**【個案故事】「罕見」讓我們變得更好-黃上恩**

年齡：23歲

疾病名稱：神經纖維瘤症候群第二型

友善扶持同學：啟聰學校普通科（李雅文、高文富、戴靖蓉、郭春霖）=====================================================================

縱使因為病體而有無盡的煩憂，自己仍確知很幸福

一切都只因為～我還活著……上恩臉書狀態

罹患「神經纖維瘤症候群第二型（Neurofibromatosis Type II）」的上恩，曾自詡17歲以前是一名屁孩，上課之餘愛和同學們玩樂、打鬧；而17歲那年因為疾病發作而被迫休學，上恩逐漸失去了聽力和行走能力，讓他頓失信心與開始封閉自己，從外向活潑的小夥子變得安靜成熟，但上恩靠著堅強的意志力與疾病對抗，希望有一天能再回到學校念書。

一心盼望可以早日回到學校的上恩，因身體的症狀、心理的失落，讓他相當沮喪、力不從心，經過三年的持續控制與治療，身體狀況終於逐漸有了起色。20歲那年，聽從學校老師的建議，轉學至台北啟聰學校就讀，重新學習不一樣的課題，如手語、唇語及適應校園群體生活。

甫進入啟聰學校重新適應學生生活的上恩，需從頭學習表達，而班上同學大多是幼年就失去聽力、熟於手語表達，上恩則是高中後因疾病關係才漸失聽力。所幸同學們個個熱情洋溢，主動認識、幫助這位剛加入手語社群的大哥哥，並熱心協助他熟悉學校課程。

體貼的班長雅文，與上恩成為無話不談的夥伴；鉛球高手春霖，常為上恩帶來許多刺激與歡樂；擅於短跑的靖蓉，因為幫助上恩的影響變得懂事成熟；空手道聽奧國手文富，因為上恩變得溫柔縝密。他們四人是上恩在學校的好幫手，不僅主動、適時幫助上恩推輪椅，也是互相討論功課、練習手語的好同學。啟聰學校大家庭的師生們，為上恩帶來的不僅是課業上的傳授，更讓他在與疾病對抗的孤獨感中，藉由同學們的牽引，笑靨再次展現於上恩的臉上，彼此相互學習各自的優點，讓學習變得相輔相成、樂趣十足。

神經纖維瘤症候群第二型 ( Neurofibromatosis Type II )

 神經纖維瘤症候群（Neurofibromatosis，簡稱為NF）分為二型，以第一型最常見；目前第二型係政府公告的罕見疾病。以下簡介此第二型公告罕病。

　　神經纖維瘤症候群第二型（NF2，又稱Bilateral acoustic neuromas, bilateral vestibular schwannomas），是體染色體顯性遺傳疾病，與第22對染色體（22q12.2）基因缺陷有關，患者約在30歲左右被發現有雙側前庭神經鞘瘤（平均發病年齡在18-24歲左右），其疾病特徵為雙側前庭神經鞘瘤、腦及脊椎神經多發性腫瘤。發生率為 1/40,000。

症狀：

1. 神經鞘瘤：初期症狀包含耳鳴、聽力喪失及平衡問題（行走於夜晚或不平坦的道路上容易步態不穩），這是由於前庭神經鞘瘤變大壓迫聽神經的結果。聽力喪失的情形可能漸漸變壞，也可能急速惡化。

2. 腦膜瘤、神經膠質瘤：可能引起各式各樣的神經症狀。

3. 視力：1/3患者其視力會受影響，或有白內障的現象。

4. 其他症狀：臉部肌肉無力、癲癇。

診斷上可透過核磁共振顯影檢查是否有雙側前庭神經鞘瘤；諮詢家族史發現在第一等親中，有人罹患NF2，並同時具有30歲以前有單側前庭聽神經鞘瘤病史或神經纖維瘤、早發性白內障。或者是在30歲以前出現單側前庭聽神經鞘瘤合併任何腦脊髓鞘瘤、神經膠質瘤、神經纖維瘤、白內障等也可高度懷疑此病。

　　此病目前尚無有效治療方法，通常會視其前庭神經髓鞘瘤的大小及是否影響聽力，而決定是否進行外科手術切除瘤。此外，需定期進行核磁共振（MRI）以追蹤瘤的大小、聽力及語言評估以監測聽力是否受損、神經學檢查檢測脊髓是否受到損害等。

　　可藉由抽血來檢查基因是否有變異，在發現基因變異點後，若欲生育下一代或下一胎，即可進行產前診斷，以預防該疾病再發生。

參考資料：

<http://www.tfrd.org.tw/tfrd/rare_b/view/id/126>