

財團法人罕見疾病基金會一〇一年度委託研究計畫

期末報告

計 畫 名 稱 : 罕見遺傳疾病資料庫與線上諮詢服務

研 究 起 訖 : (101 年 1 月 1 日) 至 (101 年 12 月 31 日)

申 請 機 構 : 國立台灣大學醫學院附設醫院基因醫學部

主 持 人 : 李妮鍾

職 稱 : 主治醫師

聯 絡 電 話 : 02-23123456 分機 71941

聯 絡 人 : 陳怡禎

傳 真 : 02-23314518

e - m a i l : hwuwl@ntuh.gov.tw

填 表 日 期 : 101 年 12 月 15 日

目錄

頁碼

封面

目錄

一、中文摘要 (3)

二、英文摘要 (4)

三、本文 (6)

四、附錄 (29)

共 (32) 頁

一、中文摘要：

計畫目的

罕見遺傳疾病在財團法人罕見疾病基金會（以下簡稱罕病基金會）的宣導下，日益為政府、學界及民眾所重視。為建置國內罕見遺傳疾病資料庫，持續推展遺傳疾病資料之中文化，並提供線上遺傳諮詢服務，台大醫院基因醫學部希望能透過「罕見遺傳疾病資料庫與線上諮詢服務」計畫（以下簡稱本計畫）的執行，持續更新擴充【罕見遺傳疾病一點通】網站（以下簡稱本網站）的疾病資料內容及各項服務，長期提供民眾與相關醫療從業人員罕見或遺傳疾病諮詢服務。

執行方法

透過本計畫持續新增國內罕見遺傳疾病資料庫內容，定期彙整國內外醫學遺傳相關訊息，分享台灣本土遺傳諮詢案例經驗，由國內各相關醫療科別醫師及遺傳諮詢師進行線上遺傳諮詢及衛教，並支援罕病基金會訪客留言板服務；同時，亦即時更新、整理國內外遺傳檢驗資訊，並提供網頁介面做為學術研究平台，藉此提升【罕見遺傳疾病一點通】網站的實用價值。在網站維護方面，除定期維護網站之穩定性，改善各頁面功能，亦透過線上問卷調查對網站之效益進行評估。

主要成果與發現

本網站提供之內容包括疾病介紹、診斷項目及遺傳疾病檢驗與送檢相關表單下載服務，方便民眾及遺傳諮詢相關人員使用。截至 2012 年 12 月 15 日為止，罕見遺傳疾病資料庫已編譯 241 種疾病之相關介紹，彙整刊登相關文章 229 篇、相關新聞 468 篇、相關連結及疾病問答集 58 篇，並已分享 58 篇門診諮詢案例紀錄。在線上諮詢方面，共計回覆本網站 220 筆線上留言及支援 4 筆罕病基金會訪客回覆。此外，協助美國約翰霍普金斯大學公共衛生學院進行學術研究收案，累計收集問卷約 200 份，此項研究已藉壁報形式發表並獲獎。本年度計畫執行成果豐碩，但由於網站後台程式老舊，部分介面開始出現問題，故另與網站工程師研擬解決方案，計畫透過修改系統後台程式來改善網頁功能。

結論與建議

本計畫秉持遺傳醫療及諮詢服務熱忱，整合國內外相關專家學者之專長，結合資訊人才，長期一貫的服務。藉由本計畫，得以提升國內罕見遺傳疾病資料庫的質與量，使中文遺傳疾病資料更臻完備，並協助對遺傳疾病有疑問之民眾，於最短時間內取得客觀、專業的答覆；而網站的大幅更新與改版勢在必行，本網站的改版期能大幅擴充疾病資料庫功能，提升線上諮詢服務，提供罕見疾病家庭最適切的醫療照護資源。

關鍵詞：罕見疾病、遺傳疾病、疾病資料庫、線上諮詢、罕見遺傳疾病一點通

二、英文摘要：

Introduction

Due to the efforts made by Taiwan Foundation For Rare Disorders (TFRD), rare diseases and inherited conditions have drawn more and more attention in Taiwan. To improve the service of Chinese version genetic diseases database and online genetic counseling, the group of Department of Medical Genetics in National Taiwan University Hospital carried out the project of “An online database and genetic counseling service for rare diseases” via the “Genes-at-Taiwan” website in 2012.

Methods

We invited several medical specialists to collect the latest information of rare genetic disorders and medical genetics and write articles on the “Genes-at-Taiwan” website. The mimic case reports of genetic counseling were shared as well. Furthermore, we provide simple genetic counseling online and reply rapidly. Meanwhile, we collected and rearranged information of genetic examination intra- and internationally, and provide this website as a platform for questionnaire study. We maintain our website regularly and make online-user-survey to provide a stable and practical service.

Results

So far, our disease database has been gathering translated articles in 241 diseases, with 229 reviews, 468 pieces of news, and 58 descriptions (included FAQs) related to inherited disorders. We also posted six case reports about our experience of genetic counseling this year. In addition, we invited Geneticists and genetic counselors to answer 220 questions about rare genetic diseases and four guest messages counseling at TFRD. On the other hand, we supported the international thesis “Parental Illness Representations of G6PD in Taiwan: the Impact on Management Strategies” to collect about 200 questionnaires. Our “Genes-at-Taiwan” has become the best website of Chinese genetic diseases database but CMS problems appeared during these years. Thus, CMS improvement has become an imperative for the next year project.

Conclusion & Discussion

In accordance with this project, we could promote the quantity and quality of our Chinese Rare Diseases Database significantly and provide much credible and professional online genetic counseling service. Besides regular maintenance, the CMS of “Genes-at-Taiwan” website must be modified to ensure enough webspace to integrate all those information including relative web-resources and genetic disease databases as multi-dimensional biomedical resources.

Keywords: rare disorder, genetic condition, diseases database, online genetic counseling,
Genes-at-Taiwan

三、本文：

1. 計畫背景及目的

罹患罕見疾病的患者及其家庭，初獲診斷時往往不知所措，急需醫護人員提供協助，以獲取各項相關資源，進一步認識並因應所患疾病。罕見疾病在財團法人罕見疾病基金會（以下簡稱罕病基金會）的努力下，雖已廣為國人所知，但因罕見疾病種類繁多，症狀極為複雜，發生率又極低，國內目前罕見疾病資訊的提供管道相當有限，在在突顯國內建置罕見遺傳疾病資料庫與遺傳諮詢服務的迫切與重要性。

隨著網路科技的發達與進步，利用網路搜尋資料乃當前主流，為最便捷的資訊交流與知識取得方式。台大醫院基因醫學部於民國 91 年起執行行政院衛生署國民健康局「遺傳疾病諮詢服務窗口」計畫，三年內奠定罕見遺傳疾病資料庫的基本架構；接著於民國 94 年建構【罕見遺傳疾病一點通】網站（以下簡稱本網站），在罕病基金會的支持下，數年來持續執行「罕見遺傳疾病資料庫與線上諮詢服務」計畫（以下簡稱本計畫），以建置中文化罕見遺傳疾病資料庫並提供線上諮詢服務為目的。除了持續維持及擴充本網站的資訊內容與服務，也陸續與罕病基金會合作編撰罕見疾病專書《認識罕見疾病》，翻譯罕見疾病相關文章，及編著多本罕見疾病照護手冊，協助罕病基金會建立罕見疾病資源中文化的理想。

本年度之計畫執行模式即是以持續推展遺傳疾病資料庫中文化、線上遺傳諮詢服務，及提供罕見遺傳疾病患者醫療照護資訊為目的，預期完成之主要內容包括：

1. 於罕見遺傳疾病資料庫中新增 6 則罕見遺傳疾病介紹。
2. 逐步檢閱、更新現存疾病資料庫之內容，以確保疾病相關資料的正確性，即時提供民眾及醫療人員時下之疾病相關資訊。
3. 新增 6 篇國外知名醫學遺傳學領域期刊近期發表之遺傳醫學新知。
4. 每月彙整轉載 5~8 則遺傳醫學相關新聞與最新訊息。
5. 新增 6 篇具參考價值之遺傳諮詢門診案例，可作為遺傳諮詢人員實務上的經驗參考。
6. 即時提供線上遺傳諮詢服務。
7. 協助設置遺傳檢驗資訊網絡窗口，提供國內外遺傳檢驗相關資訊。
8. 定期維護【罕見遺傳疾病一點通】網站之穩定性，並更新、增修網頁功能。

透過具體業務之執行，本計畫期能提供民眾及遺傳諮詢從業人員罕見遺傳疾病與遺傳檢驗、診斷的相關資訊，在最短時間內解答民眾所提出之疑惑，提供民眾及醫護人員優良的資訊管道，並提升對罕見遺傳疾病患者檢驗相關之服務品質。

本計畫以網際網路平台作為資訊提供的媒介，透過國內遺傳醫學專業團隊的協助，進行罕見疾病衛教資料的翻譯製作，傳達正確、多元的最新遺傳疾病相關知識與訊息；此外，藉由網站留言板即時解答民眾對於罕見疾病或遺傳疾病之疑惑，協助其妥善就醫，尋求相關醫療協助及進一步診斷治療。

