

財團法人罕見疾病基金會九十九年度委託研究計畫

期末報告

計畫名稱：罕見遺傳疾病諮詢服務與罕見疾病照護手冊編撰計畫

研究起訖：(99年1月1日)至(99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：張千慧

傳真：02-23314518

e-mail：hwuwl@ntuh.gov.tw

填表日期：99.10.30

目 錄

	頁 碼
封面	
目錄	
壹、中文摘要	(1)
貳、英文摘要	(3)
參、計畫內容	(4)
一、前言	(4)
二、材料與方法	(5)
三、結果	(7)
四、結論與建議	(29)

共 (30) 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照護手冊編輯，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 13 項疾病介紹；包括本年度配合罕見疾病基金會撰寫的 9 種新的遺傳疾病種類，修改 1 種遺傳疾病(Aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency)，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 228 種，遺傳門診諮詢案例紀錄 53 篇及相關文章、新聞、連結及疾病問答集 593 篇，累計彙整疾病相關文章共 821 篇，成為遺傳疾病最完整之入門資料庫。二、線上諮詢由國內醫學遺傳學專家提供解答，今年度線上留言板計回覆 188 篇，電子郵件諮詢 59 篇，及回覆罕見疾病金會諮詢轉介單 8 篇，共計回答 255 篇，且回覆時間迅速 87% 的諮詢問題於 2 天內完成。三、協助罕見疾病基金會進行罕見遺傳疾病照護手冊，本年度執行並完成照護手冊編輯工作，完成 4 本照護手冊，包括 DiGeorge 症候群(DiGeorge syndrome)、瓦登伯格症候群(Waardenburg syndrome)、原發性肉鹼缺乏症 (primary carnitine deficiency)、以及第一型戊二酸血症(Glutaric aciduria type I)等。四、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。五、協助罕見疾病基金會，建置國內遺傳檢驗服務網絡窗口，今年度已開始進 9 項粒線體疾病基因突變分析之檢驗費補助，包括目前提供的點位有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, 13513)、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)、粒線體疾病之 MELAS 症候群核苷酸 3243 位置突變點分析 (MELAS: mtDNA nt3243)、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 (Myoclonic Epilepsy Associated With Ragged-Red Fibers, MERRF: mtDNA nt8344)、粒線體疾病核苷酸 13513 位置突變點分析 (Mitochondrial disease: mtDNA nt13513)、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)、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 (Leber Hereditary Optic Neuropathy, LHON: mtDNA nt11778)、粒線體疾病之遺傳性視神經萎縮症核苷酸 3460 位置突變點分析 (Leber Hereditary Optic Neuropathy, LHON: mtDNA nt3460)、粒線體疾病之遺傳性視神經萎縮症核苷酸 14484 位置突變點分析 (Leber Hereditary Optic Neuropathy, LHON: mtDNA nt14484)、粒線體疾病之遺傳性視神經萎縮症核苷酸 3460, 11778, 14484 位置突變點分析 (LHON: mtDNA nt3460, nt11778, nt14484) 與粒線體電子傳遞鏈酵素活性分析、(Mitochondrial electron transfer chain activity assay) 等檢測。

結論 藉由此計畫，我們得以持續擴充罕見遺傳疾病網站資料庫內容，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，未來本計劃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 of rare diseases and translate into Chinese, disease diagnosis available labs, and cases demonstrating the genetic counseling. We also provide on-line Q &A, answering by clinical geneticists, and support to answer the questions from Taiwan foundation for rare disorders (TFRD).

Results From the project, we are able to do 5 important things. First, this year we have written 13 new articles, including 9 items assigned by TFRD, revised one article (Aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency). In total, there are 821 articles in our database, included 228 articles introducing the rare diseases and 593 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 on-line. In this year, we answered 188 questions on our website, 59 questions via e-mail, and 8 referring questions from TFRD by clinical geneticists. Eighty-seven percent of these questions were replied within 2 day. Third, we complete 4 brochures for rare diseases. Forth, we carried on-line survey for users and found that disease introductions and genetic counseling were the most necessary items for them. Fifth, to conduct a network for genetic testing in Taiwan, we started the service for 9 items of mitochondrial mutation analysis.

Conclusion The project can fulfill the purpose of sharing resources in the public with the function of education and communication. It not only provides basic disease database for people seeking information of rare disease, answering questions in time, helping to edit brochures 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 228 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 593 篇，完成 53 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 255 人次，包括電子郵件 59 篇以及罕見疾病基金會之訪客回覆單 8 篇(至 99 年 10 月 15 日止)。

此外，本計劃目的協助罕見疾病基金會，進行罕見疾病照護手冊編輯，完成 DiGeorge 症候群 (DiGeorge syndrome)、瓦登伯格症候群(Waardenburg syndrome)、原發性肉鹼缺乏症 (primary carnitine deficiency)、以及第一型戊二酸血症(Glutaric aciduria type I)四本照護手冊，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，增進對粒線體疾病患者的檢驗服務，提供 9 項突變點檢測，包括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, 13513)、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)、粒線體疾病之 MELAS 症候群核苷酸 3243 位置突變點分析 (MELAS: mtDNA nt3243)、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 (Myoclonic Epilepsy Associated With Ragged-Red Fibers, MERRF: mtDNA nt8344)、粒線體疾病核苷酸 13513 位置突變點分析 (Mitochondrial disease: mtDNA nt13513)、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)、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 (Leber Hereditary Optic Neuropathy, LHON: mtDNA nt11778)、粒線體疾病之遺傳性視神經萎縮症核苷酸 3460 位置突變點分析 (Leber Hereditary Optic Neuropathy, LHON: mtDNA nt3460)、粒線體疾病之遺傳性視神經萎縮症核苷酸 14484 位置突變點分

析 (Leber Hereditary Optic Neuropathy, LHON: mtDNA nt14484)、粒線體疾病之遺傳性視神經萎縮症核苷酸 3460, 11778, 14484 位置突變點分析 (LHON: mtDNA nt3460, nt11778, nt14484) 與粒線體電子傳遞鏈酵素活性分析、(Mitochondrial electron transfer chain activity assay) 等檢測。

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。
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。
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。

(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。

(三)、罕見疾病照護手冊編輯：

1. 為提昇罕見疾病患者的照護，我們將協助罕見疾病基金會，進行罕見遺傳疾病照護手冊的出版。
2. 此照護手冊將秉持之前罕見疾病基金會的出版模式，提供給罕病家庭的話、專家的建議、病友家屬的經驗談、疾病簡介、臨床症狀、診斷原則、治療原則、照護原則、復健與輔具介紹、遺傳諮詢、資源索引、Q&A 問與答（醫療篇及社福篇）、心情留言板等項目，以提供罕見疾病患者適時且必要的資訊。

(四)、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。
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。

(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. 我們先搜尋台灣地區常見的粒線體突變點位，並參考文獻資料，建立粒線體基因突變檢測以及粒線體電子傳遞鏈酵素活性檢測，以提供臨床需求。

