

附件三

財團法人罕見疾病基金會九十六年度委託研究計畫

期末報告

計畫名稱：罕見疾病資料庫與線上諮詢服務

研究起訖：(96年1月1日)至(96年12月31日)

申請機構：臺大醫院基因醫學部

主持人：簡穎秀

職稱：主治醫師

聯絡電話：02-23123456 轉 7441

聯絡人：蕭雅慧

傳真：02-23314518

e-mail：hwu1@ha.mc.ntu.edu.tw

填表日期：96.11.14

目 錄

	頁 碼
封面	
目錄	
壹、中文摘要	(1)
貳、英文摘要	(2)
參、計畫內容	(3)
一、前言	(3)
二、材料與方法	(4)
三、結果	(6)
四、結論與建議	(25)

實體成果請見「罕見疾病一點通」網站：

<http://www.genes-at-taiwan.com.tw/genehelp/default.asp>

共 (26) 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「罕見遺傳疾病資料庫與線上諮詢服務」計畫，持續開發罕見遺傳疾病資料庫，維護資料庫及網頁內容，並提供線上諮詢服務。

方法 本計畫中建立的罕見遺傳疾病資料庫，持續彙整各項遺傳疾病簡介，經由國內資深醫學遺傳專家們審閱後，公佈於本計畫之網站以供使用者參考。本計畫之網站提供線上諮詢服務，並支援罕見疾病基金會之訪客留言板，由國內資深醫學遺傳專家們回答民眾提問。本計畫之網站並持續與台大醫院基因醫學部及罕見疾病基金會網頁作一連結，提供台大醫院基因醫學部與罕見疾病基金會共同使用。

結果 本計畫中建立的網站於本年度計畫所完成之成果包括：一、本年度新增19項疾病介紹，包括本年度配合罕見疾病基金會撰寫的15種新的遺傳疾病種類，累計彙整疾病相關文章共615篇；包括各項遺傳疾病簡介162種，以及相關文章、相關新聞、相關連結及疾病問答集423篇，豐富了既有資料之內容，並且著重於臨床經驗之分享，成為遺傳疾病最完整入門資料庫；遺傳門診諮詢案例紀錄30篇，詳實慎密地紀錄了遺傳諮詢的會談經驗與各項協助。二、登錄台大醫院基因醫學部與其他醫學中心研究室的遺傳疾病診斷項目，提供臨床醫師與病患使用之檢體送件單與檢體送件需知，給予臨床醫師與遺傳疾病患者最好之診斷參考與檢體送件途徑。三、線上諮詢由國內資深醫學遺傳專家們解答民眾提問，計有327篇，電子郵件諮詢回覆計有37篇，包括罕見疾病基金會轉介並由我們回覆的8篇，共計回答372篇，並且回答迅速，在 3 天內完成共有88%。四、每月翻譯一篇國外遺傳醫學期刊，作為罕見遺傳疾病之醫學新知的介紹，共計醫學新知12篇。五、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，最需要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。

結論 執行「罕見遺傳疾病資料庫與線上諮詢服務」計畫，我們可以繼續擴充罕見遺傳疾病資料庫的內容，提供民眾在最快的時間內得到快速且具客觀性的解答，並指引基層醫護人員與民眾取得遺傳醫療或社福資源，也可作為國內相關專業人員的參考指引與依據。未來仍須繼續努力，以進一步充實資料庫並提供民眾正確且不中斷的遺傳諮詢服務。

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

貳、英文摘要：

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

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

Results From the project, we establish a website which provides 5 functions. First, this year we have written 19 new articles, including 15 items assigned by TFRD. Total collected 615 related with the rare diseases, included 162 articles explaining the rare diseases and 423 relating articles. These articles are written in Chinese, so both physicians and ordinary people can easily understand them. We also include 30 records about genetic counseling, explaining the purpose of each testing and the interpretation of results, and the management after diagnosis. Second, we summarize all the items of genetic tests available in Taiwan, which will help physicians and ordinary people to know where and what tests for assisting the diagnosis. Third, we provide a service to answer questions about rare diseases or genetic disorders. In this year, we answered 327 questions on our website and 37 questions via e-mail. Trained medical geneticists answer these questions, and there are 88% questions were replied in 3 days. Therefore people can get proper answers from experienced experts rapidly. Fourth, we translated 12 articles from the medical of heredity periodicals each month, to accomplish the introduction of the medical news for the rare hereditary disease. Fifth, we carried out the on-line census and analysis, to understand the website user's situation and satisfied.

