**【個案故事】音樂重拾自信喜獲新生-吳承澐**

年齡：18歲

疾病名稱：粒線體缺陷(雷伯氏遺傳性視神經萎縮症)

獎項：傑出才藝獎

**「上帝關了一扇門，必定還會幫你開另一扇窗」承澐時常用這句話勉勵自己，老天造化弄人，仍勇敢突破困境。**

 承澐因疾病導致視力受損(趨近全盲)，自國三發病後，一度逃避自己最愛的鋼琴，直到升上高中，一次偶然的演奏機會，讓他領悟到雖然失去視力，但靈敏的耳朵能成為他的雙眼，透過絕對音感將聽到的音符印在腦中，對鋼琴的熱愛，使承澐重拾自信與接受不同的自己，並努力精進琴藝，在「2016視障音樂大賽」獲得特別獎。

 就讀新北市永平高中的承澐，不想放棄任何一個學習的機會，在視障巡迴輔導老師的協助下，學會使用盲用電腦，透過錄音、電腦將課堂中的筆記點滴記錄，反覆學習跟上同學進度。課業之餘，承澐積極參與社團與比賽，讓生活中的「不能變可能」，在學校參加啦啦隊競賽、美聲歌唱比賽擔任伴奏，甚至參加兩天一夜的偏鄉國小「生命品格營」擔任關主，挑戰自己的不可能任務。

 曾因疾病情緒低落的他，在家人的陪伴與老師和同學的引導下，生活慢慢接上軌道。疾病沒有澆熄承澐對音樂的熱愛，從高一至今，每個月到新店慈濟醫院彈琴給病友們聽，藉著音符撫慰紊亂的心，也因著這樣的緣故，讓即將升大學的承澐申請了音樂系，並規劃輔修心理諮商與教育心理等相關學程，未來想成為音樂治療師，透過己之力回饋社會。在今日的罕病獎學金頒獎典禮上，承澐演奏了琴之藝與自創曲SKY，用音符訴說著不一樣的生命故事。

粒線體缺陷—雷伯氏遺傳性視神經病變

雷伯氏遺傳性視神經病變是因視神經細胞凋亡導致視力衰退的遺傳性疾病，大部分患者在青壯年時期發病，少數患者發病時間可能較早或較晚。

已知粒線體DNA (mtDNA) MT-ND1、MT-ND4、MT-ND4L或MT-ND6突變可能導致雷伯氏遺傳性視神經病變，但臨床上發現，許多帶有致病基因突變者並未出現臨床症狀，超過50%的男性帶因者及超過85%的女性帶因者不會出現視力衰退或其他相關健康問題，目前推測吸菸、飲酒等環境影響因子可能與病症的誘發有關。

胚胎的粒線體是來自母親的卵，粒線體基因是以母系遺傳的方式遺傳給下一代，若媽媽帶有粒線體基因突變，兒女都會遺傳到此突變的基因，但兒子不會再將突變基因遺傳給他的下一代。由於許多雷伯氏遺傳性視神經病變的突變帶因者不會有症狀，患者家中可能不曾診斷出此症病史，家中帶因者發病的風險也難以評估。

雷伯氏遺傳性視神經病變好發於青壯年，以雙側無痛之亞急性視力障礙 (subacute visual failure) 表現，男性患者為女性的4～5倍。通常單眼中央視覺區出現視力模糊前，患者不會有任何症狀，發病初期為視力模糊、渾濁，可能單眼先發病，或雙眼同時發病；如果一眼視力已開始衰退，另一眼平均在2～3個月後出現類似症狀。約25%患者兩眼會同時發病。發病時間愈長，雙眼視覺會逐漸惡化，視力及辨色力會嚴重變差，病症主要影響需清晰、細緻判斷的中央視力 (central vision)，使患者無法順利閱讀、駕駛及辨視人臉。

患者通常只有視力衰退問題，但有些個案仍會合併其他症狀 (LHON plus)，包括動作障礙、顫抖及心臟傳導缺陷 (cardiac conduction defects)；有些患者的合併症與多發性硬化症 (multiple sclerosis) 類似，會出現肌無力、肌肉協調性差、麻痛 (numbness) 及其他相關症狀。

雷伯氏遺傳性視神經病變以支持性治療為主要治療方式，患者需進行眼科視力矯正 (visual aids)，輔以職能復健，並轉介相關社福資源；眼科以外的症狀，如運動失調 (ataxia)、周邊神經病變、肌肉張力不全，亦須轉介各相關科別。患者應避免飲酒、吸菸，及暴露在工業污染毒物、對粒線體具毒性影響的藥物等可能導致視力衰退的環境因子中。

參考資料：罕見疾病一點通<http://web.tfrd.org.tw/genehelp/article.html?articleID=Leber%2520Hereditary%2520Optic%2520Neuropathy%2C%2520LHON&submenuIndex=0>