【個案故事】

**病友：瑀瑀**

**年齡：3歲**

**疾病名稱：視網膜母細胞瘤**

**讓我作你的雙眼 帶妳看看外面的世界**

-----------------------------------------------------------------------------------------------------------

 三歲的瑀瑀，長睫毛，渾圓的大眼睛，皮膚稚嫩白皙，外表像極了小天使，但她剛出生4個月時卻被確診罹患視網膜母細胞瘤，因腫瘤侵犯視神經嚴重，而進行雙側眼球摘除手術，雙眼因此全盲。

 在瑀瑀發病前，她的父母在廣東汕頭工作，爸爸黃偉庭從事食品加工業，媽媽Peggy則是在婚紗工廠擔任設計師，起初以為瑀瑀僅是結膜炎，送往廣東汕頭的醫院檢查，而當廣東醫師初步診斷瑀瑀的眼睛長腫瘤時，當下簡直晴天霹靂，隨即就買機票返台至台大醫院深入檢查，卻發現瑀瑀的雙眼已增生惡性腫瘤壓迫雙眼神經，輾轉至林口長庚醫院後，確診罹患視網膜母細胞瘤，危急的情況下，瑀瑀於104年8月進行雙側眼球摘除手術。

 瑀瑀雙眼摘除後就此全盲裝上了義眼，夫妻倆為了給孩子們更好的醫療及教育環境，不得不放下在中國穩定的工作，一家五口搬回台灣定居，為照護瑀瑀的疾病，和其他兩名9歲及8歲年幼的女兒，他們只能放棄全職工作，轉而平日夜市擺攤及網路直播販售兒童服飾，就近帶著孩子一塊去夜市擺攤，也享受難得的天倫之樂。目前瑀瑀也持續回診追蹤並接受早療等復健課程。

 瑀瑀術後恢復穩定，爸媽則在工作之餘輪流照顧瑀瑀，為了讓她的病情穩定，家中其他的孩子們吃能夠吃得安心且健康，而在飲食部分，平時家中擔任大廚的爸爸，在上菜市場挑菜時，也會特別選定非加工食材做菜，像是醃製品臘肉、豆干等加工食品絕對不入食譜中，這一次爸爸也利用工作之餘，特別參與這是別具意義的父親節廚藝競賽，希望將平日的拿手菜能夠展現出來，也希望帶著家人和其他幾家罕病家庭一起度過難忘父親佳節。

【疾病介紹】

 視網膜母細胞瘤 ( Retinoblastoma )，發生率約百萬分之三至四，多數在出生時未被發現，大約80%在三歲或四歲左右才被診斷出來，是一種罕見的眼部腫瘤，胚胎期視網膜細胞產生病變而成。這些細胞本來會長成眼睛裡的感光器，也就是桿細胞與錐細胞，這些細胞感應光線之後，會傳送電流信息，經由視神經到腦部。遺傳型的視網膜母細胞瘤的患者染色體上Rb基因原就有缺陷，此基因負責產生一種腫瘤抑制蛋白，視網膜細胞的生長若失去調節功能會長出腫瘤。

 病人最早的症狀是瞳孔處出現白點，看來像貓眼一樣，其次常見的是突然出現斜視，偶而可以看到眼球發炎、紅腫；至於視力的 喪失，若只有單側，一般是難以察覺到；有的若合併青光眼則會引起眼睛疼痛，若擴散到眼球外面，眼睛會漸突出紅腫、出血，若轉移開來到骨頭內、腦部或其他部位，則會引起厭食、體重減輕、噁心、嘔吐等症狀，這時後才治療已相當遲了，所以早期發現非常重要。

 此症狀可能是偶發性基因突變也有可能透過遺傳，60%的病人與遺傳無關患病的腫瘤乃因視網膜母細胞突變而形成; 大約40%的病人是由遺傳而來，患病兒童的家族中不只一人得病，而且常好幾代都出現患者。這是一種體細胞的顯性遺傳，此症患者的雙親以前可以是視網 膜母細胞的患者，或是有此腫瘤基因的帶原者。有遺傳體質的個案較常見兩側性之腫瘤，且其發現年齡也較單側性早些，約為1-2歲左右。

 診斷方式可透過眼底鏡檢查、眼球超音波檢查、眼窩電腦斷層攝影（CT Scan）、核磁共振（MRI）。而治療方式必須依患者個人的狀況而定，治療計劃需視其為單側或雙側腫瘤，視力殘存程度，腫瘤是否還侷限在眼球內，有沒有擴散到視神經、腦部或血行轉移而定，可透過外科手術進行眼球摘除術、冷凍治療或雷射，治療其他治療方式也有放射線治療及化學治療。腫瘤若只侷限於眼球內，一般預後良好，至少90%以上可長期存活。一般而言，有視神經侵犯或脈絡膜侵犯的患者，其預後較差。若兩眼均長腫瘤者，易產生次發性腫瘤，長期存活率則較差，因此長期追蹤非常重要。

　　由於視網膜母細胞瘤有可能轉移到骨骼等組織，因此需不定期做頭部電腦斷層掃描與骨骼掃描，來確定沒有再轉移。一般而言3年後再復發的病例，非常罕見。遺傳型的網膜母細胞瘤與雙眼均受侵犯的患者很容易得到次發性癌症，其中以骨肉瘤（骨癌）最多，次常見的則為肺癌與乳癌。

　　現今已可將網膜母細胞瘤的相關基因Rb基因鑑定出來，對這些Rb基因缺乏或失去功能的病人，更應終生密切追蹤，以期早日發現次發性癌症。至於非遺傳型病人，以後產生第二種癌症的危險性和一般人大致相同。高危險群的病人家族成員，應該做遺傳諮詢。如果能經由產前檢查之基因鑑定，事先知道胎兒是否罹病，對病患家屬將是莫大的福音。