Conclusion The project can fulfill the purpose of sharing resources and reducing costs. It also can promote the levels of diagnosis and treatment for rare diseases and to accomplish aims of the act for orphan drug and rare disorder prevention. Due to the time limit, for the refining of the articles, and the annotation for more diseases will be carried over the following years. With the bases established now, we can provide a more clear vision about the need of research in genetic diseases and provide a database for rare diseases.

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

參、計畫內容：

一、前言

自罕見疾病防治及藥物法於民國八十九年開始施行以來，「罕見疾病」及「遺傳諮詢」的概念日益廣為民眾所知，藉由政策的制定及政府單位、各遺傳諮詢中心以及非營利的團體包括罕見疾病基金會的多方努力下，民眾開始意識到遺傳疾病與自己的切身性，因而開始關心發生在社會週遭的罕見遺傳疾病個案，甚而在家族中發生了罕見遺傳疾病時，也愈來愈有需求向外以尋求遺傳諮詢的服務，因此正確且快速的提供罕見遺傳疾病的資訊，成為一項十分重要且迫切的工作。

91 至 93 年間台大醫院基因醫學部執行國民健康局「遺傳疾病諮詢服務窗口」研究計畫，並有相當良好的成果。並繼續於民國 94 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，以期能繼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，提供罕見疾病相關的民眾及遺傳諮詢相關人員一個最佳資訊的管道。「罕見遺傳疾病資料庫與線上諮詢服務」計畫網站由 94 年起開始執行，在建立罕見遺傳疾病資料庫方面，累計至目前已彙整162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423篇，完成30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372人次，包括電子郵件37篇以及罕見疾病基金會之訪客回覆單8篇。

「罕見遺傳疾病一點通」網站的建構，將能提供遺傳諮詢相關人員與一般民眾於線上便捷且正確的獲知罕見遺傳疾病之相關知識，而達到及早診斷罕見疾病、加強照顧罕見疾病病患之罕病法立法目的。讓民眾得以接收正確的罕見遺傳疾病相關之知識，輔導其診斷就醫的方向，並取得病友團體與社會機構的支持，進而撫慰其身心的衝擊與創傷。

二、材料與方法

(一)、建構罕見遺傳疾病中文資料庫

1. 編譯罕見遺傳疾病之相關介紹：翻譯並彙整未有中文資料之英文遺傳疾病相關資料，並以行政院國民健康局之公告罕見疾病項目，及罕見疾病基金會之服務疾病項目為主要選擇之疾病項目。介紹之內容包括：病因學、疾病發生率與再發率、臨床表徵與症狀、遺傳模式、醫療與營養照護、心理諮商與社福、資源轉介訊息等各項說明，並建立與罕見疾病基金會的罕病分類連結。年度預計配合罕見疾病基金會完成15篇新的遺傳疾病。
2. 彙增遺傳諮詢門診之案例紀錄：邀請從事遺傳諮詢相關之工作人員，以及罕見疾病基金會遺傳諮詢員提供臨床遺傳諮詢之案例案例，送請遺傳醫學專家審定後，刊登於網頁。
3. 增加罕見遺傳疾病醫學新知之介紹：定期每月延請遺傳諮詢臨床及檢驗相關專家，選讀並翻譯刊載於國內外醫學期刊，與罕見遺傳疾病治療或檢驗相關之文章，於撰寫彙整後，送請遺傳專科醫師審閱，並刊載於醫學新知頁面上，以使醫學新知頁面提供多元、專業化的訊息。該頁面可點選舊訊息連結，以閱讀過去各月之醫學新知。年度預計總篇數為12篇。
4. 增加罕見遺傳疾病相關新聞之介紹：搜尋網路上罕見遺傳相關新聞與活動公告，每週不定期刊登二至三篇以上，以提供即時罕見遺傳疾病相關新聞與活動訊息，並於獲相關網站單位之同意轉載後，刊載於最新訊息頁面。該頁面可點選舊訊息連結，以閱讀過去之罕見遺傳疾病相關訊息。