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。

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

Vis. today 32
Visits 20,424
Pag. today 44
Pages 28,196

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
芳香族L-胺基酸脫羧酵素缺乏症	2010/9/28 上午 10:28:28
CFC症候群	2010/7/21 下午 03:51:35
多發性骨骨后發育不全	2010/7/21 下午 02:46:29
1p36 缺損症候群	2010/7/19 上午 11:17:21
Unna-Throst型非表皮分解掌蹠角化症	2010/7/12 上午 10:37:15

more >

線上諮詢

- 麥芽糖醴 - 小娟 2010/03/19 上午 11:36:16
 - Re: 麥芽糖醴 - 專任助理-千慧 2010/03/29 下午 03:40:04
- 不知是什麼基因疾病 - 認真問 2010/10/15 上午 01:39:27
 - Re: 不知是什麼基因疾病 - 認真問 2010/10/15 上午 01:41:36
 - Re: 不知是什麼基因疾病 - 遺傳諮詢師_張千慧 2010/10/15 下午 01:19:15

more >

◆網站負責人：台大醫院 李妮鐘/賴穎秀/胡務亮醫師

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 228 篇，相關文章 215 篇，相關新聞 331 篇，相關連結 47 篇。

疾病資料庫

依英文病名A~Z排列

A B C D E F G H I J K L M N O P Q R S T U V W X Y Z

目前本網站共計收錄疾病簡介228篇，相關文章215篇，相關新聞331篇，相關連結47篇。(99/10/15)
若欲查詢 **染色體缺失** 相關疾病資料請點選**C**分類

關鍵字搜尋 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
Aplastic anemia	再生不良性貧血
Argininosuccinic aciduria	精胺丁二酸酵素缺乏症

2. 在「遺傳檢驗」服務頁面，將去年條列式的檢驗項目說明改為表格式，並新增粒線體電子傳遞鏈功能分析檢驗項目，並把粒線體基因分析部分於第二層選單中獨立出來，讓外院送檢單位更為一目瞭然。

舊畫面

遺傳檢驗

 最新消息

●檢驗項目

*台大醫院基因醫學部 生化遺傳研究室檢驗項目

請點選下載→[各項檢驗要求說明](#) & [台大醫院基因醫學部檢體送件單](#)

- [遺傳疾病酵素及黏多醣分析](#)

- [代謝疾病串聯質譜儀分析](#)

- [尿液有機酸分析](#)(※需先檢送串聯質譜儀分析.若檢查異常，或經本實驗醫師評估後再送本項檢查.送檢時，請在送檢單上註明此次尿液的urine creatinine level.)

- [血漿氨基酸分析](#)

- [遺傳疾病基因分析](#)

*基因醫學部其它檢驗項目

*[外送檢驗項目](#)

*[國外檢驗項目](#)

●檢驗項目說明

*[代謝產物串聯質譜儀分析簡介](#)

*[代謝產物串聯質譜儀檢體診斷服務](#)

*[聚合酵素鏈鎖反應簡介與原理](#)

新版面

台大醫院基因醫學部檢體送件單

檢驗項目		檢體要求	報告查詢	各項檢驗要求說明	檢驗項目說明
中文	英文				
遺傳疾病酵素及黏多醣分析	Enzyme	Blood	查詢報告	遺傳疾病酵素及黏多醣分析	
代謝疾病串聯質譜儀分析	MS/MS	Blood Spot	查詢報告	檢驗要求說明	代謝產物串聯質譜儀分析簡介 代謝產物串聯質譜儀檢體診斷服務
<機器維修，目前停收，造成不便，敬請見諒>尿液有機酸分析	GC/MS	Urine	查詢報告	檢驗要求說明	(※需先檢送串聯質譜儀分析。若檢查異常，或經本實驗醫師評估後再送本項檢查。送檢時，請在送檢單上註明此次尿液的urine creatinine level.)
血漿氨基酸分析	Amino Acid	Blood	查詢報告	檢驗要求說明	
遺傳疾病 基因分析	Gene Analysis	Blood	請打電話詢問	詳見連結	聚合酵素鏈鎖反應簡介與原理
肌肉粒線體電子傳遞鏈功能分析	電子傳遞鏈功能分析	骨骼肌肉	請打電話詢問	詳見連結	
粒線體疾病 基因分析	Gene Analysis	Blood	請打電話詢問	詳見連結	
其他					

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 87%之留言於 2 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，於去年另新增認證碼的設定，今年為了頁面連結與歸類，於留言板上方新增月份之按鈕。

[返回線上諮詢](#)

姓名:

Email:

主旨:

諮詢內容

認證碼: BC20

線上諮詢

我要諮詢 | 2009年前的諮詢資料

10月版主：李妮鍾醫師

一月 | 二月 | 三月 | 四月 | 五月 | 六月 | 七月 | 八月 | 九月 | 十月

- 麥芽糖醣 - 小扇 2010/03/19 上午 11:36:16
 - Re: 麥芽糖醣 - 專任助理-千慧 2010/03/29 下午 03:40:04
- 請問李妮鍾醫師還有在台大看診嗎? - 梁太太 2010/10/19 下午 02:10:08
- 用到含水楊酸、薄荷腦的東西，會產生蕁豆症的病症? - Little Star 2010/03/21 上午 11:41:14
 - Re: 用到含水楊酸、薄荷腦的東西，會產生蕁豆症的病症? - 專任助理-千慧 2010/03/25 上午 10:16:04
 - Re: 用到含水楊酸、薄荷腦的東西，會產生蕁豆症的病症? - Little Star 2010/03/31 下午 02:39:32
 - Re: 用到含水楊酸、薄荷腦的東西，會產生蕁豆症的病症? - 專任助理-千慧 2010/04/02 下午 06:19:59
 - Re: 用到含水楊酸、薄荷腦的東西，會產生蕁豆症的病症? - tylee 2010/10/17 下午 08:11:25
 - Re: 用到含水楊酸、薄荷腦的東西，會產生蕁豆症的病症? - 遺傳諮詢師_張千慧 2010/10/18 上午 11:54:06
- 不知是什麼基因疾病 - 認真問 2010/10/15 上午 01:39:27
 - Re: 不知是什麼基因疾病 - 認真問 2010/10/15 上午 01:41:36
 - Re: 不知是什麼基因疾病 - 遺傳諮詢師_張千慧 2010/10/15 下午 01:19:15
- 肌肉張力低 - 陳先生 2010/10/14 上午 10:43:21
 - 肌肉張力低 - 陳先生 2010/10/14 上午 11:04:20
 - Re: 肌肉張力低 - 遺傳諮詢師_張千慧 2010/10/15 下午 01:18:30
- 檢查 - Becky 2010/10/11 下午 05:34:15
 - Re: 檢查 - 遺傳諮詢師_張千慧 2010/10/13 上午 11:25:13
- 一歲一個月的弟弟頭圍過小 - 江先生 2010/10/12 上午 11:55:51
 - Re: 一歲一個月的弟弟頭圍過小 - 遺傳諮詢師_張千慧 2010/10/13 上午 11:24:27

4. 在「門診案例」頁面，目前計有 53 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 8 篇案例。

門診諮詢案例紀錄

本網站共計收錄53篇 (99/09/17)

疾病名稱	作者
神經性纖維瘤第一型	陳怡禎 (台大分醫所遺傳諮詢組研究生)
乳癌(Breast cancer)	蔡慧思 (台大分醫所遺傳諮詢組研究生)
Wolfram症候群(Wolfram syndrome)	林漢威 (台大分醫所遺傳諮詢組研究生)
Sotos症候群(Sotos syndrome)	陳怡伶 (台大分醫所遺傳諮詢組研究生)
卡尼丁結合酵素轉化酉每1缺乏症(CPT1 defect)	關惠鐘 (台大分醫所遺傳諮詢組研究生)
瓜胺酸血症(Citrullinemia)	關惠鐘 (台大分醫所遺傳諮詢組研究生)
唐氏症(Down syndrome)	楊麗巧 (台大分醫所遺傳諮詢組研究生)
雌雄接胡迷離 - 決定性別基因 SRY Gene	關惠鐘 (台大分醫所遺傳諮詢組研究生)
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)

