

遺傳性水皰症 (I)

1. 何謂遺傳性水皰症(EB)?

遺傳性水皰症是一種皮膚及黏膜的結構本身很脆弱，容易因輕微的磨擦或外傷就發生水皰，破皮的疾病。根據美國遺傳性水皰症研究協會(EBRA)的估計，約有兩萬五千至五萬美國人罹患此病，依人口的比例估計，台灣可能也有數千人之譜。

一般人都有經驗，其手腳如果持續性的受一些磨擦，如穿太緊的鞋子走路，或長時間步行、爬山後，很可能就會磨出水皰來。比較上來說，患有遺傳性水皰症的人，局部的皮膚只要受輕度的外傷或磨擦就會發生水皰而且數目也多。在嚴重的病人身上，幾乎毫無磨擦，皮膚就會水皰，全身到處都會起皰，好像受了嚴重的燙傷般；甚至連口腔、咽喉、食道、胃腸道、呼吸道、泌尿道也都會長水皰，而且反反覆覆一直發生，造成相當大的困擾。

2. 遺傳性水皰症有那些類型?

遺傳性水皰症可以依遺傳性分為顯性 EB 或隱性 EB，又可依水皰在皮膚發生之表皮內或表皮與真皮交界的位置及癒合後是否有疤痕分為三大類型：單純型 EB，交界型 EB 以及營養不良型 EB。前兩者癒合後不留疤，而後者則因水皰產生於真皮內，故癒合後會形成疤痕。每一大類型下又分多種類型，目前 EB 在臨床上有超過 20 型以上。

3. 單純型水皰症

可分為全身性及局部性。絕大多數為顯性遺傳，也就是說父母雙方只要一人有病，其兒女中就有一半人可能會得到此病。全身性者，大多出生或嬰兒期發病，水皰可以遍佈全身，但長大後，症狀會改善。而局部性單純型水皰症，只好發於手足部，須較明顯地磨擦，如打籃球等才會生水皰，有些人只有在熱天時才易發水皰。在台灣 EB 病人以此大類型較常見。

4. 交界型 EB

大多數為隱性遺傳，也就是說父母雙方皆須為帶病者，就有四分之一機會會得病。病人一般出生時就在臉及四肢出現大片紅色沒有表皮像燙傷一樣的病灶，嬰兒可能會因大量失水、感染、或胃腸道、呼吸道的併發症而死亡，有些嬰兒可以存活下來，症狀會較輕微，但可能併發幽門閉鎖。交界型 EB 在台灣似乎尚沒有病例被報告過。

5. 營養不良型 EB (DEB)

此型最大特徵就是水皰好了後會留下疤痕。DEB 可分為顯性及隱性。顯

性 DEB 一般出生時不久即發病，水皰可能發生於全身各處，但以四肢之手、足、肘、膝為好發處。指甲經常會因受傷後脫落，缺失或變厚。隱性 DEB 之嚴重者全身，特別是四肢都會發生水皰，也是再出生時或不久即發病，除皮膚以外，黏膜也起水皰、破皮，指甲也會脫落。最嚴重者的手指或足趾的皮膚會沾粘在一起，長成一片，把指、趾頭包在一起，向戴手套、穿襪子般，使手足聯結起來，萎縮變形，關節也可能萎縮而不能自由活動。食道可能因反復破損導致狹窄、出血、吞嚥困難，久之引起貧血、營養不良、發育遲緩。此外口腔衛生不易保持，導致蛀牙，眼結膜或角膜發炎，妨礙視力。此類型的 EB 在台南地區的發生率似乎比國外高，而且以顯性，好發於下肢，脛前型者較多，主要是因為有大家族的基因數代相傳的結果。

6.如何診斷遺傳性水皰症？

大多數病人都有家族史(血親中有類似的病)，加上個人的病史在出生或不久後反復於易受傷或磨擦的部位發生水皰，以及指或趾甲不全等，皮膚科醫師根據這些資料及病灶的特徵大多可以診斷為遺傳性水皰症。但有些人血親中沒有此病(如父母雙方均為隱性帶病者，臨床上不發病；或父母無此基因，完全是病人個人的基因突變引起)，或有些病人之病灶較輕或水皰不明顯(很多病人長大後疾病減輕，幾乎不再發生水皰，身上只留下一些癍痕；有些病人水皰轉變成癢疹，皮膚上已不易看到新的水皰)，較不易診斷，須請有經驗的皮膚科醫師來作進一步的診察。為了確認病人的 EB 是那一類型，皮膚科醫師會建議做皮膚切片，取病灶部位(有時也需取正常部位)的皮膚做組織病理，免疫螢光及電子顯微鏡之檢查。此外近年來，由於分子遺傳學的進步，有些醫學中心也能為一些 EB 的家族抽血作基因突變的分析，找出其特定的基因突變點(每個家族的突變點可能都不一樣)，除了增加對 EB 這個疾病的了解以外，並有可能作為產前診斷，或往後研究基因治療的基礎。

7.遺傳諮詢

病人的 EB 經臨床及病理檢查確定其診斷後，如果想進一步了解以後子女發生 EB 的可能性等遺傳問題，可與皮膚科醫師或經其介紹給遺傳病專家做進一步的諮詢。

製作單位：成醫皮膚部

製作日期：88.08.20

修訂日期：98.10