

財團法人罕見疾病基金會一〇七年度委託研究計畫

期末報告

計 畫 名 稱 : 建置罕見遺傳檢驗資料庫

研 究 起 訖 : (107 年 4 月 1 日) 至 (108 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 : 黃淑媛

傳 真 : 02-23314518

e - m a i l : Genehelp@outlook.com

填 表 日 期 : 108 年 3 月 4 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 (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)的執行除了持續維持遺傳疾病資料庫的功能及整合檢驗資料庫外，再優化 2 個資料庫之間的連結與搜尋系統，另外也建置了英文版網站，期望能提供使用者更便利的使用感受。

執行方法

今年度本計畫持續更新本網站的疾病資料庫：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；並協助更新及審閱罕病基金會網站上之疾病介紹文章及罕病宣導品，並於文章加入友善團體及檢驗資料庫內容。提供信箱諮詢服務：遺傳諮詢師會於收到留言後盡速地於 3 天內回覆。委請工程師協助維持網站功能，排除網站問題、優化搜尋系統、建置英文網站等。並協助基金會撰寫疾病宣導品。

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、送檢相關訊息、檢驗方式介紹等內容，方便民眾及遺傳諮詢相關人員使用。截至 2019 年 3 月 4 日為止，罕見遺傳疾病資料庫已編譯 304 種疾病之相關介紹、588 筆檢驗資訊及新聞 278 筆。其中今年新增了 11 篇遺傳疾病文章及 130 項檢驗訊息，也一併整理疾病及檢驗資料庫是否有重複或更新的項目，並協助罕見疾病基因會撰寫 3 篇疾病單張介紹及 2 篇疾病照護手冊。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，回覆電子郵件及 FB 訊息共計 33 筆留言。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，大部分使用者都表示滿意，使用者表示滿意之百分比皆為 94.2%。

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 keep updating the disease and testing database to provide a convenient and easy testing access for visitors, also add article of molecular technique. Add patient support group link and testing information on disease database. Besides, we setup English version website, to aid overseas user.

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. We also help TFRD to write disease leaflet and care manual. 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. Computer engineer help to maintain website function, debug, SEO and setup the EN website.

Results

This year, we committed to improved functionality on disease database, let user can get support group and testing in the same page. We expect it can help user get better experience. So far, our disease database has been gathering translated articles in 304 diseases, 588 testing information, 279 pieces of news and 3 testing technique. Among these, 11 rare diseases, and 130 pieces of testing information have been completed this year. We also help TFRD to write 6 disease leaflet and 2 care manual. Online genetic counseling is provided via email: genehelp@outlook.com and Facebook, this year 33 replies have been made. Most of our users are satisfied with the contents and interface, with rate 94.2%.

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》、翻譯及校訂罕見疾病相關文章、更新目前醫療及研究新知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) 罕見疾病線上信箱諮詢服務
持續提供線上信箱諮詢服務。
- (3) 罕見疾病檢驗資料庫之更新
持續整理並擴充罕見疾病檢驗資料庫，優化搜尋系統。
- (4) 撰寫疾病照護手冊
協助撰寫 2 篇疾病照護手冊，疾病面面觀及 Q&A 醫療篇
- (5) 審閱罕見新增之罕見疾病宣導單張
撰寫罕見疾病宣導單張疾病介紹 3 篇。
- (6) 醫療及研究新知
增加檢測方式介紹 3 篇，並不定期更新各項醫療新知。
- (7) 罕見遺傳疾病一點通英文版網站建置
設立英文簡介及國外友善團體連結
- (8) 罕見遺傳疾病一點通網站維護
追蹤網站訪客分析，並維護網站功能。

透過具體業務之執行，本計畫期望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相關服務之品質。

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，藉由網站信箱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、檢驗訊息及相關醫療研究新知，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。

除了國內使用者外，為協助海外的華文使用者能夠更容易找到本網站的相關資訊，今年度我們創立了罕見遺傳疾病一點通英文網站，增加本網站國際能見度及服務更廣大的海外民眾。

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，內容分為三大部分：(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。今年除了網站功能性的維持及內容的更新外，也協助罕病基金會著手撰寫 2 篇疾病照護手冊及 3 篇疾病單張簡介。

2.1. 網站之建構

2.1.1. 網域名稱：

<http://web.tfrd.org.tw/genehelp/index.html>。本計畫網站於 2017 年 9 月搬遷到罕病基金會之網域之下，考量網址名稱使用方便性與記憶性，除了更改網域外，其餘網址內容不變動，利於目標族群記憶與使用。

2.1.2. 網站主機：

網站主機搬遷至罕病基金會之下，由華經資訊負責管理，網站資料每日會定期備份，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。網站架構大致上與往年相同。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，並新增英文版網站連結。

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/)、台大醫院基因醫學部 (www.ntuh.gov.tw/gene/default.aspx) 首頁連結及相關友善網站。