(二)、線上遺傳疾病諮詢服務

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)、線上問卷與結果分析：

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。

三、結果

(一)、「罕見遺傳疾病一點通」網站簡介

「罕見遺傳疾病一點通」網站的專屬網域名稱為：<http://www.genes-at-taiwan.com.tw/>，在首頁的頁面中清楚地標示出疾病資料庫的內容。畫面左側方為主要的功能列選項；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，使用者可點選至罕見疾病基金會、台大醫院基因醫學部的網頁。

本首頁並於頁首，提供目前疾病資料庫的各項統計資料；包括：共計收錄疾病簡介162篇，相關文章182篇，相關新聞208篇，相關連結33篇。所收錄的疾病、相關文章、相關新聞以及相關連結的數量統計，並依進度逐月更新統計數據。

1. 疾病資料庫採英文字母排序，使用者可點選欲查詢的疾病，或於中英文資料庫的搜尋列中以關鍵字查詢，目前已彙整出疾病共162種。



2. 由想要查閱之疾病處點選，即進入疾病簡介畫面；內容包括病因學、發生率、臨床上表徵、遺傳模式、治療預後等說明。



3. 點選疾病簡介畫面右上方更多相關訊息，可見其相關文章、相關新聞、問答集、門診案例及相關病友團體等說明。



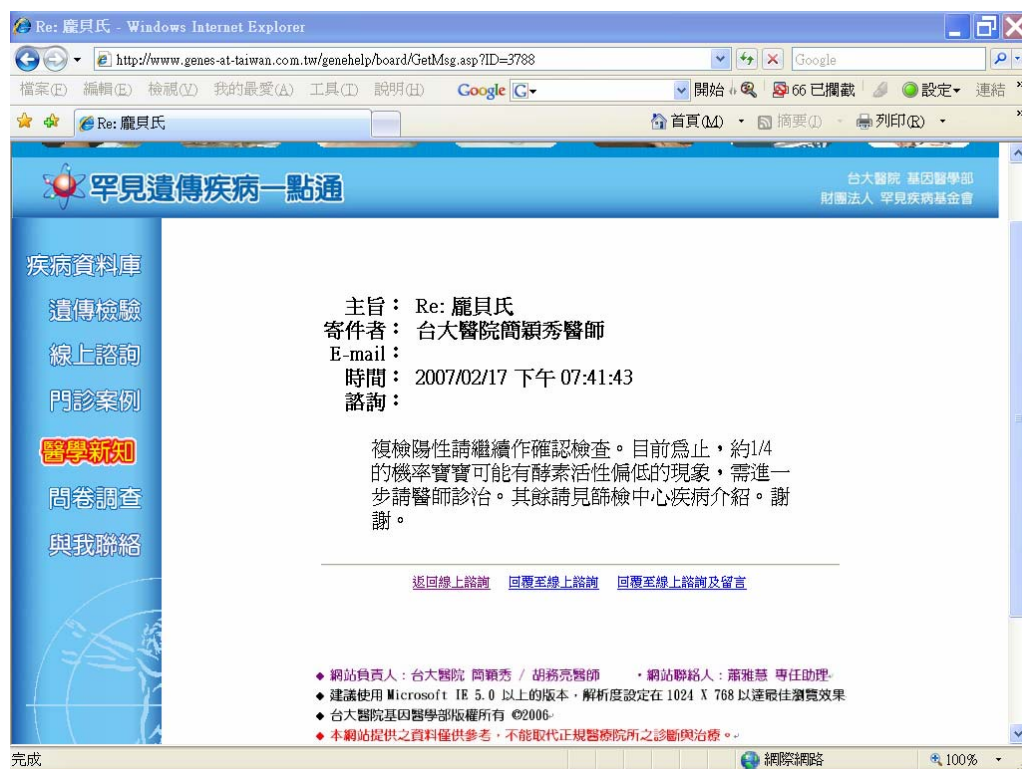
4. 點選遺傳檢驗畫面，可見生化遺傳研究室內各項分析檢驗與檢體要求說明，並可依檢驗項目要求，下載相關的檢驗表單。