本計畫的執行期能使醫療專業人員及一般民眾順利取得最新的中文罕見遺傳疾病知識，有效提供醫療照護相關訊息，使國內罕見疾病患者及其家庭能獲得更為完善的照護服務。

2. 執行方法

近年來透過罕見疾病及遺傳諮詢觀念的宣導與推廣，目前國人對罕見遺傳疾病已有較多認識，民眾透過網路汲取相關資訊的需求也日漸提升。因此，透過網際網路提供國人正確且客觀的醫護專業資訊，乃現今資訊洪流時代一項刻不容緩的重要任務。本計畫秉持一貫專業客觀的態度，透過簡明的文字敘述來介紹艱澀難懂的罕見遺傳疾病，確保相關內容能為一般網頁瀏覽者所理解。執行上以【罕見遺傳疾病一點通】網站做為主要資訊提供媒介，內容分為五大部分：(1)罕見遺傳疾病資料庫；(2) 罕見遺傳疾病線上諮詢；(3) 支援罕病基金會諮詢問題回覆；(4) 學術研究問卷收案平台；(5) 網站使用者滿意度調查統計分析。

2.1. 網站之建構

2.1.1. 網域名稱：

www.genes-at-taiwan.com.tw/genehelp/Default.asp。考量網址名稱使用方便性與記憶性，本網站持續使用現有網址，以保有過去經營成果，利於目標族群記憶與使用，並能有效提高搜尋引擎辨識度，增加網站的曝光率。

2.1.2. 網站主機：

採租用智邦虛擬主機服務，每週網站資料備份，確保系統穩定及網站安全控管。

2.1.3. 網站建置與維護工具：

本網站以 Active Server Package 程式語言建構而成，資料庫為 ACCESS 關聯性資料庫，並藉 Acunetix VWS6.0 及 Net Sparker 1.5.0.0 偵測駭客惡意留言情形，以避免 Cross-Site Scripting (XSS) 及 SQL injection 等網站弱點，減少線上諮詢留言版上異常留言的情況。

2.2. 網站內容及例行性維護工作項目

2.2.1. 網站內容維護及新增：

以維持現有網頁架構為主要目標，維護疾病資料內容之正確性、有效性及適切性。現有網站架構建置內容說明如下，本網站之經營即是在此架構下每日檢視並逐步更新維護。

2.2.1.1. 首頁中清楚標示本網站服務內容，頁面中間區塊呈現「疾病資料庫」及「線上諮詢」等主要服務功能，並顯示最新上傳之疾病資料介紹與最新回覆之遺傳諮詢內容，讓網頁瀏覽者一進入本網站首頁便能清楚本網站的服務特色。點選〔網站導覽〕連結則會開新視窗，顯示說明本網站各主要服務功能的實際內容（詳下圖）。



2.2.1.2. 頁面左側為功能列選項，包括首頁、疾病資料庫、遺傳檢驗送檢資訊、線上諮詢、癌症遺傳諮詢、常見疾病遺傳諮詢、門診案例分享、醫學新知與最新訊息、疾病專門討論區、網頁瀏覽滿意度問卷調查，及學術研究問卷收案平台等服務，最末則在與我聯絡選項中提供本網站聯絡人之電子郵件信箱 (hwwul@ntuh.gov.tw)。

2.2.1.3. 右上角友好連結包括罕病基金會 (www.tfrd.org.tw/tfrd/) 及台大醫院基因醫學部 (www.ntuh.gov.tw/gene/default.aspx) 首頁連結，並可於搜尋列快速查詢本網站內容。



2.2.2. 網站現有功能及執行內容列表

頁 面 功 能	內 容 說 明	執 行 內 容
首 頁	(1) 上方區塊：網站標題、友好連結、網站檢索功能。 (2) 中間區塊：疾病資料庫、線上諮詢、網站導覽、跑馬燈訊息。 (3) 左方區塊：疾病資料庫、遺傳檢驗、線上諮詢、門診案例、醫學新知、癌症遺傳諮詢、常見疾病遺傳諮詢、學術研究及滿意度問卷調查等。 (4) 下方區塊：網站聯絡方式、醫療機構網際網路資訊管理辦法聲明、隱私及資訊安全政策。	(1) 維持目前頁面架構。 (2) 不定期維護網站檢索功能。
疾 病 資 料 庫	疾病介紹內容包括病因學、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、心理諮商與社福資訊、資源轉介訊息等各項說明，並建立與罕病基金會的罕病分類連結。	(1) 彙整以往常見留言資料，更新或校正網站既有疾病文章介紹，確保其有效性及相關資訊連結之正確性。 (2) 根據政府公告新增罕見疾病名單，或國內外最新資訊，邀請專家撰稿，新增遺傳疾病文章介紹，本年度新增 6 篇。
遺 傳 檢 驗	提供各項遺傳疾病檢驗資訊、檢驗費用、檢體運送需知、結果報告時間、檢驗單位聯絡資訊等內容。	定期更新各項檢驗資料，定期檢視資料之有效性，方便民眾及相關醫療單位查詢。
案 例 分 享	邀請遺傳諮詢師與讀者分享罕見疾病或遺傳疾病個案諮詢及照護經驗。	本年度新增 6 篇門診諮詢案例。

醫學新知	刊載於【醫學新知】分頁之上半頁面，內容為與遺傳疾病相關之醫學新知，並可於標題方格上連結至舊資料儲存頁面。	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，本年度新增 6 篇醫學新知。
最新消息	刊載於【醫學新知】分頁下半頁面，內容為提供最新罕見遺傳疾病相關新聞訊息及活動。以網路搜尋的方式搜尋新聞資料，獲相關網站單位同意轉載後，即時提供罕見遺傳疾病相關新聞與活動訊息，刊載於最新訊息頁面，讓瀏覽者以最快的速度獲知相關新聞。	(1) 收集遺傳醫學相關新聞及活動，登載相關醫藥新聞，每月 5~8 則。 (2) 本年度持續不定期新增罕見遺傳疾病相關新聞訊息及活動，包括國內外相關遺傳醫療新聞、政府相關公告、遺傳醫療研討會資訊、病友團體活動等。
線上諮詢	提供網站瀏覽使用者醫療問題提問管道，各問題皆由本計畫專業遺傳諮詢醫療團隊負責回覆。	(1) 每日檢視線上諮詢問題，依問題情況與難易程度在 1~3 日 (不含假日) 內由相關遺傳醫療各領域專家回答。 (2) 定期將常見諮詢問題分別匯整新增於各遺傳疾病中文資料庫之【問答集】分頁內。
問卷調查	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，以線上多功能統計軟體及線上問卷調查的方式了解使用者的需求，加強網站各項功能與服務。	定期統計分析相關資料，回饋做為網站日後修改的參考，以提升網站功能。
學術平台	提供作為罕見疾病或遺傳疾病相關學術研究之問卷調查收案平台。	利用本網站為介面，協助有相關學術研究需求者刊登研究訊息及問卷下載連結，增加研究的曝光度，協助其收案之進行。

2.3. 罕見遺傳疾病資料庫

本計畫致力於罕見遺傳疾病中文化的深耕工作，疾病資料的新增與建置來自於國際主流疾病資料庫（如 GeneReviews、OMIM、Genetics Home Reference、eMedicine 等）之近期文獻或期刊所載最新之研究論文、回顧，並彙整本網站既有疾病資料、罕病基金會疾病分類介紹、罕病基金會所出版疾病宣導單張之各類疾病，進行疾病資料的撰寫，內容包括疾病概要簡介、病因學（致病機轉）、疾病發生率與再發率、臨床表徵與症狀、遺傳模式、診斷原則、治療原則、照護原則（醫護與營養照護），以及心理諮商、社福資源轉介等各面向的訊息，由相關專科醫師審稿，必要時延請相關醫護人員針對各疾病的需求（例如營養需求）撰寫適切的照護指引，搜尋整理社福資源，以豐富疾病介紹之內容，讓網頁瀏覽者能得到整合的全面性疾病資料，達到資源連結的目的。疾病項目之新增以國民健康局公告之罕見疾病病類及罕病基金會服務之病類為選定原則，優先編譯。

本計畫另延請國內遺傳諮詢、臨床或檢驗科相關專家，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於「醫學新知」功能分頁，做為民眾或相關專業人員查閱國際上目前於罕見遺傳疾病檢驗及治療相關研究成果之最佳管道。除了提供當前全球最新的各項疾病資料，本計畫亦定期彙整本網站線上諮詢服務所累積的問答經驗及內容，彙整為疾病問答集，方便有相同疑問的網頁瀏覽者進一步查詢參考。另一方面，由遺傳諮詢師提供門診實際案例分享，將經過匿名及改寫的個案故事刊登於「門診案例」功能分頁，透過實際的醫病經驗讓民眾更能理解該疾病的看診歷程，亦可做為本土性的遺傳諮詢指引，提供遺傳諮詢人員工作經驗的參考。「遺傳檢驗」功能分頁則提供國內外遺傳疾病檢驗相關訊息與送檢需知，設置相關表單下載連結，提供民眾參考，方便相關醫療人員使用。

2.4. 遺傳疾病線上諮詢

本計畫長期以客觀的角度提供民眾罕見遺傳疾病的線上諮詢服務，並支援罕見疾病基金會訪客留言之回覆。此項服務主要透過「線上諮詢」網站公開留言板作為互動平台，若留言者有不便公開其留言之考量，亦可依其意願選擇使用電子郵件方式諮詢。所有問題都由國內遺傳專科醫師及遺傳諮詢師即時回覆，提供病患及其家庭最適切的疑難解答。