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。

2.2.1.4. 網址為 <http://web.tfrd.org.tw/genehelp/index.html>”。



2.2.2. 網站現有功能及執行內容列表

頁 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。 (3) 中間區塊：顯示最新疾病資料及醫學新知。 (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) 新增英文版網站連結，可直接連到新建之英文網站。 (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、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。	(1) 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。 (2) 於疾病介紹新增友善連結及檢驗訊息
	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。	(1) 本年度大幅整理檢驗資料庫內容，目前檢驗資訊共588筆。 (2) 更新檢驗項目與疾病資訊的連結。 (3) 新增3篇檢驗方法介紹於醫學新知中。
	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。	(1) 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。 (2) 優化搜尋系統。
	最 新 消 息	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	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。

	新訊息頁面。	
線上信箱諮詢	提供網站聯繫信箱，提供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。	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 35 項次的線上諮詢內容。

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。疾病項目之新增以衛生福利部國民健康署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。

為提供使用者更完善、便捷的使用感受，今年我們於每篇疾病介紹中增加該疾病相關的友善團體連結與檢驗訊息，讓使用者可以直接從疾病介紹頁面就可以獲得友善團體及檢驗訊息，不須再額外耗費心力搜尋相關資訊。

2.4. 罕見遺傳檢驗資料庫

本計畫自 105 年度開始建置罕見遺傳檢驗資料庫。考量臨床人員及民眾於送檢時期望了解的訊息，將其納入檢驗資料庫項目中，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，每年皆會例行新增及更新檢驗資訊。

由於相同疾病可能會有不同檢驗方式或致病基因，大量的檢驗訊息可能會造成使用者的搜尋及判斷上的困難性，因此今年我們藉由整合疾病及檢驗資訊的機會，將每一筆資料庫內的檢驗訊息進行整理；將相同疾病但不同檢驗方式或基因的項目整合在同一筆，讓使用者可以一次看到該檢驗單位對此疾病的所有檢驗項目，增加使用上的方便與易讀性。

此外，我們也優化了檢驗資料庫的搜尋系統。一般使用者可能只知道片段疾

病名稱或基因，若沒能使用正確的關鍵字，可能無法順利找到相關資料。為了讓使用者能獲取所需的資訊，我們增加搜尋基因名稱及關鍵字的系統，增加檢索的便利性。

2.5. 檢驗方式介紹

目前遺傳疾病檢驗方式多有賴於染色體及基因檢查，這些檢驗是建立在分子生物技術之上，對於一般民眾而言是較陌生的領域，為了能讓民眾及遺傳諮詢從業人員可以更加瞭解這些檢驗的實驗方式及報告解釋，今年我們持續新增 3 篇疾病介紹，包含尿液有機酸檢驗、代謝疾病串聯質譜儀分析及血漿胺基酸檢查介紹概念介紹，以淺顯的文字說明檢驗實驗操作方法，讓大眾更容易了解檢驗的操作與結果判讀，也提供臨床醫護人員及民眾更完整及便利的搜尋及知識交流的平台。

2.6. 遺傳疾病線上信箱諮詢服務

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因素，刪除網站諮詢的部分，並提供電子郵件方式諮詢。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。

2.7. 網站使用者滿意度調查

使用 Google Analytics 及 Google Search Console 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，並持續進行網站搜尋優化。

2.8. 罕病基金會疾病相關資源編撰

罕病基金會長期以來持續提供罕病病友、家庭與社會許多相關社福、醫療等資源。在罕病推廣及照護方面，基金會歷年皆會出版許多有關罕見疾病叢書與宣導文章，我們也配合不同類型的出版品，匯集國內專業師醫及諮詢照護團隊來撰寫深度不一的疾病介紹。今年我們協助基金會撰寫 3 篇罕見疾病宣導單張及 2 篇疾病照護手冊，針對不同的目標讀者設計合適的介紹內容。

3. 執行成果

3.1. 罕見遺傳疾病一點通網站修改內容

3.1.1. 遺傳檢驗訊息

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及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 588 項檢驗資訊。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，未來也將持續更新並與更多外院機構合作，取得更多檢驗資訊。

參考這幾年檢驗資料庫的使用者評價，為解決不同使用者使用習慣差異，並增加搜尋的便易性，今年度我們委請工程師增加關鍵字欄位，可人工輸入與疾病相關的縮寫、類型、別稱等關鍵字；並加寬搜尋系統的認定，如疾病中英文名稱、關鍵字及基因名稱都列入搜尋範圍內，讓僅知道疾病名稱或基因的使用者也能確實搜尋到相關資訊(如下圖)。

疾病英文名稱	疾病中文名稱	關鍵字	基因檢驗項目	基因
IDT panel-UCDGAA	腎囊纖維化與囊性纖維化	Urine cycle disease, pompe,	10個相關基因世代定序分析	CPS1, OTC, ASS1, ASL, ARG1, NAGS, ORNT1 (SLC25A15), SLC25A13, GAA, PC

納入搜尋條件項目:疾病中英文名稱、關鍵字、基因欄位

此外，同一疾病也可能會有不同檢驗方式或不同致病基因，為減輕使用者負擔及避免混淆，我們將相同疾病的檢驗項目整合一起，讓使用者可以更便利的整合資訊。(如下圖)

基因檢驗項目：相關基因突變分析
 基因：ETFDH 或 ETFB
 檢驗方法：全基因密碼區定序
 檢驗單位：柯滄銘婦產科/ 基因飛躍 生命科學實驗室
 檢驗週數：2
 檢驗費用：ETFDH 或 ETFB：12000, ETFB：5000

