

財團法人罕見疾病基金會一〇四年度委託研究計畫

期末報告

計畫名稱：建置罕見遺傳檢驗資料庫

研究起訖：(104年4月1日)至(105年3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：林思如

傳真：02-23314518

e - m a i l：Genehelp@outlook.com

填表日期：105年3月7日

目錄

	頁碼
封面	
目錄	
一、中文摘要	(3)
二、英文摘要	(4)
三、本文	(5)
四、附錄	(23)
	共 (26) 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。2005 年在罕病基金會的支持之下，台大醫院基因醫學部開始了「罕見遺傳疾病一點通」網站(以下簡稱本網站)的建置，希望能透過合作計畫，持續更新擴充本網站的疾病資料內容及各項服務。今年「建置罕見遺傳檢驗資料庫」計畫(以下簡稱本計畫)的執行除了進行本網站上各項內容的擴充及維護外，期望能進一步的完成建置 2015 年罕病基金會協助補助 90 項之國內罕見疾病檢驗檢驗訊息。並更新罕見遺傳疾病基金會網站上之 30 篇代謝性疾病文章。

執行方法

今年度本計畫持續更新一點通疾病資料庫：藉由匯整國內外最新疾病相關資訊，經專科醫師編審後，上載最新資訊；並協助更新罕病基金會網站上疾病文章。提供線上諮詢服務：遺傳諮詢師會於收到留言後盡速地於 3 天內回覆。維持網站功能：請工程師協助網站於操作上，問題的排除。建置檢驗資料庫：匯整 2015 年罕病基金會協助補助 90 項之國內罕見疾病檢驗檢驗訊息，請工程師協助完成檢驗資料庫之建置及更新。

主要成果與發現

本年度除了維護【罕見遺傳疾病一點通】網站既有的功能外，另外也更新了包括疾病介紹、遺傳疾病檢驗項目與送檢相關訊息等內容，方便民眾及遺傳諮詢相關人員使用。截至 2016 年 3 月 7 日為止，罕見遺傳疾病資料庫已編譯 281 種疾病之相關介紹及新聞 250 筆。其中今年新增了 11 篇遺傳疾病文章於資料庫中，完成了相關新聞 7 筆。於今年，更新建置了檢驗資料庫，收錄了 2015 年罕病基金會補助檢驗項目 90 項之相關訊息。今年度疾病資料庫及檢驗資料庫皆順利的完成預期進度。在線上諮詢方面，回覆本網站及電子郵件共計 52 筆留言。另外，今年亦完成更新 30 篇罕見遺傳疾病基金會網站上之代謝異常疾病介紹。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。今年度使用者對於網站操作及網頁內容，大都表示滿意，使用者表示滿意之百分比分別為 97.2% 及 98.7%。

結論與建議

本計畫在罕病基金會的支持下，藉由醫療專科人員提供疾病、治療、照護及送檢最新訊息，結合資訊科技作為平台，使內容能更方便更普及地提供給社會大眾。期望在未來能繼續維持並提供更符合民眾需求的網站。

關鍵詞：遺傳疾病、線上遺傳諮詢、罕見疾病資料庫、罕見疾病檢驗資料庫、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 has carried out project to maintain the “Genes-at-Taiwan” website since 2005. This year, we aim to build a new testing database to provide a convenient and easy testing access for visitors, and also update 30 metabolic diseases article at TFRD official website for general population.

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. Simple genetic online genetic counseling has also been provided. We maintain our website regularly and make online-user-survey to provide a stable and practical service. This year, the information of 90 testing under TFRD support has been organized and transferred into our new testing database.

Results

This year, we keep updating the latest information of rare diseases, and also build a new rare disease testing databank. So far, our disease database has been gathering translated articles in 281 diseases, and 250 pieces of news. Among these, 11 rare diseases, and 7 pieces of news have been completed this year. All 90 testing information under TFRD support are also shown in our testing databank. Online genetic counseling is provided via email: genehelp@outlook.com, and this year 52 replies has been made. 30 metabolic disease articles at TFRD official website has been updated as well this year. Most of our users are satisfied with the contents and interface, with rate 98.7 %, and 97.2 %, respectively.

Conclusion and Discussion

Under support from TFRD this year, we’ve coordinated with genetic specialists and a programmer to update the latest information of rare diseases, testing information, provide prompt advice in genetic counseling, and also maintain the function of “Genes-at-Taiwan”. In the future, we will keep working on building the website meeting more users’ needs.

Keywords: genetic disease, on-line genetic counseling, rare disease databank, rare disease testing databank, 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成員，於初診時往往不知所措，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、檢驗資料庫、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) 罕見遺傳疾病資料庫之維護及內容更新
增加罕見遺傳疾病之相關介紹
- (2) 罕見疾病線上諮詢服務
持續提供線上諮詢服務。
- (3) 罕見疾病檢驗資料庫之建置
新建置罕見疾病檢驗資料庫，匯入今年度(2015 年)罕病疾病基金會國內檢驗項目補助內容。
- (4) 罕病基金會網站代謝疾病文章更新
更新罕病基金會網站代謝疾病文章 30 篇。

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。今年度新建置之檢驗資料庫，

期望提供臨床從業人員及民眾更快速便利的取得檢驗相關訊息。

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、檢驗訊息，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，內容分為四大部分：(1)罕見遺傳疾病資料庫；(2)罕見遺傳疾病線上諮詢；(3)罕見遺傳疾病檢驗資料庫；(4)網站使用者滿意度調查統計分析。今年除了網站功能性的維持及內容的更新外，也著手於罕病基金會網站上之代謝疾病內容更新。

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：

網站以 Asp .Net 為平台，撰寫新的網頁，建立便利的後台管理系統。

2.2. 網站內容及例行性維護及新增工作項目

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。今年度於現有網站架構下，更請工程師新建置了”檢驗資訊”項目。當前之網頁首頁呈現內容相關說明如下：

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「最新消息」等服務特色，頁面上右上角提供使用者站內檢索功能。