2.5. 學術研究問卷收案平台

在首頁跑馬燈列顯示目前正在進行之問卷收集資訊，有興趣的民眾可以至問卷調查網頁閱讀邀請函，同意參加研究的民眾可逕於線上下載問卷檔案填寫，完成後以 e-mail 方式寄到本網站服務信箱 (hwuwl@ntuh.gov.tw)。透過「學術研究」功能分頁，本計畫期能進一步與罕病基金會合作，協助致力於罕見遺傳疾病相關學術研究的學生或學者，進行研究問卷之收集。

2.6. 網站使用者滿意度調查

使用 Histats 流量統計系統，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，藉此分析作為本網站服務的評估與改進參考指標。

3. 執行成果

3.1. 建置線上罕見遺傳疾病中文資料庫

在本網站的中文遺傳疾病資料庫中，我們致力於建置淺顯易懂的中文化疾病介紹，透過簡明的文字敘述，以專業客觀的態度向一般大眾介紹複雜的罕見遺傳疾病。

3.1.1. 增補疾病資料庫之內容

本網站〔疾病資料庫〕網址為 www.genes-at-taiwan.com.tw/genehelp/dbIndex.asp，本年度共計新增 6 篇疾病資料，新增項目之中 / 英文疾病篇名、網址及呈現方式如下：

- (1) Peters Plus 症候群 / Peters Plus Syndrome：www.genes-at-taiwan.com.tw/genehelp/database/Disease/Peters_Plus_Syndrome_20120416.htm。

Peters Plus症候群 Peters Plus Syndrome	罕病分類 更多訊息
彙整：陳怡禎 撰稿：陳怡禎 101.04.16 審閱：李妮鍾醫師	
疾病別名：Krause-Kivlin syndrome, Krause-van Schooneveld-Kivlin syndrome, Peters anomaly-short limb dwarfism syndrome, Peters-plus syndrome, Peters'-plus syndrome, Peters' plus syndrome	

- (2) Krabbe 氏症 / KrabbeDisease：www.genes-at-taiwan.com.tw/genehelp/database/Disease/Krabbe_Disease_20120504.htm。

Krabbe氏症 Krabbe Disease	罕病分類 更多訊息
彙整：陳怡禎 撰稿：陳怡禎 101.05.04 審閱：李妮鍾醫師	
疾病簡介 Krabbe氏症是一種影響神經系統的退化性疾病，患者因為半乳糖腦苷酯酶 [galactocerebrosidase (GALC)，又稱半乳糖基神經酰胺酶 (galactosylceramidase)] 酵素活性缺乏，使得包覆在神經細胞外，用以確保神經衝動	

- (3) 低磷酸酯酶症 / Hypophosphatasia : www.genes-at-taiwan.com.tw/genehelp/database/Disease/Hypophosphatasia_20120511.htm。

低磷酸酯酶症 Hypophosphatasia	罕病分類 更多訊息
靠盤：陳怡禎 撰稿：陳怡禎 101.05.11 審閱：李妮鍾醫師	
疾病別名：Deficiency of alkaline phosphatase, Phosphoethanolaminuria	
疾病簡介 低磷酸酯酶症是一種影響骨骼及牙齒發育的遺傳性疾病。人體內骨骼形成的過程需經礦物質化作用 (mineralization)，此作用能確保骨骼達到足夠的硬度與堅韌程度，並使得牙齒能禁得起執行咀嚼和磨礪的工作。磷酸酯酶活性過低，會導致礦物質化作用異常，造成骨骼和牙齒形成的過程中某些礦物質（如鈣和磷）異常堆積。患者經檢驗可測得血清及骨質中的鹼性磷酸酯酶活性相當低。	

- (4) Stargardt's 氏症 / Stargardt's Disease : www.genes-at-taiwan.com.tw/genehelp/database/Disease/Stargardt's_disease_20120620.htm。

Stargardt's 氏症 Stargardt's disease	罕病分類 更多訊息
靠盤：陳怡禎 撰稿：簡純青 101.06.20 審閱：李妮鍾醫師	
疾病別名：Juvenile Onset Macular Degeneration, Fundus Flavimaculatus, Stargardt Macular Dystrophy	
病因學： Stargardt's 氏症是一種眼睛的遺傳疾病，導致視力逐漸失明。這疾病影響視網膜，尤其是眼睛後方視網膜中央的感光組織黃斑（Macular）。黃斑是感光細胞（錐細胞）聚集的地方，主要的功能是中央視力、看細微事物及辨別顏色，像閱讀、開車、辨識臉孔皆需要仰賴完好功能的黃斑。目前已知早發性的黃斑退化症依其遺傳模式可分為好幾型，統稱為黃斑失養症（Macular Dystrophy）。	

- (5) 戈林症候群 / Gorlin Syndrome : www.genes-at-taiwan.com.tw/genehelp/database/Disease/Gorlin_syndrome_20120620.htm。

戈林症候群 Gorlin syndrome	罕病分類 更多訊息
靠盤：陳怡禎 撰稿：陳怡禎 101.06.20 審閱：李妮鍾醫師	
疾病簡介 戈林症候群是一種會影響身體許多部位的疾病，又稱「基底細胞癌癌症候群 (nevoid basal cell carcinoma syndrome)」，罹患此症會增加各類腫瘤發生的風險。在戈林症候群中最常見的是基底細胞瘤 (basal cell carcinoma)，這類腫瘤是皮膚癌中最常見的一種，戈林症候群患者通常在青春前期或剛成年的階段開始出現基底細胞瘤，最常發生的部位是臉、胸及背部，在患者一生中出現的數量因人而異，有些人的腫瘤可能多達數千顆，也有人終其一生都沒有基底細胞瘤，目前臨床上認為膚色淺的人基底細胞瘤的發生率會比膚色深的人高。口腔部位的良性腫瘤「牙源性角化囊性瘤 (keratocystic odontogenic tumor)」也好發於戈林症候群患者，這類腫瘤通常在青春前期開始形成，30歲左右復發，可能造成臉部腫脹及牙齒移位。戈林症候群患者罹患其他腫瘤的風險也高於一般人，例如發生於兒童的腦瘤「髓質母細胞瘤」及發生於心臟或卵巢的良性纖維瘤，心臟的纖維瘤通常不會引發症狀，但會阻礙血流或導致心律不整，卵巢的纖維瘤也不會影響女性患者的生育能力。其他戈林症候群患者可能出現的症狀包括手掌及腳底出現皮膚上的小凹陷 (skin pits)、頸型	

- (6) 進行性骨化性肌炎 (珊瑚人) / Fibrodysplasia Ossificans Progressiva (FOP) : www.genes-at-taiwan.com.tw/genehelp/database/Disease/FOP_20120921.htm。

進行性骨化性肌炎 (珊瑚人) Fibrodysplasia Ossificans Progressiva (FOP)		罕病分類 更多訊息
彙整：陳怡禎		
撰稿：陳怡禎		101.09.21
審閱：李妮鍾醫師		

疾病簡介

進行性骨化性肌炎 (FOP) 是一種罕見的體染色體顯性遺傳疾病，會使肌肉與結締組織逐漸骨化。此症患者的肌肉、筋膜、肌腱、韌帶或其他結締組織會慢慢地骨化、變硬，這些異位增生的骨質將使患者的活動能力受到限制。患者骨質異位增生的過程通常始於童年早期，從肩頸部開始，慢慢影響至全身及四肢，因關節受影響，患者將逐漸喪失活動能力。患者可能因為無法順利地張嘴而影響說話與進食，長期下來將導致營養失調；增生於胸廓的骨質則可能限制肺部擴張而影響呼吸功能。無論是跌倒、受傷或侵入性的醫療行為所導致的任何外傷，都可能引發患者的肌肉腫脹發炎，而使受傷部位發生骨化；病毒感染（如流行性感冒）也可能導致病程加劇。

除疾病資料庫之新增，另彙整線上諮詢留言累計之常見問題與相關回覆，收錄於疾病資料庫各疾病專頁，便於有類似疑慮之民眾即時查詢參考，一般網頁瀏覽者在搜尋相關資訊時，也能得到更貼近實際案例的資訊。本年度完成問答集彙整之疾病項目共 11 篇，包括：

- (1) 原發性肉鹼缺乏症 / Primary Carnitine Deficiency : www.genes-at-taiwan.com.tw/genehelp/database/Disease/PCD_QA_20120627.htm。

原發性肉鹼缺乏症 (Primary carnitine deficiency) 問答集		疾病簡介
彙整：陳怡禎		101.06.27
審閱：李妮鍾醫師		

[甚麼是Primary carnitine deficiency?](#)

[Primary carnitine deficiency是怎麼來的?](#)

[目前臨床上如何診斷Primary carnitine deficiency?](#)

[新生兒篩檢數值異常怎麼辦?](#)

[Primary carnitine deficiency該如何治療?](#)

- (2) 苯酮尿症 / Phenylketonuria : www.genes-at-taiwan.com.tw/genehelp/database/disease/PKU_QA_20120628.htm。

苯酮尿症 (Phenylketonuria, PKU) 問答集		疾病簡介
彙整：陳怡禎		101.06.28
審閱：李妮鍾醫師		

[產前可以診斷苯酮尿症嗎?](#)

[新生兒篩檢數值異常是甚麼意思?](#)

[苯酮尿症會痊癒嗎? 該如何治療?](#)

[我該如何照顧罹患苯酮尿症的孩子?](#)

- (3) 嚴重複合型免疫缺乏症 / Severe Combined Immunodeficiency (SCID) : www.genes-at-taiwan.com.tw/genehelp/database/disease/SCID_QA_20120628.htm。

嚴重複合型免疫缺乏症 (Severe combined immunodeficiency, SCID)

問答集

[疾病簡介](#)

彙整：陳怡禎

101.06.28

審閱：簡穎秀醫師

Q* 請問如何發現剛出生的小嬰兒患有嚴重複合型免疫缺乏症?