以 GA2 為例，原先系統依不同基因會分成 3 筆資料，整合後讓使用者不需查多筆資料。

3.1.2. 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。增補疾病資料庫之內容

本網站「疾病資料庫」網址為：

<http://web.tfrd.org.tw/genehelp/diseaseDatabase.html?selectedIndex=0>。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) Emery-Dreifuss 肌失養症 / Emery-Dreifuss Muscular Dystrophy

<https://goo.gl/Twm4Hy>

Emery-Dreifuss 肌失養症 Emery-Dreifuss Muscular Dystrophy, EDMD

罕病分類

社團法人中華民國肌萎縮症病友協會

疾病簡介

EDMD主要影響骨骼肌及心肌。此症初期的特徵是關節僵硬攣縮，導致某些關節運動被限制，最常受影響的是肘關節、踝關節及頸關節等。個案通常在幼兒時期就會有明顯的關節攣縮，此外，大部分的患者會漸漸出現肢體無力與肌肉萎縮，造成運動的耐受性變差，剛開始的時候會從上臂及小腿的肌肉開始逐漸無力，到後來也會影響肩膀及身體其他部位，發病年齡、疾病嚴重程度與不同的突變基因有關。

(2) 遺傳性血管性水腫 / Hereditary Angioedema (HAE)

<https://goo.gl/WZqCTg>

遺傳性血管性水腫 Hereditary angioedema

罕病介紹

疾病介紹

遺傳性血管性水腫是因血液中的一種蛋白質-C1抑制蛋白(C1 esterase inhibitor, C1-INH)缺乏或功能異常的免疫疾病，特徵是會重複發生血管性水腫，但沒有伴隨蕁麻疹或搔癢症，最常受到影響的部位是上呼吸道和腸胃道的皮膚或黏膜組織。雖然腫脹在未經治療的情況下，大約2到5天內會自動消退，但若發生在喉部可能會導致窒息。此症的遺傳模式為體染色體顯性遺傳。根據致病基因與血液中C1抑制蛋白的血清濃度與蛋白質功能活性，分為以下三種類型：

(3) Ehlers-Danlos 症候群第四型 / Ehlers-Danlos syndrome type IV

<https://goo.gl/UX2WGB>

先天結締組織異常第四型 Ehlers Danlos syndrome IV

罕病分類

新聞

病因學：

先天性結締組織異常(Ehlers Danlos syndrome)又稱為「鬆皮症」，其主要特徵為關節寬鬆，皮膚表皮光滑柔軟且易於延展拉長，受傷或手術後形成的疤痕會出現像「香煙紙」的形態，也會有肌肉骨骼異常的現象。此症現今已分為十一型，每一型都有不同的臨床特徵、遺傳型式與特殊的生化結構缺損，患者以第一、二、三型居多，目前只有第四型列為政府公告的罕見疾病。

(4) 肌萎縮性側索硬化症 / Amyotrophic lateral sclerosis (ALS)

<https://goo.gl/6dnUZB>

肌萎縮性側索硬化症 Amyotrophic lateral sclerosis, ALS

罕病分類

中華民國運動神經元疾病病友協會

疾病簡介

肌萎縮性側索硬化症(Amyotrophic lateral sclerosis, ALS)，也就是俗稱的漸凍人，是影響運動神經元的一種神經退化性疾病。在脊髓及大腦中的運動神經元會隨時間逐漸退化，進而導致肌肉萎縮無力、不良於行、吞嚥困難和呼吸衰竭等症狀。

(5) 遺傳性高酪胺酸血症 / Hereditary tyrosinemia

<https://goo.gl/5qcff4>

遺傳性高酪胺酸血症 Hereditary Tyrosinemia

罕病分類

相關友善團體

檢驗資訊

疾病介紹

酪胺酸是一種非必需胺基酸，主要來源包括飲食攝入及苯丙胺酸代謝所產生的中間產物。高酪胺酸血症的起因是「酪胺酸」分解過程中，某些酵素失去功能，造成代謝流程中斷，導致不能將酪胺酸順利分解成其他小分子，而讓這些上游產物累積在身上。如果沒有及時治療，這些過多的酪胺酸跟相關副產物就會日益累積在身上的各種組織跟器官裡，而導致嚴重的健康問題。

(6) 有機酸血症 / Organic acidemias

<https://goo.gl/G3pHwY>

有機酸血症 Organic acidemias

疾病簡介

有機酸血症(Organic acidemias)是一群會在患者體液或組織中出現異常有機酸物質累積的遺傳代謝性疾，又稱為有機酸尿症(Organic acidurias)。

(7) Alexander 氏病 / Alexander disease

<https://goo.gl/1MJFzi>

Alexander氏病 Alexander disease

罕病分類

檢驗資訊

疾病簡介

Alexander氏病是一種罕見的神經疾病，屬於腦白質營養不良疾病群其中之一，與髓鞘被破壞有關。髓鞘是一種包圍在神經纖維上的脂肪覆蓋物，可以促使神經衝動快速傳遞。當髓鞘無法好好地維持住，神經傳導可能會被中斷。在Alexander氏病這類的腦白質營養不良疾病中，髓鞘會逐漸退化，進而造成神經系統功能受到損害。