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。今年新增 8 篇醫學新知。

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。今年截至目前(至 99 年 10 月 15 日)，新增 57 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
德國法院宣布合法的植入前診斷		2010/9/14 下午 02:05:09
美國婦產科學會 (ACOG) 委員會之第 446 條宣言		2010/9/14 下午 02:02:26
新生兒先天性缺陷		2010/9/14 下午 01:59:38
Silver-Russell syndrome: 基因相關及分子遺傳檢驗		2010/9/14 下午 01:59:04
基因療法新希望		2010/9/14 下午 01:56:31
共識聲明：以染色體晶片做為發展遲緩或先天異常患者第一線之臨床診斷工具		2010/7/28 下午 05:02:55
串聯質譜儀分析可檢測出患有卡尼丁吸收障礙之新生兒		2010/5/27 上午 10:39:46
利用新生兒篩檢血片篩檢典型高胱胺酸尿症		2010/5/27 上午 10:18:42
經長期保存後血片胺基酸及醣基內鹼數值的變化		2010/4/30 上午 11:34:38
給基因療法一次新的機會		2010/1/19 下午 04:10:08
類澱粉神經病變		2009/10/13 下午 03:50:38
Xq28 的微小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

最新訊息		舊訊息請點此連結
標 題	內 容	張貼時間
胚胎幹細胞 首見臨床治療 New!		2010/10/13 下午 01:44:27
基因定序解碼癌症治療邁向個人化 New!		2010/10/13 下午 05:32:47
罕病娃命在旦夕 母捐肝救女		2010/9/28 上午 11:14:31
運動員篩檢基因 爆種族歧視		2010/9/28 上午 11:01:54
死基因會復活 造成肌萎		2010/9/28 上午 10:23:05
地中海貧血基因治療有望		2010/9/17 上午 11:10:02
治療到智障癌症 驗基因給對藥		2010/9/17 上午 11:02:01
《9月4日 武昌教會》罕病病友 用生命唱出「天籟」		2010/9/13 上午 11:57:54
萬能幹細胞 零致癌風險 國衛院領先全球		2010/9/13 上午 11:27:30
唐氏症篩檢有助評估產下唐寶寶機率		2010/9/13 上午 11:28:17
科學家破解偏頭痛基因作祟		2010/9/13 上午 11:35:16
「台灣獨賣」基因晶片在產前診斷的應用		2010/9/13 上午 11:35:39
陪重殘兒拚人生 杜雪霞：盼他健康		2010/9/13 上午 11:38:18
雙親發誓 俾松君演小腦萎縮病事畢不停		2010/9/13 上午

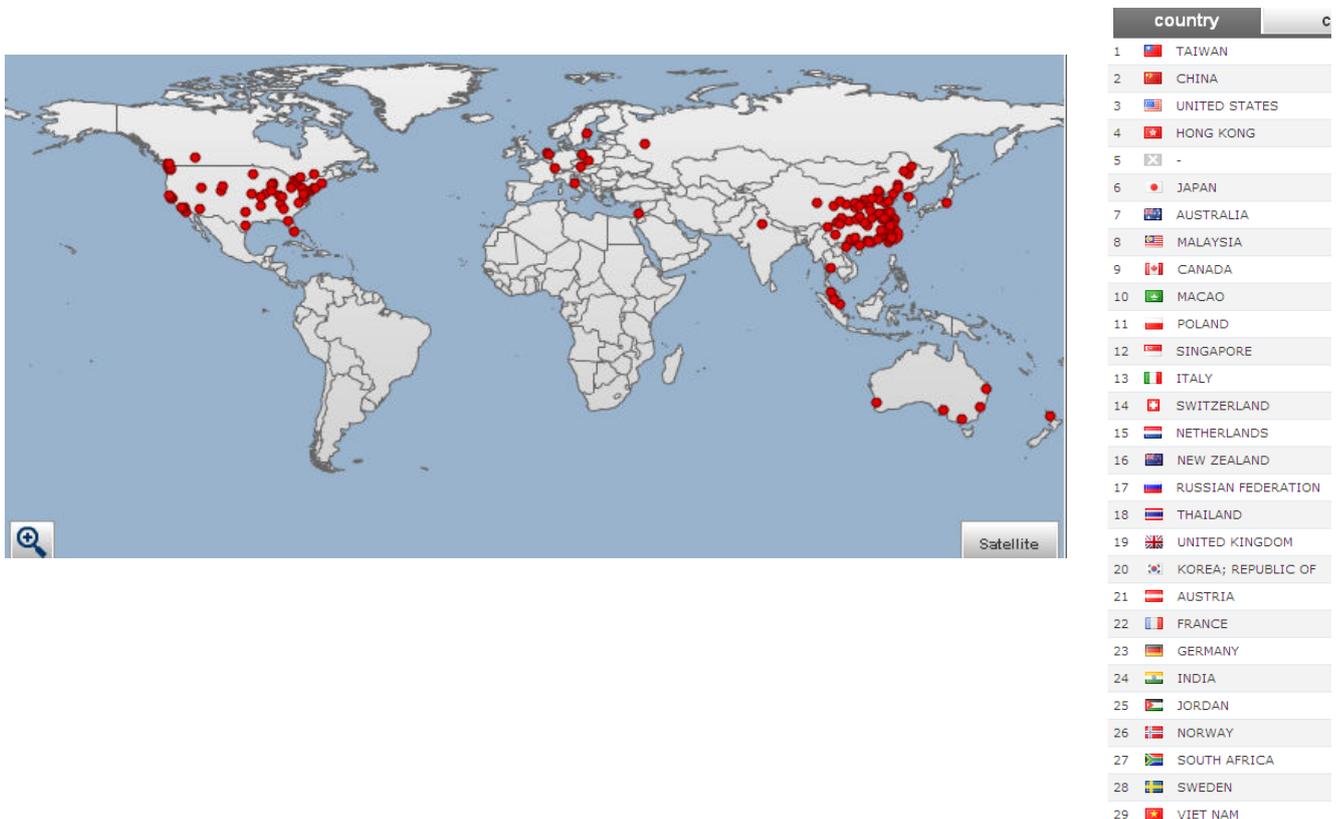
(二)、統計資料

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；自 98 年 10 月至 99 年 10 月間，共計有 21,297 人次瀏覽並使用過本網站，平均每月瀏覽人次約 1,700~1,800 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 228 種不同的罕見遺傳疾病介紹，其中包括今年度新增的 13 篇疾病簡介，以及修改的 1 種遺傳疾病(Aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency)。

2.1 目前資料庫依疾病簡介篇數統計，總篇數為：228 篇。

英文字 母排序	A	B	C	D	E	F	G	H	I	J	K	L	
篇數	16	9	30	13	4	6	11	19	10	0	6	3	21

英文字 母排序	N	O	P	Q	R	S	T	U	V	W	X	Y	Z
篇數	10	5	20	0	7	14	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9 篇：