5. 並在外送項目中，提供目前國內其他單位的檢驗項目及其檢體要求說明。



6. 點選線上諮詢畫面，提供各項遺傳疾病的提問，皆由遺傳專科醫師進行諮詢與回覆，並於2-3 天短時間予以回覆，提供快速且具正確性的諮詢服務。



7. 點選門診諮詢案例畫面，目前計有30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，對於患者與其家屬或諮詢員本身之再教育有很大的幫助。

【罕見遺傳疾病一點通】 - 門診諮詢案例紀錄 - Windows Internet Explorer

http://www.genes-at-taiwan.com.tw/genehelp/database/case/record.asp

罕見遺傳疾病一點通

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
與我聯絡

門診諮詢案例紀錄

本網站共計收錄 30 篇 (96/09/10)

疾病名稱	作者
楓糖尿症 (Maple syrup urine disease)	陳素珍 (台大分醫所遺傳諮詢組研究生)
神經纖維瘤 (Neurofibromatosis)	林毓婷 (台大分醫所遺傳諮詢組研究生)
Goldenhar症候群 (Goldenhar syndrome)	林毓婷 (台大分醫所遺傳諮詢組研究生)
Silver-Russell症候群 (Silver-Russell Syndrome)	郭惠珍 (台大分醫所遺傳諮詢組研究生)
貝克氏肌肉萎縮症 (Becker Muscular Dystrophy)	郭惠珍 (台大分醫所遺傳諮詢組研究生)
亨丁頓舞蹈症 (Huntington chorea)	黃愛珠 (台大分醫所遺傳諮詢組研究生)
染色體不平衡性轉位 (Chromosome unbalance translocation)	曾淑真 (台大分醫所遺傳諮詢組研究生)
	曾淑真

門診諮詢案例紀錄 - Windows Internet Explorer

http://www.genes-at-taiwan.com.tw/genehelp/database/case/record_31.htm

門診諮詢案例紀錄

■ DM ● Hypertension
 ■ R/O Tuberous Sclerosis; TS

(為尊重個案隱私權，個案姓名皆以化名處理，其家族譜與故事內容已作更改)

遺傳門診諮詢過程

- 個案為八個月大的男嬰，由父母親帶來門診。在學生與案家自我介紹後，案父母便表示帶孩子來是要接受結節硬化症的診斷。
- 案父母態度和善，並能一一回溯孩子之前的就診資料；表示孩子在出生前的產檢過程中無發現異狀，足月出生，出生時身高、體重正常。
- 出生後兩天，因發現個案出現心雜音，經心臟超音波檢查，發現心臟有結節；出生醫院的醫師告知家長個案有可能罹患結節硬化症，建議之後再做追蹤。
- 六個月大時返診接受預防針注射，並再接受心臟超音波檢查，醫生表示看不到原先的結節，但仍建議至基

完成

8. 在醫學新知點選頁面中，上半頁面為每月新增的罕見遺傳疾病相關之醫學新知，為定期每月延請遺傳諮詢臨床及檢驗相關專家，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，並可於標題方格上連結至舊醫學新知頁面。

