



結節性硬化症臉部血管纖維瘤用藥介紹

◆ 藥劑部藥師 張嘉顯

結節性硬化症（Tuberous Sclerosis Complex）簡稱作 TSC，是一種遺傳變異疾病，可能是因為 TSC1 基因或 TSC2 基因出現突變造成。上述兩種基因在正常身體中透過調控 mTOR 這條細胞傳訊路徑讓細胞得以正常生長。若兩基因其中之一出現異常，細胞生長的調控也會因此出現異常，而造成身體各處均有可能出現腫瘤的狀況。腫瘤可能生長於體內器官，也可能生長於體表，其中臉部

血管纖維瘤（facial angiofibromas）是結節性硬化症病人常見的體表症狀之一。

結節性硬化症臉部血管纖維瘤為突起紅色丘疹，主要分布在鼻或兩頰處，對於病人外觀有很大的影響，可使用的治療方式為：

一、外科治療：

例如：手術、雷射或電燒，但必須要考量到外科治療可能留疤、疼痛以及麻醉的風險。

二、藥物治療：

上述有提到，TSC 疾病是因為基因異常，而使 mTOR 這條傳訊路徑出現異常，若能夠服用抑制 mTOR 傳訊路徑的藥品（稱此類藥品為 mTOR 抑制者（mTOR inhibitor）），便能夠阻斷異常路徑的表現，進而控制疾病。目前口服藥物已被應用在內臟（如：中樞神經或腎臟…等。）出現腫瘤的結節性硬化症病人。口服藥品具有全身性的效用，但也具有一定程度之副作用，因此若主要目標是處理體表症狀的病人，目前有另一外用藥膏的選擇。

結節性硬化症臉部血管纖維瘤治療藥物主要為 sirolimus（rapamycin）。Sirolimus 為一 mTOR 抑制者，市面上已具有口服劑型，被應用於結節性硬化症內臟出現腫瘤之狀況。近年來有相關

研究更進一步將此藥物成分外用塗抹於血管纖維瘤之患部，發現亦可改善患部紅疹狀況。目前全球上市的 sirolimus 均為口服製劑，尚無外用藥品製劑。考量臨床外用藥使用之必要性，臺大醫院藥劑部協助調製 Rapamycin 0.1 % 之軟膏以因應治療需求。以臺大醫院製作之 Rapamycin 0.1 % 軟膏而言，一般使用為一天兩次塗抹於病灶，或者依照醫師指示使用。

目前研究認為外用藥品的塗抹可改善病灶紅腫的狀況。研究過程追蹤病人的抽血數值無出現異常之跡象，sirolimus 藥物血中濃度亦符合監測之安全標準。常見的為皮膚之副作用如灼熱感、刺激感。由於外用藥施用於血管纖維瘤為較近期發展出的治療方式，長期施用的安全性尚待後續進一步追蹤評估。