篇數	中文篇名	英文篇名
1	皮膚過度角化症雅司病	Diffuse Non-epidermolytic Palmoplantar Keratoderma type Unna-Thost
2	Netherton 症候群	Netherton Syndrome
3	阿拉吉歐症候群	Alagille Syndrome
4	色素失調症	Incontinentia Pigmenti
5	貝克型肌肉失養症	Becker Muscular Dystrophy
6	CFC 症候群	Cardiofaciocutaneous Syndrome
7	多發性骨骺發育不全症	Multiple Epiphyseal Dysplasia
8	陣發性夜間血紅素尿症	Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria
9	體染色體隱性多囊性腎臟疾病	Autosomal recessive polycystic kidney disease
10	豆固醇血症	Sitosterolemia
小計	10 篇	

2.3 其他新增疾病簡介，今年度完成總篇數為3 篇：

篇數	中文篇名	英文篇名
----	------	------

1	科恩綜合症	Cohen syndrome
2	腓骨肌萎縮症第二型	Charcot-Marie-Tooth_disease
3	肝醣儲積症第四型	Glycogen Storage Disease Type IV
小計	3 篇	

3. 遺傳諮詢案例

在遺傳門診案例中，建立了 53 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 8 篇。中英文篇名如下：

3.1 99 年新增門診諮詢案例紀錄如下：

篇數	篇 名
1	神經性纖維瘤第一型(NF1)
2	乳癌(Breast cancer)
3	Wolfram 症候群(Wolfram syndrome)
4	Sotos 症候群(Sotos syndrome)
5	卡尼丁結合酵素轉化酉每 1 缺乏症(CPT1 defect)
6	瓜胺酸血症(Citrullinemia)
7	唐氏症(Down syndrome)
8	雌雄撲朔迷離 - 決定性別基因 SRY Gene
小計	8 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 99 年新增醫學新知如下：

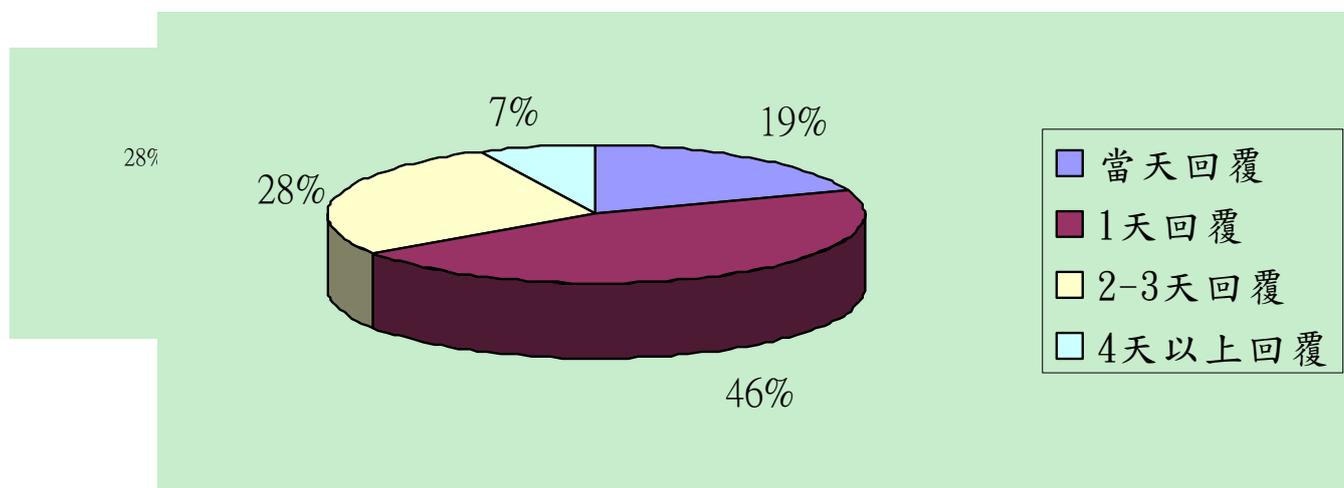
篇數	篇 名	撰稿者/翻譯者
1	德國法院宣布合法的植入前診斷	志工 秦祥銘
2	美國婦產科學會 (ACOG)委員會之第 446 條宣言	臺大醫院基因醫學部 張千慧 遺傳諮詢師
3	新生兒先天性缺陷	臺大醫院基因醫學部 胡務亮醫師
4	Silver-Russell syndrome:基因相關及分子遺傳檢驗	高雄醫學大學附設醫院 蕭雅慧 遺傳諮詢師
5	基因療法新希望	志工 秦祥銘
6	共識聲明：以染色體晶片做為發展遲緩或先天異常患者第一線之臨床診斷工具	臺大醫院基因醫學部 簡純青 遺傳諮詢師
7	串聯質譜儀分析可檢測出患有卡尼丁吸收障礙之新生兒	臺大醫院基因醫學部 吳淑姿 副管理師
8	利用新生兒篩檢血片篩檢典型高胱胺酸尿症	臺大醫院基因醫學部 陳麗珠 醫檢師
9	經長期保存後血片胺基酸及醯基肉鹼數值的變化	臺大醫院基因醫學部 王曉芳 技佐
10	給基因療法一次新的機會	臺大醫院基因醫學部 Ginny Lin
小計	10 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 225 人次的遺傳諮詢服務，22 人次的電子郵件的遺傳諮詢服務，及支援罕見疾病基金會 8 次訪客留言單，共計提供了 255 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：

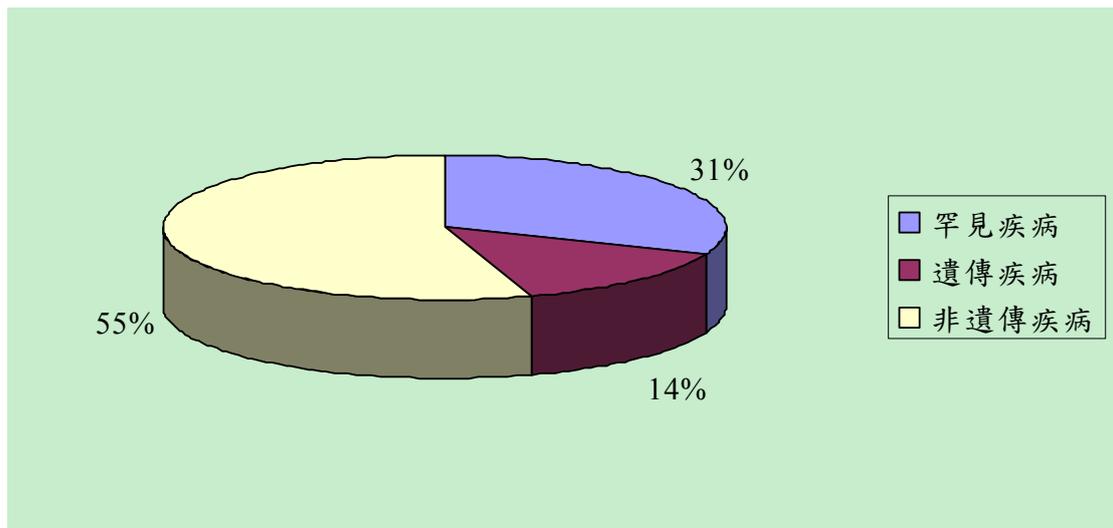
5.1 線上諮詢篇數統計，總篇數為：255 人次。

月份	1月	2月	3月	4月	5月	6月	7月	8月	9月	10月 (至 10/15)	1/1-10/15	百分比
當天回覆	5	1	1	3	10	5	5	15	1	2	48	19
1天回覆	15	8	8	13	16	8	8	16	10	12	114	46
2-3天回覆	3	11	12	10	5	5	1	7	5	9	68	28
4天以上回覆	1	0	13	1	0	2	0	0	0	0	17	7
篇數	24	20	34	27	31	20	14	38	16	23	247	100