下半頁面為提供最新罕見遺傳疾病相關新聞訊息及活動，以網路搜尋的方式，每週不定期刊登二至三篇以上，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，讓使用者能以最快的速度獲知相關新聞及活動訊息。畫面中提供最新近的五篇訊息，並可於標題方格上連結至舊訊息頁面。

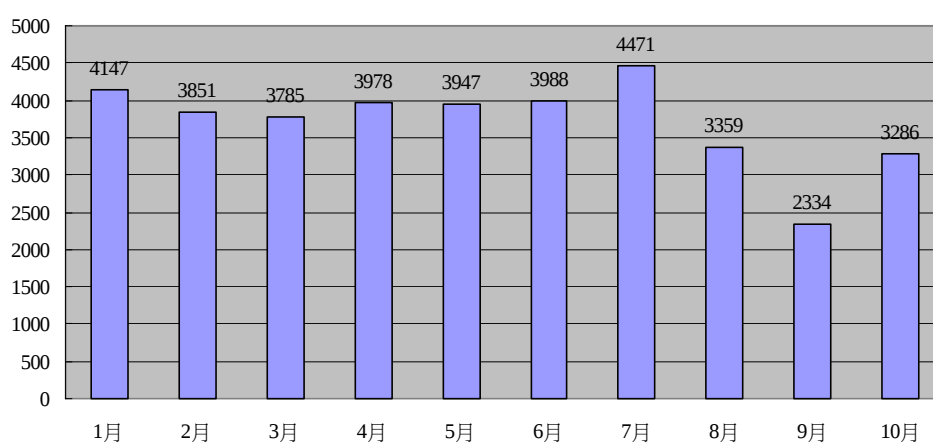


(二)、統計資料

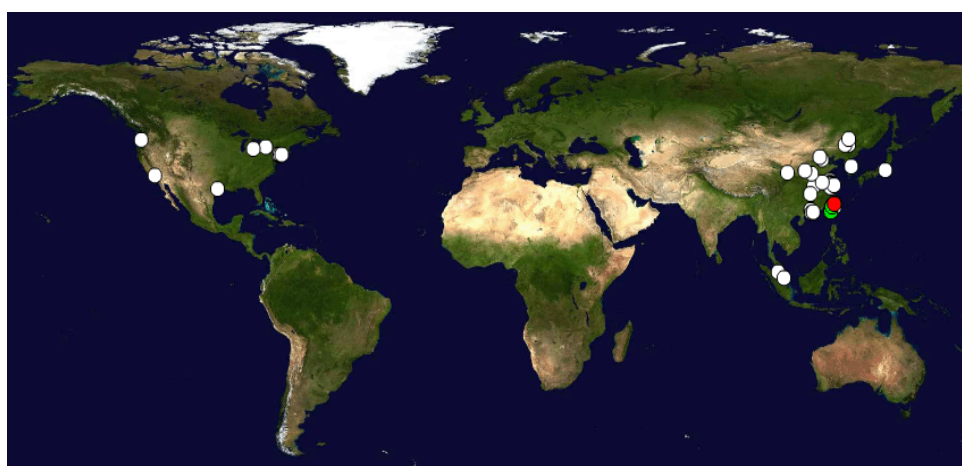
「罕見遺傳疾病一點通」網站以無地域性、無時差性的網路連結，讓使用者得以快速且便捷的獲得專業性的遺傳疾病相關知識與資源。為了了解對於窗口網站的服務效能與成效評價，我們收集並彙整目前網站之使用情形，並依內容予以分類，其統計結果如下各圖表所示：

- 1 網站使用人數逐日增加，目前共有 351,520 人次瀏覽並使用過本網站。截至 10 月底止，今年瀏覽及使用網站之人次計有 37,146 人；各月瀏覽人次統計結果如下圖表所示：

各月瀏覽人次



- 2 網站使用者來自世界各地；下圖所示為最近 500 位瀏覽本網站的使用者所在地，可見使用者除本國之外亦有來自美洲、韓國、菲律賓等世界各地，足顯網站之服務遍及海內外之中文使用者。