(8) 組胺酸血症 / Histidinemia

<https://goo.gl/vuGjF4>

組胺酸血症 Histidinemia

罕病介紹

中華民國先天及代謝疾病關懷之友協會

疾病簡介

組胺酸血症是一種遺傳性疾，是最常見的先天性代謝疾病之一，因負責分解組胺酸的酵素缺乏，而造成多餘的組胺酸累積在體內而致病；特徵是血液中的特定胺基酸「組胺酸」濃度會上升，但通常組胺酸血症的不大會導致健康問題，許多組胺酸數值高的人也不知道自己患有此種疾病。

(9) 脂肪酸氧化作用缺陷 / Fatty acid oxidation defect

<https://goo.gl/KNiD3W>

脂肪酸氧化作用缺陷 Fatty acid oxidation defect, FAOD

疾病簡介

脂肪酸氧化缺陷在華人族群中是一類非常罕見的先天性代謝異常疾病，這類疾病中最常見的是中鏈脂肪酸去氫酶缺乏症(Medium-chain acyl-CoA Dehydrogenase (MCAD))。

(10) 涎酸酵素缺乏症/ Sialidosis

<https://goo.gl/iFttfN>

涎酸酵素缺乏症 Sialidosis

罕病分類

中華民國先天及代謝疾病關懷之友協會

疾病簡介

涎酸酵素缺乏症也被稱為黏脂質症第一型(Mucopolidoses I, MLI)，是一種罕見遺傳性代謝疾病，因為唾液酸酶缺乏，導致體內有毒物質無法被代謝而累積在體內。涎酸酵素缺乏症分成兩種類型，第一型通常會在10多歲時開始發病，會突然出現肌肉抽搐(肌陣攣)、眼睛有明顯櫻桃紅色斑點，有時還會有其他神經系統的問題；第二型是更為嚴重的類型，通常在嬰兒或兒童晚期發病，特徵也是會出現櫻桃紅色斑點，還有特殊的面部特徵、骨骼畸形和輕度認知障礙。

(11) X 染色體三倍體症候群 /Trisomy X syndrome

<https://goo.gl/CAvYcQ>

X 染色體三倍體症候群 Trisomy X syndrome

檢驗資訊

疾病簡介

X 染色體三倍體症候群，或稱為47,XXX，成為女性的X染色體多一條，個案的身高較一般女性高，不過多的一條X染色體通常不會造成生理上的影響。多數的X 染色體三倍體症候群個案，有正常的性徵發育及生殖功能，可以正常生育。某些個案有學習障礙、語言能力、發展遲緩的表現，在嬰兒時期常見的表徵為動作發展遲緩與肌張力低下，譬如：站立坐下與行走動作較為緩慢，少部分個案會有情緒和學習上障礙，大約有一成的患者曾有癲癇以及先天性腎畸形的病史。

3.1.2.2.疾病資料庫增列相關功能

為提供使用者除疾病資訊外的相關資源，今年我們整合國內外相關友善團體資源，並將相關友善團體加列在該疾病的表頭列；也在文末加上檢驗資料庫的表格，將該疾病或基因的相關檢驗表列其中，力求使用者可以一次獲得最完善的資料。(如下圖所示)

軟骨發育不全 Achondroplasia		
罕病分類	檢驗資訊	友善團體

在表頭列增加友善團體連結

檢驗資料庫	
柯達銘醫藥科-FGFR3特定外顯子序列分析	慧智臨床基因-FGFR3基因分析

於文末增加檢驗資料庫資訊連結

3.1.2.3.罕見遺傳疾病檢驗方式介紹

本年度共計新增 3 篇罕見遺傳疾病檢驗方式介紹於醫學新知頁面中，新增項目之篇名、網址及呈現方式如下：

(1) 尿液有機酸檢驗

<https://goo.gl/3oJCZJ>

尿液有機酸檢驗

分析尿液中有機酸的種類及含量，可以做為疾病、營養失調或藥物攝取之判定，因為身體中多種糖類(carbohydrates)、胺基酸(amino acid)、脂肪(lipids)、維生素(vitamins)及藥物等，代謝後產生的水溶性產物或中間產物會以各式有機酸(organic acid)的形式排泄到尿液中。正常的情況下，各式體內物質需進行完整的代謝反應，細胞才能獲得能量，用以維持運作和生長；但是當體內缺乏某些營養素或代謝必須的酵素時，會導致代謝路徑無法順利的進行，因此部分中間產物會在體內大量堆積，而在尿液中大量出現，易從尿液觀察到；故藉由分析尿液有機酸可以作為先天性代謝異常(inherited metabolic disorders)、維生素缺乏或腸胃道的營養作用異常等判斷的依據。