A* 可利用目前的新生兒篩檢技術，分析新生兒篩檢血片中TREC的數量，估計T淋巴球的數目。

Q* 足月新生兒為何會得T細胞淋巴球數目低下症 / SCID這種病呢? 跟母體有相關嗎?

- (4) 鑲嵌型透納氏症 / Mosaic Turner Syndrome : www.genes-at-taiwan.com.tw/genehelp/database/disease/mosaic45X_QA_20120628.htm。

鑲嵌型透納氏症 (mosaic Turner syndrome)

問答集

[疾病簡介](#)

彙整：陳怡禎

101.06.28

審閱：李妮鍾醫師

[鑲嵌型透納氏症會造成什麼影響?](#)

[該怎麼辦鑲嵌型透納氏症的孩子?](#)

[產檢發現寶寶是鑲嵌型透納氏症該怎麼辦?](#)

- (5) 葡萄糖-6-磷酸鹽去氫酵素缺乏症 (蠶豆症) / Glucose-6-phosphate Dehydrogenase Deficiency (G6PD Deficiency) : www.genes-at-taiwan.com.tw/genehelp/database/disease/G6PD_QA_20120628.htm。

葡萄糖-六-磷酸鹽去氫酵素缺乏症 (G6PD deficiency)

問答集2

[疾病簡介](#)

彙整：陳怡禎

101.06.28

審閱：李妮鍾醫師

[蠶豆症是怎麼來的?](#)

[要怎麼知道有沒有蠶豆症?](#)

[蠶豆症長大後好嗎?](#)

- (6) 海洋性貧血 / Thalassemia : www.genes-at-taiwan.com.tw/genehelp/database/disease/thalassemia_QA_20120628.htm。

海洋性貧血 (Thalassemia)

問答集

[疾病簡介](#)

彙整：陳怡禎

101.06.28

審閱：李妮鍾醫師

[我和老公家中都有海洋性貧血的家族史，我們的小孩會得到這個疾病嗎?](#)

[我想知道我有沒有地中海型貧血，要做甚麼檢查? 如果懷孕了，要做甚麼檢查?](#)

[我想知道海洋性貧血的患者會有甚麼樣的症狀?](#)

- (7) 普瑞德-威利症候群 (小胖威利症候群) / PraderWilli Syndrome : www.genes-at-taiwan.com.tw/genehelp/database/disease/PWS_QA_20121203.htm。

普瑞德-威利症候群 (PWS)
問答集

[疾病簡介](#)

彙整：陳怡禎

101.12.03

審閱：李妮鍾醫師

[和小胖威利症狀有關的問題](#)

[小胖威利症患者的平均壽命](#)

[小胖威利症的遺傳](#)

[產前診斷小胖威利症](#)

- (8) 威爾森氏症 / Wilson's Disease : www.genes-at-taiwan.com.tw/genehelp/database/disease/WD_QA_20121203.htm。

威爾森氏症 (Wilson's disease)
問答集

[疾病簡介](#)

彙整：陳怡禎

101.12.03

審閱：李妮鍾醫師

Q* 14歲女性威爾森氏症請問要看那一科?

A* 請就近至醫學中心小兒遺傳科就診。

Q* 孩子是威爾森氏症，發病至今已4年，目前吃銻，這幾年病情已有控制，但從今年2月起常告訴我關節或筋骨會痛，請問吃銻會造成骨質疏鬆症嗎?

- (9) 自體隱性遺傳多囊性腎疾病 / Autosomal Recessive Polycystic Kidney Disease (ARPKD) : www.genes-at-taiwan.com.tw/genehelp/database/disease/ARPKD_QA_20121203.htm。

自體隱性遺傳多囊性腎疾病 (ARPKD)
問答集

[疾病簡介](#)

彙整：陳怡禎

101.12.03

審閱：李妮鍾醫師

Q* 我目前懷孕7個月，產檢超音波結果醫師說寶寶右側的腎有點問題(有三個點)，是多囊腎，但目前羊水量正常，所以請我兩週後再產檢追蹤。這是我的第一胎，上網查多囊腎的資料也不多(好壞參半)，想請問是否有需要到大醫院做其他檢查或諮詢，或是何處可以得到更多有關此疾病的資訊以解心裡的忐忑不安，謝謝。

- (10) 甘迺迪氏症 / Kennedy's Disease : www.genes-at-taiwan.com.tw/genehelp/database/disease/KD_QA_20121203.htm。

甘迺迪氏症 (Kennedy's disease)
問答集

[疾病簡介](#)

彙整：陳怡禎

101.12.03

審閱：李妮鍾醫師

Q* 請問女方家有甘迺迪氏症的病史，現在懷孕初期，為了確保未來的小孩沒有此問題，有什麼檢驗可以做的呢?

(11) 蕾特氏症 / Rett syndrome : www.genes-at-taiwan.com.tw/genehelp/database/disease/Rett_QA_20121203.htm 。

蕾特氏症 (Rett syndrome)
問答集

疾病簡介

彙整：陳怡禎
審閱：李妮鍾醫師

101.12.03

Q* 我家的小朋友去年檢查基因是雷特氏，今年已經七歲了是女生請教我如何刺激他。

A* 針對蕾特氏症小朋友發展遲緩方面的療育計畫，需根據小朋友目前的病程情況來評估，建議您可至各大醫療院所復健科或各縣市早療中心尋求專科醫師及臨床心理師的協助。罕見疾病基金會，可提供您相關資源，感謝您留言詢問。

上述 11 項疾病除了新增問答集資料，亦同時更新、勘誤現有之疾病介紹內容，使其資訊更加完善。

此外，另更新、勘誤《第二型瓜胺酸血症 (Citrullinemia type II)》、《先天性靜脈畸形骨肥大症候群 (Klippel-Trenaunay syndrome)》、《貓哭症 (Cri-du-chat syndrome, 5p deletion syndrome)》、《Angelman 氏症候群 (Angelman syndrome)》、《肝醣儲積症 Ia 型 (glycogen storage diseasetype Ia)》、《成骨不全症 (osteogenesis imperfecta)》及《丙酸血症 (propionic acidemia)》等 7 篇疾病之資料。

3.1.2. 增加遺傳門診諮詢案例紀錄

遺傳門診諮詢案例紀錄為國內重要的臨床應用參考，對於病友、家屬及遺傳諮詢從業人員之教育皆屬切身且珍貴的資源。案例紀錄之刊登內容均採化名，並附有繪製詳盡之家族圖譜，以故事性描述來記錄個案發病經歷及求診過程，包括家族史、疾病歷程、遺傳諮詢門診的就醫及轉介過程，並進一步探討遺傳諮詢所衍生的各項議題，或附加疾病相關介紹。

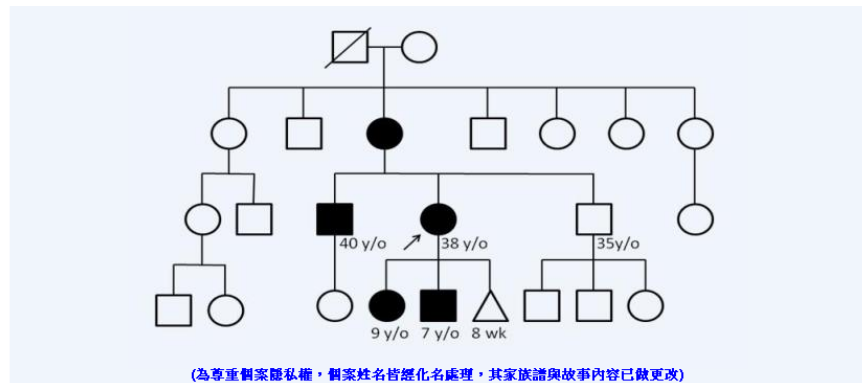
本年度總計刊登篇數為 6 篇，新增之疾病中英文名及執行成果如下，詳細內容可參考罕見遺傳疾病一點通網站〔門診案例〕分頁，網址為 www.genes-at-taiwan.com.tw/genehelp/database/case/record.asp。

門診諮詢案例紀錄

本網站共計收錄58篇 (101/12/12)

疾病名稱	作者
尼曼匹克症C型 (Niemann-Pick Disease Type C, NPC)	陳怡禎 (台大分醫所遺傳諮詢組研究生)
染色體22q11.2缺失症候群 (Chromosome 22q11.2 Deletion Syndrome)	陳怡禎 (台大分醫所遺傳諮詢組研究生)
粒線體DNA疾病 (Mitochondria DNA diseases)	陳佳倩 (台大分醫所遺傳諮詢組研究生)
結腸直腸癌 (Colorectal Cancer)	施娟娟 (台大分醫所遺傳諮詢組研究生)
成骨不全症 (Osteogenesis Imperfecta, OI)	林玟利 (台大護理所臨床護理組研究生)
結節性硬化症 (Tuberous Sclerosis Complex, TSC)	林玟利 (台大護理所臨床護理組研究生)

