

財團法人罕見疾病基金會九十八年度委託研究計畫

期末報告

計畫名稱：罕見遺傳疾病諮詢服務與國內檢驗推展計畫

研究起訖：(98年1月1日)至(98年12月31日)

申請機構：臺大醫院基因醫學部

主 持 人：李妮鍾

職 稱：主治醫師

聯絡電話：02-23123456 轉 71936

聯 絡 人：余家嫻

傳 真：02-23314518

e-mail：hwuwl@ntuh.gov.tw

填表日期：98.10.31

目 錄

	頁 碼
封面	
目錄	
壹、中文摘要	(1)
貳、英文摘要	(2)
參、計畫內容	(3)
一、前言	(3)
二、材料與方法	(3)
三、結果	(6)
四、結論與建議	(29)

共 (29) 頁

壹、中文摘要：

背景 臺大醫院基因醫學部於 94 年開闢「罕見遺傳疾病一點通」網站以來，在罕見疾病基金會的支持之下執行「罕見遺傳疾病諮詢服務與國內檢驗推展」計畫，持續開發罕見遺傳疾病資料庫及線上諮詢服務的提供。

方法 經由本計畫之網站建立罕見遺傳疾病資料庫，持續彙整建置罕見遺傳疾病相關訊息，並提供線上諮詢服務、支援罕見疾病基金會之訪客留言板，由國內遺傳科或相關科別醫師予以回覆。本計畫並協助罕見疾病基金會進行罕見遺傳疾病專書編輯，以及國內檢驗的推展規劃。

結果 本年度計畫所完成之成果包括：一、新增15項疾病介紹；包括本年度配合罕見疾病基金會撰寫的5種新的遺傳疾病種類，並新增罕見遺傳相關醫學新知10篇。目前累計遺傳疾病簡介有215種，遺傳門診諮詢案例紀錄38篇，及相關文章、新聞、連結及疾病問答集463篇，累計彙整疾病相關文章共688篇，成為遺傳疾病最完整之入門資料庫。二、線上諮詢由國內資深醫學遺傳學專家提供解答，今年度線上留言板計回覆309篇，電子郵件諮詢48篇，及回覆罕見疾病基金會諮詢轉介單13篇，共計回答370篇，且回覆時間迅速78%的諮詢問題於 1 天內完成。三、施行線上統計調查及統計，發現使用者最需要本網站疾病簡介的服務功能及諮詢遺傳疾病相關的問題，顯示出疾病資料庫以及線上諮詢服務功能的重要性與迫切性。四、協助罕見疾病基金會進行罕見遺傳疾病專書編輯，本年度執行並完成專書下冊編輯工作，完成篇數83篇。五、協助罕見疾病基金會，建置國內遺傳檢驗服務網絡，以建立檢驗服務合作窗口，今年度已開始執行粒線體疾病基因突變分析之檢驗費補助。

結論 「罕見遺傳疾病諮詢服務與國內檢驗推展計畫」網站將持續擴充罕見遺傳疾病資料庫內容，提供罕見遺傳疾病需求之民眾，於最短時間內取得專業且客觀的回覆，以及協助罕見疾病專書的編輯出版，以作為國人取得遺傳醫療資源之參考指引，促進罕見遺傳疾病之教育與宣導。在國內檢驗服務網絡的規劃上，未來本計畫將協助檢驗服務窗口的設立，以嘉惠有檢驗需求之民眾、促進罕見遺傳疾病之研究與發展。

關鍵詞：遺傳疾病、遺傳諮詢、線上諮詢、罕見遺傳疾病一點通、罕見遺傳疾病資料庫

貳、英文摘要：

Backgrounds The aims of this project are to build the network service for genetic disease diagnosis and counseling. This project arranges the related information of the diagnoses for genetic diseases in Taiwan and foreign countries.

Methods We collect information including disease introduction translating into Chinese, disease diagnosis available labs, and cases demonstrating genetic counseling. We also provide on-line Q &A, answering by medical geneticists, and support the questions referring from Taiwan foundation for rare disorders.

Results From the project, we establish a website which provides 5 functions. First, this year we have written 15 new articles, including 5 items assigned by Taiwan Foundation of Rare Disease (TFRD). Total collected 688 related with the rare diseases, included 215 articles explaining the rare diseases and 463 relating articles. These articles are written in Chinese, so both physicians and ordinary people can easily understand them. Second, we provide a service to answer questions about rare diseases or genetic disorders. In this year, we answered 309 questions on our website, 48 questions via e-mail, and 13 referring questions from TFRD by trained medical geneticists. Seventy-eight percent of these questions were replied within 1 day. Third, we carried on-line survey for users and found that disease introductions and genetic counseling were the most necessary items for them. This indicates the importance of disease database and on-line counseling services. Forth, with help of TRFD, we complete the second part of book for rare disease, including 83 articles. Fifth, we also cooperate with TFRD to conduct a network for genetic testing in Taiwan. This year, we already started the testing for mitochondrial mutation analysis.

Conclusion The project can fulfill the purpose of sharing resources in the public. It not only provides basic disease database for people seeking information of rare disease, answering questions in time, helping to edit the book for rare disease, but also conduct a network for genetic testing. Under this framework, we can promote the diagnosis and treatment for rare diseases and to accomplish aims of the act for orphan drug and rare disorder prevention.

Keyword: genetic disease, genetic counseling, online counseling, rare diseases database.

參、計畫內容：

一、前言

91 至 93 年間，本單位執行國民健康局「遺傳疾病諮詢服務窗口」研究計畫，獲得相當良好的成果，並持續於來年在罕見疾病基金會的支持之下，執行「罕見遺傳疾病資料庫與線上諮詢服務」計畫，開闢了「罕見遺傳疾病一點通」網站，以持續增充罕見遺傳疾病資料庫，彙整迅速且正確的相關資訊，提供民眾線上諮詢服務。

本計畫的主要目的在於提供民眾及遺傳諮詢相關人員罕見遺傳疾病與檢驗診斷的相關資訊，並在最短時間內解答疑惑，以加速改善遺傳疾病的診斷與治療，提供民眾及遺傳諮詢相關人員一個最佳資訊的管道。本網站罕見遺傳疾病資料庫，截至目前已彙整215篇疾病種類，並彙整出相關文章、相關新聞、相關連結及疾病問答集總共463篇，完成38篇門診諮詢案例紀錄。疾病資料庫中包括疾病資料簡介、疾病診斷項目、以及遺傳疾病檢驗與檢體表單下載服務，可提供民眾及遺傳諮詢相關人員使用。在線上諮詢方面，本年度共計回覆307人次，包括電子郵件48篇以及罕見疾病基金會之訪客回覆單13篇。

此外，本計劃目的協助罕見疾病基金會，進行罕見疾病專書編輯，以促進國內罕見疾病服務的宣導與推展，增加民眾取得正確的罕見遺傳疾病相關知識之管道。並經由國內檢驗推展之規劃，協助完成國內檢驗窗口的建置，增進對罕見遺傳疾病患者的檢驗服務。

二、材料與方法

(一)、擴充線上罕見遺傳疾病中文資料庫

1. 編譯罕見遺傳疾病之相關介紹：翻譯並彙整未有中文資料之英文遺傳疾病相關資料，並以行政院國民健康局之公告罕見疾病項目，及罕見疾病基金會之服務疾病項目為主要選擇之疾病項目。介紹之內容包括：病因學、疾病發生率與再發率、臨床表徵與症狀、遺傳模式、醫療與營養照護、心理諮商與社福、資源轉介訊息等各項說明，並建立與罕見疾病基金會的罕病分類連結。年度預計配合罕見疾病基金會完成15篇新的遺傳疾病。
2. 彙增遺傳諮詢門診之案例紀錄：邀請從事遺傳諮詢相關之工作人員，以及罕見疾病基金會遺傳諮詢員提供臨床遺傳諮詢之案例，送請遺傳醫學專家審定後，刊登於網頁。
3. 增加罕見遺傳疾病醫學新知之介紹：定期每月延請遺傳諮詢臨床及檢驗相關專家，選讀並

翻譯刊載於國內外醫學期刊，與罕見遺傳疾病治療或檢驗相關之文章，於撰寫彙整後，送請遺傳專科醫師審閱，並刊載於醫學新知頁面上，以使醫學新知頁面提供多元、專業化的訊息。該頁面可點選舊訊息連結，以閱讀過去各月之醫學新知。年度預計總篇數為6篇。

4. 增加罕見遺傳疾病相關新聞之介紹：搜尋網路上罕見遺傳相關新聞與活動公告，每週不定期刊登二至三篇以上，以提供即時罕見遺傳疾病相關新聞與活動訊息，並於獲相關網站單位之同意轉載後，刊載於最新訊息頁面。該頁面可點選舊訊息連結，以閱讀過去之罕見遺傳疾病相關訊息。

(二)、線上諮詢服務

1. 為提供民眾罕見遺傳疾病在診斷、治療及社會福利相關資源之相關問題發問與解答，網站提供了線上諮詢服務，民眾可於線上留言板或以電子郵件的方式進行提問。
2. 視問題內容邀請遺傳諮詢相關領域之專家，以回覆民眾所提問的問題，每一問題將於發問後盡速回覆，以專業及快速的效率，解答民眾在罕見遺傳疾病上的相關疑惑。
3. 線上留言板及電子郵件服務，由本計劃研究人員及專任助理，負責線上諮詢的頁面維護與管理。今年度共計提供307人次的線上遺傳諮詢服務。