- 3 「罕見遺傳疾病一點通」網站疾病資料庫共包括 162種不同的罕見遺傳疾病介紹，其中包括配合罕見疾病基金會撰寫 15 篇疾病簡介，今年度共新增19篇疾病簡介。

3.1 目前資料庫依疾病簡介篇數統計，總篇數為：162篇。

英文字 母排序	A	B	C	D	E	F	G	H	I	J	K	L	M
篇數	13	5	20	7	2	5	8	16	7	0	5	2	18

英文字 母排序	N	O	P	Q	R	S	T	U	V	W	X	Y	Z
篇數	6	3	11	0	4	9	10	1	0	6	3	0	1

3.2 配合罕見疾病基金會撰寫之疾病簡介，總篇數為15篇。

篇數	中文篇名	英文篇名
1	亞硫酸鹽氧化酶缺乏	Sulfite oxidase deficiency
2	持續性幼兒型胰島素過度分泌 低血糖症	Persistent hyperinsulinemic hypoglycemia of infancy (PHHI)
3	Andersen 氏症候群(心節律障礙 暨週期性麻痺症候群;鉀離子通 道病變疾病)	Andersen syndrome
4	Holt-Oram 氏症候群	Holt-Oram Syndrome
5	下視丘功能障礙症候群	Hypothalamic dysfunction syndrome
6	Meleda 島病	Meleda disease
7	McCune Albright 氏症候群(纖 維性骨失養症)	McCune Albright syndrome
8	補體成份 8 缺乏症	Complement Component 8 deficiency
9	假性副甲狀腺低能症	Pseudohypoparathyroidism
10	IPEX 症候群	IPEX Syndrome
11	多發性翼狀膜症候群	Multiple Pterygium Syndrome
12	Kearns-Sayre 氏症候群	Kearns-Sayre Syndrome
13	鉬輔酶缺乏症	Molybdenum cofactor deficiency
14	先天性 Cajal 氏間質細胞增生合 併腸道神經元發育異常	Congenital Interstitial Cell of Cajal Hyperplasia with Neuronal Intestinal Dyspl
15	髮－肝－腸症候群	Tricho-hepato-enteric syndrome
小計	15 篇	

3.3 其他新增疾病簡介，總篇數為4篇。

篇數	中文篇名	英文篇名
1	Galloway-Mowat 症候群	Galloway-Mowat Syndrome
2	囊狀纖維化	Cystic fibrosis; CF
3	巴氏症候群	Barth Syndrome
4	1p36 缺失症候群	Monosomy 1p36 deletion syndrome
小計	4 篇	

4 在遺傳門診案例中，建立了30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。中英文篇名如下：

4.1 目前資料庫依門診諮詢案例紀錄篇數統計，總篇數為：30篇。

篇數	篇 名
1	楓糖尿症(Maple syrup urine disease)
2	神經纖維瘤(Neurofibromatosis)
3	Goldenhar 症候群(Goldenhar syndrome)
4	Silver-Russell 症候群(Silver-Russell Syndrome)
5	貝克氏肌肉萎縮症(Becker Muscular Dystrophy)
6	亨丁頓舞蹈症(Huntington chorea)
7	染色體不平衡性轉位(Chromosome unbalance translocation)
8	埃利偉氏症候群(Ellis-van Creveld syndrome)
9	粘多醣症(Mucopolysaccharidosis,MPS)
10	X 染色體脆折症(Fragile X Syndrome)
11	高胱胺酸尿症(Homocystinuria)
12	脊髓性小腦萎縮症(Spinocerebellar ataxia ,SCA)
13	家族性滲出性玻璃體視網膜病變(Familial Exudative Vitreoretinopathy,EVR)
14	大腦白質退化症(Adrenoleukodystrophy,ALD)
15	Ehlers-Danlos症候群(Ehlers-Danlos Syndrome, EDS)
16	染色體異常(Chromosome anomaly)
17	毛毛樣腦血管疾病(Moya moya Disease)

