**【個案故事】小男孩。大英雄-林彥佑**

**年齡：15歲**

獎項：成績優良獎學金

疾病名稱：羅氏症候群（又稱眼-腦-腎綜合症）

「我自己來……我可以」，握著湯匙吃飯的彥佑，自從學會這項技能便不再讓媽媽餵飯了。汲汲想長大的彥佑，大部分的生活作息都要家人或老師幫忙，卻從沒放棄任何學習的機會，只要可以做的就不假他人之手，為了有朝一日的獨立，上學没有一天的怠惰。這個總是安安靜靜、害羞少話的小男孩，內在蘊含著一個勇敢向前的大英雄。

彥佑剛出生的時候，深邃的臉龐下掛著一雙濁白的雙眼，眼科醫生檢驗出他有先天性白內障，在行醫敏感度和判斷下，立即轉診至台北的醫院做進一步檢查確診罹患為「羅氏症候群」。

羅氏症候群，主要影響在眼睛、腦部與腎臟等部位，又稱眼-腦-腎綜合症，患者主要常見先天性白內障及先天性青光眼，中樞神經系統─肌肉張力弱、發展遲緩、智能障礙、癲癇等行為表現問題。腎臟功能異常─腎小管功能異常，會出現出現多尿、脫水及代謝性酸中毒，可能因漸進性的腎臟疾病有腎衰竭的情形。

「彥佑小時後只要情緒一來就撞牆壁，每天接他下課看到額頭又黑又紫，實在很不捨。」彥佑的媽媽說，好像幼兒園開始，口語還不會表達的彥佑，非常急切表露自我卻常常碰壁，只能靠自殘發洩心急挫折的心情。

「這樣的孩子就是個性倔，想做的事情就不會放棄，但他是我們的心肝寶貝啊，做父母的只能陪著他，看他有一點點進步，我們就滿足。」彥佑媽媽每個禮拜陪他去早療、復健，聽到哪裡有活動就帶他去體驗。上國小後，彥佑學會用簡單的單字和人溝通，上廁所前會說：「廁所」，肚子餓會說：「吃飯」。聽到音樂也會隨著節奏擺動陶醉哼唱，想法終於能與外界連結，他的情緒逐漸穩定，自殘頻率也跟著降低。

尋求自主的過程參雜苦澀難遂，彥佑不讓疾病蠶食生命的渴望，用宇宙混沌之力向著未知的未來前進，一點一滴獲得甜果暖實，他希望有天能獨當一面，為家人分憂解勞，成為罕見大英雄。

Lowe氏症候群 ( Lowe Syndrome )

Lowe氏症候群是一種罕見的代謝性遺傳疾病，主要影響於眼睛、腦部與腎臟，故又稱為眼腦腎症候群(oculo- cerebro-renal syndrome)。

　　Lowe氏症候群為X染色體性聯遺傳，主因於X染色體上的*OCRL1*基因缺陷，患者通常為男性，女性為帶因者。另外，亦有可能母親並未帶缺陷基因，而是自身發生突變所致。由於基因缺陷使一種酵素phosphatidylinositol 4,5-biphosphate 5 phosphatase無法生成，此酵素參與細胞內高基氏體的代謝過程，由於酵素缺乏導致高基氏體調節功能異常，作用機轉至今仍未能完全被了解。

所有Lowe氏症候群患者皆有先天性白內障的問題，約有一半的患者罹患嬰幼兒型青光眼，導致視力受損，矯正後視力很少優於20/100 (0.2)。患者出生時可見中樞性全身低張力，且缺乏深部肌腱反射，肌肉低張力的問題可能隨年齡漸長而有改善，但無法達到正常的動作張力及力氣，造成患者動作發展遲緩。

幾乎所有患者會有不同程度的智能障礙：10~25%患者的智能在正常至輕度障礙的臨界範圍，約25%患者有輕至中度智能障礙，50~65%患者則有重度至極重度智能障礙。

患者亦會有不同程度類似范可尼氏症候群的近端腎小管功能失調，以重碳酸鹽流失及腎小管酸中毒、合併低磷酸鹽血症及腎性佝僂病之磷酸鹽尿、胺基酸尿、低分子量 (LMW) 蛋白尿、鈉鉀流失、多尿症等症狀表現。

大部分女性帶因者在青春期後會出現眼睛的症狀，眼科檢查可見水晶體周邊的皮質層 (lens cortex) 出現許多不規則分布、點狀、平滑的灰白斑塊，前側較多，堆疊於水晶體赤道部 (lens equator)，使水晶體呈現渾濁狀 (白內障)，通常水晶體核不受影響；少數 (約10%) 帶因者的白內障可能出現在水晶體後極部 (posterior pole)，死白的斑塊集中在水晶體囊邊緣 (precapsular)，若範圍很大，可能影響視力

目前尚無治療方法，採症狀治療，以藥物、手術、物理治療、職能治療及特殊教育矯正。 預期壽命會因進行性腎臟衰竭而受限，Lowe氏症候群會因合併症導致感染、脫水及肺炎而死亡。若無合併症，預期存活壽命約30-40歲。

參考資料：

<http://www.tfrd.org.tw/tfrd/rare_b/view/id/62>

罕見疾病一點通<http://web.tfrd.org.tw/genehelp/article.html?articleID=Lowe%2520Syndrome&submenuIndex=0>