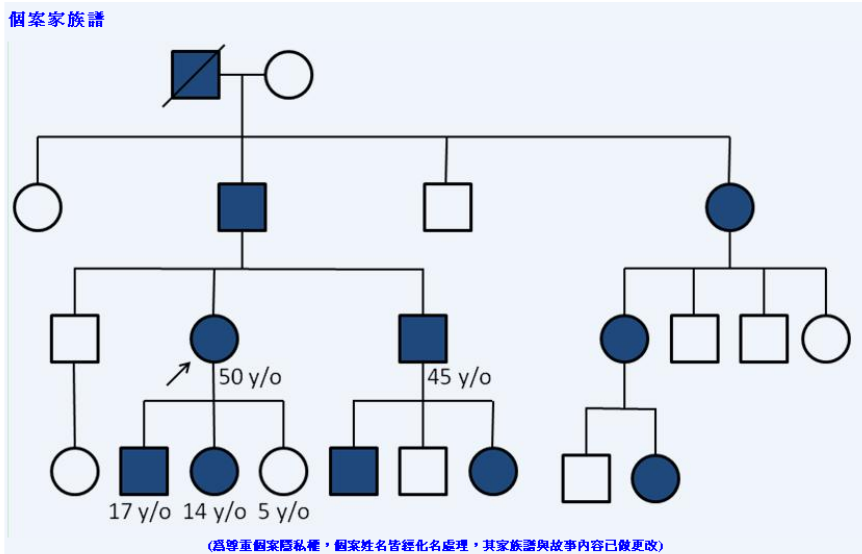
- (1) 結節性硬化症 / Tuberous Sclerosis Complex (TSC) : www.genes-at-taiwan.com.tw/genehelp/database/case/record_53_TSC.htm。



遺傳諮詢內容

結節性硬化症為體染色體顯性遺傳，不分性別，每一胎皆有1/2機率罹患此症，但約有60%~70%患者，是因新的或散發性基因突變而導致此症，發生率約為1/30,000~1/40,000，目前已知病因有TSC1 (第一型)、TSC2 (第二型) 兩種類型的基因突變，造成患者神經組織細胞和髓鞘形成不良，產生結節硬化，此症反映在神經系統上的狀況包括：癲癇、智力減退，甚至會在不同的器官上出現腫瘤，臉部也可能出現一粒粒的血管纖維瘤，身上則是有可能出現大片的脫色白斑或者粗糙的鯊魚斑，目前技術而言不容易以產前檢查診斷出此症，但若已知父母其中有一出現此症之症狀，於母親懷孕中中期約20週時，可透過超音波偵測嬰兒的心臟是否出現腫瘤。

- (2) 成骨不全症 / Osteogenesis Imperfecta (OI) : www.genes-at-taiwan.com.tw/genehelp/database/case/record_54_OI.htm。

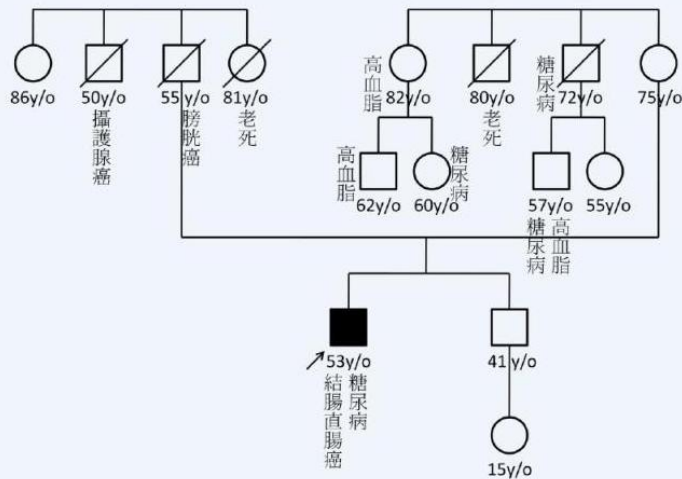


個案目前狀況以及家族譜分析

成骨不全症是一種罕見的遺傳疾病，其特徵為患者的骨骼強度耐受力變差、骨質脆弱而常發生骨折。大約有90%的患者，其致病原因為形成第一型膠原纖維 (collagen type I) 相關的基因COL1A1和COL1A2產生突變而引起。不同類型的成骨不全症有不同的遺傳模式，第一、三、四、五型為體染色體顯性遺傳；第二型大多為隱性遺傳，但也有一些隱性遺傳的案例；第六、七、八型為體染色體隱性遺傳。若為顯性遺傳的類型，患者下一代的罹病率為50%；若為隱性遺傳類型，患者下一代的罹病率為25%，另外50%為不具症狀的帶因者，25%的機率不會帶因也不會得到成骨不全症。若已找到患者的突變基因，可依此做為產前診斷的依據。據統計，男性與女性受侵犯的機率大約相同，統計上約為1/20,000~1/30,000。患者的智力通常為正常，只有第一型OI的基因型 (genotype) 與表現型 (phenotype) 具有相關性，其他類型則較無關聯。因此，在同一家族中的患者，可能出現一致的外觀與臨床表現，也可能出現不同的臨床症狀。

- (3) 結腸直腸癌 / Colorectal cancer : www.genes-at-taiwan.com.tw/genehelp/database/case/record_55_colorectal_cancer.htm。

個案家族譜



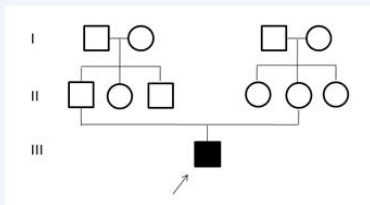
(為尊重個案隱私權，個案姓名皆經化名處理，其家族譜與故事內容已做更改)

遺傳門診諮詢過程

1. 個案平日排便無異狀 (無血便、便秘等)，每天1~2次。
2. 個案為53歲男性，於兩個月前自感裡急後重 (大便解不乾淨)、排便不順利，曾前往外院求治，但以便秘為診治方向，並服用軟便藥物。

- (4) 粒線體 DNA 疾病 / Mitochondria DNA diseases : www.genes-at-taiwan.com.tw/genehelp/database/case/record_56_mtDNA_disease.htm。

個案家族譜



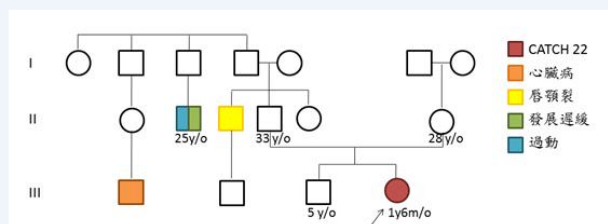
(為尊重個案隱私權，個案姓名皆經化名處理，其家族譜與故事內容已做更改)

遺傳門診諮詢過程

個案眼科病史紀錄清楚，經眼科醫師及基因醫學部醫師評估，臨床症狀也符合Chronic progressive external ophthalmoplegia (CPEO)，經詳細解釋CPEO疾病資訊及遺傳模式，並解釋相關檢測之意義及檢驗限制，安排粒線體基因檢查 (m.3243 mutation)。

- (5) 染色體 22q11.2 缺失症候群 / Chromosome 22q11.2 Deletion Syndrome : www.genes-at-taiwan.com.tw/genehelp/database/case/record_57_CATCH22.htm。

個案家族譜



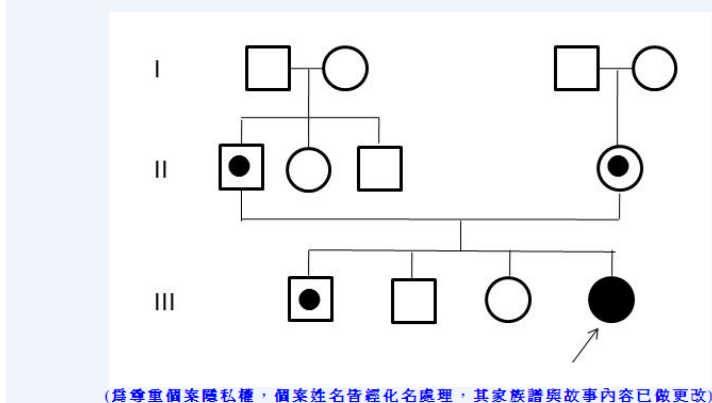
(為尊重個案隱私權，個案姓名皆經化名處理，其家族譜與故事內容已做更改)

遺傳諮詢探討

1. 小C目前出現與染色體22q11.2缺失症候群有關的症狀包括：右肺動脈發育不全、無胸腺、血鈣濃度低、人中短、身材小、發展遲緩、學習障礙、注意力不足且過動、明顯餵食困難等，應提醒案母務必定期追蹤免疫及副甲狀腺功能。

- (6) 尼曼匹克症 C 型 / Niemann-Pick Disease Type C (NPC) : www.genes-at-taiwan.com.tw/genehelp/database/case/record_58_NPC.htm。