(三)、使用者使用習慣與滿意度調查分析：

1. 為了解使用者對本網站各項服務功能之使用習慣，以及對網站頁面功能操作及內容的滿意程度，因而設計以線上問卷調查的方式，以了解網站的使用情況。
2. 以電子郵件的方式，邀請使用過本網站之遺傳諮詢相關工作人員，以及曾於線上留言板或電子郵件提問的提問者填答問卷，從去 97 年 9 月至 98 年 10 月共回收了556份問卷。
3. 於彙整與建立使用者的線上問卷調查回覆資料後，進行回覆樣本的社會人口學以及網站操作及內容的滿意度的統計資料與數據分析。

(四)、罕見疾病專書編輯：

1. 為提昇國內罕見疾病相關學術研究，加強民眾對罕見疾病的了解。

2. 規劃長程的編輯計畫，以協助罕見疾病基金會，進行罕見遺傳疾病的專書出版。本年度計畫為執行並完成專書下冊之編輯工作。
3. 在方法上為彙整罕見疾病基金會所分類之病類疾病項目，編輯內容上包括疾病病因學、遺傳模式、發生率、診斷及治療與預後，並查閱GeneReviews、OMIM、Genetics Home Reference等國外疾病資料庫中的文獻或疾病最新的研究期刊或回顧，以翻譯相關疾病簡介，更新並豐富編輯之疾病內容。今年度完成總篇數為83篇。

(五)、國內檢驗推展規劃：

1. 為促進罕見疾病在國內遺傳檢驗之研究發展，本計劃協助罕見疾病基金會，建置國內遺傳檢驗服務網絡，協助相關檢驗項目之補助規劃。
2. 初步將整理國內檢驗之服務現況，建立檢驗服務合作窗口，以於將來配合相關單位認證制度，參與檢驗服務之工作。

三、結果

(一)、擴充線上罕見遺傳疾病中文資料庫—「罕見遺傳疾病一點通」網站

本站的專屬網域名稱為：<http://www.genes-at-taiwan.com.tw/genehelp/Default.asp>，首頁中清楚標示本站的服務內容，在頁面中間，為呈現本站主要服務功能—「疾病資料庫」及「線上諮詢」，並顯示最新進的疾病簡介與諮詢內容，讓使用者一進入本站便能清楚本站的服務特色。

頁面左側為功能列選項；包括：疾病資料庫、遺傳檢驗、線上諮詢、門診案例、醫學新知及問卷調查等服務，最末則於在與我聯絡選項中，提供了網站聯絡人的電子信箱。右上角為友好連結單位；罕見疾病基金會、台大醫院基因醫學部的網頁。此外可於搜尋列快速查詢本站或網路上的內容。

罕見遺傳疾病一點通

台大醫院 基因醫學部
財團法人 罕見疾病基金會

Google 本站 網路 中文字典 查詢

回 首頁
疾病資料庫
遺傳檢驗
線上諮詢
門診案例
醫學新知
問卷調查
與我連絡

95-96年健康資訊網站評獎
優良網站

Pages: 7,499
Pag. today: 43
Visits: 5,214
Vis. today: 30

歡迎光臨!線上最完整~罕見遺傳疾病中文資料庫

網站導覽

疾病資料庫—最新疾病介紹

	更新日期
外胚層增生不良症	2009/10/9 下午 02:07:58
Smith-Lemli-Opitz症候群	2009/10/8 上午 11:38:05
先天結締組織異常第四型	2009/10/8 上午 11:05:51
先天性脊椎骨后發育不全	2009/10/1 下午 05:01:01
指(趾)甲發育症候群	2009/9/21 下午 05:05:19

more »

線上諮詢

- 罕見疾病CCMS - DANY 2009/10/21 下午 12:05:51
- 第22對染色體 - criville 2009/10/18 上午 12:43:11
 - Re: 第22對染色體 - 專任助理 余家嫻 2009/10/20 上午 10:43:37

more »

◆網站負責人: 台大醫院 李婉鍾/簡穎秀/胡務亮醫師 網站聯絡人: 余家嫻 專任助理

◆建議使用Microsoft IE 5.0 以上的版本, 解析度設定在1024*768以達到最佳瀏覽效果

◆台大醫院基因醫學部版權所有 ©2006

◆本網站提供之資料僅供參考, 不能取代正規醫療院所之診斷與治療

1. 「疾病資料庫」採英文字母排序，並包括網站資料庫的各項統計資料：共計收錄疾病簡介215篇，相關文章200篇，相關新聞268篇，相關連結35篇。

疾病資料庫

依英文病名A~Z排列

ABCDEFGHIJKLMNOPQRSTUVWXYZ

目前本網站共計收錄疾病簡介215篇，相關文章200篇，相關新聞268篇，相關連結35篇。(98/10/21)

若欲查詢染色體缺失相關疾病資料請點選D分類

關鍵字搜尋

請輸入中文或英文疾病名稱，完整或部分均可

【A】疾病資料庫	
英文疾病名稱	中文疾病名稱
Aarskog-Scott syndrome	Aarskog-Scott 症候群
Achondroplasia	軟骨發育不全症
Adrenoleukodystrophy(ALD)	腎上腺腦白質失養症
Angelman syndrome	安裘曼氏症
Antley Bixler syndrome	Antley Bixler 症候群
Alstrom syndrome	Alstrom 氏症候群
Apert syndrome	亞伯氏症
Autosomal dominant polycystic kidney disease (ADPKD)	自體顯性遺傳之多囊腎疾病
Aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency AADC	芳香族L-胺基酸類脫羧基酵素缺乏症
Aplastic anemia	再生不良性貧血
Argininosuccinic aciduria	精胺丁二酸酵素缺乏症
ACTH Resistance syndrome	腎上腺皮促素抗性症候群
Andersen syndrome	Andersen 氏症候群
Ataxia telangiectasia	共濟失調微血管擴張症候群

2. 在「遺傳檢驗」服務頁面，可見生化遺傳研究室內各項分析檢驗與檢體要求說明，並可依檢驗項目要求，下載相關的檢驗表單，今年並新增查詢生化遺傳研究室報告的功能連結。

3. 在「線上諮詢」服務頁面，提供各項遺傳疾病的提問，皆由遺傳諮詢師或遺傳專科醫師進行諮詢與回覆，其中 78%之留言於 1 天內予以回覆，提供快速且具正確性的諮詢服務。此外，為了避免垃圾留言，今年另新增認證碼的設定。

- [染色體異常 - 千葵](#) 2009/10/05 下午 10:59:05
 - [Re: 染色體異常 - 專任助理 余家翹](#) 2009/10/06 下午 01:46:52
 - [Re: 染色體異常 - 2009/10/06 下午 10:41:21](#)
 - [Re: 染色體異常 - 專任助理 余家翹](#) 2009/10/07 上午 10:24:43
 - [Re: 染色體異常 - 2009/10/21 下午 10:31:09](#)
 - [Re: 染色體異常 - 專任助理 余家翹](#) 2009/10/23 下午 03:42:38
 - [Re: 染色體異常 - 2009/10/24 上午 08:48:00](#)
- [Drug Story - Drug Story](#) 2009/10/24 上午 04:30:41
- [罕見疾病OCMS - DANY](#) 2009/10/21 下午 12:05:51
 - [Re: 罕見疾病OCMS - 專任助理 余家翹](#) 2009/10/21 下午 05:16:05
 - [Re: 罕見疾病OCMS - DANY](#) 2009/10/22 下午 07:49:17
 - [Re: 罕見疾病OCMS - 專任助理 余家翹](#) 2009/10/23 下午 04:01:20
- [第22對染色體 - criville](#) 2009/10/18 上午 12:43:11
 - [Re: 第22對染色體 - 專任助理 余家翹](#) 2009/10/20 上午 10:43:37
- [小孩不吃飯 - 李生](#) 2009/10/16 下午 11:51:07
 - [Re: 小孩不吃飯 - 專任助理 余家翹](#) 2009/10/20 上午 10:35:08
- [龐貝氏症檢驗 - 石直君](#) 2009/10/15 下午 08:15:34
 - [Re: 龐貝氏症檢驗 - 專任助理 余家翹](#) 2009/10/16 上午 10:01:40

[返回線上諮詢](#)

姓名:

Email:

主旨:

諮詢內容

認證碼: BC20

4. 在「門診案例」頁面，目前計有38篇案例紀錄，此為重要的本土性資料，以化名且詳細之家族譜，採故事性的描述遺傳諮詢會談過程，並提出遺傳諮詢的問題討論，對於患者與其家屬在認知疾病上，及遺傳諮詢相關工作人員之再教育有很大的幫助。今年新增 5 篇案例。

門診諮詢案例紀錄

本網站共計收錄38篇 (98/08/11)