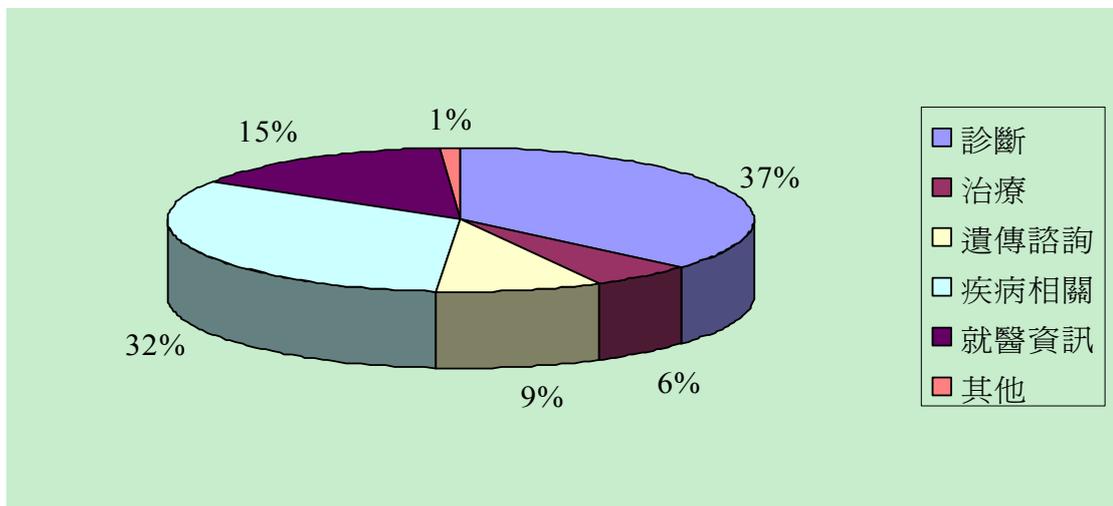
甲、 依照諮詢疾病遺傳方式分類

月份	1月	2月	3月	4月	5月	6月	7月	8月	9月	10月 (至 10/15)	1/1-10/15	百分比
罕見疾病	9	10	7	8	8	5	3	13	8	6	77	31
遺傳疾病	3	4	5	2	8	4	0	6	2	1	35	14
非遺傳疾病	12	6	22	17	15	11	11	19	6	16	135	55
小計篇數	24	20	34	27	31	20	14	38	16	25	247	100



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 (至 10/15)	1/1-10/15	百分比
診斷	13	6	15	14	14	4	3	13	4	4	90	36
治療	2	2	3	0	2	1	0	0	3	1	14	6
遺傳諮詢	2	1	1	3	1	4	0	5	0	6	23	9
疾病相關	2	3	6	8	14	11	7	18	5	6	80	32
就醫資訊	5	8	8	2	0	0	4	1	4	5	37	15
其他	1	0	1	0	1	0	0	0	0	0	3	1
小計篇數	25	20	34	27	32	20	14	37	16	22	247	100



5.2 協助罕見疾病基金會訪客留言回覆單：8 篇。

篇數	提問
1	McCune Albright 氏症候群
2	威爾森氏症的治療
3	肉碱缺乏症
4	黃斑部病變
5	先天性脛骨假關節
6	媽媽染色體異常
7	血管異常增生
8	小頭症小腦症
小計	8 篇

5.3 電子郵件諮詢篇數統計：22 篇。

月份	1 月	2 月	3 月	4 月	5 月	6 月	7 月	8 月	9 月	10 月 (至 10/15)	1/1-10/15
篇數	2	0	1	0	4	5	3	3	3	1	22

(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 834 封問卷，今年至目前為止回收 278 份問卷。今年的問卷統計結果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 68.8%；在年齡上，以 31-40 歲的年齡層為多數，佔 44.1%；在教育程度上，以專科/大學之教育程度者較多，佔了 60.7%；職業分佈上則是以商和服務業居多，分別各佔 13.3%和 16.5%，其次為從公教者，佔 9.8%；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

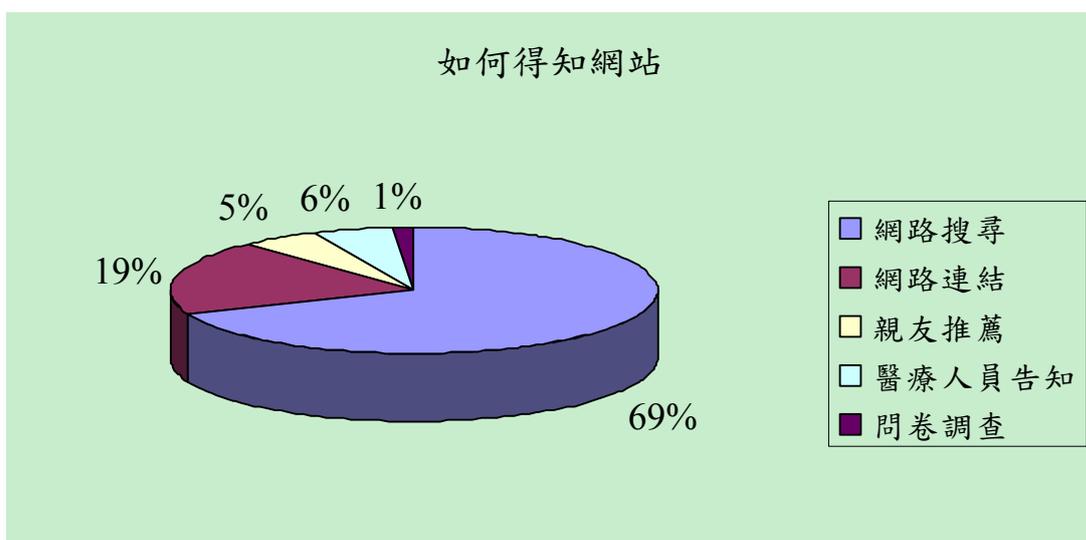
A. 如何得知網頁功能：今年統計結果發現，68.9%是透過網路搜尋，19.1%為網路連結，因此大多數的使用者是透過網路搜尋引擎或經由連結至本網頁，民眾只要在

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：今年統計研究對象「曾使用網頁的次數」，發現有 36.7% 的使用者為第 1 次使用，19.9% 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 255 人，代表使用者還蠻多的，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	627	68.9%
	網路連結	174	19.1%
	親友推薦	47	5.2%
	醫療人員告知	50	5.5%
	問卷調查	12	1.3%
曾使用網頁的次數	1 次	293	36.7%
	2-3 次	159	19.9%
	4-5 次	46	5.8%
	5 次以上	164	20.6%
	未曾使用	136	17%