個案家族譜



追蹤檢查結果

小H為患者，父母及大哥為帶因者。

3.1.3. 增加罕見遺傳疾病相關訊息及醫學新知介紹

本計畫持續關切各報章雜誌及新聞媒體之醫學遺傳疾病相關新聞，與相關科技研究網站所發佈的新聞新知，取得該單位同意轉載後，於「醫學新知」網站分頁上發佈為「最新訊息」，以提供網頁瀏覽者當前遺傳疾病的相關時事。我們秉持尊重原單位著作權之原則，於各則訊息註明更新時間、轉載單位、原撰文者等資訊，並可於網站連結選項中，直接連結至發佈訊息的原頁面。本年度 1 至 11 月共計刊登 60 則最新訊息，瀏覽網址為 www.genes-at-taiwan.com.tw/genehelp/sense.asp。

最新訊息		舊訊息請點此連結
標 題	內 容	張貼時間
罕見病友切除雙腳 走出新生命	New!	2012/11/30 上午 11:59:21
預測風險！不吸菸女罹肺癌 台灣團隊找出3關鍵易感基因	New!	2012/11/28 上午 11:17:45
生活報你知—照護憨兒「傻傻醫師」響應	New!	2012/11/26 上午 10:28:24
研究：雙胞胎 基因差異多達359個	New!	2012/11/23 下午 01:23:26

此外，為增加罕見遺傳疾病醫學新知介紹，本計畫定期翻譯國際遺傳醫學期刊內容，經遺傳專科醫師與專家編修及審閱後，同樣刊登於「醫學新知」分頁。內容以簡單的文字來涵蓋疾病治療的最新趨勢、醫藥新知、基因變異相關研究、生物科技等訊息，除提供網站閱覽者最新的國際性醫學新知外，亦可作為一般大眾了解遺傳醫學領域新近研究發展之最佳管道。本年度共計刊登 6 篇醫學新知，篇名及瀏覽網址詳列如下。

- (1) 晚發型龐貝氏症患者治療建議之共識：www.genes-at-taiwan.com.tw/genehelp/Sense/sense_1010423-1.htm。

晚發型龐貝氏症患者治療建議之共識

彙整：陳怡禎
撰稿：張雅茹
審稿：簡穎秀醫師
101/04/23

晚發型龐貝氏症為一牽涉多系統的疾病，且病人可能在出生一年後任何時間發病。其臨床表徵包括：漸進性的肌肉無力（特別是軀幹與下肢部），以及由於橫膈肌與肋間肌無力所造成的漸進性呼吸功能不全。其中，呼吸系統併發症為晚發型龐貝氏症患者最常見的致死原因。

- (2) 嚴重複合型免疫缺乏症之新生兒篩檢方針：www.genes-at-taiwan.com.tw/genehelp/Sense/sense_1010423-3.htm。

嚴重複合型免疫缺乏症之新生兒篩檢方針

彙整：陳怡禎
撰稿：張雅茹
審稿：簡穎秀醫師
101/04/23

概述

2007年9月，美國新生兒及兒童遺傳性疾病諮詢委員會（Secretary's Advisory Committee on Heritable Disorders in Newborns and Children, SACHDNC）（簡稱諮詢委員會）首度提議將嚴重複合型免疫缺乏症（Severe Combined Immune Deficiency, SCID）涵括在建議全面篩檢之群組（Recommended Uniform Screening Panel,

- (3) 與時俱進的新生兒篩檢道德焦點議題：www.genes-at-taiwan.com.tw/genehelp/Sense/sense_1010621-4.htm。

與時俱進的新生兒篩檢道德焦點議題

彙整：陳怡禎
撰稿：張雅茹
審稿：簡穎秀醫師
101/06/21

序

從2001年到2009年間，總統生命倫理委員會（President's Council on Bioethics）（簡稱倫委會）發行一連串專題著作及報告書，藉以向總統及社會大眾告知與生物醫學和生物技術進步相關的倫理議題。倫委會成員包括：經濟學、倫理學、法律學、醫學、哲學、政治學和心理學專家。其對新生兒篩檢所做的報告書，目的在於培養

- (4) 染色體核型為 47,XYY 或 47,XXY 男孩的行為與社會表現：www.genes-at-taiwan.com.tw/genehelp/Sense/sense_1010808-7.htm。

染色體核型為 47,XYY 或 47,XXY 男孩的行為與社會表現

彙整：陳怡禎
撰稿：簡純青 / 陳怡禎
審稿：李妮鍾醫師
101/08/08

臨床統計資料顯示，大約每800~1,000名新生男寶會有1名發生47,XYY染色體數目異常，但由於大多數的患者外觀就如同一般人，也有正常的生育能力，因此這樣的人常常沒有被發現診斷，此症的實際發生率可能因此被低估。47,XYY患者多出來的Y染色體通常是父親的生殖細胞在進行第二次減數分裂時發生了無分離

- (5) 基因體學與周產期照護：www.genes-at-taiwan.com.tw/genehelp/Sense/sense_1011213-2.htm。

基因體學與周產期照護

彙整：陳怡禎
撰稿：陳怡禎
審稿：李妮鍾醫師
101/12/13

近年來基因體學及人工生殖技術的發展為周產期照護帶來新的契機，目前的醫療技術已可於周產期間某些特定時間點偵測遺傳性疾病，或評估遺傳性疾病發生的可能性。而針對單一基因異常疾病所新興的治療方式，也進一步賦予相關議題新的考量方向。

- (6) 以酵素替代療法治療黏多醣第二型的重症患者五年的法國經驗：www.genes-at-taiwan.com.tw/genehelp/Sense/sense_1011213-5.htm。

黏多醣第二型是性聯隱性遺傳的溶小體疾病，由於患者體內缺乏艾杜糖醛酸-2-硫酸酯酶（iduronate-2-sulfatase, IDS）活性所引起的溶小體儲積症，患者臨床症狀是多樣化的，在兒童期發病的會有多量器官病變及進行性神經退化症狀（嚴重型，S-MPSII），而在晚發型患者身上只有器官的病變發生。在過去黏多醣第二型的治療選擇皆以症狀療法為主，而在2006年出現酵素替代療法（ERT, idursulfase）可以提供，在最初的臨床試驗只限執行於症狀輕微及年齡大於5歲的黏多醣第二型患者。

3.2. 罕見遺傳疾病諮詢服務

3.2.1. 【罕見遺傳疾病一點通】線上諮詢服務

本計畫線上諮詢服務是由遺傳專科醫師或遺傳諮詢專業人員定期注意本網站〔線上諮詢〕留言板上之留言問題，秉持專業及適當的遺傳諮詢原則，即時解答民眾在醫學遺傳領域或罕見遺傳疾病方面的疑問，提供快速、客觀的衛教訊息，以通俗化的文字為民眾解答，並建議醫療轉介的方向，協助個案與相關病友團體取得聯繫，或轉介個案至適當科別就診。本網站另設有〔癌症遺傳諮詢〕留言版及〔常見疾病遺傳諮詢〕連結至台大醫院基因醫學部【常見疾病遺傳資訊e把罩】網站，以豐富本網站的資源連結及內容的多樣性。

民眾若不願個人資料曝光於網際網路，亦可利用電子郵件提問，提供民眾另一諮詢管道。本網站留言板也同時設計了資訊安全保護措施，將留言者的電子郵件帳號部分隱藏，僅網站管理員（遺傳諮詢師）有權限獲得此項資訊，以針對需透過電子郵件回覆較為適當的線上留言個案進行回覆。本年度1月1日至12月15日累計已有220筆線上諮詢案件，其中透過電子郵件進行線上諮詢的個案高達98筆（44.5%），顯示民眾對於個人隱私日漸重視，足見增設此諮詢管道之必要性，本網站所提供的服務確實能因應民眾需求。

線上諮詢

[上一篇](#)

[下一篇](#)

主旨：詢問PKU事項
 寄件者：胡
 E-mail：hbm_cy*****com.tw
 時間：2012/11/13 下午 01:59:51
 諮詢：

您好,請問有生下一PKU小孩,父母均帶因,如果再次懷孕,是否可先透過何種檢查?確認是否正常?謝謝答覆,謝謝~

本年度線上諮詢內容所涉及之疾病種類，包括遺傳性疾病（82.7%）、非遺傳性疾病（17.3%）及染色體異常（35.0%），其中22.7%為台灣政府公告罕見疾病。產前遺傳諮詢問題約佔36.4%，與新生兒篩檢有關的問題約佔4.1%；另由於蠶豆症為台灣常見之遺傳性疾病，本年度與蠶豆症相關之線上諮詢個案約佔8.2%。

提問與回覆之內容涉及診斷 (23.6%)、治療 (15.9%)、就醫資訊 (75.5)、遺傳醫學相關 (45.0%) 及其他疾病資訊 (74.5%) 等各個層面。為了能即時解答民眾之疑慮，緩解其焦慮不安的心情，於本網站「線上諮詢」留言板詢問之問題皆盡可能於當天或 2~3 天內回覆，本年度回覆之效率整理如下：

回覆效率	當天回覆	1 天內回覆	2~3 天內回覆	4 天以上
篇數	86	113	19	2
(百分比)	(39%)	(51%)	(9%)	(1%)

3.2.2. 疾病討論區

為提供罕見疾病病友更完善的服務，本網站新增「疾病討論區」，針對特定疾病提供病友及民眾一個可以互相討論的資訊交流平台，亦可做為特定疾病的專屬線上諮詢空間，讓對該疾病議題有興趣或有疑問的病友、民眾，能更順利獲得該疾病照護經驗及相關資訊。本年度率先新增肝醣儲積症及苯酮尿症討論區，未來將觀察經營成果及各界需求，進一步新增其他疾病的專屬討論版。