(2) 代謝疾病串聯質譜儀分析

<https://goo.gl/my2d5a>

代謝疾病串聯質譜儀分析

質譜儀的原理

質譜儀(mass spectrometer)是一種測量帶電粒子質量/電荷(m/z)的分析方法，廣泛使用在化學、藥物、食品安全與醫學檢驗。質譜儀主要可分成三個部分，離子源(ion source)、質量分析器(mass analyzer)與偵測器(detector)。分析原理是待測物在離子源中轉變成帶電荷的離子，這些帶電荷的離子再經由質量分析器中電場或磁場的作用達到空間或時間上的分離，而這些帶電荷的離子抵達偵測器後可以得到質荷比(m/z)與訊號強度的圖譜，稱為質譜圖。而串聯質譜儀具有兩組質量分析器，各由一組四極桿所構成，中間為碰撞室(collison cell)。由離子源過來的帶電荷離子會先經過第一組四極桿掃描，記錄所通過的離子其質荷比，也可以調整電壓，變成一個質量過濾槽，只讓具有特定質荷比的離子通過；在這些離子進入碰撞室(collison cell)後，與惰性氣體(氮氣或氬氣)發生碰撞而斷裂產生碎片(fragments)，接著進入第二組四極桿掃描碎片的質荷比，利用兩組質量分析器分析待測物及其碎片型式可以得知分子的結構，提高檢驗單一性及減少干擾。

(3) 血漿胺基酸分析

<https://goo.gl/67cPK4>

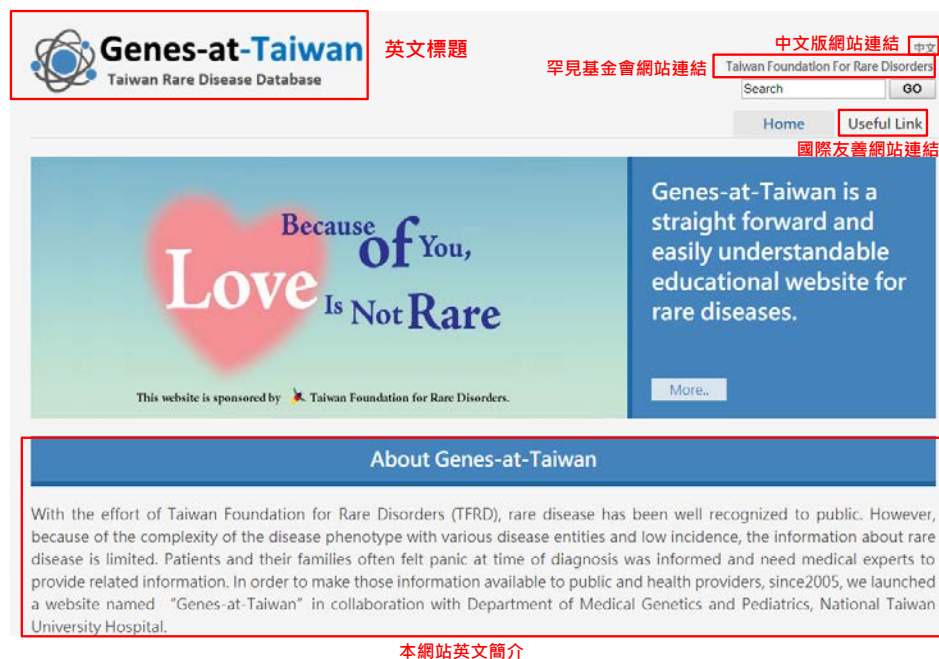
血漿胺基酸分析

胺基酸與蛋白質

胺基酸(amino acid)在人體內主要的功能包含組成蛋白質、代謝反應的產物與能量生成的受質，胺基酸的結構包含一個胺基(NH₂; amino group)、一個羧基(COOH; carboxyl group)以及一個R group，R group可為巯基(Sulfhydryl)、羥基(hydroxyl)或是二羧胺基、胺基。隨著R group的不同，可以組合成20種基本胺基酸，包含必需胺基酸(無法自行合成需要從日常飲食中攝取)與非必需胺基酸(人體可以合成)。

3.2. 【罕見遺傳疾病一點通】英文網站建置

為服務廣大的海外使用者，我們今年建置的罕見遺傳疾病一點通的英文網站，基本架構如下圖。設計風格維持與中文網站一致，內容皆修改為英文版本，在左上方設立中文網站及罕病基金會網站連結，首頁下方內容改為本網頁英文簡介，上方功能列添加各國罕見疾病相關友善團體，讓國外使用者能找尋到所在地的相關友善團體資源。



本網站英文簡介

3.3. 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〕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 2018 年 4 月 1 日至 2019 年 3 月 6 日累計留言達 33 筆。

提問與回覆之內容涉及疾病諮詢(39.39%)、產/孕前懷孕諮詢(21.21%)、檢驗項目(27.27%)、醫療人員(12.12%)等各個層面。值得注意的是，今年我們收到數封由醫療人員詢問罕見疾病內容、照護及檢驗相關的問題，且詢問檢驗相關事項的比例有上升，顯示本網站及檢驗資料庫的內容的確達到推廣的功能，且有效幫助到醫療從業人員。

為了能即時解答民眾之疑慮，緩解其焦慮不安的心情，於本網站電子郵件詢問及 FB 留言之問題皆盡可能於當天或 2~3 天內回覆，但有些於周末詢問或需查詢文獻的問題則花費較長時間，本年度回覆之效率整理如下：

