

懷抱獨一無二的小生命， 用愛伴他長大

掌握罕見遺傳疾病

擁有一個健康寶寶是何等地幸福。雖然我們無法抗拒生命傳承中偶發的遺憾，但是，別輕易放棄對「罕見疾病」知的權利與愛的義務。

●未罹患罕見疾病的多數社會大眾：
敞開心胸認識罕見疾病，給予患者多一些關懷與尊重。

●已罹患罕見疾病者：
正確認識自身疾病的成因，把握治療契機。

●準備孕育下一代的準父母：
•無家族病史者——
配合產前檢查，但仍有3%的機率產出缺陷兒，其中又有0.5%~1%，可能患有罕見遺傳疾病。這是生兒育女無可避免的風險。

•有家族病史者——
做產前遺傳檢查、諮詢與生化遺傳檢驗，以獲得充分之資訊，決定是否生育。若選擇懷孕，可於懷孕初期追蹤胎兒的遺傳狀況，若此胎罹患遺傳疾病，則應尋求專業諮詢，以評估自身狀況與未來照護能力，決定是否生下胎兒。

每個小生命都是獨特且彌足珍貴的；在遺傳醫學日新月異下，即使有小小的缺憾，若能及早發現，便可把握契機進行早期療育。及早進行專業諮詢，才能及早因應與準備，用完整的愛迎接每一個獨一無二的小生命。

你不能避免百分之三的傳承缺憾 但你可掌握百分之百的生命價值

遺傳醫療諮詢單位

- 衛生福利部國民健康署遺傳疾病諮詢服務窗口
<http://gene.hpa.gov.tw>
- 財團法人罕見疾病基金會 02-2521-0717
- 衛生福利部國民健康署認證通過之遺傳諮詢中心名單

單位	電話
臺灣大學醫學院附設醫院	02-2312-3456 #71923
臺北榮民總醫院	02-2871-2121 #3292 #8485
馬偕紀念醫院	02-2543-3535 #2547 #2548
長庚紀念醫院林口院區	03-328-1200 #8544
臺中榮民總醫院	04-2359-2525 #5938
中山醫學大學附設醫院	04-2473-9595 #20225
中國醫藥大學附設醫院	04-2205-2121 #2132
彰化基督教醫院	047-238595 #7244
成功大學醫學院附設醫院	06-2353535 #3551
高雄醫學大學附設中和紀念醫院	07-3121101 #7801 07-3114995
花蓮慈濟醫院	038-561825 #13780
長庚紀念醫院高雄院區	07-7317123 #6230
奇美醫院	06-2812811 #53907
高雄榮民總醫院	07-3422121 #5023

- 三軍總醫院 02-8792-3311
- 台北醫學大學附設醫院 02-2737-2181
- 台北市立聯合醫院婦幼院區 02-2391-6470
- 佛教慈濟綜合醫院台北分院 02-6628-9779



財團法人罕見疾病基金會

地址：104台北市中山區長春路20號6樓
電話：(02) 2521-0717 傳真：(02) 2567-3560
網址：<http://www.tfrd.org.tw>



認識罕見遺傳疾病 系列 119

先天性中樞性 換氣不足症候群

Congenital Central Hypoventilation Syndrome, CCHS

愛與尊重

讓罕見的生命，不再遺憾

財團法人罕見疾病基金會
與您一同用心關懷

認識罕見遺傳疾病

罕見遺傳疾病不是怪病、更不應予以歧視。 別因它「罕見」，就「輕忽」它。

「罕見遺傳疾病」，是生命傳承中的小小意外。人體內約有兩萬五千個基因，藉著DNA（去氧核糖核酸）準確的複製，把基因代代相傳。不過，其中若有基因發生變異，就可能在傳宗接代時，把有缺陷的基因帶給子女，造成遺傳性疾病。

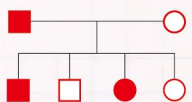
在台灣，罕見疾病的定義是年盛行率在萬分之一以下的疾病。全世界已知有一萬一千多種人類遺傳疾病，其中大多非常罕見。罕見遺傳疾病發生機率雖小，卻是生命傳承中無可避免的遺憾。雖然這機率只降臨在少數人身上，卻是每個人都必須承擔的風險。

先天性中樞性換氣不足症候群的遺傳模式

體染色體顯性遺傳

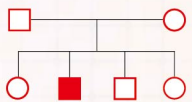
(A) 狀況一：

父母其中之一為罹病者，
子女不分性別有50%機率也會罹病



(B) 狀況二：

父母均正常，然而基因突變導致子女中有人罹病



- ◻ 男性帶因者
- ◻ 男性罹病者
- ◻ 男性健康者
- 女性帶因者
- 女性罹病者
- 女性健康者

幽暗的罕病小徑上，但見他的光與熱

罕見遺傳疾病個案

愛成為孩子們最堅強的後盾

雙胞胎兄弟元愷、元睿，出生時便有呼吸困難症狀，遂轉至重症加護病房，經歷各項檢查、腦波診斷，



醫生表示並無異常，但孩子們的狀況仍未好轉，不見新手爸媽的喜悅反陷入愁雲慘霧中。雙胞胎1個月大時，醫院建議替他們進行基因檢測，確診他們患有罕病中的罕病——先天性中樞性換氣不足症候群，這消息令家長們深受打擊。

