

Waardenburg 症候群——病例報告

蔡慶皇 黃韻如 林信樺 蔡三章

本篇報告一位八歲國小女童，先天雙側感音性耳聾，臉部外觀明顯可見雙眼虹膜異色，眼內眥間距過大合併下淚孔外移，鼻根部寬廣，兩眉間內側多毛形成一字眉，左眼眼底檢查可見明顯脈絡膜血管，呈現色素低下。經由病史、家族史的詢問及眼、耳鼻喉科理學檢查，診斷為 Waardenburg 症候群。本文亦討論此症候群之臨床表徵、遺傳形式、分類及診斷。

Key words: Waardenburg syndrome, Heterochromia iridis, Albinotic fundus, Hearing impairment.

前 言

Waardenburg 症候群為一罕見的自體顯性遺傳疾病，其主要特徵有 (1)眼內眥外移(dystopia canthorum)合併淚孔異位 (2)鼻根部擴大 (3)雙眉內側連聯(synophrys)或增生(hypertrichosis) (4)前額白髮(white forelock)或皮膚色素缺失 (5)虹膜異色(heterochromia iridis)或虹膜色素低下(hypochromic iridis)或眼底色素低下(albinotic fundus) (6)先天性聽障。

此症依照其臨床表現及遺傳形式不同，可細分為四型。

本篇報告一例八歲女童患者，描述其臨床表徵，並探討此症候群之分類及診斷。

病例報告

患者為一位八歲國小女童，因口內舌顎部撕裂傷，住進本院耳鼻喉科病房接受手術治療。病患外觀因明顯雙眼顏色相異，故住院期間會診眼科檢查。病患詳細病況及檢查結果如下：病患為足月自然生產，先天聾啞症，經耳鼻喉科檢查確定為雙側感音性聽覺障礙，聽力喪失大於 97dB。臉部外觀明顯眼內眥間距過大(圖一)，合併下淚孔外移(圖二)。鼻根部寬廣，雙眼內眥間距 42mm、外眥間距 90mm、瞳孔間距 57mm，兩眉間內側多毛，形成一字眉。眼科顯微鏡檢查：雙眼結膜正常、角膜清澈透明、前房隅角結構正常，右眼虹膜外觀正常，左眼虹膜呈現亮藍色，為此病童外觀上明顯特徵。雙眼瞳孔光反應正常，無相對性傳入收縮異常。水晶體清澈透明，眼底檢查右眼色素正常(圖三)，左眼呈現色素低下，可見明顯脈絡膜血管(圖四)。雙眼無屈光異常，視力檢查皆為 1.0，眼位正常無斜視，眼球運動正常，無異常震顫。雙眼色覺、立體感檢

投稿日期：89年5月24日。修改日期：90年1月3日。通過日期：90年1月12日。

¹秀傳紀念醫院 眼科部 ²安泰綜合醫院/東港 眼科 ³衛視眼科/台中市 ⁴中國醫藥學院附設醫院 眼科部

聯絡人及抽印本索取：蔡慶皇 500 彰化市中山路一段 542 號 秀傳紀念醫院 眼科部