2.2.1.2. 頁面中上側為功能列選項，包括首頁、疾病資訊、今年度新增之檢驗資訊、問卷調查、遺傳檢驗，最末則在好站連結中提供包括罕病基金會 (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。聯絡我們選項中提供本網站聯絡人之電子郵件信箱。

2.2.1.3. 於網頁下層區塊”聯絡我們”選項中提供本網站聯絡人之電子郵件信箱，作為使用者線上諮詢及意見回饋之窗口。



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、網站檢索功能。 (2) 右上方區塊：疾病資訊、線上諮詢、問卷調查、學術研究、遺傳檢驗等。	(1) 進行首頁頁面區塊分佈重整。方便使用者能更快速的選擇需要的服務選項。 (2) 不定期維護網站檢索功能。

		<p>(3) 中間區塊：顯示最新疾病資料及醫學新知。</p> <p>(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。</p>	
疾病資料庫	疾病介紹內容包括病因學、疾病發生率、遺傳模式、臨床表徵、診斷、治療、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。	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 11 篇。	
檢驗資料庫	檢驗資訊內容包括檢驗項目、檢驗方法、檢驗單位、報告預期週數、檢驗費用、補助單位、檢驗單位地址、實驗室網站、相關疾病資訊等各項說明。	本年度新建置了檢驗資料庫，其中收錄了 90 項 2015 年罕病基金會補助之國內檢驗項目訊息。	
遺傳檢驗	提供臺大醫院基因醫學部生化遺傳實驗室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，檢視資料之有效性，方便民眾及相關醫療單位查詢。	
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。	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。今年度共協助 52 項次的線上諮詢內容。
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。

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、UptoDate 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、遺傳模式、臨床表徵、診斷、治療，以及照護、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。

2.4. 罕見遺傳檢驗資料庫

本計畫於今年度致力於罕見遺傳檢驗資料庫的建置。考量臨床人員及民眾於送檢時期望了解的訊息，將其納入於今年度新建置之檢驗資料庫項目中，其中包括了:檢驗項目、檢驗方法、檢驗單位、報告週數、檢驗費用、檢驗單位地址、聯絡人、付費方式、實驗室網站、相關疾病資料等。今年度完成檢驗資料庫建置同時，將匯整完成 2015 年罕病基金會之所有 90 項補助項目新增於資料庫中，提供醫療團隊一個方便檢索之平台。

2.5. 遺傳疾病線上諮詢服務

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。此項服務主要因應個資法的施行，考量留言者有不便公開其留言之考量，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。

2.6. 網站使用者滿意度調查

使用 Google Analytics 流量統計工具，取得不同時段間網站之瀏覽人次，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。

2.7. 罕見疾病基金會文章更新

罕見疾病基金會網站一直以來提供罕病病友、家庭及民眾一便利及專業的互動平台。於”罕病分類與介紹”項目下，更匯集了國內專業醫師及諮詢照護團隊編撰分享之罕見疾病相關訊息。今年度本計畫對於網站上呈現之 30 篇代謝性疾病內容，進行審閱，並更新相關內容。

3. 執行成果

3.1 罕見遺傳疾病檢驗資料庫

本計畫於今年度致力於罕見遺傳檢驗資料庫的建置。考量臨床人員及民眾於檢索訊息時的便利性，檢驗資訊分別以相關英文疾病名稱作為訊息分類之依據，操作上可藉由檢驗資料庫首頁中間搜尋欄位或點選下方英文字母，檢索出檢驗相關訊息。目前已收錄 90 項檢驗資訊。

檢驗資料庫

請輸入疾病名稱...

搜尋

若欲查詢 染色體異常 相關疾病資料請點選CD分類

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 CD

以 A 開頭的相關檢驗

英文疾病名稱	中文疾病名稱	檢驗單位	檢驗方法	檢驗項目
Achondroplasia	軟骨發育不全	慧智臨床基因醫學實驗室	傳統定序技術	FGFR3基因突變分析
Adrenoleukodystrophy, A...	腎上腺腦白質失養症	基因飛躍 生命科學實驗室	傳統定序技術	ABCD1 基因突變分析
Angelman syndrome	Angelman氏症候群	慧智臨床基因醫學實驗室	甲基化特異性多重連接探針...	SNRPN基因突變分析
Angelman Syndrome	天使症候群	基因飛躍 生命科學實驗室	甲基化特異性多重連接探針...	15q11.2-q13 MS-MLPA...
Apert syndrome	亞伯氏症	林口長庚-林如立醫師實驗室	傳統定序技術	FGFR2 基因突變 分析(p.25...
Aromatic L-amino acid d...	芳香族L-胺基酸脫羧酵素缺...	台大醫院胡務亮醫師實驗室	傳統定序技術	AADC基因突變分析

每項檢驗分別納入：檢驗項目、檢驗方法、檢驗單位、報告週數、檢驗費用、檢驗單位地址、聯絡人、付費方式、實驗室網站、相關疾病資料等項目。期望能提供臨床人員送檢及民眾就醫檢查等的訊息之一個參考平台。

芳香族L-胺基酸脫羧酵素缺乏症

Aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency,AADC

基因檢驗項目：AADC基因突變分析

基因：DDC

檢驗方法：傳統定序技術

檢驗單位：台大醫院胡務亮醫師實驗室

檢驗週數：4

檢驗費用：12000

補助單位：財團法人罕見疾病基金會

補助金額：8,400(70%)

自費金額：3600

檢驗單位地址：10041 台北市中正區中山南路8號19樓19004室 臺大醫院 基因醫學部

聯絡人：吳兆斯 先生

付費方式：郵局匯票(抬頭請寫台大醫院)*不收現金

實驗室網站：http://www.genes-at-taiwan.com.tw/genehelp/working_new.html

疾病資訊：[點此查閱](#)

更新日期：2015-11-19

3.2. 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。

3.2.1. 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 11 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) 腦肋小頷症候群 / Cerebro-Costo-Mandibular Syndrome

