

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，絕大多數家長均能如願擁有健康的下一代，但仍有百分之三的機率產出缺陷兒，其中又有百分之零點五至一，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。對生命的堅持，無悔的付出，才是為人父母至愛的表現。

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

- 衛生署國民健康局罕見疾病諮詢單一窗口 04-2255-0177
- 財團法人罕見疾病基金會 02-2521-0717
- 衛生署國民健康局認證通過之遺傳諮詢中心

單位	電話
台灣大學醫學院附設醫院	02-23123456#6708
台北榮民總醫院	02-28712121#3292
馬偕紀念醫院	02-25433535#2547、 2548
長庚紀念醫院林口分院	03-3281200#8278
臺中榮民總醫院	04-23592525#4026 04-23509615
中山醫學大學附設醫院	04-24739595#2203
中國醫藥學大學附設醫院	04-22052121#2128
成功大學醫學院附設醫院	06-2353535#4740
高雄醫學大學附設中和紀念醫院	07-3121101#7801 07-3114995
花蓮慈濟綜合醫院	03-8563092

- 國防醫學中心 02-8792-3311#16073
- 台北醫學大學附設醫院 02-27372181
- 台北市立婦幼綜合醫院 02-2397-6471#375
- 彰化基督教醫院 04-722-5121#2233
- 高雄榮民總醫院 07-342-2121#5007
- 長庚醫院高雄院區 07-731-7123#8715



行政院衛生署國民健康局

地址：台中市南屯區黎明路二段503號5F
電話：(04)2255-0177 傳真：(04)2254-5234
網址：<http://www.bhp.doh.gov.tw>



財團法人罕見疾病基金會

地址：台北市中山北路二段52號10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 36

原發性肺動脈高壓

Primary Pulmonary Hypertension

愛與尊重

讓缺陷的生命，不再遺憾

行政院衛生署國民健康局·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。人體內約有三萬五千個基因，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，將有缺陷的基因帶給子女，造成遺傳性疾病。

在台灣，罕見疾病的定義是發生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。目前，國內由罕見疾病基金會掌握的125種疾病種類，約有三分之一僅一人罹患。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。雖然這不幸只降臨在少數人身上，卻是每個人都必須承擔的風險。

＊病因未明，多為偶發病例



幽暗的罕病小徑上，但見他的光與熱

罕見遺傳疾病個案

生命轉彎的地方 ——吳曉亮老師自述

民國八十六年是我人生憂喜參半的一年，那年端午過後我開始莫名的胃痛，疼痛時連走路都十分吃力，到醫院作了兩次胃鏡檢查並吃了半年多的胃藥後，病情卻不見好轉，該年年底，我喜獲麟兒並獲頒教學優良獎，卻萬萬沒料到這竟是噩耗將屆前的喜訊。

隔年，病情不斷惡化，我開始到各大醫院進行各項確診的檢查，直到七月到了臺大醫院住院檢查後，我才知道自己罹患的是極罕見的「原發性肺動脈高壓」，又得知並無任何治療方式，肺臟移植是病情惡化時唯一倖存之路；雖然我同意排入肺臟移植的等候名單中，但隨著症狀日益明顯，我經常在半夜忽然感到窒息而驚醒，心想難道我的人生竟在此壯年之際便將劃上句點了嗎？忐忑憂慮之心與日俱增。

八十九年元月學期結束時，我終於體力不支住進了臺大醫院，開始與病魔纏鬥的日子，當時我使用的藥物十分昂貴，一盒藥劑高達七、八千元，每日若想自費施打根本不可能，因此必須透過健保專案申請來給付用藥，於是在醫院為我提出專案申請後，我也自力救濟寫了多封陳情書，請求協助通過健保給付，而罕見疾病基金會的陳莉茵女士亦從中給予不少協助。