疾病名稱	作者
先天性腎上腺增生症(CAH)	盧曉穎 (台大分醫所遺傳諮詢組研究生)
X染色體脆折症(Fragile X Syndrome)	陳乃琦 (罕見疾病基金會遺傳諮詢員)
法布瑞氏症(Fabry disease)	盧曉穎 (台大分醫所遺傳諮詢組研究生)
家族性色素性視網膜炎(Family Retinitis Pigmentosa)	吳明純 (台大分醫所遺傳諮詢組研究生)
粒線體疾病(Mitochondrial disorder)	鄭惠子 (台大分醫所遺傳諮詢組研究生)
22q13缺損症候群(Deletion 22q13 Syndrome)	簡純青 (台大分醫所遺傳諮詢組研究生)

5. 在「醫學新知」頁面中，上半頁面與遺傳疾病相關之醫學新知，為定期延請遺傳諮詢相關臨床及檢驗專家，選讀並翻譯新近國際研究之醫學期刊，經遺傳專科醫師審稿後刊登，並可於標題方格上連結至舊醫學新知頁面。

下半頁面為提供最新罕見遺傳疾病相關新聞訊息及活動，以網路搜尋的方式，每週不定期刊登二至三篇，以提供即時罕見遺傳疾病相關新聞與活動訊息，並於獲相關網站單位之同意轉載後，刊載於最新訊息頁面，讓使用者能以最快的速度獲知相關新聞及活動訊息。畫面中提供最新近的五篇訊息，並可於標題方格上連結至舊訊息頁面。

醫學新知

[舊訊息請點此連結](#)

標 題 內 容	張貼時間
類澱粉神經病變 New!	2009/10/13 下午 03:50:38
Xq28的微缺失與色素失調症之關係	2009/9/25 上午 11:32:08
Donepezil用於治療唐氏症患者的功效、安全性與忍受性	2009/9/25 上午 11:20:26
台灣地區法布瑞氏症新生兒篩檢發現晚發型法布瑞氏症的發生率很高	2009/8/4 下午 03:52:17
新生兒篩檢可以早期診斷戊二酸血症第一型	2009/8/4 上午 11:03:15
龐貝氏症新生兒篩檢可以達到早期診斷的目標	2009/8/4 上午 11:02:06
MRP對龐貝氏症纖維母細胞之rhGAA攝取效果之研究	2009/6/25 下午 06:09:03
染色體5p12上常見的變異與雌激素受體陽性乳癌(estrogen receptor-positive breast cancer)之相關性	2009/1/9 下午 04:54:52
唐氏症患者膽鹼系統之研究發現	2008/10/24 下午 03:43:56
粒線體DNA的自然淘汰機制—來自老鼠生殖細胞的實驗	2008/10/1 下午 04:18:01
粒線體藥物運送和粒線體疾病治療	2008/9/16 下午 04:10:43
消費者導向遺傳檢驗—美國醫學遺傳學會聲明原則	2008/8/13 下午 04:46:05
努南氏症候群基因研究新進展—SOS1突變	2008/5/23 下午 04:30:34

最新訊息

[舊訊息請點此連結](#)

標 題 內 容	張貼時間
DNA化驗 不同測試公司常出現衝突結果	2009/10/9下午 04:49:51
美國研究發現與黑色素瘤有關的基因變異	2009/9/14下午 05:19:42
面對人生困難 永不放棄	2009/9/9上午 10:26:54
基因替代療法已對猴子生效	2009/8/31下午 02:34:25
《姊妹的守護者》探討身體使用權	2009/8/19上午 09:36:56
胚胎診斷 海洋貧血帶因夫妻喜獲健康女嬰	2009/8/18上午 10:40:35

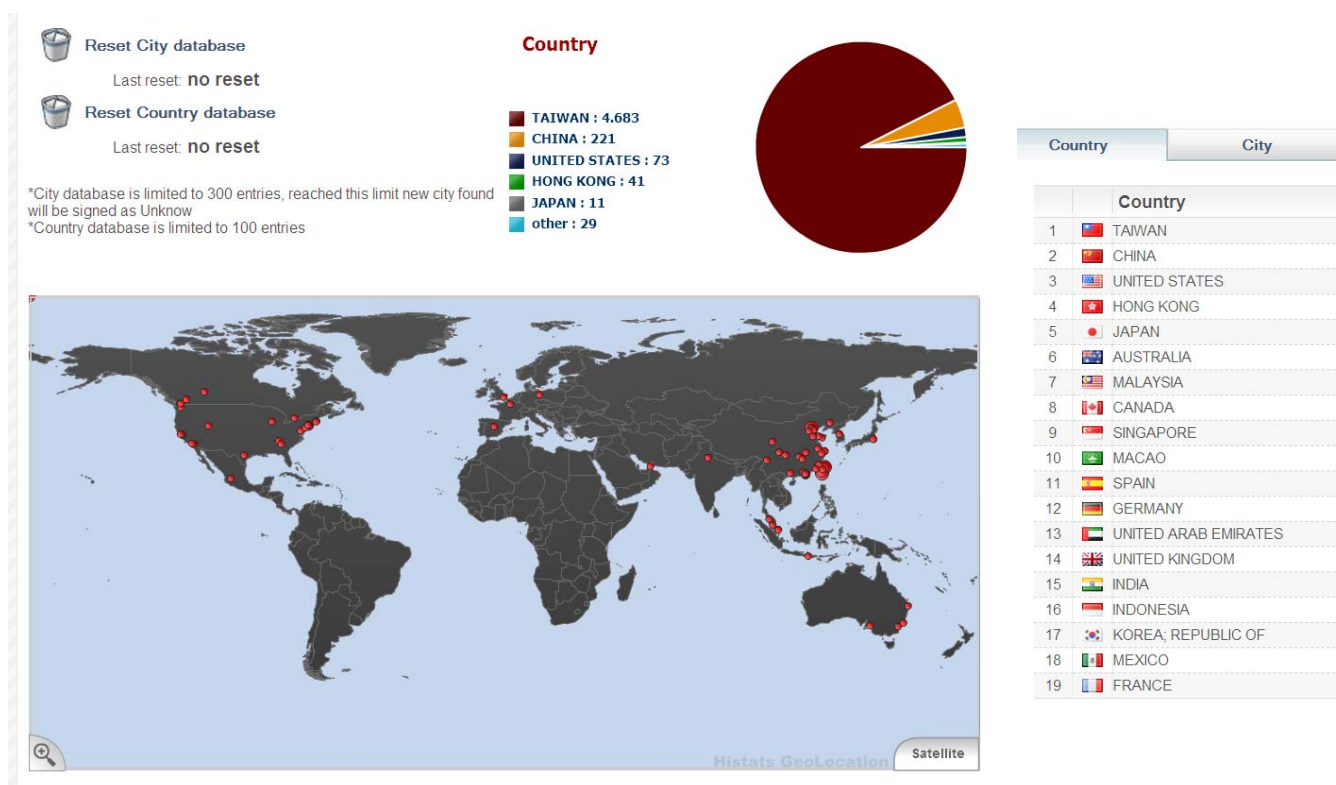
(二)、統計資料

1. 網站流量

「罕見遺傳疾病一點通」網站提供無地域性、無時差的網路連結，讓使用者得以快速且便捷的獲得專業性的遺傳疾病相關知識與資源。為了了解對於窗口網站的服務效能、成效評價及地域特性，我們自 98 年 6 月 25 日起，啟用另一分析軟體 Histats，此軟體可統計單日不同時段之瀏覽人次，並可在網頁中顯示即時統計資訊，如目前線上人數、今日訪客數、網頁瀏覽次數、累計網頁瀏覽次數等，也能追蹤不同國家之瀏覽人次，以期藉此分析作為本站服務的評估與改進之參考指標，茲將相關的統計資料整理如下：

1.1 網站使用人數自 98 年 6 月至 98 年 10 月間，共計有 7,452 人次瀏覽並使用過本網站，平均每月瀏覽人次約 1,800~1,900 人。

1.2 網站使用者來自世界各地，但仍以台灣居多，其次為大陸地區，而美國居三。下左圖所示為瀏覽本網站的使用者所在地，下右圖所在國家列表，可見使用者除本國民眾之外，還分佈於中國、美國、香港、加拿大、東南亞、歐洲、澳洲等地，足顯網站之服務遍及海內外之中文使用者。



2. 疾病介紹

內容「罕見遺傳疾病一點通」網站疾病資料庫共包括 215種不同的罕見遺傳疾病介紹，其中包括今年度新增的15篇疾病簡介。

2.1 目前資料庫依疾病簡介篇數統計，總篇數為：215篇。

英文字 母排序	A	B	C	D	E	F	G	H	I	J	K	L	M
篇數	14	8	27	12	4	6	10	19	9	0	6	3	20

英文字母排序	N	O	P	Q	R	S	T	U	V	W	X	Y	Z
篇數	9	5	19	0	7	13	13	1	0	6	3	0	1

2.2 配合罕見疾病基金會撰寫之疾病簡介，今年度完成總篇數為5篇：

篇數	中文篇名	英文篇名
1	家族性澱粉樣多發性神經病變	Familial Amyloidotic Polyneuropathy
2	泛酸鹽激酶關聯之神經退化性疾病	Pantothenate Kinase Associated Neurodegeneration, PKAN
3	高免疫球蛋白 M 症候群	Hyper-IgM Syndrome
4	耳-齶-指（趾）症候群	Oto-Palato-Digital syndrome
5	指（趾）甲髕骨症候群	Nail-Patella Syndrome
小計	5 篇	