疾病討論區

肝醣儲積症 (GSD) 討論區

苯酮尿症 (PKU) 討論區

3.2.3. 罕見疾病基金會「訪客留言版」支援回覆

本計劃除了建立與罕病基金會的合作連結，彼此交流相關遺傳醫學與社會福利訊息或資源，並協助罕病基金會訪客留言版轉介之回覆單的內容回覆，本年度共計協助回覆 4 篇。內容如下：

1. 肌肉萎縮症的治療。
2. 產前檢測染色體核型異常。
3. Sengers Disease。
4. 產前檢測染色體核型，發現第 2 對染色體於短臂 p25.3 及長臂 q11.2 發生倒轉的情況。

3.3. 國內外遺傳檢驗訊息

本計畫透過「遺傳檢驗」網站分頁，持續更新目前國內及國外相關遺傳檢驗之檢驗機構、送檢流程等訊息，提供國內、外各醫療團隊更方便且具整合性的檢驗資訊查詢。

國內外送檢驗項目

檢體要求說明

(以下表格請以word檔案開啓
代送檢體費用,為每人每地150元)

檢驗項目	檢體送件表格下載
Free Total carintine	1. 台中榮總檢驗告知 2. 優生健康檢查個案紀錄聯
Vrey long chain fatty acid	1. 台中榮總檢驗告知 2. 優生健康檢查個案紀錄聯
Fragile X syndrome	奇美醫院檢體送件單
SKY Analysis	彰基SKY Analysis 送件單

國外檢驗項目

國際代檢諮詢專線：☎ 02-23111269 (請洽罕見疾病專案辦公室金漢強先生辦理)

● [BCM](#)

● [GeneTest](#)

3.4. 學術研究問卷收案平台

100 年度 8 月起，台大醫院基因醫學部與美國約翰霍普金斯大學 (Johns Hopkins University) 公共衛生學院進行國際學術合作，利用【罕見遺傳疾病一點通】網站為收案平台，協助《臺灣 G6PD 缺乏症 (俗稱蠶豆症) 患病兒童的父母對蠶豆症的看法和照護措施，以及患病兒童的健康狀況》研究案刊登研究訊息及問卷下載連結，協助研究者收案之進行，增加研究的曝光度。

[回 首 頁](#)

[疾 病 資 料 庫](#)

[遺 傳 檢 驗](#)

[線 上 諮 詢](#)

[癌 症 遺 傳 諮 詢](#)

[常 見 疾 病 遺 傳 諮 詢](#)

[門 診 案 例](#)

[醫 學 新 知](#)

[問 卷 調 查](#)

[學 術 研 究](#)

[與 我 連 絡](#)

95-96年健康資訊網站評獎
優良網站

邀請函

台大醫院倫委會案號: 201105069RC

親愛的先生/女士，您好：

美國約翰霍普金斯大學公共衛生學院的研究人員和臺大醫院想邀請您參加這一次的問卷調查研究。主要的目的是想要瞭解【臺灣G6PD缺乏症(俗稱蠶豆症)患病兒童的父母對蠶豆症的看法和照護措施，以及患病兒童的健康狀況】。

如果您符合以下的條件，歡迎您參加本次研究：

1. 您已年滿20足歲
2. 您有一個患G6PD缺乏症(俗稱蠶豆症)的子女
3. 您的患G6PD缺乏症(俗稱蠶豆症)的孩子和您居住在一起

如果您符合全部三項標準，並且願意參加此次調查研究，您可以選擇：

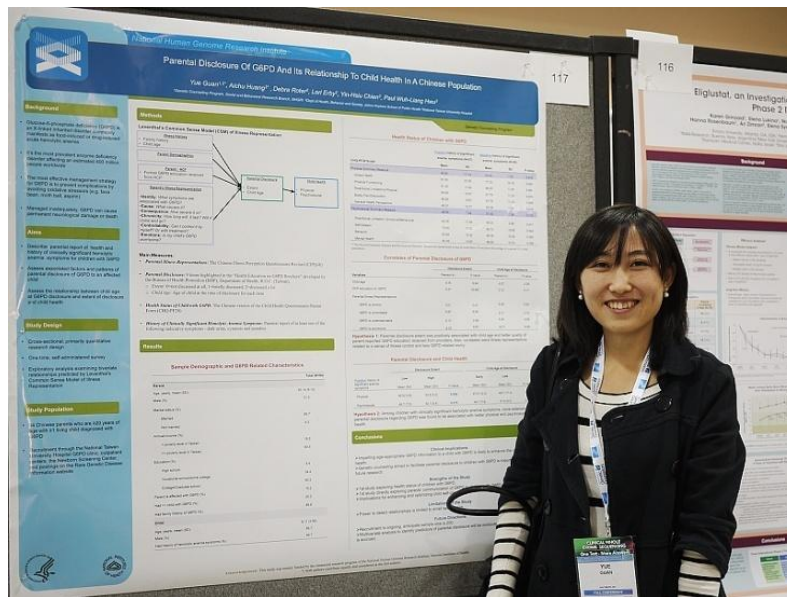
1. 在罕見遺傳疾病一點通的網站上下載電子版的調查問卷，填寫完畢後，以Email方式寄至 hvvw1@ntuh.gov.tw。 [下載問卷電子檔](#)
2. 填寫紙版的調查問卷。請您和關稅或者黃愛珠聯繫。她們會將紙版的調查問卷和貼好郵票的信封郵寄給您。

您提供的調查問卷上的姓名和地址不會和您所提供的問卷內容連結在一起。您的姓名或是郵寄地址在調查問卷寄出後都會被銷毀。此次調查問卷完全匿名，所以請您不要在信封上寫上您的姓名和您的地址。寄回問卷調查表意味著您已經閱讀了知情同意書的內容並且同意參加此次問卷調查。

如果您同意以上的說明，請您繼續回答問卷的內容，完成後將問卷寄回給我們。

謝謝您的合作！祝您及家人平安！

至目前為止，此研究透過本網站及其他方式宣傳收案，收案成果為將近 200 份，並獲得 2012 年約翰霍普金斯大學公共衛生學院 Delta Omega Alpha Chapter Scientific Poster Competition 應用科學組 (Applied Science section) 第二名之殊榮，其研究成果也於 2012 年 10 月美國遺傳諮詢協會 (National Society of Genetic Counselors) 第 31 屆教育年會上進行壁報發表 (下圖為第一作者與壁報之合影)。



藉由此模式，未來我們能進一步與罕見疾病基金會合作，進行罕見遺傳疾病相關之學術研究問卷收集及宣傳，以協助罕見遺傳疾病相關研究的進行。本計畫透過學術合作及國際會議的參與，順利將【罕見遺傳疾病一點通】網站推向國際，期待未來能有進一步的國際合作機會，能更及時並完整地獲得國際最新罕見遺傳疾病相關資源並翻譯彙整，使本網站成為罕見遺傳疾病中文資料庫之主流。

3.5. 網站管理與維護

3.5.1. 網站版面功能更新與維護

本年度上半年已大幅改善前一年度駭客蓄意留言問題，目前持續與網頁資訊工程師討論，透過網站後台之程式設計，加強網站之程式功能，討論於本網站新增 Facebook 粉絲專頁連結、RSS 閱讀器及友善列印等功能的執行時程。本年度已新增疾病資料庫友善列印功能，並建立【罕見遺傳疾病一點通 Facebook 粉絲專頁】，礙於本網站後台程式歷年來所累積的問題，及本年度經費有限，明年預計將本網站之後台進行大幅改版，改版後將陸續新增相關功能，如 RSS 閱讀器等。

近來網路駭客日益猖獗，本網站於 2012 年 10 月 9 日疑似遭駭客入侵，導致系統流量異常，網頁服務被迫關閉四日 (2012/10/9 至 2012/10/12)。經本網站約用工程師進行偵錯、修復，並與虛擬主機廠商接洽討論後，本網站已恢復正常運作提供相關資料檢索與線上諮詢服務，因系統異常之故而消失之部分網站頁面資料超連結，也已由網站管理員逐筆重新建立。為了加強網站的安全性與操作方便性，我們計畫於明年度著手翻新網站，改寫後台程式。

3.5.2. 罕見遺傳疾病一點通 Facebook 粉絲專頁

除了針對原【罕見遺傳疾病一點通】網站之管理維護，為了增加本網站的能見度與點閱率，使罕見遺傳疾病相關資訊能更普及，提供民眾另一資料查詢的管道，並推廣傳達罕見遺傳疾病相關知識，本年度新增當前民眾使用率最高之社群網站 Facebook 粉絲專頁，提供罕見遺傳疾病最新訊息與醫學新知等資訊。此外，亦與行政院衛生署國民健康局遺傳疾病諮詢服務窗口討論交換網站連結之細節，已達到網頁資源交流之目的，提供全球華文閱覽者更便捷的網頁資源搜尋管道。

【罕見遺傳疾病一點通 facebook 粉絲專頁】之專屬網址為 www.facebook.com/GenehelpTaiwan，透過系統內建之統計資料，可見此專頁之瀏覽者遍及台灣、中國、日本、東南亞 (如馬來西亞)、美國、加拿大、歐洲 (如瑞典、法國、英國)、布吉納法索等地，確實達到推廣【罕見遺傳疾病一點通】網站的功效，以服務全球各地有中文罕見遺傳疾病資訊閱覽需求的民眾。