回覆效率	當天回覆	隔天回覆	2~3 天內回覆	4 天以上
篇數	9	12	5	7
(百分比)	(27.3%)	(36.4%)	(15.1%)	(21.2%)

3.3. 網站管理與維護

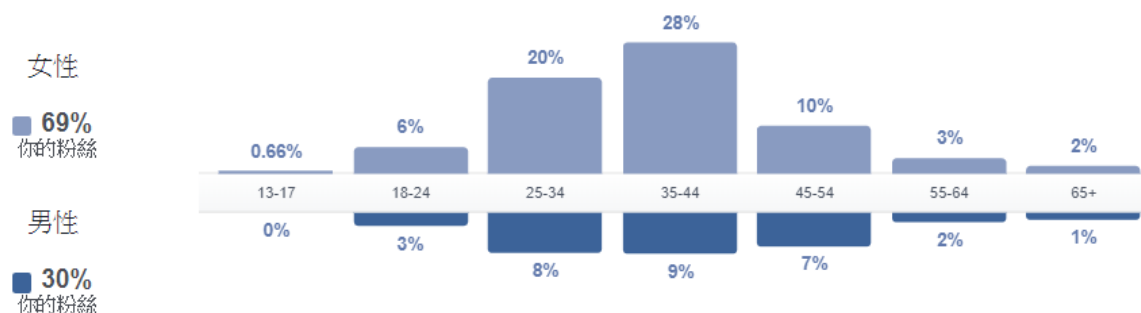
3.3.1. 遺傳檢驗訊息

本網站遺傳檢驗網頁與台大基因醫學部生化遺傳檢驗室合作，連結實驗室檢驗內容，由於實驗室近期新增許多檢驗項目，包括次世代基因檢測套組及生物標記物檢測等，檢驗訊息也同步更新這些項目的送檢訊息，提供國內各醫療團隊更方便且具整合性的檢驗資訊查詢。

3.3.2. 增加罕見遺傳疾病相關訊息

為了能夠讓更多的人接受的罕見疾病相關資訊，我們在發佈疾病資訊與最新訊息等資訊的同時，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，此專頁之瀏覽者遍及台灣、香港、美國、馬來西亞、澳大利亞、澳門、法國、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。

在網站按讚數分析上，按讚數也有持續上升的趨勢。而粉絲人口統計資料顯示，與歷年相似，進 7 成的粉絲為女性，男性佔 30%，使用者年齡分布主要在 25-44 歲區間內。



圖一、【罕見遺傳疾病一點通 Facebook 粉絲專頁】性別年齡統計資料

3.3.3. 網頁經營成效統計分析

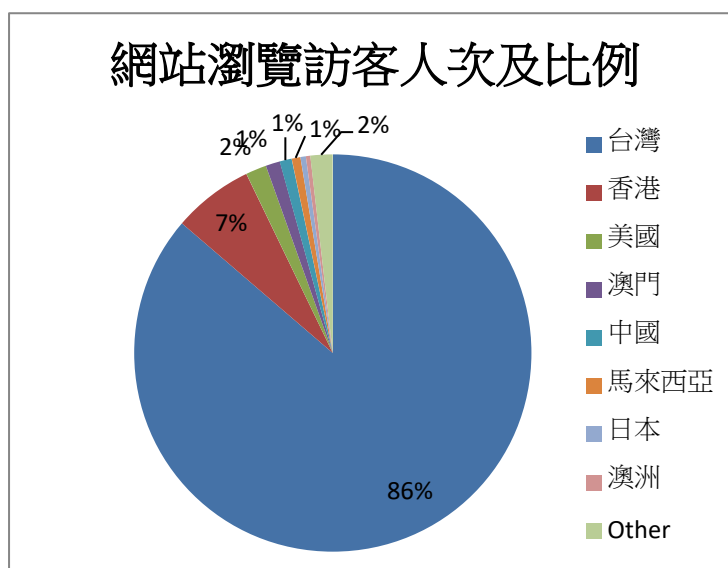
本網站利用 Google Analytic 網頁統計分析系統進行目前線上人數、今日訪客數、網頁瀏覽次數、累計網頁瀏覽次數之數據統計，此軟體也能追蹤全球不同地區之瀏覽次數，本計畫以此統計結果做為網站服務的評估與改進參考指標。

今年度統計資料 2018 年 4 月開始統計，累計訪客人數共 138,660

瀏覽人次，使用者人數與往年相比上升相當多。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)、澳門 (Macao)、中國(China)馬來西亞 (Malaysia)、日本 (Japan) 等地區之華語使用者為大宗，統計分別列於表一及圖二。

表一、【罕見遺傳疾病一點通】2018 年 4 月-2019 年 2 月底累計訪客人次及百分比(累積訪客前 28 名的國家)

