

新生兒呼吸中止症 寶寶睡夢中的 隱形殺手

醫學上正式名稱為「先天中樞性換氣不足症候群」，是一種遺傳疾病。患病的寶寶並沒有神經、肌肉或肺部問題，在醒著的時候呼吸功能是正常的，但晚上睡覺時會有呼吸停止的危險，寶寶往往容易在睡夢中猝死。

先天中樞性換氣不足症候群

症狀：寶寶睡著後呼吸中止，導致缺氧甚至死亡。

病因：PHOX2B基因異常。

發生率：0.1-1/10,000(每一萬至十萬個寶寶會有一個患病)

診斷：在過去，此疾病診斷困難，因此患病寶寶死亡率極高，現在可進行PHOX2B的基因篩檢，協助早期診斷，達到及早治療與預防的目的。

常見問題Q&A

Q：夫妻雙方家族都無人罹患先天中樞性換氣不足症候群，需要接受基因檢測嗎？

A：需要。此疾病雖為遺傳疾病，但也有許多寶寶是自發性突變，家中並沒有相關病史。建議新生兒都接受PHOX2B的基因篩檢，以早期診斷是否罹患呼吸中止症，及早治療與預防避免發病後造成遺憾。

Q：如果寶寶經檢測確診為先天中樞性換氣不足症候群患者時，應如何照顧？

A：患者照護原則為維持呼吸道的通暢及理想的氧氣供應，保持清醒及睡眠時的呼吸正常，並且必須特別注意晚上睡眠時是否有正常呼吸，所以在出生初期就確認寶寶有無PHOX2B基因突變，對於預防睡夢中猝死大有幫助。

先天中樞性換氣不足症候群基因檢測 檢測方式與檢測時間

檢測方式

採集寶寶腳跟血，直接進行基因檢測。

檢測時間

約10個工作天可得知結果。

備註

若檢測結果為寶寶帶有PHOX2B的基因突變，建議轉診至小兒科，由專業醫師提供後續治療及諮詢服務。