<http://www.genes-at-taiwan.com.tw/genehelp/article.html?articleID=Cerebro-Costo-Mandibular%2520Syndrome&submenuIndex=0>

腦肋小頷症候群

Cerebro-Costo-Mandibular Syndrome

疾病簡介

腦肋小頷症候群是罕見的遺傳疾病，主要的特徵是嚴重的小頷畸形、上顎畸形、舌後垂和肋骨缺陷，以上特徵在嬰兒早期會有呼吸不順症狀；雖然少數個案智能正常但是大部分個案有嚴重性智能不足，由X光報告顯示患者的肋骨缺陷的缺口是由胸廓肋骨未完全骨化所造成的。至今65名個案中約一半以上有次腦問題，像是智能不足、小頭畸形和腦部組織學異常。

(2) 窒息性胸腔失養症 / Asphyxiating thoracic dystrophy

<http://www.genes-at-taiwan.com.tw/genehelp/article.html?articleID=Asphyxiating%2520thoracic%2520dystrophy&submenuIndex=0>

窒息性胸腔失養症

Asphyxiating thoracic dystrophy

疾病簡介

窒息性胸腔失養症，又稱Jeune症候群，是一種骨骼生長的遺傳疾病，其特徵是一狹窄的胸部，短的肋骨，在手臂和腿骨縮短，身材矮小，和額外的手指及腳趾(多指畸形)。窒息性胸腔失養症是一群稱為骨質增生或變軟發育不全的一部分，所有這一切都是由有纖毛問題及涉及骨骼異常。另外的骨骼異常可包括不尋常形狀的鎖骨(鎖骨)和骨盆骨，以及在手臂和腿內長骨的錐形端。許多有這個狀況的嬰兒出生就有極窄的錐形胸部，會限制肺的生長和擴張，危及生命問題與呼吸結果，帶有窒息性胸腔失養症的人可能只活到嬰兒期或幼兒期。然而，在存活超過頭幾年，狹窄的胸部和相關的呼吸問題會隨著年齡的增長而改善。

有些人有窒息性胸腔失養症出生帶有不太嚴重的骨骼異常，而且只有輕微的呼吸困難，例如快的呼吸或是呼吸急促。這些人可能活到青春前期或成年。嬰兒期後，有這種狀況的人可能發展成危及生命的腎臟(腎臟)的異常，造成腎臟功能不良或失效。心臟缺陷和呼吸道(聲門下狹窄)的變窄也是可能的。窒息性胸腔失養症其他不太常見的特徵包括肝病疾病、在膀胱腫、牙齒異常、視網膜病變(retinal dystrophy)，可導致視力喪失等症狀。

(3) MECP2 綜合症候群 / Methyl-CpG-binding Protein 2 Duplication Syndrome (MECP2 Duplication Syndrome)

<http://www.genes-at-taiwan.com.tw/genehelp/article.html?articleID=Methyl-CpG-binding%2520Protein%25202%2520Duplication%2520Syndrome%2520%28MECP2%2520Duplication%2520Syndrome%29&submenuIndex=0>

MECP2綜合症候群

Methyl-CpG-binding Protein 2 Duplication Syndrome (MECP2 Duplication Syndrome)

疾病簡介

MECP2綜合症候群為一嚴重的先天遺傳性神經發展障礙疾病(neurodevelopmental disorder)，患者多為男性，特徵為中至重度智能障礙，嬰兒時期有肌肉張力低下、體食困難、說話能力差或缺乏說話能力、漸進性痙攣(progressive spasticity)等問題，動作能力(如坐、走)發展亦較慢，某些患者會有發展倒退的情況；約1/3患者在沒有輔助的情況下無法獨立行走；約75%患者有反覆呼吸道感染問題，嚴重時可能致死；約50%患者25歲前即可能因反覆感染所導致的併發症或神經症狀惡化等原因致命。約50%患者有癲癇問題，以泛發性強直痙攣發作(generalized tonic-clonic seizures)最為常見，亦可見失張性發作(atonic seizures)或失神性小發作(absence seizures)，某些患者可能無法透過抗癲癇藥物之治療而獲得改善。除了上述主要症狀，亦有患者出現自閉行為、腸胃功能障礙等問題，雖然在不同家族的患者間發病情形會有差異(interfamilial phenotypic variability)，但同一家族中的患者疾病嚴重程度通常相似。

患者需定期回診，針對肌肉張力低下、體食困難、感染、發展遲緩、語言、癲癇、癱瘓、腸胃症狀等問題進行評估與檢查，適時給予醫療介入；此外，患者需持續接受物理治療來維持活動度，避免關節攣縮。

(4) 生物素酶缺乏症 / Biotinidase Deficiency

<http://www.genes-at-taiwan.com.tw/genehelp/article.html?articleID=Biotinidase%20Deficiency&submenuIndex=0>

生物素酶缺乏症
Biotinidase Deficiency

疾病簡介

生物素酶缺乏症 (biotinidase deficiency) 是一種先天遺傳疾病，患者因體內生物素酶 (biotinidase) 之酵素活性缺損，使得身體無法有效利用生物素 (biotin，又稱維生素H)，若未經正確診斷及適當治療，即可能出現相關病症。生物素酶酵素活性完全缺損所引發的症狀通常較嚴重，患者會出現癱瘓、肌肉張力低下、呼吸困難、聽障、視障、運動失調、皮膚疹、落髮、念珠菌 (一種黴菌) 感染、發育遲緩等問題，經生物素治療後可預防或改善這些症狀，故患者需終身接受治療；生物素酶酵素活性部分缺損所引發的症狀較輕微，通常在患者生病、受到感染等身體面臨壓力事件時，可能誘發肌肉張力低下、皮膚疹、落髮等症狀。

(5) 巨型先天性黑色素痣/ Giant Congenital Melanocytic Nevus ; GCMN

<http://www.genes-at-taiwan.com.tw/genehelp/article.html?articleID=Giant%20Congenital%20Melanocytic%20Nevus%20EF%20BC%20BGC%20MN&submenuIndex=0>