訪客國家	使用者	百分比(%)	訪客國家	使用者	百分比(%)
台灣	118925	86.30%	紐西蘭	81	0.06%
香港	9006	6.54%	印度	78	0.06%
美國	2350	1.71%	南韓	69	0.05%
澳門	1597	1.16%	荷蘭	53	0.04%
中國	1349	0.98%	菲律賓	53	0.04%
馬來西亞	976	0.71%	法國	52	0.04%
日本	606	0.44%	西班牙	48	0.03%
澳洲	505	0.37%	祕魯	43	0.03%
加拿大	484	0.35%	越南	38	0.03%
新加坡	448	0.33%	印尼	31	0.02%
英國	236	0.17%	義大利	30	0.02%
沒有設定	155	0.11%	瑞士	23	0.02%
波蘭	115	0.08%	瑞典	21	0.02%
德國	98	0.07%	匈牙利	15	0.01%
泰國	89	0.06%	紐西蘭	81	0.06%



圖二、【罕見遺傳疾病一點通】2018 年 4 月-2019 年 2 月底累計訪客資訊

在觀察今年度的使用者分析可以發現(圖三)，在網站搬遷後本網站使用者人數及其餘統計數據明顯上升，但可發現從下半年開始，使用者人數開始下降。追蹤原因為 google 搜尋於 2018 年 8 月做了調整，使特定網址不會再搜尋結果中出現；此項修改造成本網站許多疾病介紹從搜尋引擎的結果中被排除，使一般使用者無法直接連結到特定疾病介紹內。此項問題已請網站工程師重新設定網址參數，希望能藉此改善網址被排除的問題，但仍需時間觀察瀏覽人數變化。



圖三、【罕見遺傳疾病一點通】2018 年 4 月至 2019 年 2 月底訪客使用者分析

進一步利用 Google console 進行分析，可以發現總點擊次數與曝光次數趨勢一致，約每 10 次曝光會有一名使用者點擊本網站。網站成效的趨勢也與使用者分析趨勢一致，從 2018 年 8 月開始(橫軸 ① 標示區域)，曝光及點擊數開始下降，也再一次證實 google 搜尋的政策改變影響本網站的曝光。



圖四、【罕見遺傳疾病一點通】網站成效分析

3.3.4. 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 26 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 (80.8%)，年齡約在 21~40 歲間 (65.4%)，教育程度在大專以上 (84.6%)，以居住在台灣北部的使用者最多 (32.0%)、南部次之(30.8%)；網頁使用者的職業以學生(32.0%)及醫藥(23.1%為主)。使用網頁次數在 1 次者佔 42.3%。88.5%之網頁瀏覽者是透過網路搜尋得知本網站，另有近 8%使由醫療人員告知 (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(詳附圖五)。

3.4. 罕病基金會疾病相關資源編撰

3.4.1. 罕見疾病宣導單張

罕病基金會歷年來皆會撰寫罕見疾病宣導單張，結合患者的生命經驗與淺顯的疾病介紹來讓大眾更加認識罕見遺傳疾病。今年我們協助罕病基金會撰寫 3 篇罕見疾病宣導單張疾病介紹，由專業醫師審稿並更新最新醫療資訊，未來將會再結合基金會提供的故事完成宣導單張，讓宣導單張能更深入人心。

分類碼	疾病名稱	審閱醫師
0338	生物素酶缺乏症	簡穎秀 醫師
0720	神經元蠟樣脂褐質儲積症	李妮鍾 醫師
1303	先天性高免疫球蛋白 E 症候群	李妮鍾 醫師

3.4.2. 罕見疾病照護手冊

為提供病患家屬及照顧者對疾病的更深入的瞭解，今年我們協助罕病基金會撰寫 2 篇疾病照護手冊，依目前最新及詳細的資料來撰寫，並委請相關專科醫師來撰寫或審閱內容，以確保文章正確性，內容包括疾病簡介、臨床症狀、診斷原則、治療原則、照護原則、遺傳諮詢、資源索引及 Q&A 醫療篇。

疾病名稱	審閱醫師
Rubinstein-Taybi 氏症候群	謝正宜 醫師
神經元蠟樣脂褐質儲積症第二型	翁奴謹 醫師

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、遺傳諮詢學生及一般民眾，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，使用者滿意比例皆為94.2%。

【罕見遺傳疾病一點通】網站於今年度持續維持罕見疾病資料庫及檢驗資料庫的擴建，此外我們也新增了檢驗方式介紹等醫學新知文章。在協助罕病基金會的部分，今年度延請專業醫師來審閱罕病照護專書及宣導單張，提供不同讀者適切的文章內容。

