

Epidermolysis bullosa 病人之眼球病變

蘇良榮 林淑妍

Epidermolysis bullosa 是種罕見的疾病，主要是基因異常的問題，且有不同的遺傳模式，少數為後天形成。這類病人皮膚及黏膜的 basement membrane 異常，造成只要輕微摩擦，便形成水泡。過去有文獻曾介紹 epidermolysis bullosa 病人的眼球病變，提到有反覆性角膜上皮缺損、角膜疤痕、眼瞼外翻、眼瞼水泡以及瞼球黏連。本篇報告介紹兩例 epidermolysis bullosa 病人，他們有角膜上皮缺損、角膜疤痕及眼瞼方面的異常。

Key words: epidermolysis bullosa.

前 言

Epidermolysis bullosa (EB) 是一群罕見不同基因異常造成的皮膚疾病⁽¹⁾。有不同的遺傳模式，少數為後天形成。它的特徵是皮膚脆弱，只要輕微摩擦，在皮膚或黏膜部位便會起水泡。臨床上可分為三大類，彼此影響的範圍、嚴重程度亦各有不同，有的在水泡或傷口癒合後不會留下疤痕，有些則留下明顯疤痕，甚至手指、腳趾逐漸黏合起來。有的在出生或嬰兒時期便出現水泡，有些甚至會致命。除皮膚或黏膜外，結膜、角膜、咽喉或食道也可能受影響。本篇報告介紹兩例 epidermolysis bullosa 病人，他們全身皮膚破皮、結疤，甚至手指、腳趾萎縮黏合，另外在眼睛方面有角膜上皮缺損、角膜疤痕及眼瞼方面的異常。

病例報告

病例一

一位九歲女孩，從 1997 年三月起陸續在高雄長庚醫院皮膚科及眼科求診。主訴從小皮膚常破皮，手指、腳趾逐漸萎縮黏合，經皮膚科檢查，初步診斷為 recessive epidermolysis bullosa。(缺乏電子顯微鏡病理檢查，無法確定進一步的分類。)此外，食道上三分之一發現較為狹窄。在家族史方面，雙親、哥哥及雙方家族均無類似病例記錄。眼睛方面，常常無緣無故感到疼痛。當時眼科檢查，發現右眼有角膜上皮缺損，左眼有表淺性點狀角膜炎。給予 gentamicin 眼藥膏治療，症狀有明顯改善。1997 年至 2001 年一月間，右眼有多次角膜上皮缺損發生。這段期間有角膜上皮缺損時，則以 gentamicin 眼藥膏治療。無角膜上皮缺損時，則以人工淚液潤滑治療。由於手腳皮膚萎縮黏合更嚴重，雙手於 2000 年八月接受外科分解手術 (release and skin graft)。2001 年一月眼科檢查，發現雙眼角膜有輕微表淺疤痕，雙眼上眼瞼緣有明顯色素沉積，靠結

投稿日期：90 年 3 月 26 日。修改日期：90 年 4 月 26 日。通過日期：90 年 5 月 19 日。

高雄長庚紀念醫院 眼科部

聯絡人及抽印本索取：蘇良榮 833 高雄縣烏松鄉大埤路 123 號 高雄長庚紀念醫院 眼科部