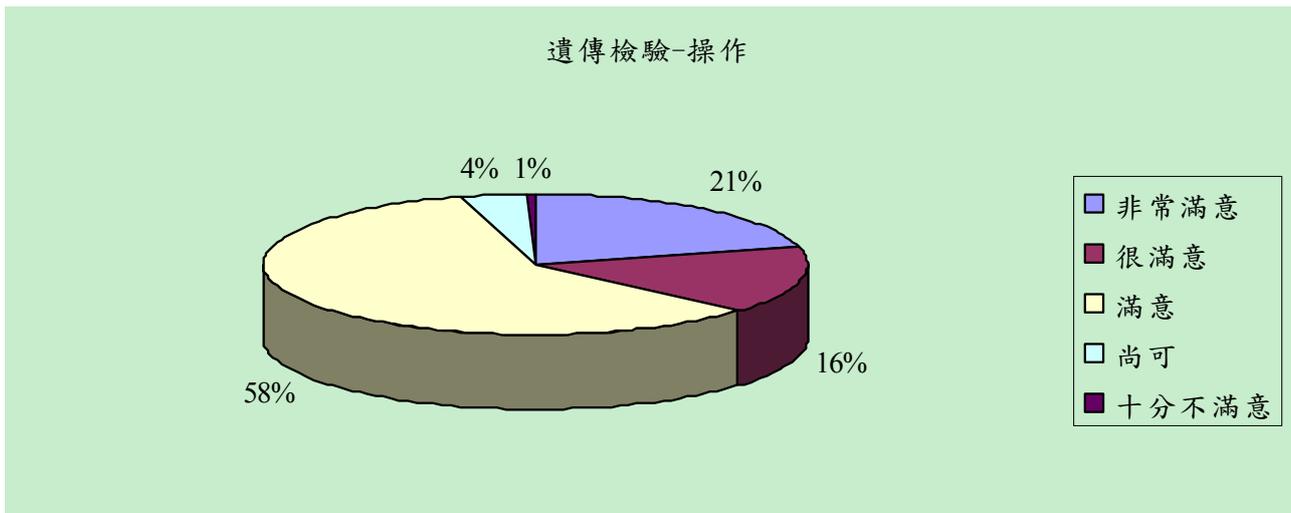
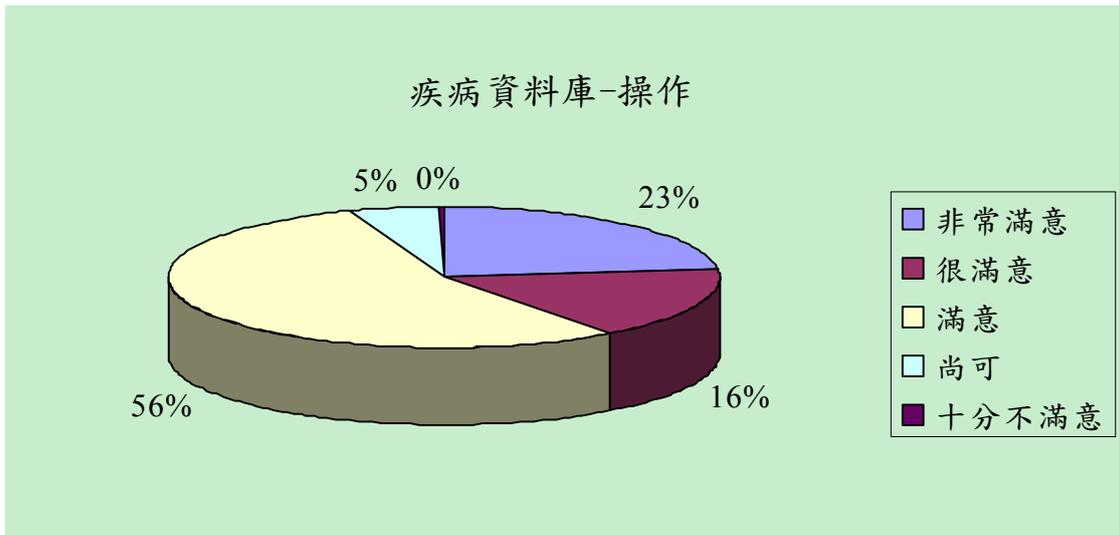
3. 網頁使用滿意度

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。今年度截至 10 月 15 日為止，在「網頁操作使用」的調查結果中發現，九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，亦有九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 80.1 分，其中「網頁操作使用」滿意度的整體平均分數為 80.6 分，「網頁內容」滿意度的整體平均分數為 79.6 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。比較各年度網頁操作整體平均分數與網頁內容整體平均分數計算所得之滿意度發現最近兩年滿意度維持在 80 左右，較前年上升。

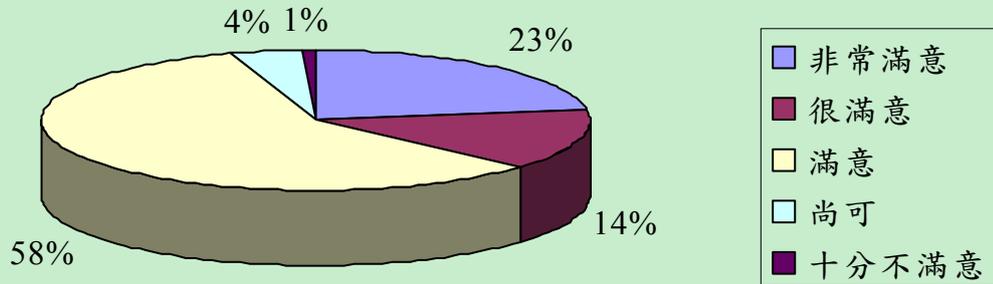
3-1. 網頁操作使用-滿意度調查表

變項	類別	個案數	百分比%	分數
疾病資料庫	非常滿意	186	23.3%	81.4
	很滿意	130	16.3%	
	滿意	438	54.9%	
	尚可	41	5.1%	
	十分不滿意	3	0.4%	
遺傳檢驗	非常滿意	166	20.8%	80.8
	很滿意	127	15.9%	
	滿意	470	58.9%	
	尚可	31	3.9%	
	十分不滿意	4	0.5%	
線上諮詢	非常滿意	182	22.8%	80.8
	很滿意	111	13.9%	
	滿意	466	58.4%	
	尚可	32	4%	
	十分不滿意	7	0.9%	
門診案例	非常滿意	151	18.9%	79.8
	很滿意	105	13.2%	
	滿意	503	63%	
	尚可	32	4%	
	十分不滿意	7	0.9%	
醫學新知	非常滿意	154	19.3%	80.1

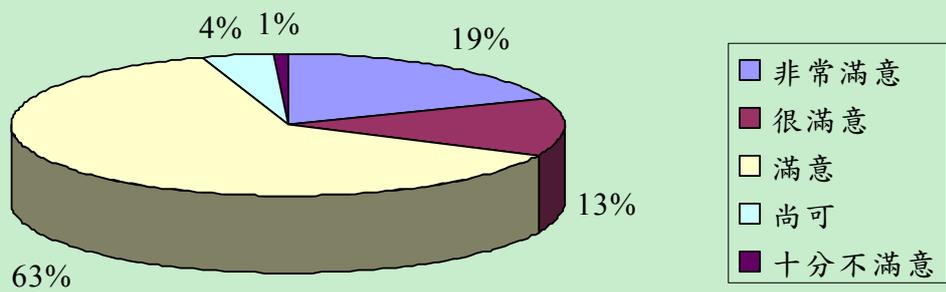
很滿意	106	13.3%
滿意	503	63%
尚可	30	3.8%
十分不滿意	5	0.6%
整體平均分數		80.6