巨型先天性黑色素痣
Giant Congenital Melanocytic Nevus ; GCMN

疾病簡介

巨型先天性黑色素痣的定義為一種良性、非癌化、由黑色素細胞(melanocyte)組成直徑大於20公分的痣(nevus)。在新生兒中或出生後不久就會表現出來，此黑色素痣可能剛開始表現在新生兒中面積不大，但通常能隨著身體生長而逐漸擴大。患有巨型先天性黑色素痣的人可以在身上部位找到不只一個的黑色素痣，且可在巨型黑色素痣周圍找到數個小型的黑色素痣，這些通常稱為衛星黑色素痣或是散播型黑色素痣，甚至可能生長至掌面及黏膜處。患者通常會因為身上帶有此巨型黑色素痣或是手術治療後留下的疤痕，極易引起焦慮或者是情緒壓力等反應，經統計帶有此巨型先天性黑色素痣的患者約有26%有焦慮、憂鬱、低自尊等情緒障礙，約有30%的患者有社交困擾。

(6) 蛋白質 S 缺乏症/ Protein S deficiency

<http://www.genes-at-taiwan.com.tw/genehelp/article.html?articleID=Protein%20S%20deficiency&submenuIndex=0>

蛋白質S缺乏症
Protein S deficiency

疾病簡介

蛋白質S缺乏症是一種血液凝固失調疾病，有此狀況的人有較高的風險會出現血液凝固異常。輕微蛋白質S缺乏症有深層靜脈血栓 (Deep vein thrombosis, DVT) 的風險，此種血栓是發生在手臂或腿深層靜脈；但當深層靜脈血栓隨著血液移動並停留在肺部則可能危及生命的血栓，如肺栓塞 (Pulmonary embolism, PE)，亦有其他因素可能會輕微蛋白質S缺乏症增加血液凝固異常的風險，如年齡、手術、久坐不動、或懷孕。同時合併其他遺傳的血液凝固失調疾病時，也會增加風險。然而，許多有輕微蛋白質S缺乏症的人從沒有發生異常血液凝固的情形。

嚴重蛋白質S缺乏症在新生兒時期即會發展危及生命的血液凝固疾病，稱之為猛爆性紫斑 (Purpura fulminans)；猛爆性紫斑的特徵為全身小血管產生血液凝固，這些血栓使血液無法正常流動，導致身體組織的壞死 (necrosis)。而全身性的血液凝固消耗了身上可用的凝血蛋白，使得身體多部位的異常出血，而大而面積的皮膚紫斑為最易發現的表徵；就算在新生兒時期存活下來，猛爆性紫斑也在未來可能反覆發作。

(7) 眼肌病變症候群/ Chronic progression external ophthalmoplegia, CPEO

<http://www.genes-at-taiwan.com.tw/genehelp/article.html?articleID=Chronic%20progression%20external%20ophthalmoplegia%20C%20CPEO&submenuIndex=0>

眼肌病變症候群

Chronic progression external ophthalmoplegia, CPEO

疾病簡介

眼肌病變症候群是一種會眼肌會漸進性衰弱的罕見遺傳疾病，通常在18-40歲之間發病，患者的主要特徵是單或雙眼輪下垂、眼肌麻痺等，其他症狀包括耳聾和四肢感覺能力下降，以及頸部、腳部和手臂等處的骨骼肌衰弱，此種症狀在運動時尤其明顯，甚至有可能會影響吞嚥。

(8) 肝醣儲積症第三型 / Glycogen Storage Disease Type III (GSD III, Cori Disease)

<http://www.genes-at-taiwan.com.tw/genehelp/article.html?articleID=Glycogen%2520Storage%2520Disease%2520Type%2520III%2520%28GSD%25200III%2C%2520Cori%2520Disease%29&submenuIndex=0>

肝醣儲積症第三型

Glycogen Storage Disease Type III (GSD III, Cori Disease)

疾病簡介

肝醣儲積症第三型 (亦稱Cori氏症) 為一種染色體隱性遺傳疾病，結構異常的肝醣沉積在體細胞中，使某些器官或組織 (尤其是肝臟及肌肉) 的功能受損。此症可細分為IIIa、IIIb、IIIc及IIId等亞型，IIIa及IIIc型主要影響肝臟及肌肉，IIIb及IIId型通常只影響肝臟，其中IIIa及IIIb型較常見。

各型患者在嬰兒期可能出現低血糖、高血脂、肝指數上升等症狀；隨著年齡增長，病童一般都會出現肝腫大的問題，而在青春時期時肝臟通常會回到正常大小，但有些患者可能進展為肝硬化甚至肝衰竭。由於肝臟的問題，病童的生長通常較慢，導致身高較同齡矮小；少數患者的肝臟可能形成良性腺瘤。

IIIa型患者可能出現肌肉病變，通常影響心肌和骨骼肌，此症對肌肉的侵犯程度因人而異，初期以肌無力表現，接著是輕微肌肉病變，可能在成年後愈來愈嚴重；有些IIIa型患者可能出現心肌梗塞。

(9) 肌抽躍性癲癇合併破碎紅色肌纖維症 / Myoclonic Epilepsy Associated with Ragged-Red Fibers, MERRF

<http://www.genes-at-taiwan.com.tw/genehelp/article.html?articleID=Myoclonic%2520Epilepsy%2520Associated%2520with%2520Ragged-Red%2520Fibers%2C%2520MERRF&submenuIndex=0>

肌抽躍性癲癇合併破碎紅色肌纖維症

Myoclonic Epilepsy Associated with Ragged-Red Fibers, MERRF

疾病簡介

肌抽躍性癲癇合併破碎紅色肌纖維症 (已下簡稱MERRF) 影響全身許多部位，尤其肌肉組織及神經系統。大部分患者在青春前期發病，症狀因人而異，即使是同一家族中的患者，症狀也可能有很大的不同，主要症狀為肌肉不自主抽動 (肌抽躍myoclonus)、肌肉病變導致肌無力，及肌肉痙攣僵硬 (spasticity)，顯微鏡下可見肌肉細胞出現破碎紅色肌纖維異常。其他症狀包括復發性癱瘓、運動失調 (ataxia)、周邊神經病變及失音；患者也可能出現聽損及視神經萎縮，有些患者會有身材矮小、心肌病變的問題，少數患者會有皮下脂肪瘤。