2.3 其他新增疾病簡介，今年度完成總篇數為10篇：

篇數	中文篇名	英文篇名
1	第六對染色體長臂終端缺損症候群	6q Terminal Deletion Syndrome
2	三染色體 9p 症候群	Trisomy 9p syndrome
3	先天性脊椎骨骺發育不全	Spondyloepiphyseal dysplasia congenita
4	遺傳性骨髓生成不良	Inherited bone marrow failure syndrome
5	Li Fraumeni 症候群	Li Fraumeni syndrome
6	厚皮性骨膜增生症	Pachydermoperiostosis
7	Netherton 症候群	Netherton syndrome
8	Batter 氏症候群	Batter syndrome
9	Gitelman 氏症候群	Gitelman syndrome
10	豆固醇血症	Sitosterolemia
小計	10 篇	

3. 遺傳諮詢案例

在遺傳門診案例中，建立了38篇不同疾病的遺傳諮詢門診紀錄，這些門診案例為國內極重

要與珍貴之本土性資料，對於患者與其家屬或諮詢人員之再教育皆有很大的幫助。其內容均採化名的主人翁，並附有詳細經修改之家族譜，以故事性來描寫個案發病經歷與其遺傳諮詢的就醫或轉診過程，並探討諮詢後衍生的倫理問題與人文思考等議題。今年新增 5 篇。中英文篇名如下：

3.1 98 年新增門診諮詢案例紀錄如下：

篇數	篇 名
1	粒線體疾病(Mitochondrial disorder)
2	家族性色素性視網膜炎(Family Retinitis Pigmentosa)
3	法布瑞氏症(Fabry disease)
4	X染色體脆折症之遺傳諮詢(Fragile X Syndrome)
5	先天性腎上腺增生症(CAH)
小計	5 篇

4. 醫學新知篇數

在醫學新知頁面中，為呈現出多元及具有專業性的醫學新知內容，定期每月延請遺傳諮詢臨床及檢驗相關專家；包括：小兒神經科醫師、婦產科醫師、醫檢師、遺傳諮詢師、基因檢測相關研究人員等，於選讀並翻譯新近國際研究之醫學期刊後，經遺傳專科醫師審稿後刊登，為民眾學習國內外遺傳疾病檢驗及治療相關研究之最佳管道。篇名及撰稿者如下表所示：

4.1 98 年新增醫學新知如下：

篇數	篇 名	撰稿者
1	類澱粉神經病變	臺大醫院神經部 謝松蒼教授
2	Xq28 的微缺失與色素失調症之關係	臺大醫院基因醫學部 張凱玲
3	Donepezil 用於治療唐氏症患者的功效、安全性與忍受性	臺大醫院基因醫學部 吳兆斯
4	台灣地區法布瑞氏症新生兒篩檢發現晚發型法布瑞氏症的發生率很高	臺大醫院基因醫學部 簡穎秀醫師
5	新生兒篩檢可以早期診斷戊二酸血症第一型	臺大醫院基因醫學部 簡穎秀醫師
6	龐貝氏症新生兒篩檢可以達到早期診斷的目標	臺大醫院基因醫學部

		簡穎秀醫師
7	MRP 對龐貝氏症纖維母細胞之 rhGAA 攝取效果之研究	臺大醫院基因醫學部 張凱玲
8	染色體 5p12 上常見的變異與雌激素受體陽性乳癌(estrogen receptor-positive breast cancer)之相關性	臺大分醫所遺傳諮詢組 陳俞菁
小計	8 篇	

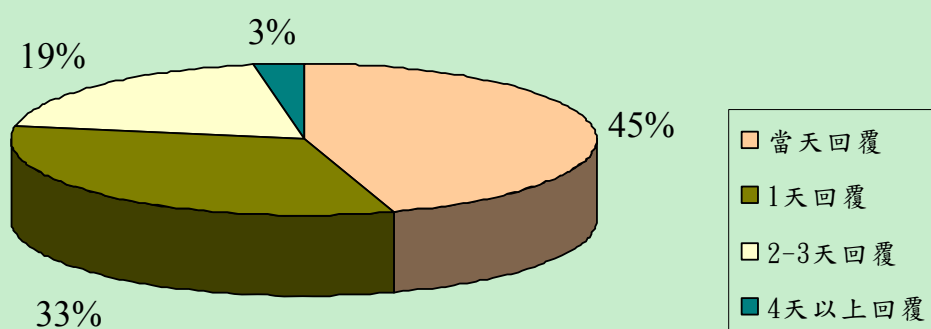
5. 線上諮詢統計

在「線上諮詢」頁面，以線上留言板的方式，提供民眾詢問遺傳疾病在診斷治療上的相關疑惑，並由遺傳專科醫師於短時間內，提供專業、快速及客觀的回覆內容，以協助民眾在診斷及治療相關就醫資訊，予以即時轉介就診的服務功能。留言板上開放的留言訊息，讓使用者得以參閱每篇留言內容，民眾得以參考相關回覆訊息，以獲得更多的也疾病相關內容。目前線上諮詢提供了309人次的遺傳諮詢服務，48人次的電子郵件的遺傳諮詢服務，及支援罕見疾病基金會13次訪客留言單，共計提供了370人次的遺傳諮詢服務。「線上諮詢」的服務成果，依篇數統計、諮詢疾病遺傳方式、諮詢內容、患者轉介數目茲以分類統計，以及「罕見疾病基金會訪客留言回覆單」、「電子郵件諮詢」之統計結果整理如下圖表所示：

5.1 線上諮詢篇數統計，總篇數為：309人次。

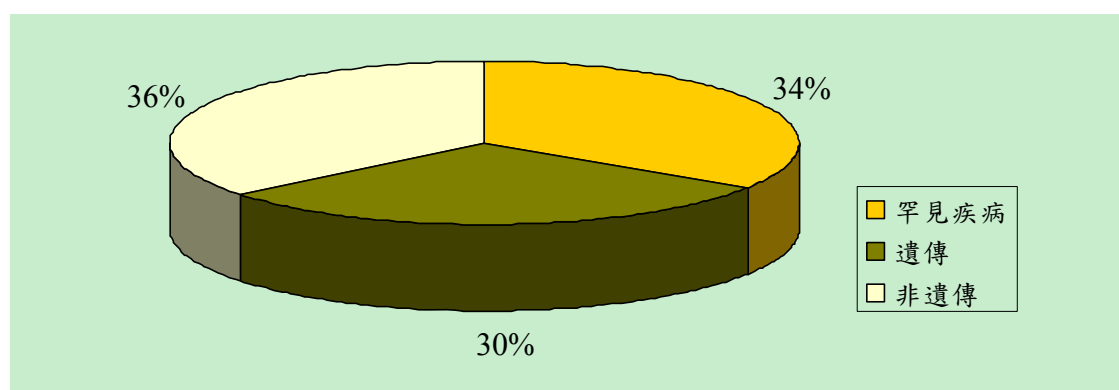
月份	1 月	2 月	3 月	4 月	5 月	6 月	7 月	8 月	9 月	10 月	1-10 月	百分比
當天回覆	11	21	18	23	14	11	19	7	10	5	139	45
1 天回覆	7	20	22	9	12	11	9	5	4	2	101	33
2-3 天回覆	5	4	8	8	9	10	7	7	1	1	60	19
4 天以上回覆	2	0	0	0	1	5	0	0	0	1	9	3
篇數	25	45	48	40	36	37	35	19	15	9	309	100

依回覆時間分類



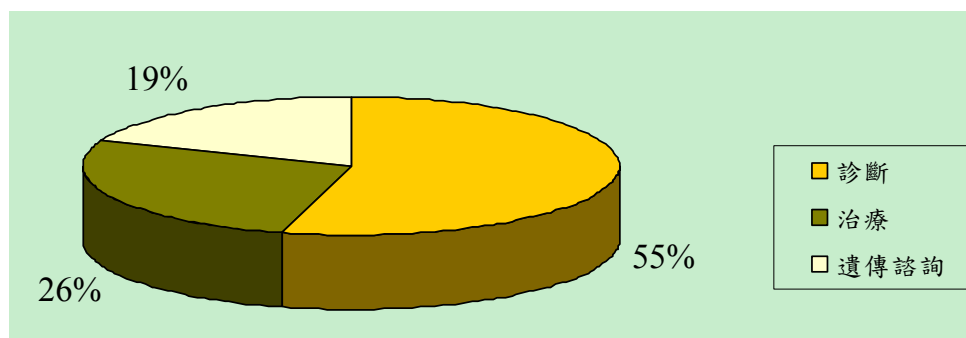
甲、 依照諮詢疾病遺傳方式分類

月份	1月	2月	3月	4月	5月	6月	7月	8月	9月	10月	1-10月
罕見疾病	8	26	21	6	5	9	16	7	6	2	106
遺傳	8	15	8	10	14	19	5	4	5	4	92
非遺傳	9	4	19	24	17	9	14	8	4	3	111
小計篇數	25	45	48	40	36	37	35	19	15	9	309