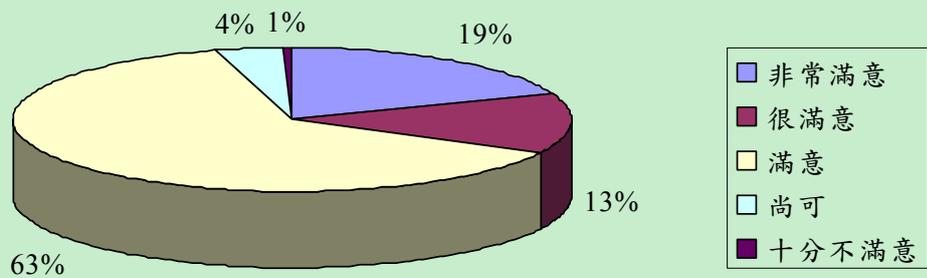
線上諮詢-操作



門診案例-操作



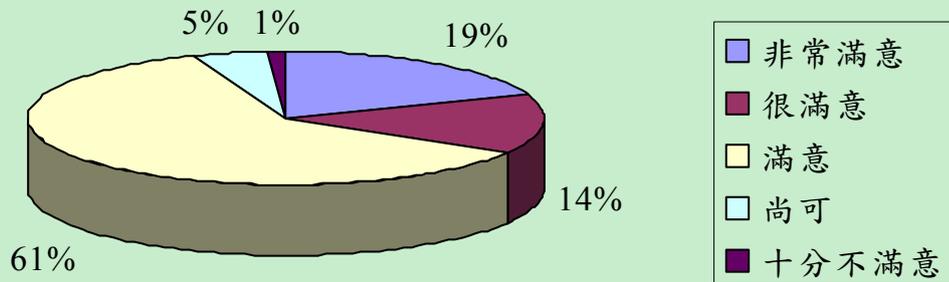
醫學新知-操作



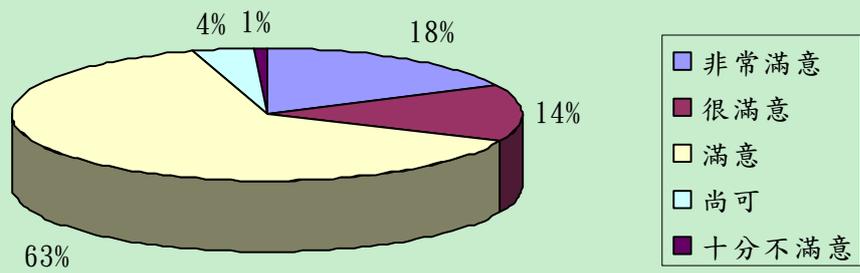
3-2. 網頁內容-滿意度調查表

變項	類別	個案數	百分比%	分數
疾病資料庫	非常滿意	155	19.4%	79.7
	很滿意	113	14.2%	
	滿意	483	60.5%	
	尚可	38	4.8%	
	十分不滿意	9	1.1%	
遺傳檢驗	非常滿意	142	17.8%	79.7
	很滿意	110	13.8%	
	滿意	508	63.7%	
	尚可	32	4.0%	
	十分不滿意	6	0.8%	
線上諮詢	非常滿意	162	20.3%	80.0
	很滿意	96	12.0%	
	滿意	503	63.0%	
	尚可	29	3.6%	
	十分不滿意	8	1.0%	
門診案例	非常滿意	138	17.3%	79.3
	很滿意	98	12.3%	
	滿意	521	65.3%	
	尚可	34	4.3%	
	十分不滿意	7	0.9%	
醫學新知	非常滿意	140	17.5%	79.4
	很滿意	93	11.7%	
	滿意	530	66.4%	
	尚可	29	3.6%	
	十分不滿意	6	0.8%	
整體平均分數				79.6

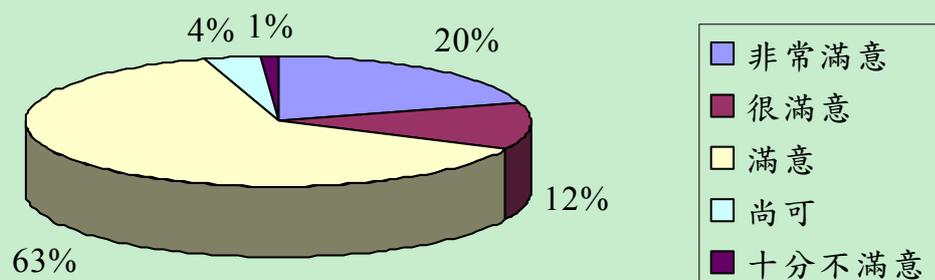
疾病資料庫-內容



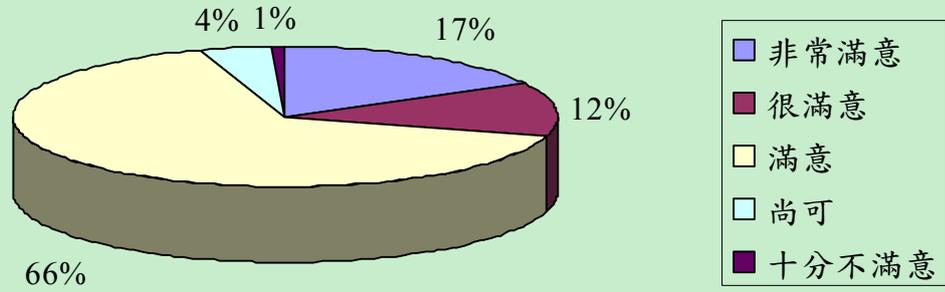
遺傳檢驗-內容



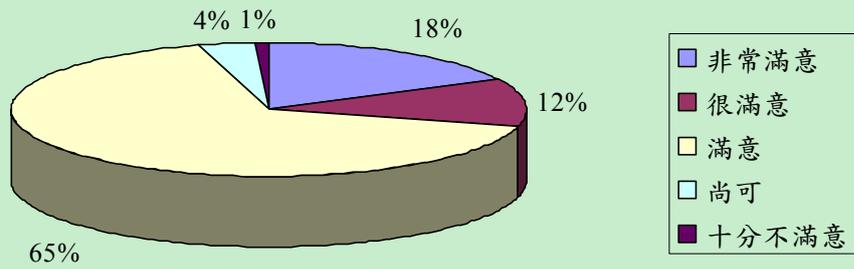
線上諮詢-內容



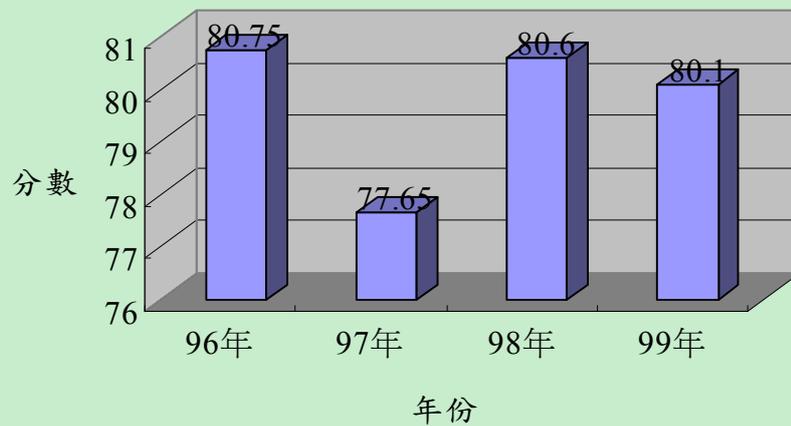
門診案例-內容



醫學新知-內容



歷年滿意度調查表



(三)、罕見疾病照護手冊編輯

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照護手冊的編輯規畫，以協助罕見疾病基金會，進行罕見遺傳疾病照護手冊出版，本年度為執行並完成 4 本照護手冊之編輯工作。我們依照之前照護手冊格式編輯包括疾病簡介、臨床症狀、診斷原則、治療原則、照護原則、遺傳諮詢等內容。資料蒐集上，我們搜尋彙整本網站疾病資料庫、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、eMedicine 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，並請相關醫護人員撰稿，以豐富編輯之疾病內容。