(10) Leber 氏遺傳性視神經病變 / Leber Hereditary Optic Neuropathy, LHON

<http://www.genes-at-taiwan.com.tw/genehelp/article.html?articleID=Leber%2520Hereditary%2520Optic%2520Neuropathy%2C%2520LHON&submenuIndex=0>

Leber氏遺傳性視神經病變 Leber Hereditary Optic Neuropathy, LHON

疾病簡介

Leber氏遺傳性視神經病變是因視神經細胞凋亡導致視力衰退的遺傳性疾病，大部分患者在青壯年時期發病，少數患者發病時間可能較早或較晚，目前臨床上發現男性發病的比例較女性為高，原因不明，初期症狀為視力模糊、渾濁，可能單眼先發病，或雙眼同時發病；如果一眼視力已開始衰退，另一眼視力也會在數週或數個月內受損，發病時間愈長，雙眼視覺會逐漸惡化，視力及辨色力會嚴重變差，病症主要影響需清晰、細緻判斷的中央視力 (central vision)，使患者無法順利閱讀、駕駛及辨視人臉。

患者通常只有視力衰退問題，但有些個案仍會合併其他症狀 (LHON plus)，包括動作障礙、顫抖及心臟傳導缺陷 (cardiac conduction defects)；有些患者的合併症與多發性硬化症 (multiple sclerosis) 類似，會出現肌無力、肌肉協調性差、麻痺 (numbness) 及其他相關症狀。

(11) 先天性中樞性換氣不足症候群/ Congenital Central Hypoventilation Syndrome, CCHS

<http://www.genes-at-taiwan.com.tw/genehelp/article.html?articleID=Congenital%2520Central%2520Hypoventilation%2520Syndrome%2C%2520CCHS&submenuIndex=0>

先天性中樞性換氣不足症候群 Congenital Central Hypoventilation Syndrome, CCHS

疾病簡介

先天性中樞性換氣不足症候群主要影響患者的呼吸及自律神經調節功能，患者因中樞神經系統而非呼吸系統的缺陷，導致呼吸較淺 (尤其在夜間睡覺時)、換氣不足，進而缺氧、血中二氧化碳濃度增加，一般來說，自律神經系統在遇到這種情況時會對人體做較深層的呼吸或讓人甦醒，但先天性中樞性換氣不足症候群患者無法做此反應，因此需依靠呼吸器來輔助呼吸，或藉助橫膈膜律器 (diaphragm pacemaker) 來啟動正常的呼吸模式，有些患者只在夜間依靠這類輔助器，有些患者則需24小時使用。

先天性中樞性換氣不足症候群的症狀通常在出生後不久就會出現，寶寶隨著時間換氣不足導致血中缺氧而發紺，病況較輕微的患者有可能較晚才被診斷，除了肺泡換氣不足，患者在運動或變換姿勢時也可能有心律和血壓調節問題；控制消化道的神經亦可能出現異常，導致嚴重便秘、腸道阻塞及腸道逐漸擴大、增生、變厚 (先天性巨結腸症；Hirschsprung disease)；患者罹患神經母細胞瘤 (neuroblastoma)、神經節細胞瘤 (ganglioneuroma)、神經節神經母瘤 (ganglioneuroblastoma) 的風險亦增加；有些患者可能有學習困難的問題，或有其他神經科問題，若在治療成效不彰導致血氧不足時情況會更嚴重，先天性中樞性換氣不足症候群也可能導致眼科問題，或導致患者對疼痛的知覺能力變差、體溫較低，有些患者也可能偶爾會大量流汗，典型的外觀特徵包括：看起來短而圓且較不立體的圓形臉型、前額高而扁、人中較深、嘴角下垂等，通常在病重較為明顯，預期壽命和認知障礙的程度取決於疾病的嚴重程度、診斷時間及治療成效，病況嚴重程度因人而異，即早診斷並接受治療後通常較好。

3.2.2. 增加罕見遺傳疾病相關訊息

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〔最新消息〕網站分頁上發佈，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。本年度計劃自 2015 年 4 至 2016 年 3 月共計刊登 7 則。最新訊息，瀏覽網址為 <http://www.genes-at-taiwan.com.tw/genehelp/newsDatabase.html>

最新消息

最新10筆資料

NEW 助罕見神經退化病友 全台首座照護中心成立	2015/12/18
全球罕病研究獎 慈濟大學奪冠	2015/09/24
自閉症治療曙光 抗生素老藥可改善	2015/06/04
罕見疾病 - 青春痘、白斑合併癬癩 結節硬化症難診斷	2015/05/21
13歲小好 活在91歲的身體	2015/04/27
美力台灣 / 手縫128織子娃娃 障罕病兒「換針」度治療	2015/04/13
癌症家族檢測基因 不能貿然進行	2015/04/10
英知名藥廠將採「基因剪刀技術」發展新藥	2015/02/09
當心薄荷醇 嬰兒腫痛別塗涼涼藥膏	2015/02/09
兩個媽媽試管兒 盼解決疾病遺傳	2015/02/09

為了能夠讓更多的人接受的罕見疾病相關資訊，我們在發佈最新訊息與醫學新知等資訊的同時，亦會將資訊發佈於罕見遺傳疾病一點通 Facebook 粉絲專頁。【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、香港、東北亞(日本、韓國)、東南亞(如馬來西亞、泰國、印尼等)、美國、巴西、加拿大、歐洲(如英國、德國、義大利、法國等)、澳洲、紐西蘭等地，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。



3.3. 罕見遺傳疾病諮詢服務

3.3.1. 【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〕電子郵件上之留言問題，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。本年度計畫自 2015 年 4 月 1 日至 2016 年 3 月 7 日累計留

