

【罕病學子成績特優獎】

得獎人：張文馨

疾病名稱：遺傳性表皮分解性水泡症



遺傳性表皮分解性水泡症，一個與生俱來的疾病，從小禁不起些微碰撞、天氣的變化，一不小心，體無完膚的情形就加劇。也因這個疾病，在國中畢業後文馨就選擇就讀食品營養科，希望藉由營養的力量，緩解疾病症狀。大學時期順利考上營養師，擔任營養師迄今已有 17 年，除了從看診經歷中找到自己疾病控制之道，也找到在營養醫學方面的一條路。

她曾在醫院擔任營養師，有部定講師的資格，在醫專教書，也在社區、長照中心、泡泡龍病友協會進行營養講座專業分享。2022 年回到家鄉雲林斗六設立「馨時代」營養諮詢機構，希望能提供在地更多的營養與飲食衛教。2023 年考上國立臺灣師範大學健康促進與衛生教育學系博士班，期許自己在台北和雲林兩邊跑的課業與工作繁忙之餘，可以將成果變成一篇又一篇的論文，也可以因此造福社區、病友。

張文馨營養師不畏懼自己疾病的困苦，將阻力轉為動力，投入營養醫學的領域，自利利人，多年來以自身面對疾病、學會與疾病共處的經歷，用同理心協助病人、學生，讓病人除了醫療面的介入，也能從生活面關心心理健康及生活品質。而在學業上，博士班的成績還能得到 96 之高分，除了成績優異，其熱心公益、參與社會服務之努力，符合表揚成績特優之貢獻精神。

張文馨表示，我也有關注到陳俊翰律師的故事，如果我也可以像他一樣，透過自己的故事激勵更多罕病或者生重病的病友，那我覺得這是個機會，尤其我自己就是個醫療照顧者，臨床上確實看到許多需要被激勵的病友，希望可以幫助更多像我一樣的罕病病友積極面對屬於他們的豐富人生。

【疾病介紹】遺傳性表皮分解性水泡症 (Hereditary Epidermolysis Bullosa, EB)

- 國民健康署的通報個案數: 150 人
- 分類與病因：

遺傳性表皮分解性水泡症，或稱做先天性表皮鬆解性水疱症、先天性表皮溶解水疱症。俗稱泡泡龍症，英文名稱 hereditary epidermolysis bullosa，它是由一群表現不同的水疱病所組成，一般臨床上可以簡單分成癍痕型及非癍痕型兩類。

依組織病理學，利用電子顯微鏡檢查其水疱破裂位置（表皮內、表皮真皮接合處或真皮上層），主要可以將這些先天性水泡症分成 3 大類：單純型、接合型以及失養型。這 3 大類又可以細分成 20 幾種亞型，其中有些類型症狀輕微只是在一些摩擦部位偶爾起水疱，不過也有些類型症狀極為嚴重，比如失養型就恐在嬰兒期導致傷口感染或營養不良致死，需要長期照顧。

先天性水疱症的病因主要是負責維繫皮膚表皮與真皮附著的成分基因產生突變遺傳所造成，從高位到低位之常見成份基因突變，包括 keratin 5 或 14（單純型）、laminin—332（接合型）及第 7 型膠原 COL7A1（失養型）等基因。每一型的先天性水疱症發生率皆不同，最常見的是單純型水疱症，盛行率約為 1 / 30,000 到 50,000 之間。

- 診斷：

目前可靠的確立診斷方式有兩種，即取皮膚切片後作電子顯微鏡檢查或免疫螢光檢查，或者可以靠基因檢測偵測是否帶有相關基因突變。針對帶原者，若家族中的突變點位已被發現，則可以利用基因定序確認是否帶有突變點位。

- 產前診斷與遺傳諮詢：

利用胎兒鏡檢最早在懷孕 18~20 週，取胎兒皮膚切片作電子顯微鏡檢查可以達到產前診斷目的。若為高風險個案，也可透過絨毛膜穿刺或羊膜穿刺做產前基因診斷。凡親戚有先天性水疱症者，在婚前都應接受專家的遺傳諮詢。

- 臨床表現：

這是一種罕見的遺傳性疾病，並非傳染性疾病。病人往往一出生下來皮膚就異常

地脆弱，稍微地摩擦隨即造成破皮或在數小時內產生腫大的水皰或血皰。嚴重的病患，不只皮膚會起水皰、血皰，嚴重者連口腔、舌頭、食道、腸胃等黏膜部位也可能起水皰，造成阻塞進食或斑痕狹窄現象，這種情形往往會持續一輩子。長期之後，可能貧血、營養不良、皮膚變形、肢體萎縮、關節攣縮甚至產生皮膚癌，面臨截肢的最終命運。不過泡泡龍兒除了皮膚缺損、肢體障礙外，其他方面與正常人無異。

- 治療與照顧：

目前此種病症並無根本治療方法，病人需要依賴每日的換藥包紮以維持其皮膚完整並且不受感染，不過在良好的照顧下病人可以有不錯的預後。傷口照顧方面，以避免產生新水皰及預防破皮處傷口細菌感染為最高原則。此類病人應避免使用膠布，在醫院中接受抽血、全身麻醉時尤其要特別注意細節。此外，天氣熱時水皰會惡化，所以也需要給予特殊教育環境。

此類疾病的治療，由於牽涉多方面（如眼睛、咽喉、食道、皮膚、疤痕、營養）的問題，所以在照顧上也應該由多科醫師共同參與。除了皮膚科醫師，也需要耳鼻喉科醫師針對喉嚨水皰阻塞呼吸、食道時的緊急處理、眼科醫師治療角膜潰瘍、復健科協助復健避免肢體攣縮變形並製作輔具預防水皰發生、整形科醫師協助肢體重建、社會工作人員協助患者家庭的取得救濟資源、心理醫師對於病人及其家人的心理輔導、營養師對於營養餵食上的建議與監督，牙科醫師的協助整治齙齒困擾。此外更需要政府衛生健保機構給予優先的醫療照顧，還有社會上一般大眾的了解與關懷。

嚴重病人的皮膚因長期反覆的傷口癒合併隨疤痕形成，造成全身皮膚變形、肢體萎縮、關節攣縮甚至產生皮膚癌，最終面臨截肢的命運。從出生到成長，每日數小時的換藥包紮，不但對病人是每日的酷刑，對於照顧病人的家人也是難以想像的痛苦重擔。病人家屬在求醫過程中，往往面臨到極大的挫折。病人需要大量的外用抗生素及大量的紗布、繃帶等敷料，雖然健保可以專案申請某些特殊敷料，但仍然會遇到公文往返、申請失敗或是給付量不足等問題，造成皮膚科醫師在嚴重傷口護顧上的諸多限制，增加病人所面臨的壓力。

總體而言，此類病童的皮膚照顧主要須注意：預防傷害（如衣物鞋子摩擦、膠帶黏貼）、預防傷口感染、避免疤痕攣縮形成。

泡泡龍兒是屬於必須長期照護的罕見疾病患童，他們需要患者、家屬的聯誼組織，需要給予特殊教育的環境，需要社會大眾的了解關懷。最重要的是，我們期望政府衛生單位及社會工作單位能對這一類病患伸出援手，提供家庭協助護理照顧讓病童家屬可以定期休息、喘一口氣，並能透過醫師以專案申請方式，充足供應外用藥物、敷料，減輕其家庭負擔，讓病人及其家屬能生活得更自在、更有尊嚴。