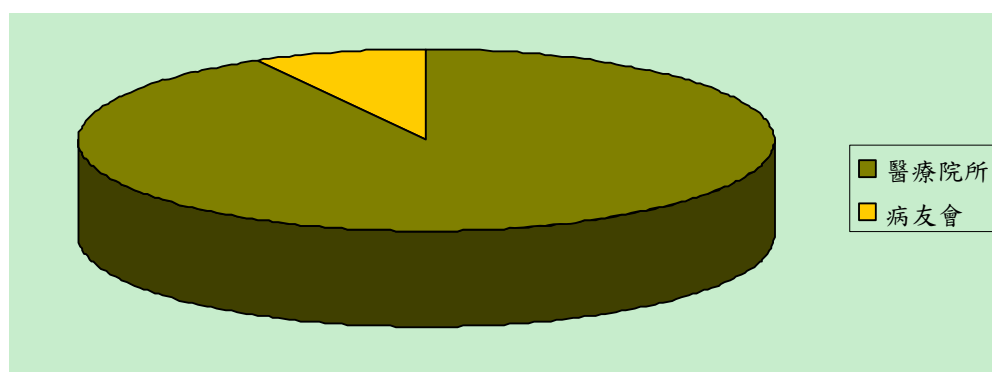
乙、 依諮詢內容分類

月份	1月	2月	3月	4月	5月	6月	7月	8月	9月	10月	1-10月
診斷	11	22	24	19	19	17	17	10	8	5	152
治療	4	23	13	11	4	2	11	3	1	2	74
遺傳諮詢	5	0	11	7	6	11	2	6	4	2	54
小計篇數	20	45	48	37	29	30	30	19	13	9	280

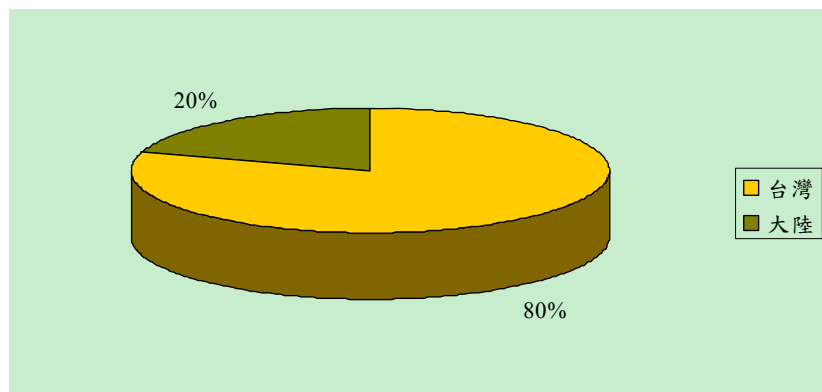


丙、 患者轉介數目

月份	1 月	2 月	3 月	4 月	5 月	6 月	7 月	8 月	9 月	10 月	1-10 月
醫院	13	4	8	9	11	12	6	2	2	1	34
病友會	1	2	0	0	0	1	1	1	0	0	3



丁、 隨著資訊的普及，大陸民眾的留言比例逐年增加，今年約佔了 20%，因此另將大陸民眾與本土民眾的留言比例圖示如下：



5.2 協助罕見疾病基金會訪客留言回覆單：13篇。

篇數	提問
1	缺指
2	先天性高免疫球蛋白 E 症候群
3	龐貝氏症
4	想尋找有酪氨酸血症的淪落人
5	您好~請問一下有關於粒線體疾病
6	請問有聽說過骨髓鈣化嗎?
7	您好，想請教目前醫界對於鉬輔酶缺乏症
8	嬰兒無法自行吞嚥
9	朋友的孩子得了高乳酸血症
10	瓜氨酸血症
11	多發性硬化症
12	詢問是否為自體免疫系統疾病
13	半邊肢體肥大症
小計	13 篇

5.3 電子郵件諮詢篇數統計：48篇。

月份	1 月	2 月	3 月	4 月	5 月	6 月	7 月	8 月	9 月	10 月	1-10 月
----	-----	-----	-----	-----	-----	-----	-----	-----	-----	------	--------

篇數	0	2	4	12	10	2	2	4	11	1	48
----	---	---	---	----	----	---	---	---	----	---	----

(三)、線上問卷結果分析

1. 使用者基本資料

A. 施測對象為遺傳諮詢相關領域的專業人士，以及曾於線上諮詢提問的民眾為對象，從 97 年 9 月 8 日至今共已回收 556 封問卷，在回覆者的基本資料中，以性別分佈來看，以女性為較多數，佔 65.6%；在年齡上，以 31-40 歲的年齡層為多數，佔 41%；在教育程度上，以專科/大學之教育程度者較多，佔了 56.8%；職業分佈上則是以醫藥和服務業居多，分別各佔 15.1%，其次為從商者，佔 12.2%；最後在居住地區上是以北部地區者為多，佔了 40.4%。

2. 網頁使用習慣

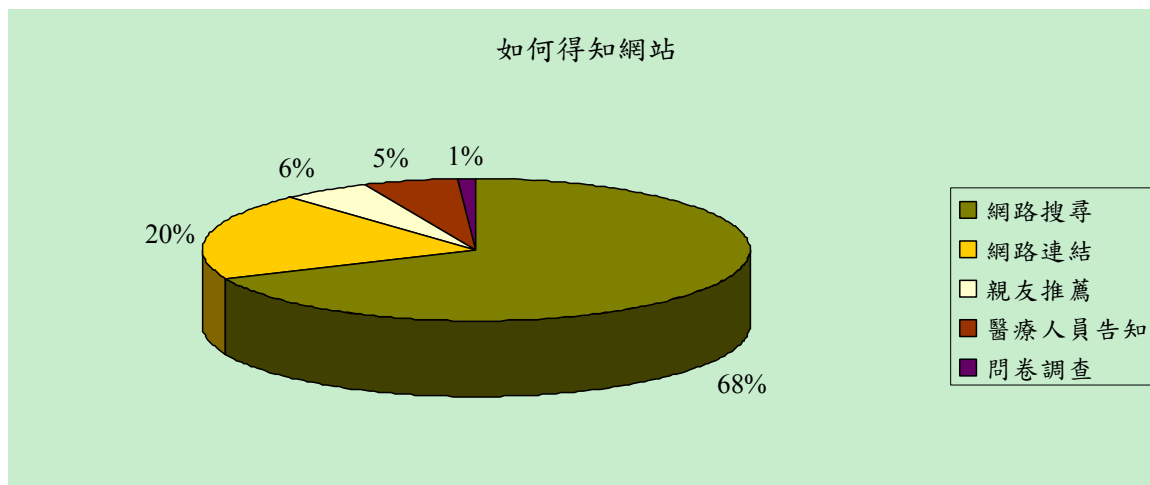
A. 如何得知網頁功能：統計結果發現，68.2%是透過網路搜尋，19.7%為網路連結，因此大多數的使用者是透過網路搜尋引擎或經由連結至本網頁，民眾只要在線上各大搜尋引擎鍵入相關的關鍵字查詢，即可得知本網頁的訊息，由此可知，本網頁的可得性很高，可以便捷的搜尋到本網頁的功能。

B. 曾使用網站的次數：統計研究對象「曾使用網頁的次數」，發現有 37.3%的使用者為第 1 次使用，21.3%的使用者使用次數為 2-3 次，由於大多數問卷來自於線上諮詢的留言民眾，配合線上諮詢的統計資料，今年度諮詢人次高達 309 人，相較於去年的 185 人，多出了 124 人，代表越來越多的使用者，是為了詢問遺傳相關問題而至本網站。最後將「網頁使用習慣」的調查統計結果，依變項、類別名稱、個案數及百分比之描述性統計分析結果，列於如下之分佈圖及圓餅圖中：

甲、網頁使用習慣調查表

變項	類別	個案數	百分比%
如何得知網頁功能 (複選)	網路搜尋	384	68.2%
	網路連結	111	19.7%
	親友推薦	31	5.5%
	醫療人員告知	30	5.3%
	問卷調查	7	1.2%
曾使用網頁的次數	1 次	194	37.3%

	未曾使用	84	16.20%
--	------	----	--------



3. 網頁使用滿意度

為了解使用者對網站網頁使用狀況的滿意度，將其分為「網頁操作使用」及「網頁內容」的滿意度調查。在「網頁操作使用」的調查結果中發現，七成以上的使用者對本網頁的操作使用功能感到滿意。在「網頁內容」的調查結果中發現，亦有七成以上的使用者對本網頁所提供的內容感到滿意。