言達 52 筆。

提問與回覆之內容涉及疾病諮詢(67.3%)、產/孕前懷孕諮詢(28.8%)、檢驗項目(1.9%)、新生兒篩檢(1.9%)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〕留言板及電子郵件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	11	15	21	5
(百分比)	(21%)	(29%)	(40%)	(10%)

3.4. 遺傳檢驗訊息

本計畫透過〔遺傳檢驗〕網站分頁，持續更新目前本實驗室相關遺傳檢驗之檢驗機構、送檢流程等訊息，提供國內各醫療團隊更方便且具整合性的檢驗資訊查詢。今年修改的項目，包括了：新增尿液有機酸檢驗。這部分訊息未來將合併納入檢驗資料庫中。

檢驗項目
一、溶小體儲積症酵素活性分析 (LSD Enzyme Activity Analyses) 
二、代謝疾病串聯質譜儀分析 (MS/MS Analyses) 
三、血漿胺基酸分析 (Plasma Amino Acid Analyses) 
四、遺傳疾病基因分析 (Gene Analyses)  
五、粒線體疾病基因及電子傳遞鏈功能分析 (Mitochondrial Disorders Gene and Electrotransfer Chain Activities Analyses)  
六、琥珀醯丙酮檢驗 (Succinylacetone Analysis)
七、甲基丙二酸檢驗 (Methylmalonic Acid Analysis)
八、尿液有機酸檢驗 (Urine Organic Acid Analysis)

八、尿液有機酸檢驗 (Urine Organic Acid Analysis)				
檢驗項目	費用	注意事項	檢體處理和運送	報告時間
尿液有機酸檢驗 (Urine Organic Acid Analysis)	基因醫學部生化遺傳實驗室檢體送件單 自費NT 1800元	本院：開立檢驗單 主類別-基因醫學檢驗 次類別-先天代謝異常 外院： 請依該項檢驗費用開立抬頭為台大醫院的匯票	尿液 30ml， 以冷藏保存運送	4週

3.5. 網站管理與維護

3.5.1. 網站功能維護

今年度工程師對於發生於網站上首頁、疾病資料庫及線上諮詢服務上，有關操作及顯示的一些問題一一排除，包括了:修復了因為使用 IE 瀏覽器而無法在首頁及疾病資料庫中順利顯示圖片的部分等問題。本計畫於今年度更新建置遺傳檢驗資料庫，使用者除了能如從前在網站上查詢到罕見遺傳疾病相關訊息外，今年度更能於網站上新欄位”檢驗資訊”查詢到罕見遺傳疾病基金會補助下的所有檢驗訊息。

疾病資料		最新消息		
NEW	先天性中樞性換氣不足症候群	2016-03-08	NEW 助罕見神經退化病友 全台首座照護中心成立	2015/12/18
	肌抽躍性癱瘓合併破碎紅色肌纖維症	2016-03-04	全球罕病研究賽 慈濟大學奪銀	2015/09/24
	肝醣儲積症第三型	2016-03-04	自閉症治療曙光 抗生素老藥可改善	2015/06/04

3.5.2. 檢驗資訊後台建置

為了提供網路管理員對於檢驗資料的新增、刪除、編輯及維護所需便利的操作介面，今年度於工程師的努力下完成了檢驗資訊後台的建置。其中頁面上方，以英文字母作為分類標示(如下圖標示 1)，若需調整檢驗資訊僅需點選相對應英文疾病名字首處，即可進行編輯。為了提供友善的使用者介面，方便網站管理員能直覺的操作，各字母下，皆設置了”編輯”、”刪除”及”新增”功能(如下圖標示 2)，並於各項檢驗資訊中，納入與前台呈現內容相對應的欄位，如: 英文疾病名稱、中文疾病名稱、檢驗項目、檢驗方法、檢驗單位、報告週數、檢驗費用、檢驗單位地址、聯絡人、付費方式、實驗室網站、相關疾病資料等項目(如下圖標示 3)。

一點通網站管理

[首頁](#)
[疾病資料庫](#)
[檢驗資料庫](#)
[門診案例](#)
[醫學新知](#)
[最新消息](#)
[同卷調查](#)
[學術研究](#)
[好站連結](#)

1. [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](#) [CD](#) [全部](#)

3. >	ID	索引	疾病英文名稱	疾病中文名稱	基因檢驗項目
編輯 刪除	1	A	Aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency,AADC	芳香族L-胺基酸脫羧酶缺乏症	AADC基因突變分析
編輯 刪除	4	A	Adrenoleukodystrophy, ALD	腎上腺腦白質失養症	ABCD1 基因突變分析
編輯 刪除	17	A	Angelman Syndrome	天使症候群	15q11.2-q13 MS-MLPA分析
編輯 刪除	19	A	Achondroplasia	軟骨發育不全	FGFR3基因突變分析
編輯 刪除	26	A	Angelman syndrome	Angelman氏症候群	SNRPN基因突變分析
編輯 刪除	88	A	Apert syndrome	亞伯氏症	FGFR2 基因突變 分析(p.252及p.253)
2. 新增					

