加衬垫;

-
- 取下心电图电极的粘性部分，用硅酮胶带固定

B.5 减压

建议 26: 在整个分娩过程中要时刻注意减轻压力。经常改变体位将减少对皮肤的潜在压力损伤。考虑使用减压床垫或枕头（例如舒缓压力垫或其它品牌的相应产品）；患者可自带便携式充气垫。为了尽量减少出汗，产房应保持凉爽，特别是如果患者躺在不透气表面上。空调或风扇可能会有所帮助，但会加重眼睛的干燥。

B.6 插管

建议 27: 避免不必要的导尿，这可能会损害重度 EB 亚型患者的尿道。如果需要，应选择尽可能小的硅胶导尿管。在插管前应进行良好的润滑。

B.7 静脉置管和固定

为严重的 EB 产妇建立静脉通路是困难的。

建议 28: 良好实践点：如果难以建立静脉通路，应做超声引导的插管。皮肤准备应把清洁剂蘸到皮肤上再吸干，不要“擦”皮肤。如果可用，应使用低粘性胶带固定插管。如果使用粘性薄膜，则移除时应使用医用除胶喷雾。

B.8 镇痛

建议 29: 遵循通常的产科实践，在阵痛和分娩期间根据需要使用镇痛药，并对 EB 产妇做额外的考虑：

- 笑气 - 在呼吸面罩上涂抹凡士林或类似的油性润滑剂，以避免对嘴唇的摩擦损伤。
- 硬膜外注射 - 以通常的方式固定，小心使用大量的医用除胶喷雾去除。

B.9 麻醉管理

理想情况下，对于患有严重 EB 亚型的女性（例如 RDEB），应在产前进行麻醉评估。

建议 30: 如果计划剖腹产，应尽可能提供局麻（脊髓或硬膜外麻醉）。

建议 31: 遵守以下局部麻醉指南：

-
- 小心地进行皮肤准备。把清洁液轻轻地蘸到皮肤上，避免摩擦。如背部有大面积伤口，需要特别注意。
 - 用精心定位的布单夹来固定手术单。避免使用粘性胶带。切勿贴在患者的皮肤上。
 - 使用粘性敷料来安全地固定硬膜外麻醉是可以接受的，除非可以选择缝合。避免皮肤损伤，在移除粘性敷料时使用医用除胶喷雾。
 - 通过在背部贴泡沫敷料，保护脊柱上的皮肤免受导管引起的潜在压力损伤

极少数情况下，广泛的背部皮肤受累的患者可能需要考虑全身麻醉。

建议 32：如果需要全身麻醉，请遵循以下指南：

- 食道狭窄可能会增加反流和误吸的风险。
- 小口、因疤痕而僵硬的舌头、挛缩导致颈部活动受限、牙列不齐和口腔水疱等会使得气道管理变复杂。
- 由于肌肉骨骼挛缩，可能难以实现最佳手术体位。
- 需要用软石蜡对嘴唇、气道和喉镜叶片进行大量润滑，以降低面部、口咽和食道起疱的风险。尽可能避免直接吸痰，理想情况下，使用软硅酮抽吸装置。如果使用喉罩气道，则应润滑良好，并且应选用较小的尺寸。为了降低粘膜起泡的风险，袖带不应完全充气。为了尽量减少对嘴唇的创伤，应用凡士林油纱固定管子。

B.10 引产

建议 33：如果需要，可考虑引产。应注意避免在破水和/或引入阴道托时对阴道/会阴造成创伤。在进行内窥镜或阴道检查，置入或取出子宫托，或人工剥膜时，应使用润滑良好的手套，操作尽可能轻柔。

B.11 分娩环境

建议 34：EB 女患者可考虑水中分娩法。虽然在家分娩可能是可行的，但如果新生儿有患 EB 的风险，则不应考虑在家分娩。

B.12 器械辅助分娩

建议 35：尽可能避免器械辅助分娩，包括真空抽吸或产钳辅助分娩，以尽量减少对母亲外阴阴道表面和会阴的伤害以及减少可能患病的新生儿的皮肤伤害。

B.13 剖腹产

建议 36: 剖腹产应注意:

- 尽量减少转移，搬运；避免滚动或滑动。
- 考虑使用双极透热疗法或谐波手术刀；如果使用单极透热疗法，建议大量使用医用除胶喷雾来去除胶垫。
- 可进行皮下缝合。

B.14 侧切和撕裂

建议 37: 根据产科指征进行，可以为 EB 患者进行侧切。侧切和撕裂在 EB 患者中愈合良好。应按照标准产科实践进行缝合，并在建议的时间范围内拆线。

B.15 抗血栓管理

建议 38: 避免使用弹力袜，因为穿脱会引起摩擦，可能会损害皮肤。

B.16 母婴皮肤与皮肤直接接触

建议 39: 良好实践点：尽可能鼓励母婴之间皮肤与皮肤直接接触。

C: 产后护理和管理

C.1 会阴护理

建议 40: 遵守会阴护理指南:

- 产后女性应使用非粘性敷料。产后阴道分泌物（恶露）可持续长达 8 周。应使用柔软的卫生巾。注意保护腹股沟周围的皮肤。
- EB 女患者的侧切和撕裂伤愈合良好。
- 建议对侧切部位进行标准的产科管理（包括缝合）。
- 应根据需要鼓励高纤维饮食、饮水和大便软化剂，直到会阴愈合接近完成。可能需要额外的渗透性泻药。

C.2 剖腹产伤口的护理

建议 41: 为剖腹产伤口提供不粘敷料和医用除胶喷雾。通常愈合良好，但是报道过疤痕部位出现水疱。

C.3 预防静脉血栓形成

建议 42: 避免给患有严重 EB 的女性使用弹力袜，因为使用时不可避免地会产生摩擦。与其他孕妇相比，EB 患者在妊娠期/产后发生静脉血栓的风险似乎并不大。然而，对于血栓高风险的女性，可根据当地指南给予低分子量肝素。

C.4 婴儿喂养

建议 43: 良好实践点：当女性决定如何喂养婴儿时，应该评估女性的 EB 亚型、社会支持网络、乳房或手部伤口状况以及疼痛管理等方面。

C.5 支持母乳喂养和乳房护理

建议 44:

- 产前与产妇讨论母乳喂养和/或配方奶喂养方案。有些女性会强烈希望母乳喂养新生儿，而另一些女性会担心可能的水疱。已有 EB 妇女母乳喂养的报道，但水疱很常见，可能会对长期母乳喂养产生影响。
- 主动协助宝宝找到乳头和充分含住乳晕，这可以减少随后的水疱。润滑良好的乳头保护罩可能有用，哺乳顾问的支持可能会有所帮助。

C.6 配方奶粉喂养和混合喂养

建议 45: 准备为可能需要用配方奶粉喂养新生儿的假性并指的 EB 女性提供支持。如果选择配方奶喂养或混合喂养，婴儿配方奶粉的管理应包括在产后护理计划中。

C.7 计划出院

建议 46: 一般来说，EB 产妇不需要额外的产后留院。

计划出院时要考虑以下几点：

- 产妇可能需要身体辅助，特别是手受到疤痕或假性并指影响的母亲。

-
- 与社区助产士或健康访视员沟通。
 - 应对产妇进行情绪障碍筛查，并加强家庭或其他支持网络。与另一位患有 EB 的母亲联系（包括在线）可能会有所帮助。当新生儿患有 EB 时，需要额外的计划。

3 结论

应鼓励 EB 女性在生殖选择方面做出选择。通过适当的遗传咨询和有计划的护理方法，可以为 EB 母亲及其婴儿带来积极的怀孕经历和结果。尽管证据基础有限，但很明显，即使患有严重的 EB 亚型的女性也可以成功怀孕和分娩。多学科团队的加入对于确保持续的高质量护理至关重要。