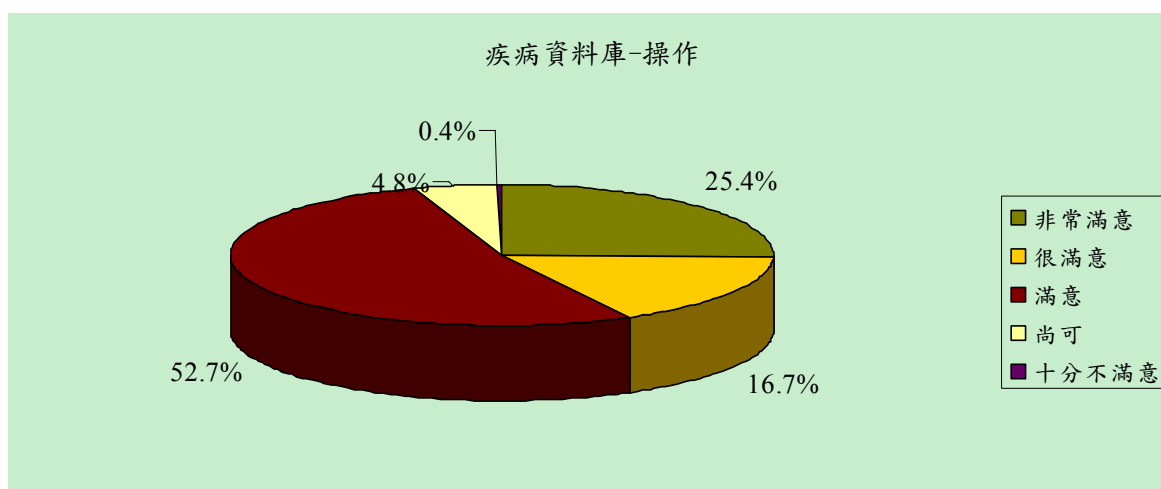
再者以「非常滿意為 100 分，很滿意為 85 分，滿意為 75 分，尚可為 60 分，十分不滿意為 0 分」作分數上的運算；結果發現網頁滿意度的整體分數為 80.6 分，其中「網頁操作使用」滿意度的整體平均分數為 81.1 分，「網頁內容」滿意度的整體平均分數為 80.1 分，顯示本網頁的操作便捷，能有效益的提供使用者進行網站的點閱及使用，而網頁所提供的內容合宜，亦能符合使用者的期待及需要。

最後將「網頁操作使用」及「網頁內容」的滿意度調查統計結果，依「變項」、「類別名稱」、「個案數」、「百分比」及「分數」等結果，列於如下「3-1.網頁操作使用-滿意度調查表」及「3-2.網頁內容-滿意度調查表」表格及圓餅圖中。

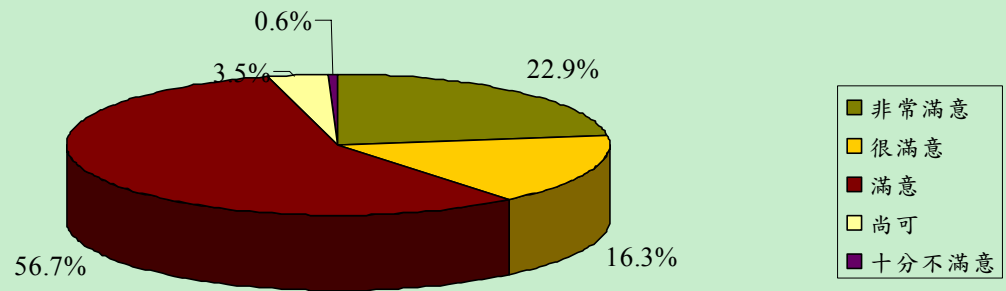
3-1. 網頁操作使用-滿意度調查表

變項	類別	個案數	百分比%	分數
疾病資料庫	非常滿意	132	25.4%	82.0

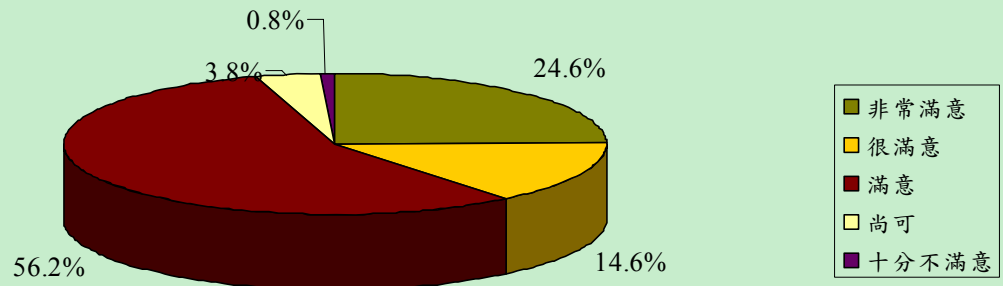
		很滿意	87	16.7%	
		滿意	274	52.7%	
		尚可	25	4.8%	
		十分不滿意	2	0.4%	
	遺傳檢驗	非常滿意	119	22.9%	81.4
		很滿意	85	16.3%	
		滿意	295	56.7%	
		尚可	18	3.5%	
		十分不滿意	3	0.6%	
	線上諮詢	非常滿意	128	24.6%	81.4
		很滿意	76	14.6%	
		滿意	292	56.2%	
		尚可	20	3.8%	
		十分不滿意	4	0.8%	
	門診案例	非常滿意	113	21.7%	80.3
		很滿意	64	12.3%	
		滿意	321	61.7%	
		尚可	16	3.1%	
		十分不滿意	6	1.2%	
	醫學新知	非常滿意	113	21.7%	80.6
		很滿意	67	12.9%	
		滿意	320	61.5%	
		尚可	16	3.1%	
		十分不滿意	4	0.8%	
	整體平均分數				81.1