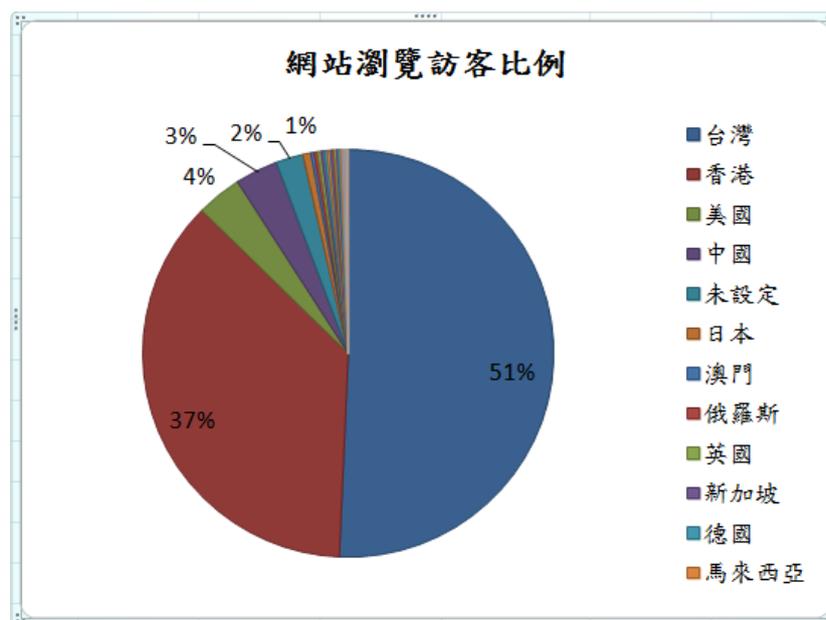
3.5.3. 網頁經營成效統計分析

本網站利用 Google Analytic 網頁統計分析系統進行目前線上人數、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。

2015 年 4 月至 2016 年 3 月累計訪客人數共 29,971 瀏覽人次，比較去年同期累計訪客人數 26,451 瀏覽人次，點閱率有所提升。全球各地區瀏覽人次，發現本網站之瀏覽者以台灣 (Taiwan)、香港 (Hong Kong)、美國 (United States)、中國(China)、日本 (Japan)、澳門 (Macao)、俄羅斯(Russia)、英國 (United Kingdom)、新加坡(Singapore)等地區之華語使用者為大宗，統計分別列於表一及圖一。

表一、【罕見遺傳疾病一點通】2015 年 4 月-2016 年 3 月累計訪客人次及百分比(累積訪客前 28 名的國家)

訪客國家	統記次數	百分比	訪客國家	統記次數	百分比
台灣	22369	97.38	澳洲	70	0.30
香港	16181	70.44	紐西蘭	69	0.30
美國	1572	6.84	荷蘭	68	0.30
中國	1482	6.45	巴西	61	0.27
未設定	952	4.14	法國	51	0.22
日本	273	1.19	印度	49	0.21
澳門	119	0.52	義大利	37	0.16
俄羅斯	119	0.52	西班牙	25	0.11
英國	117	0.51	波蘭	22	0.10
新加坡	106	0.46	南非	22	0.10
德國	105	0.46	墨西哥	20	0.09
馬來西亞	101	0.44	瑞典	18	0.08
南韓	77	0.34	以色列	17	0.07
加拿大	74	0.32	埃及	16	0.07



圖一、【罕見遺傳疾病一點通】2015年4月-2016年3月累計訪客資訊

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，針對 89 份所收集的問卷調查結果使用百分比來表示。結果顯示，大部分的網頁瀏覽者為女性

(72%)，年齡約在 21~50 歲間 (69%)，教育程度在大專以上 (76%)，以居住在台灣北部的使用者最多 (61%)；網頁使用者的職業從事醫類別為主 (43%)。使用網頁次數在 5 次以上者佔 42%。62%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(詳附圖二)。

3.6. 罕見遺傳疾病基金會文章更新

罕見遺傳疾病基金會網站，長期作為提供病友、家屬及民眾認識罕病及交流的平台。”認識罕病”項目下更進一步將罕病分類並提供大眾認識罕病之相關訊息。今年度本計畫針對分類碼 01~03: 胺基酸/有機酸代謝異常、先天性尿素循環代謝異常及其他代謝異常內的 30 項疾病，包括了：苯酮尿症、高胱胺酸血症、遺傳性高酪胺酸血症、高甲硫胺酸血症、楓糖尿症、非酮性高甘胺酸血症、胱胺酸血症、苯酮尿症-四氫基喋呤缺乏、高離胺基酸血症、組胺酸血症、甲基丙二酸血症、異戊酸血症、丙酸血症、戊二酸血症，第一、二型、3-氫基-3-甲基戊二酸血症(白胺酸代謝異常)、三甲基巴豆醯輔酶 A 梭化酵素缺乏症、多發性羧化酶缺乏症 (生物素酵素缺乏症)、高脯胺酸血症、芳香族 L-胺基酸類脫羧基酶缺乏症、瓜胺酸血症、鳥胺酸氨甲醯基轉移酶缺乏症、乙醯穀胺酸合成酶缺乏症、其他未分類之尿素循環代謝異常、高鳥胺酸血症-高安血症-高瓜胺酸血症候群、肝醣儲積症 (type I~type IV)、黏多醣症 (type I~type VI)、高雪氏症、Fabry 氏症、Niemann-Pick 氏症、鞘髓磷脂儲積症、短鏈脂肪酸去氫酶缺乏症、以及腎上腺腦白質失養症等之內容作審視及更新。期望持續提供大眾最新的訊息。

4. 結論與建議

【罕見遺傳疾病一點通】網站設立的宗旨為期望以便捷的平台提供民眾及醫療專業人員最新罕見遺傳疾病相關訊息、線上諮詢服務及檢驗送檢資訊。對於初步接觸罕見疾病之醫療專業人員如:住院醫師及遺傳諮詢學生甚至一般民眾，提供快速檢索訊息的管道。今年度網站操作及網頁內容滿意度問卷調查，表示滿意使用者比例分別為 97.2%及 98.7%。

【罕見遺傳疾病一點通】網站於今年上半年使用 IE 瀏覽器開啟頁面時，出現了下半部無法順利開啟的情形，經過工程師的調整，目前已可順利開啟。由於網頁瀏覽器一直推陳出新，日後有新的瀏覽器版本發行時，將先請工程施測試，以免使用者不便。