回顧這一路的病程，不論是肉體或精神上的煎熬，相信除了自身以外非他人能理解與體會，而家人的支持及照護更是我努力與病魔搏鬥的最大動力。從當初的絕望、沮喪，到如今我能夠出來籌組病友聯誼會，希望能因此幫助更多的病友提供最新醫藥訊息、病情諮詢及用藥的申請。這一切都要感謝曾經幫助過我的人，讓我能有此機會來作回饋，住院期間我翻閱了許多關於生死禪學的書籍，更對無限生命的觀念有了新的體悟，如同證嚴法師在靜思語錄中所明白揭示：「死是生的開頭；生是死的起點。」病痛讓我更加成長及成熟，也導引我走向珍愛自身、體諒別人的道路，如今我更能挺身出來協助病友為更多的生命作努力，細想這一路病程能在病痛中體驗生死、誠心靜修，希望能真如法師所言：「在人生得佛法，而非在佛法中得人生。」生命中的一切必須由自身去面對及適應、無人可以替代，苦難與病痛將使人更加成長與成熟，學會惜緣、惜福並減低執著與嗔怨，才能使我從病痛中解脫出來！

原發性肺動脈高壓

罕見遺傳疾病(三十六)

原發性肺動脈高壓(Primary Pulmonary Hypertension)是一種心臟、肺臟及血管系統嚴重病變的疾病；肺動脈高壓是指病患休息時的肺動脈壓力超過25 mm/Hg(一般正常之肺動脈壓約18-25 mm/Hg)，因而使得心肺的負荷逐漸的增加。此一疾病不分性別、種族或年齡大小均有可能發生，發生率約為1~2/1,000,000，但以年輕女性(20~40歲)的發生率較高，死亡原因大多為右心衰竭或與此相關之併發症。

通常，「肺動脈高壓」常是由其他疾病所誘發的併發症；如：先天性心室缺損、紅斑性狼瘡或服用Phen-fen減肥藥等，但「原發性肺動脈高壓」並非由於其他疾病所導致，其病理機轉還不明確，一般認為與肺內皮細胞功能失調有關。

此疾病一開始，會有容易倦怠、持續性氣喘或運動後呼吸困難的症狀，隨著病程進展，會逐漸出現心悸、周邊水腫、運動耐力下降或運動時突然昏倒的情況，由於心肺負荷愈來愈加重，病患導致肺高壓、呼吸困難、心肺衰竭，甚至死亡的風險也就愈來愈高。

原發性肺動脈高壓並不容易在剛發病就能診斷出來，因此需要詳細評估病患疾病史、家族史以及藥物使用狀況，並經由以下各種檢查以確立診斷，包括：心電圖(ECG)、心臟超音波、肺功能檢查等。其中，心導管檢查能評估肺動脈壓力、心臟輸出量等，因此是最為主要的檢查方法。

在治療方面，目前尚未有完全治癒的治療方法，但可以藥物控制病情，主要治療的藥物有三大類：

- 1.內皮細胞接受體拮抗劑(Bosentan)：是最新發展出治療肺動脈高血壓的口服藥品，主要在於阻斷內皮細胞血管收縮的作用。
- 2.血管擴張劑(Epoprostenol; 又稱Prostacyclin; PGI₂)：具有強力的血管擴張及血小板凝集作用。
- 3.鈣離子通道阻斷劑(CCB)：能緩和肺臟血管收縮，對約10%的病人有效。

藥物的劑量與使用方式相當複雜，且往往有副作用或危險性，因此需要與醫師充分配合，方能選擇最適合的治療方法。而當心肺功能逐漸衰竭且對上述藥物治療已失去反應時，肺臟移植或心肺移植是唯一的治療方式。

在平日照顧方面，病患切記按時服藥，平時可視情況使用氧氣治療，以提高血氧的濃度；而使用利尿劑及採取低熱量、低鹽低鈉的清淡飲食，能避免身體的負荷，此外，患者應每天量體重，並紀錄尿液排出量，若有急速變化應立即就醫。