



臺大醫院成功研發結節硬化症血管纖維瘤的治療用藥

公共事務室

結節硬化症是一種自體顯性遺傳疾病，致病原因是因 TSC1 或 TSC2 基因變異造成細胞內控制生長的 mTOR 訊息路徑過度活化，使得病患體內多種器官如腦部、腎臟、肺部、心臟、眼及皮膚的細胞增生形成錯構瘤，在上述所有的錯構瘤中，臉部的血管纖維瘤發生於九成的結節硬化症患者，患者常從 3-4 歲開始在鼻部及兩頰發現膚色到紅色突起丘疹，嚴重時丘疹會互相融合形成大斑塊，因病灶有血管成分，在悶熱環境

下會更為紅腫明顯，對患者外觀影響甚大，若沒有妥善處理，對正在發展的學齡兒童及青少年的同儕關係或成年期的求職常造成影響，增加患者自身及家屬很大的心理負擔。

目前對結節硬化症臉部血管纖維瘤的治療，主要仍局限於外科治療，例如電燒、雷射或手術切除，但會有疼痛、傷口感染，或是產生疤痕的風險。這種侵入性處置在執行上需要局部麻醉，甚至在孩童或不易配合的病患還需要使用

全身麻醉。若以內科療法口服 mTOR 抑制劑如 sirolimus (rapamycin) 或 everolimus 雖也可以改善臉部血管纖維瘤，但可能產生全身性副作用。因此若能單純以外用塗抹的方式治療，對病患是最安全的方式。



臺大醫院成功調製結節硬化症血管纖維瘤治療用藥造福病友

Rapamycin 是一種 mTOR 抑制劑，其外用製劑在國外使用經驗已知對結節硬化症臉部血管纖維瘤有療效。在臺大醫院的結節硬化症整合門診，我們使用外用 0.1% rapamycin 藥膏每天兩次持續 12 週後，臉部血管纖維瘤嚴重度減少了三成，病患也自覺病灶有退紅、變平、變小或消失的現象，整個人覺得變得更美更帥有自信。在藥物安全性上，使用初期可能在藥膏塗抹處產生輕微的皮膚搔癢，此外使用 Rapamycin 藥膏時應注意防曬。

Rapamycin 藥膏目前並無藥廠生產製造，病患對藥膏的取得是一大困難，在臺大醫院藥劑部的協助調製下，自 2017 年 9 月起病患於結節硬化症整合門診就診可處方 Rapamycin 藥膏，希望能提供結節硬化症患者更多的醫療資源及幫助。



臺大醫院結節硬化症團隊與病友合影