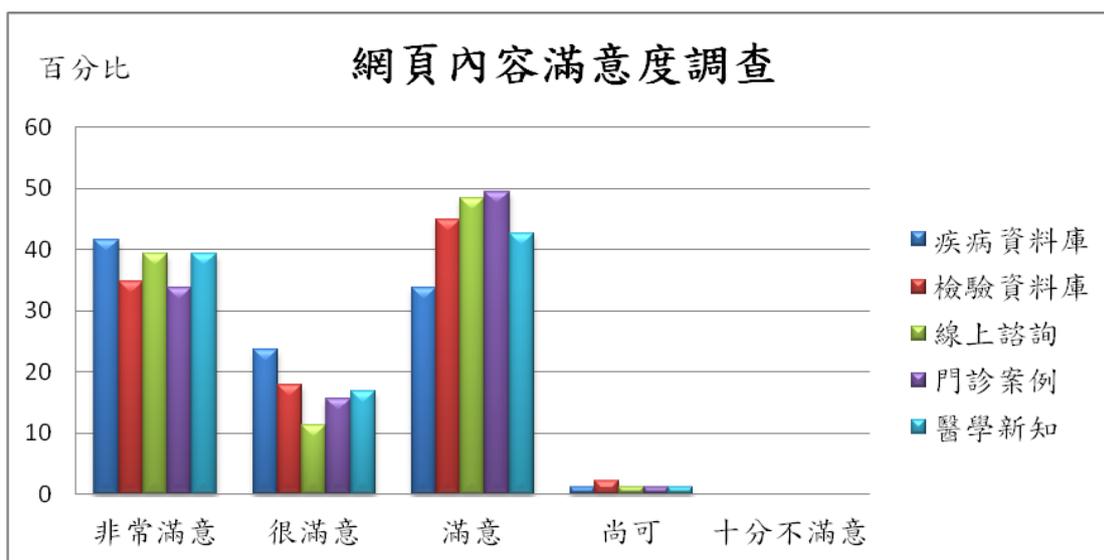
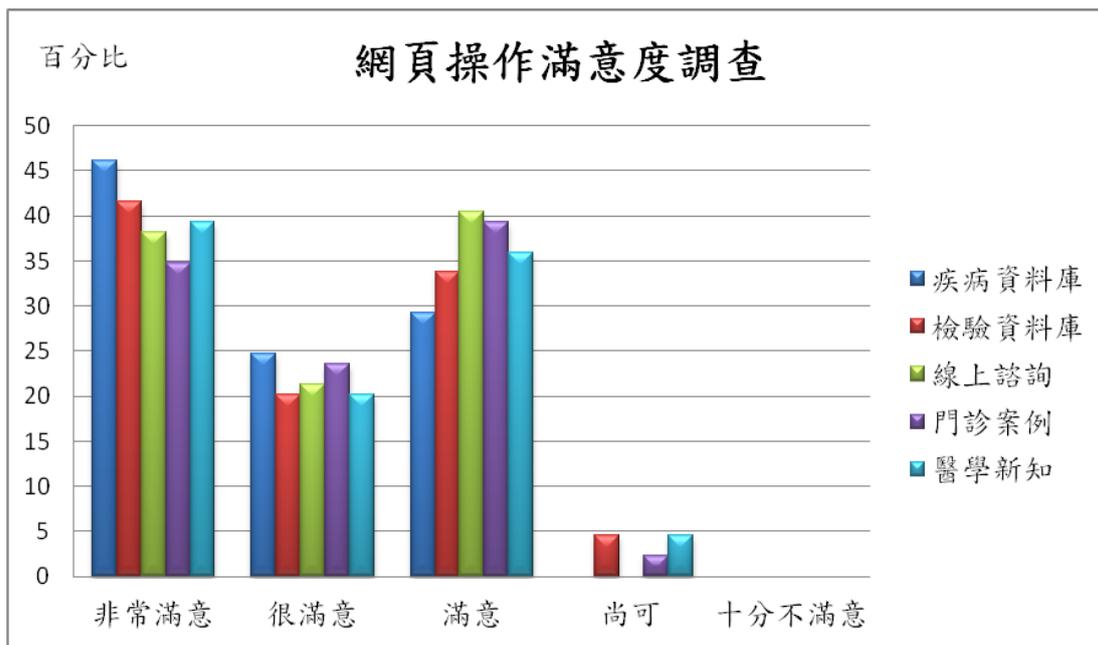
在罕見疾病基金會的支持下，今年度也能有機會於【罕見遺傳疾病一點通】網站下新建置了檢驗資料庫，目前資料庫中已能順利呈現 2015 年罕病基金會補助國內檢驗下之各項檢驗訊息。未來期望能納入更多國內檢驗相關訊息，作為臨床從業人員及民眾更完整的檢驗訊息搜尋平台。

在罕見遺傳疾病基金會的支持下，期望能持續維持【罕見遺傳疾病一點通】，成為醫護人員與民眾之間的橋樑，未來除了持續改善網頁安全外，也會努力維護及充實疾病、檢驗內容及作為民眾線上諮詢的平台。

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	
性別	男	28.1%
	女	71.9%
年齡	15 歲以下	12.4%
	16~20 歲	11.2%
	21~30 歲	24.7%
	31~40 歲	25.8%
	41~50 歲	18%
	50 歲以上	7.9%
教育程度	識字 / 小學	6.7%
	國 (初) 中 / 高中 (職)	16.9%
	專科 / 大學	39.3%
	研究所以上	37.1%
職業別	醫藥	42.7%
	軍警	0%
	公教	3.4%
	工	4.5%
	商	6.7%
	家管	6.7%
	自由業	1.1%
	服務業	6.7%
	學生	25.8%
	農林漁牧業	0%
	已退休	1.1%
	待業中	1.1%
所在地	其他國家	3.4%
	中國大陸	10.1%
	台灣離島	0%
	台灣東部	4.5%
	台灣南部	15.7%
	台灣中部	5.6%
	台灣北部	60.7%
使用網頁次數	1 次	34.8%
	2~3 次	16.9%
	4~5 次	6.7%
	5 次以上	36%

	未曾使用	5.6%
網站得知	問卷調查	3.4%
	醫療人員告知	10.1%
	親友推薦	7.9%
	網路連結	16.9%
	網路搜尋	61.8%



圖二、【罕見遺傳疾病一點通】網站操作及內容滿意度調查結果