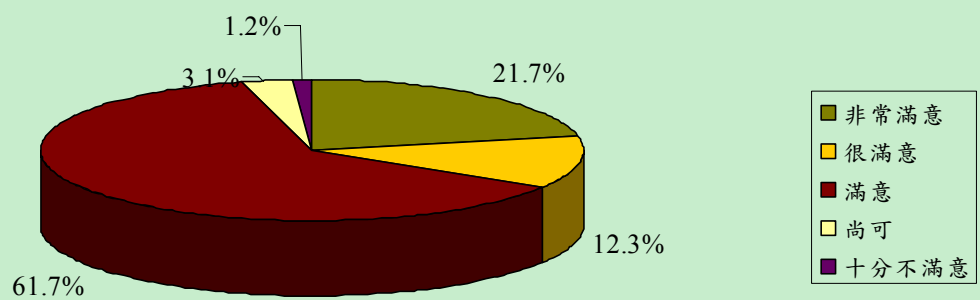
遺傳檢驗-操作

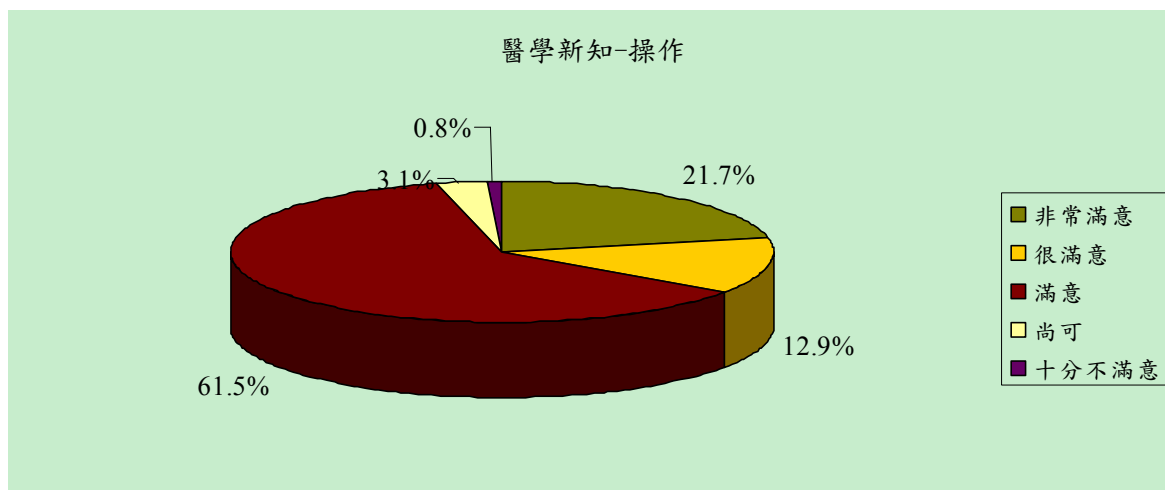


線上諮詢-操作



門診案例-操作

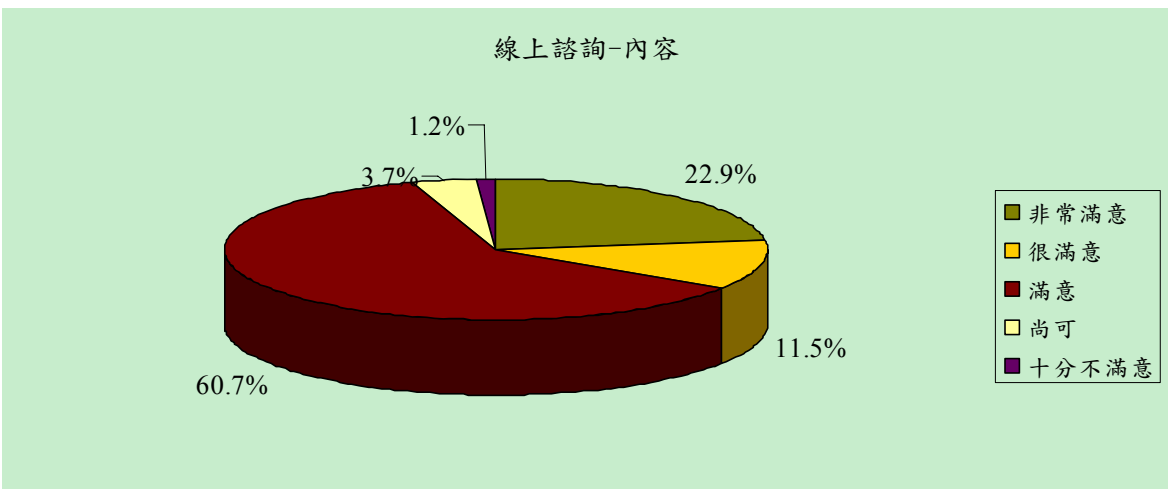
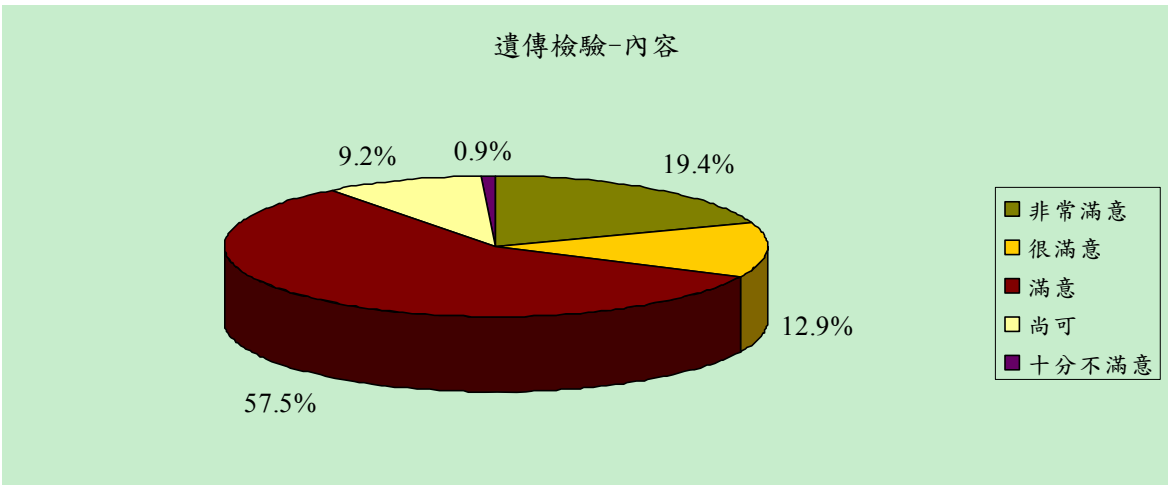
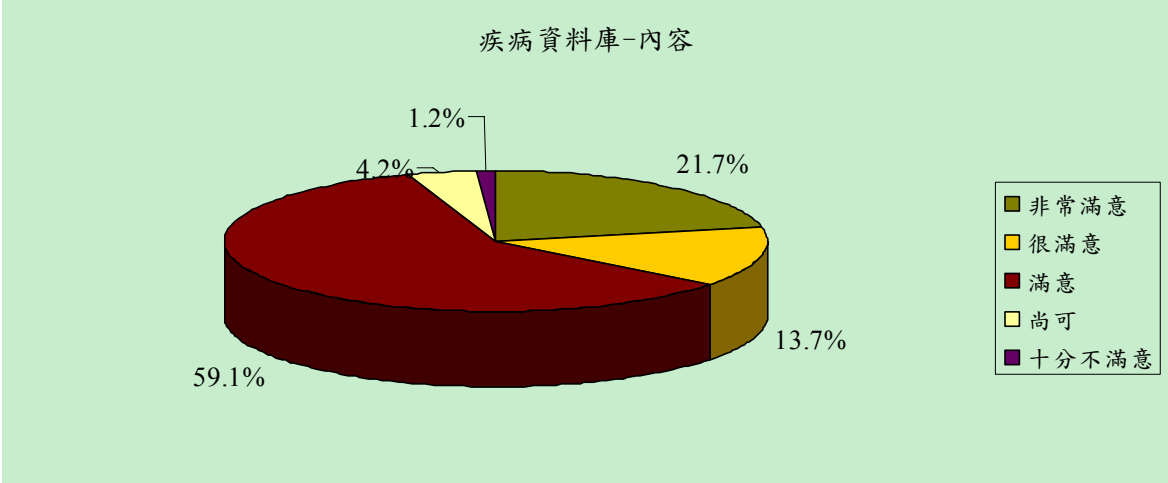




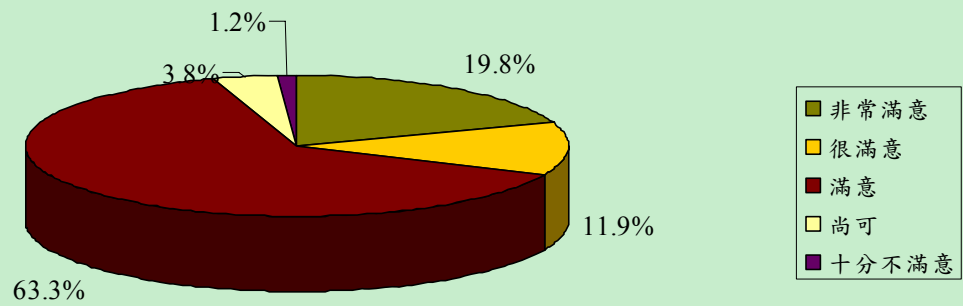
3-2. 網頁內容-滿意度調查表

變項	類別	個案數	百分比%	分數
疾病資料庫	非常滿意	114	21.7%	80.3
	很滿意	71	13.7	
	滿意	307	59%	
	尚可	22	4.2%	
	十分不滿意	6	1.2%	
遺傳檢驗	非常滿意	107	20.6%	80.2
	很滿意	71	13.7%	
	滿意	317	61%	
	尚可	20	9.8%	
	十分不滿意	5	1%	
線上諮詢	非常滿意	119	22.9%	80.4
	很滿意	60	11.5%	
	滿意	316	60.8%	
	尚可	19	3.7%	
	十分不滿意	6	1.2%	
門診案例	非常滿意	103	19.8%	79.7
	很滿意	62	11.9	
	滿意	329	63.3%	
	尚可	20	3.8%	
	十分不滿意	6	1.2%	
醫學新知	非常滿意	104	20%	79.9
	很滿意	58	11.2%	
	滿意	337	64.8%	
	尚可	16	3.1%	

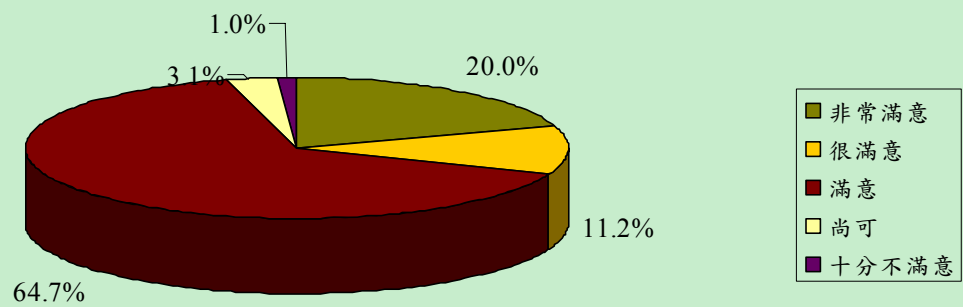
	十分不滿意	5	1%	
整體平均分數				80.1



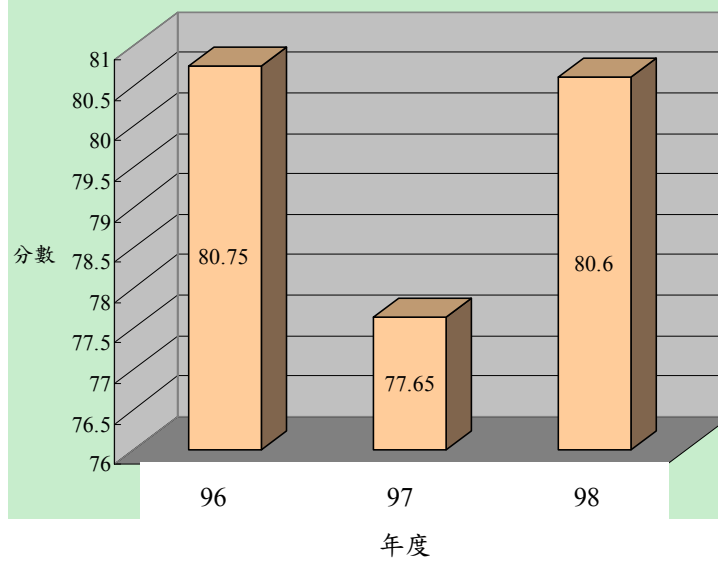
門診案例-內容



醫學新知-內容



歷年滿意度比較



(三)、罕見疾病專書編輯

為提昇國內罕見疾病相關學術研究，加強民眾對罕見疾病的了解為目的，本年度計畫延續去年進行罕見疾病專書的編輯規畫，以協助罕見疾病基金會，進行罕見遺傳疾病專書出版，本年度為執行並完成專書下冊之編輯工作。