本計畫執行已於今年期中報告，完成並繳交_DiGeorge 症候群(DiGeorge syndrome)以及瓦登伯格症候群(Waardenburg syndrome)2本罕見疾病照護手冊，並接續於下半年完成今年度編輯進度原發性肉鹼缺乏症 (primary carnitine deficiency)以及第一型戊二酸血症(Glutaric aciduria type I) 2本罕見疾病照護手冊。另將完成編輯之罕見疾病照護手冊以書面及備份光碟片繳交。

罕見疾病照護手冊編輯，今年度完成總本數 4 本：

TFRD 分類代碼	疾病名稱(中)	累計篇數
1704	DiGeorge 症候群	1
1102	瓦登伯革氏症候群	2
0312	原發性肉鹼缺乏症	3
0115	第一型戊二酸血症	4

(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。去年 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，並於今年新增 4 項檢驗項目，包括粒線體電子傳遞鏈酵素活性分析(Mitochondrial electron transfer chain activity assay)、粒線體疾病之遺傳性視神經萎縮症核苷酸 3460 位置突變點分析 (Leber Hereditary Optic Neuropathy, LHON: mtDNA nt3460)、粒線體疾病之遺傳性視神經萎縮症核苷酸 14484 位置突變點分析 (Leber Hereditary Optic Neuropathy, LHON: mtDNA nt14484) 與粒線體疾病之遺傳性視神經萎縮症核苷酸 3460, 11778, 14484 位置突變點分析 (LHON: mtDNA nt3460, nt11778, nt14484) 等。今年

提供減免的項目如下：

檢驗機構	檢驗之疾病名稱	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	<input type="checkbox"/> 粒線體疾病常見突變點組合分析 (Mitochondria disease mutation hot spots panel)	<input type="checkbox"/> mtDNA nt3243,8344, 8993, 10191, and 13513 位點	1,650 元
	<input type="checkbox"/> 粒線體疾病核苷酸13513位置突變點分析 (Mitochondrial disease: mtDNA nt13513)	<input type="checkbox"/> mtDNA nt13513 位點	530 元
	<input type="checkbox"/> 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)	<input type="checkbox"/> mtDNA nt10191 位點	530 元
	<input type="checkbox"/> 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)	<input type="checkbox"/> mtDNA nt8993 位點	530 元
	<input type="checkbox"/> 粒線體疾病之 MELAS 症候群核苷酸 3243 位置突變點分析 (MELAS: mtDNA nt3243)	<input type="checkbox"/> mtDNA nt3243 位點	530 元
	<input type="checkbox"/> 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)	<input type="checkbox"/> mtDNA nt8344 位點	530 元
	<input type="checkbox"/> 粒線體疾病之遺傳性視神經萎縮症核苷酸 3460, 11778, 14484 位置突變點分析 (Leber Hereditary Optic Neuropathy, LHON: mtDNA nt3460, nt11778, nt14484)	<input type="checkbox"/> mtDNA nt3460, nt11778, nt14484 位點	1,090 元
	<input type="checkbox"/> 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 (Leber Hereditary Optic Neuropathy, LHON: mtDNA nt11778)	<input type="checkbox"/> mtDNA nt11778 位點	530 元
	<input type="checkbox"/> 粒線體疾病之遺傳性視神經萎縮症核苷酸 3460 位置突變點分析 (Leber Hereditary Optic Neuropathy, LHON: mtDNA nt3460)	<input type="checkbox"/> mtDNA nt3460 位點	530 元
	<input type="checkbox"/> 粒線體疾病之遺傳性視神經萎縮症核苷酸 14484 位置突變點分析 (Leber Hereditary Optic Neuropathy, LHON: mtDNA nt14484)	<input type="checkbox"/> mtDNA nt14484 位點	530 元
	<input type="checkbox"/> 粒線體電子傳遞鏈酵素活性分析	<input type="checkbox"/> Mitochondrial electron	5,000 元

(Mitochondrial electron transfer chain activity assay) *肌肉檢體

transfer chain activity assay

並於網站上提供送檢方式以保持檢體的良好，完成的成果已公佈於

http://www.genes-at-taiwan.com.tw/genehelp/form/Mitochondrial_20100127.doc

(下表為擷取之部份資料，詳見網站)

肌肉粒線體電子傳遞鏈功能分析

檢測項目

Respiratory Chain Enzymes

Ferricyanide:NADH dehydrogenase
NADH:cytochrome c reductase
Succinate dehydrogenase
Cytochrome c oxidase
Citrate synthase

ETC Complex

I
I-III
II
IV
Control enzyme

檢體需求及運送 - 請用乾冰以確保檢體品質

1. 骨骼肌肉(約 150 mg，採下後立刻放入冷凍小管凍在液態氮，請勿加任何液體於其中)，用乾冰運送(以避免 freeze thaw)。若送檢前需要保存，請保存於液態氮或-80°C。
2. 若為台北地區，可以採下後立刻放碎冰上，當日 5 點以前送達(請勿 freeze thaw)。

報告日期:約 4 週

收費：暫不收費 (目前仍處於開發階段，正常區間資料仍有不足，但是會於正常時間發送報告)

聯絡方式及送件地址

送件地址：(10041)台北市中正區 中山南路 8 號 台大醫院 基因醫學部 兒童醫院大樓 19 樓 19005 室

聯絡電話：(02) 23123456 # 71905

聯絡人: 吳兆斯先生 / 葉慧英小姐

截至 99 年 10 月 15 為止，各項檢測數量及結果如下表：

98/01-99/10/15					
	98/01/01-98/ 12/31	99/01/01-9 9/10/15	Total	Positive	Mutation rate (%)
MELAS-A3243G	26	15	41	7	17.1
MERRF-A8344G	10	24	34	3	8.8
LHON-G11778A	17	4	21	6	28.6
LHON-G3460A	0	5	5	1	20.0
LHON-T14484C	0	1	1	1	100.0
Leigh-T8993G	8	23	31	5	16.1
G13513A	6	23	29	3	10.3
T10191C	7	22	29	3	10.3
ETC assay	0	25	25	4	16

由於電子傳遞鏈(ETC assay)檢測目前尚未收費，故雖然有收檢體，但尚未向基金會申請補助。

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，並持續擴充罕病領域之文化資源，例如：疾病文章之翻譯，使疾病資料庫內容更加詳細與豐富，而同時持續罕病照護手冊之編輯，使疾病資訊能在罕病照護手冊中提供更充實與詳盡的資訊。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得以找出病因。

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。此外，由於留言板已行之有年，未來將可考慮將留言內容依疾病分類，併入疾病介紹網頁，如此可以讓使用者減少搜尋時間並增加網頁內

容的實用性。今年網站遇到的另一事情為今年的留言板一直持續有異常留言的出現同時，每個月平均 30 則左右，而問卷統計部分於今年七月時，被植入異常的非數字格式資料。若要解決此問題，可藉由網頁程式的升級或是購置防駭客入侵掃描軟體，以降低異常留言及 SQL injection 的機率。

在罕見遺傳疾病照護手冊編輯計畫中，本年度已依罕見疾病基金會之編輯格式，執行並完成照護手冊之編輯工作。照護手冊編輯過程中，感謝許多專業人士的指導，希望此照護手冊的出版，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。

全文完