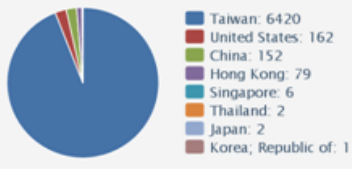
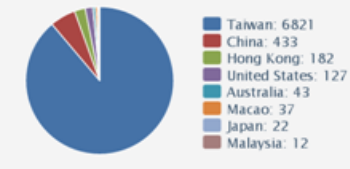


3.5.3. 網頁經營成效統計分析

本網站利用 Histats 網頁統計分析軟體進行目前線上人數、今日訪客數、網頁瀏覽次數、累計網頁瀏覽次數之數據統計，此軟體也能追蹤全球不同地區之瀏覽次數，本計畫以此統計結果做為網站服務的評估與改進參考指標。

2012 年 1 月至 11 月累計訪客人數共 18,743 瀏覽人次；另比較 2011 年及 2012 年同期 (1 月至 6 月) 之全球各地區瀏覽人次，發現本網站之瀏覽者以台灣 (Taiwan)、大陸 (China)、香港 (Hong Kong)、澳門 (Macao)、美國 (United States)、澳洲 (Australia)、日本 (Japan) 及馬來西亞 (Malaysia) 等地區之華語使用者為大宗，統計列於表一。結果顯示本年度上半年瀏覽人次及網頁普及程度均增加。

表一、【罕見遺傳疾病一點通】二年同期全球各地區瀏覽人次比較表

2011 年 1~6 月 (n=6827)	2012 年 1~6 月 (n=7739)
 Taiwan: 6420 United States: 162 China: 152 Hong Kong: 79 Singapore: 6 Thailand: 2 Japan: 2 Korea, Republic of: 1	 Taiwan: 6821 China: 433 Hong Kong: 182 United States: 127 Australia: 43 Macao: 37 Japan: 22 Malaysia: 12
其他地區瀏覽人次： Australia (1)、Vietnam (1)、 Macao (1)	其他地區瀏覽人次：Singapore (12)、Canada (11)、Austria (8)、Poland (5)、Germany (4)、Haiti (3)、Korea (3)、Thailand (2)、Italy (2)、Turkey (2)、anonymous proxy (2)、Indonesia (1)、Netherlands (1)、New Zealand (1)、Vietnam (1)、Guam (1)、United Kingdom (1)、Philippines (1)、Asia/Pacific Region (1)

備註：由於 Histats 目前無法讀取 2011 年 12 月以前的統計資料，故提供期中報告彙整之資料。

3.5.4. 網站使用者滿意度調查

為了解本網站使用者的人口學組成，以及對本網站各項服務功能之使用習慣，我們利用問卷填答方式，調查使用者對網站頁面功能操作及網站內容的滿意程度，進行描述統計分析，調查結果以次數及百分比表示。結果顯示，大部分的網頁瀏覽者為女性 (72.6%)，年齡約在 21~50 歲間 (82.7%)，教育程度在大專以上 (76.2%)，以居住在台灣北部的使用者最多 (46.4%)；網頁使用者的職業分配平均，以從事醫藥、商、家管、服務業等工作類別為主 (58.6%)。使用網頁次數在 1~3 次者佔 57.5%，使用 5 次以上者佔 19.5%；71.0%之網頁瀏覽者是透過網路搜尋得知本網站 (詳附錄一)。而無論在網頁的操作使用或網頁的內容方面，使用者大都表示滿意，平均滿意度超過九成五 (詳附錄二)。

4. 結論與建議

未來本計畫除持續提供線上諮詢服務，並計畫與罕見疾病基金會合作，翻譯國際組織衛教文章，亦協助疾病照護手冊的更新改版，以落實服務罕見疾病患者的宗旨。我們亦希望本網站能提供予更多罕見及遺傳疾病相關學術研究進行問卷之收集，並協助罕病基金會蒐集、彙整問卷資料。

此外，【罕見遺傳疾病一點通】網站的改版乃時勢所趨，由於網站程式語言老舊，網站操作空間彈性不佳，為能持續建置並擴充罕見遺傳疾病中文資料庫，增加疾病簡介、相關文章、最新消息與門診案例等內容，並即時回覆網站之線上諮詢留言，協助罕病基金會回答訪客留言版之線上諮詢，應盡速著手進行網站程式的改寫，以提供更快速、具客觀性且日新又新的資料，讓民眾及醫護人員使用本網站查詢罕病資料時，在操作上能感受到網站經營的用心。

建議未來網站後台程式改寫的方向為，使網站需求功能可在後台的層次上統一執行，網頁的修改上有統一的規範，每位網站管理者僅需負責文章的撰寫以及網頁內容的修改，而不需花太多時間搜尋研究撰寫網頁的程式語法，而管理後台程式的資訊工程師僅需將常用的功能開放並寫入後台管理程式中，讓網站管理者可以方便使用與更新網頁內容。如此一來，期能使網站資料的新增及管理單純化，並將錯誤率降到最低，增進網頁內容修改的效率；此次改善也預期可縮小整體網站存放於虛擬主機記憶體的空間，加快瀏覽速度，便利網頁瀏覽者取得相關資源。

藉由本計畫的執行，國內罕見疾病之防治工作將在罕病基金會的支持下永續進展，並提供民眾正確的罕見遺傳疾病知識，本計畫之罕見遺傳疾病資料庫及線上諮詢等服務，期能成為罕見疾病及遺傳諮詢服務工作中一項重要且不可或缺的環節。

附錄一、【罕見遺傳疾病一點通】網站人口學資料描述統計分析

人	口	學	變	項	百分比	人次
性別		男			27.4%	527
		女			72.6%	1395
年齡		15 歲以下			4.3%	80
		16~20 歲			4.8%	90
		21~30 歲			24.6%	461
		31~40 歲			40.5%	760
		41~50 歲			17.6%	331
		50 歲以上			8.3%	155
教育程度		識字 / 小學			6.2%	98
		國 (初) 中 / 高中 (職)			17.6%	279
		專科 / 大學			53.9%	853
		研究所以上			22.3%	352
職業別		醫藥			15.7%	302
		軍警			4.9%	95
		公教			6.8%	131
		工			9.7%	186
		商			11.4%	219
		家管			12.3%	237
		自由業			5.0%	96
		服務業			19.1%	368
		學生			0.3%	5
		農林漁牧業			8.4%	162
		無業，已退休			2.1%	41
		無業，待業中			4.2%	80
所在地		其他國家			4.6%	88
		中國大陸			9.9%	190
		台灣離島			0.3%	5
		台灣東部			2.5%	49
		台灣南部			19.3%	370
		台灣中部			17.1%	329
		台灣北部			46.4%	891
使用網頁次數		1 次			38.0%	445
		2~3 次			19.5%	228
		4~5 次			5.5%	65
		5 次以上			19.5%	228
		未曾使用			17.6%	206

網站得知		問卷調查	1.1%	14
		醫療人員告知	5.3%	71
		親友推薦	4.8%	64
		網路連結	17.9%	238
		網路搜尋	71.0%	946

附錄二、【罕見遺傳疾病一點通】網站操作及內容滿意度調查結果

項次	滿意程度	填答人次(百分比)					平均滿意度(百分比)
		疾病資料庫	遺傳檢驗	線上諮詢	門診案例	醫學新知	
【網頁的操作使用】	非常滿意	268 (22.9%)	242 (20.6%)	266 (22.7%)	218 (18.6%)	221 (18.9%)	20.7%
	很滿意	187 (16%)	178 (15.2%)	163 (13.9%)	151 (12.9%)	149 (12.7%)	14.2%
	滿意	666 (56.8%)	710 (60.6%)	701 (59.8%)	760 (64.8%)	761 (64.9%)	61.4%
	尚可	46 (3.9%)	38 (3.2%)	35 (3%)	35 (3%)	35 (3%)	3.2%
	十分不滿意	5 (0.4%)	4 (0.3%)	7 (0.6%)	8 (0.7%)	6 (0.5%)	0.5%
【網頁的內容】	非常滿意	228 (19.5%)	208 (17.7%)	230 (19.6%)	201 (17.2%)	200 (17.1%)	18.2%
	很滿意	157 (13.4%)	153 (13.1%)	147 (12.5%)	142 (12.1%)	133 (11.3%)	12.5%
	滿意	733 (62.5%)	766 (65.4%)	756 (64.5%)	783 (66.8%)	799 (68.2%)	65.5%
	尚可	43 (3.7%)	39 (3.3%)	30 (2.6%)	38 (3.2%)	34 (2.9%)	3.1%
	十分不滿意	11 (0.9%)	6 (0.5%)	9 (0.8%)	8 (0.7%)	6 (0.5%)	0.7%

附錄三、 101 年度罕見疾病委託學術研究計畫

(計畫名稱)罕見遺傳疾病資料庫與線上諮詢服務核銷明細表

計畫經費項目		核撥金額		實支金額		備註	
人事費		\$467,063		\$427,946		剩餘部分流用至業務費	
業務費		\$1,145		\$40,000		電腦處理費	
				\$200		文具紙張費	
				\$37		郵資	
				\$25		郵資	
管理費		\$31,792		\$31,792			

計畫主持人：李妮鍾

經辦人：陳怡禎