在工作進度上，今年年初本計劃專任研究人員與基金會醫療服務組、研究企劃組等同仁，進行專書內容編輯格式的討論，採行每一疾病項目在編輯格式上，應包括疾病病因學、遺傳模式、發生率、診斷及治療與預後等內容。

在執行項目上，所彙整編輯之疾病病類涵括目前本網站疾病資料庫、罕見疾病基金會，以及罕見疾病基金會所出版之罕見疾病宣導單張之各類疾病，並查閱 GeneReviews、OMIM、Genetics Home Reference 等國外疾病資料庫中的文獻或最新的研究期刊或回顧，以進行疾病相關內容的翻譯簡介，更新並豐富編輯之疾病內容。

本計畫執行於今年期中報告，完成並繳交40篇疾病編輯篇數，並接續於下半年完成今年度編輯進度83篇。另將完成編輯之疾病以書面及備份光碟片繳交。

罕見疾病專書編輯，今年度完成總篇數83篇：

TFRD 分類代碼	疾病名稱(中)	累計篇數
0801	遺傳性表皮分解性水皰症（泡泡龍）	1
0802	層狀魚鱗癬（自體隱性遺傳型）	2
0803	外胚層增生不良症	3
0804	膠膜兒	4
0805	斑色魚鱗癬	5
0806	水泡型先天性魚鱗癬樣紅皮症（表皮鬆解性角化過度症）	6
0807	色素失調症	7
0808	眼睛皮膚白化症	8
0809	嬰兒型全身性玻璃樣變性	9

0810	Meleda 島病	10
0812	先天性角化不全症	11
0901	遺傳性細胞漿內體肌病變(石膏寶寶)	12
0902	裘馨氏肌肉萎縮症/貝克氏肌肉萎縮症	13
0903	肌中央軸空病	14
0904	Nemaline 線狀肌肉病變	15
0905	Schwartz Jampel 氏症候群	16
0906	肌肉強直症	17
0907	其他型肌肉萎縮症	18
0908	肌小管病變	19
0909	面肩胛肱肌失養症	20
1001	成骨不全症	21
1002	軟骨發育不全症(小小人兒)	22
1003	骨質石化症 (大理石寶寶)	23
1004	進行性骨化性肌炎	24
1006	鎖骨顱骨發育異常	25
1007	McCune Albright 氏症候群(纖維性骨失養症)	26
1008	先天性脊椎骨骺發育不全	27
1009	裂手裂足症	28
1010	假性軟骨發育不全	29
1011	Conradi-Hunermann 氏症候群	30
1101	馬凡氏症 (蜘蛛人症)	31
1102	瓦登伯格氏症候群(藍眼珠)	32
1103	先天結締組織異常第四型	33
1104	畢耳氏症候群	34
1201	再生不良性貧血症	35
1202	重型海洋性貧血	36
1203	血小板無力症	37
1301	布魯頓氏低免疫球蛋白血症	38
1302	原發性慢性肉芽腫病	39

1303	先天性高免疫球蛋白 E 症候群	40
1304	Wiskott-Aldrich 氏症候群	41
1305	嚴重複合型免疫缺乏症	42
1306	補體成份 8 缺乏症	43
1307	IPEX 症候群	44
1402	假性副甲狀腺低能症	45
1403	同合子家族性高膽固醇血症	46
1404	家族性高乳糜微粒血症	47
1405	肢端肥大症（大肢症）	48
1406	Laron 氏侏儒症候群	49
1407	Kenny-Caffey 氏症候群	50
1408	威爾姆氏腫瘤、無虹膜、性器異常、智能障礙症候群（W A G R 症候群）	51
1409	腎上腺皮促素抗性	52
1410	1 α -羥化酶缺乏症候群	53
1411	Kallmann 氏症候群	54
1501	神經纖維瘤症候群	55
1503	視網膜母細胞瘤	56
1505	Beckwith Wiedemann 氏症候群	57
1506	淋巴血管平滑肌肉增生症	58
1601	愛伯特氏症	59
1602	Crouzon 氏症候群	60
1603	羅素-西弗氏症	61
1604	Cornelia de Lange 氏症候群	62
1605	X 脆折症	63
1606	CHARGE 聯合畸形	64
1607	Aarskog-Scott 氏症候群	65
1608	Smith-Lemli-Opitz 症候群	66
1609	Bardet-Biedl 氏症候群	67
1610	Larsen 氏症候群（顎裂-先天性脫位症候群）	68

1611	皮爾羅賓氏症	69
1612	Treacher Collins 氏症候群	70
1613	多發性翼狀膜症候群	71
1614	努南氏症	72
1617	先天性家族性臉口狹小症	73
1621	Pfeiffer 氏症候群	74
1701	Prader-Willi 氏症候群(小胖威利、好吃寶寶)	75
1702	Angelman 氏症候群(快樂玩偶)	76
1703	威廉斯氏症	77
1704	DiGeorge's 症候群 (狄喬治氏症)	78
1801	早老症	79
1802	Cockayne 氏 (柯凱因氏)症候群	80
1804	髮－肝－腸症候群	81
1806	成人型早老症	82
1810	遺傳性出血性血管擴張症	83

(四)、國內檢驗推展規劃

為促進罕見疾病在國內遺傳檢驗之研究發展，本計劃協助罕見疾病基金會，建置國內遺傳檢驗服務網絡，以協助罕見疾病基金會進行相關檢驗項目之補助規劃。今年9月開始，已經建立台大醫院粒線體突變點分析的平台，並配合罕見疾病基金會的補助，提供國內病患減免費用。目前提供減免的項目如下：

檢驗機構	疑似疾病名稱	檢驗項目	罕見疾病基金會補助 50% 檢驗費用 (台幣/元)
臺大醫院	☐ 粒線體疾病常見突變點組合分析 (Mitochondria disease mutation hot spots panel)	☐ mtDNA nt3243,8344, 8993, 10191, and 13513 位點	1,650 元
	☐ 粒線體疾病核苷酸13513位置突變點分析 (Mitochondrial disease: mtDNA nt13513)	☐ mtDNA nt13513 位點	530 元
	☐ 粒線體疾病之Leigh氏童年腦脊髓病變核苷酸10191位置突變點分析 (Leigh syndrome: mtDNA nt10191)	☐ mtDNA nt10191 位點	530 元

☐ 粒線體疾病之 Leigh 氏童年腦脊髓病變核苷酸 8993 位置突變點分析 (Leigh syndrome: mtDNA nt8993)	☐ mtDNA nt8993 位點	530 元
☐ 粒線體疾病之 MELAS 症候群核苷酸 3243 位置突變點分析 (MELAS: mtDNA nt3243)	☐ mtDNA nt3243 位點	530 元
☐ 粒線體疾病之肌陣攣性癲癇發作伴破碎紅纖維病變核苷酸 8344 位置突變點分析 (MERRF: mtDNA nt8344)	☐ mtDNA nt8344 位點	530 元
☐ 粒線體疾病之遺傳性視神經萎縮症核苷酸 11778 位置突變點分析 (LHON: mtDNA nt11778)	☐ mtDNA nt11778 位點	530 元

由於此補助尚實施不久，我們將帶實施 3 個月後，將狀況說明內容以書面形式交由基金會專責人員，並以附件形式附於本結案報告中。

四、結論與建議

本計畫呈現多元化罕見疾病遺傳諮詢的功能。在「罕見遺傳疾病一點通」網站中，本站建構疾病資料庫、遺傳檢驗、線上諮詢及門診案例等服務功能架構，以提供有罕見遺傳疾病服務需求的患者及家屬，便利及快速取得專業上的相關訊息。並將疾病資料庫內容及結成冊，在罕病專書中提供更充實的資訊。另外，我們亦提供國內遺傳檢驗的網絡，以期幫助罕見疾病病患。

罕見遺傳疾病資料庫的擴充及更新是維持罕見疾病資訊很重要的一環。我們希望未來能以專業且不至艱澀的淺明內容，及續增加網站資料庫的深度與質量，以深入淺出的方式，使民眾獲得罕見遺傳疾病之相關訊息，並以完整的遺傳諮詢指引，提供基層醫護人員與民眾取得遺傳醫療或社福資源的訊息，亦可作為國內相關專業人員的參考指引與依據。另外，藉由線上諮詢的服務，使民眾能在最快的時間內得到快速且具客觀性的解答，並提供了就醫上的相關轉介資訊，更可適時提供罕見疾病患者的就醫需求，增加民眾對遺傳諮詢重要性的認識。

在罕見遺傳疾病長程專書編輯計畫中，本年度已依罕見疾病基金會之編輯格式，執行並完成專書下冊之編輯工作。專書編輯過程中，感謝許多專業人士的指導，希望此專書的出版，可以提供幫助更多的專業人士及民眾了解罕見疾病。

在國內檢驗推展上，本年度已建立檢驗服務合作窗口，提供粒線體疾病相關檢驗，希望日後能繼續擴充檢驗內容，以配合國內罕見疾病患者的需求，並促進罕見疾病在國內遺傳檢驗之研究發展。