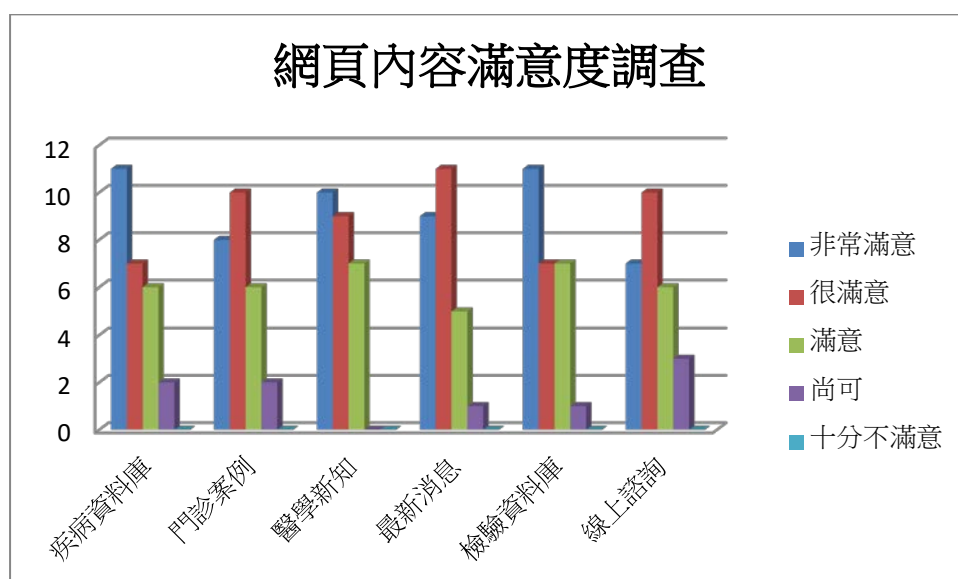
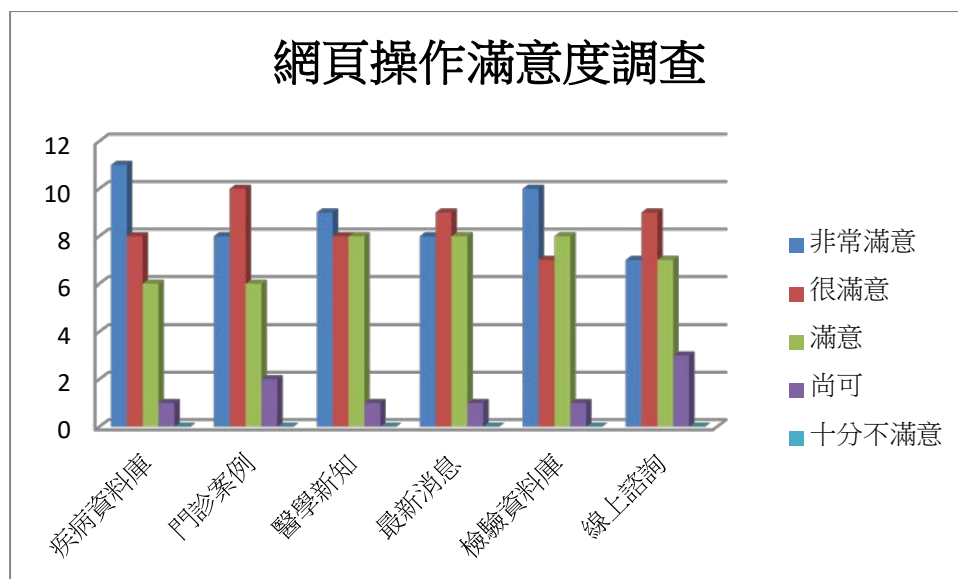
今年度著重於讓本網站的各種資訊彙集，在疾病資料庫加入友善團體連結與疾病資料庫、整合檢驗資料庫的檢驗資訊、創建英文版網頁並整理國外友善團體訊息。讓使用者可以便利的連結各項資源。

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，未來也將建立罕病藥物資料庫，期許本網站內容更加完善，讓使用者可以於本網站獲益許多，增進疾病及資訊的交流。

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
	19.2%
	女
	80.8%
年齡	15 歲以下
	3.8%
	16~20 歲
	15.4%
	21~30 歲
	38.5%
	31~40 歲
	26.9%
	41~50 歲
	11.5%
	50 歲以上
	3.8%
教育程度	識字 / 小學
	0.0%
	國 (初) 中
	11.5%
	高中 (職)
	3.8%
	專科 / 大學
	73.1%
	研究所以上
	11.5%
職業別	醫藥
	23.1%
	軍警
	0.0%
	公教
	3.8%
	工
	7.7%
	商
	3.8%
	家管
	7.7%
	自由業
	3.8%
	服務業
	19.2%
	學生
	26.9%
	農林漁牧業
	0.0%
	已退休
	3.8%
	待業中
	0.0%
所在地	台灣北部
	46.2%
	台灣中部
	11.5%
	台灣南部
	30.8%
	台灣東部
	3.8%
	台灣離島
	0.0%
	中國大陸
	0.0%
	港澳地區
	7.7%
	其他國家
	0.0%

使用網頁次數	1 次	42.3%
	2~3 次	30.8%
	4~5 次	11.5%
	5 次以上	11.5%
	未曾使用	3.8%
網站得知	問卷調查	0.0%
	醫療人員告知	7.7%
	親友推薦	0.0%
	網路連結	3.8%
	網路搜尋	88.5%



圖五、【罕見遺傳疾病一點通】網站操作及內容滿意度調查結果

107 年度罕見疾病委託學術研究計畫

(計畫名稱)建置罕見遺傳檢驗資料庫核銷明細表

計畫經費項目		核撥金額	實支金額	備註	
人事費		\$610,126	\$610,126		
業務費		\$5,874	\$5,874	稿費	
管理費		\$84,000	\$84,000		
核撥金額 總計	\$ 700,000	核銷金額 總計	\$ 700,000	餘絀 (退還金額)	\$ 0