但現實不允許爸媽消沉太久，爸爸負責工作擔起家計，媽媽則從生產後，時刻陪在雙胞胎的身旁。這類疾病的孩子哭泣會致使缺氧，嚴重時甚至全身呈現發黑、發硬、昏厥等情況，導致媽媽必須時刻注意雙胞胎的血氧濃度，幸好外婆能偶爾前來支援、幫忙，讓媽媽有了短暫喘息時刻，外婆為媽媽打氣說著：相信這些都是上天的安排，一定會越來越好的！

剛得知孩子確診，以及龐大的醫療、耗材費用，壓得家長身心俱疲，曾一度有輕生的念頭，但孩子有什麼錯呢！幸運的是遇到許多貴人相助，醫院安排居家護理單位到宅訪視，讓他們更加了解疾病；並認識了有著相同經歷的「戰友爸媽」，彼此支持與鼓勵，逐漸擺脫以淚洗面的日子。孩子3個月大時，經由醫師評估，與家人、居家護理人員反覆商量後，決定進行氣切手術，降低因換氣不足造成缺氧的危機發生。現年6歲的雙胞胎，呼吸情況逐漸好轉，其他各項發展也都越來越進步，目前只需在睡覺時配戴呼吸器，每日固定吸蒸氣、抽痰，維持呼吸暢通。媽媽表示：已經不用再擔心他們突然沒了呼吸，需急救的危機，一定也會慢慢變得越來越好。

目前孩子們就讀幼兒園特教班，媽媽每週三天還會帶孩子們到醫院做早療，疾病帶來了許多困難與挑戰，隨著孩子們肺功能的進展、手術帶來的改善，睡眠不再是場噩夢，孩子們也能在不舒服時及時表達，媽媽開心地說：我會一直陪在他們身邊，往健康的道路前進，成為他們最強大的後盾！

先天性中樞性換氣不足症候群

罕見遺傳疾病 (一一九)

先天性中樞性換氣不足症候群（Congenital Central Hypoventilation Syndrome, CCHS），遺傳模式為體染色體顯性遺傳。主要影響中樞及自律神經系統，造成身體機能異常，包含：

1. 呼吸系統：因調節呼吸功能異常，無法察覺體內二氧化碳變化，患者在睡眠時呼吸淺、換氣不足而導致缺氧和血中二氧化碳濃度增加，此症狀通常在出生後不久變得明顯，也可以發生在兒童或成人，受影響的嬰兒因而會有發紺、呼吸困難，嚴重者將影響器官、損傷大腦。
2. 心血管系統：出現心律不整和血壓不穩的問題，後期易導致心臟衰竭；另對疼痛的感知能力下降、溫度調節改變、偶有大量出汗情形。
3. 消化系統：胃食道逆流及消化蠕動差，導致嚴重便秘、腸道阻塞，有些患者可能會出現先天性巨結腸症。
4. 眼睛方面：瞳孔擴張異常、斜視或上瞼下垂、對光的反應減弱等都是常見情形。

該疾病相當罕見，盛行率約1/500,000，此疾病臨床診斷困難，可透過檢查排除呼吸、心臟、神經等疾病，再藉由早期識別出的臨床表徵，提供基因檢測，以確認是否帶PHOX2B基因突變（控制呼吸中樞系統發育相關的基因很多，而位於染色體4p13位置的PHOX2B基因被認為是此症的主要致病基因）。此外，患者容易有生長賀爾蒙缺乏及胰島素調節問題，交感神經腫瘤的產生風險也較一般人高，如神經母細胞瘤、神經嵴源性腫瘤。目前治療方式為症狀治療：

1. 呼吸問題：可藉由正壓呼吸器或橫膈節律器等輔助器使用，促進呼吸動作運作，提供足夠的換氣量，維持正常呼吸狀態，嚴重者需氣切治療以提供安全的呼吸道。
2. 心血管維護：可藉由心律調節器來穩定心律，定期監測心電圖變化，降低猝死風險。
3. 代謝及腸胃道症狀，可透過藥物、飲食來改善血糖、腸胃蠕動差，及便秘等問題；先天性巨結腸症則需手術治療。
4. 眼睛：透過配戴矯正鏡片來改善，必要時需手術治療，每年眼部檢查。

此症因中樞神經異常影響呼吸，應避免使用抑制該系統的藥物，如止痛藥或鎮靜安眠藥等。手術麻醉劑盡可能選擇半衰期短的藥物或局部麻醉為佳。建議患者持續定期回診追蹤，進行全身理學檢查和身體評估。配合醫師完善照護治療，方能促進患者身體功能及生活品質的維持。