

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

- 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 #86414 #21020
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	04-7238595 #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	03-8561825 #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

台北總會 (02)2521-0717

地址：104台北市中山區長春路20號6樓

中部辦事處 (04)2236-3595

地址：404台中市北區進化北路238號7樓之5

南部辦事處 (07)229-8311

地址：800高雄市新興區民生一路206號9樓之3

本會官網：<https://www.tfrd.org.tw>



114.10 第一版1000份

認識罕見遺傳疾病 系列 (145)

中心軸空肌病

Central Core Disease

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。

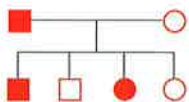
在台灣，罕見疾病的定義是年盛行率在萬分之一以下的疾病。全世界已知有一萬一千多種人類遺傳疾病，其中大多非常罕見。罕見遺傳疾病發生機率雖小，卻是生命傳承中無可避免的遺憾。雖然這機率只降臨在少數人身上，卻是每個人都必須承擔的風險。

中心軸空肌病的遺傳模式

體染色體顯性遺傳

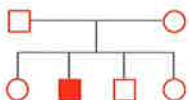
(A) 狀況一：

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



■ 男性罹病者 ● 女性罹病者
□ 男性健康者 ○ 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

輪椅無法承載的梦想 生命依然走得無比遼闊

在台中東勢的鄉村小路上，邱存能的童年總和旁人有些不同——他行走緩慢，身形瘦弱。科技尚未成熟的年代，醫院只將他貼上「成長遲緩」的模糊標籤。7歲那年，當同齡的孩子已能奔跑遊戲，邱存能才開始由奶奶陪讀進入國小。小二時，導師送了他人生中的第一台輪椅，從那一刻起，邱存能與輔具相依為命，也首次真正踏入了同齡人的世界。

小學畢業後，因照顧者年邁，邱存能搬到市區求學。在陌生城市中，靠著不服輸的毅力完成學業，並以優異成績從台中一中畢業，榮獲總統教育獎。大學更是隻身一人北上，學業和生活他都能獨自摸索，在困難中一步步打造自己的生活步調。

直到24歲那年，一場突如其來的昏迷，讓邱存能診斷出癱瘓，經過多次檢查，最終確診為中心軸空肌症，一種先天性肌肉病變的疾病，中度且非漸進性的肌肉無力。原來他從小的身體異樣，正是罕病靜靜隱藏多年的結果。

疾病讓他知道自己無法像常人一樣奔跑，但他不願被病名定義人生。他說：「雖然罕病是一輩子的共存，但生命會自己找到窗口，走出自己步調的路。」

如今，邱存能持續尋找生活中的可能性，他在大學視障資源中心擔任專案助理，積極學習數位工具的應用，期許運用所學，成為身障者的同行者、陪伴者，協助大家學習與適應，制定屬於自己的自立生活計畫。他也積極參與身障倡議活動，「輪椅只是代步工具，夢想的路從不受它限制。」他用生命書寫一段段堅韌與希望的篇章。

雖然無法選擇生命的起點，但可以選擇面對挑戰的態度與方式。邱存能樂觀勇敢的態度，選擇前行，選擇相信，選擇把有限的身體活出無限的可能。



中心軸空肌病

罕見遺傳疾病（一四五）

中心軸空肌病（Central Core Disease, CCD）是一種影響運動肌肉的疾病，由於RYR1基因或其他少數基因變異，導致肌肉中鈣的調節異常，影響肌肉的正常收縮與功能。在肌肉切片中使用NADH-TR染色觀察時，患者的肌纖維橫切面中央會出現一個無法被染色的區域，表示該處粒線體缺失或顯著減少，形成所謂的「中心核心」，因此疾病被命名為「中心軸空肌病」。

CCD的臨床症狀：

1. 肌肉無力：特別是近端肌群，肩膀與髖部肌肉最常受影響，嬰兒常見肌張力低下與運動功能發展延遲（翻身、坐立、步行）。
2. 骨骼異常：脊椎側彎、圓背、髖關節脫臼、關節攣縮、足部變形（如高弓足）。
3. 肌肉疲勞：運動時肌肉僵硬無力，運動後容易感到疲憊、肌肉疼痛，甚至可能產生抽搐。
4. 表情與呼吸：嬰幼兒時嚴重患者可能有面部肌無力、呼吸困難情形，需使用呼吸輔具。
5. 惡性高體溫：某些麻醉藥容易誘發惡性高體溫，症狀為體溫升高、呼吸急促、肌肉僵硬與酸中毒。

CCD的遺傳模式多為體染色體顯性遺傳，但也可能出現散發性個案或體染色體隱性遺傳情形，此症發生率約每10萬名新生兒中有6名罹病。診斷方面，可透過家族史、臨床症狀、周邊神經傳導速度測試、肌電圖、肌肉病理切片以及基因檢測等方式進行綜合評估。

中心軸空肌病多數患者的疾病進程緩慢，治療目標以症狀緩解與提升生活品質為主，透過復健維持肌力、預防關節攣縮；利用輔具如助行器與輪椅，可協助行走與移動；若出現脊椎側彎，必要時可考慮手術矯正，需留意麻醉風險，術前主動告知醫師有RYR1基因異常病史。

當呼吸功能受影響時，應進行呼吸訓練，嚴重者可能需使用呼吸輔助設備；為了及早發現問題並及時介入治療，建議定期接受胸部X光檢查、運動功能評估、呼吸功能與心臟功能檢查，以預防併發症的產生，提升個案生活品質。此外，鼓勵接受遺傳諮詢，協助家庭進行風險評估與未來懷孕規劃。