18	賴博氏遺傳性視覺神經症(Leber Hereditary Optic Neuropathy, LHON)
19	粒腺體異常(Mitochondrial disorder)
20	神經纖維瘤第 II 型(Neurofibromatosis II)
21	柯林菲特氏症(Klinefelter syndrome)
22	貝克氏肌肉萎縮症(Becker Muscular Dystrophy)
23	軟骨發育不全症(Achondroplasia)
24	色素性視網膜退化症(Pigmentary degeneration of Retinitis)
25	脊髓性小腦萎縮症(Spinocerebellar ataxia ,SCA)
26	亨丁頓舞蹈症之發病前診斷(Presymptom Diagnosis of Huntington Disease)
27	疑似成骨不全症(Osteogenesis Imperfect; OI)
28	X染色體脆折症之發病前診斷 (Presymptom Diagnosis of Fragile-X Syndrome)
29	雷特氏症(Rett Syndrome)
30	結節硬化症(Tuberous Sclerosis Complex,TSC)
小計	30 篇

- 5 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：

5.1 目前資料庫依醫學新知統計，總篇數為12篇。

篇數	篇 名	撰稿者
1	淺談胚胎著床前基因篩選技術	臺大醫院基因醫學部 蘇怡寧醫師
2	第一孕期唐氏兒篩檢	台大醫院婦產部 周靜玉醫師
3	美國北卡羅來納州新生兒篩檢成果分享： 1997-2005 年	臺大醫院基因醫學部 陳曉玲專任助理
4	預防溶小體儲積症—以色列人口篩檢計畫	臺大醫院基因醫學部 李安孺專任助理
5	甘迺迪氏症在男性荷爾蒙受體上的研究與治療	臺大醫院基因醫學部 金晴嵐專任助理
6	飲食控制有助於苯酮尿症患者認知功能的表現	臺大醫院基因醫學部 蕭雅慧專任助理

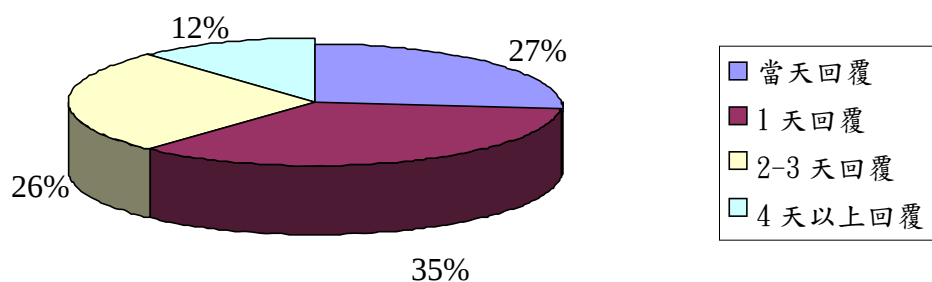
7	兒童神經傳導物質病變	台大醫院小兒神經部 翁奴謹醫師
8	兒童發展遲緩的評估	亞東醫院小兒部 張文誠醫師
9	青少年需要遺傳諮詢嗎?	臺大醫院基因醫學部 黃愛珠遺傳諮詢師
10	利用 MLPA 技術檢測 SMN 基因套數	基因飛躍生命科學實驗室 黃建豪研究員
11	從葡萄糖六磷酸去氫酵素看台灣族群的血緣	美國聖路易大學醫學院小兒血液腫瘤科 朱真一醫師/ 教授
12	裘馨氏肌肉萎縮症—藥物治療新研究	臺大醫院基因醫學部 黃珩專任助理
小計	12 篇	

- 6 在線上諮詢頁面上，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3天的短時間內，提供專業的回覆內容，並以專業、快速及客觀的回覆內容，提供民眾診斷及治療之相關就醫資訊，因而提供即時轉介就診的服務功能。而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327人次的遺傳諮詢服務，37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372人次的遺傳諮詢服務。
- 並將「線上諮詢」的服務成果，依篇數統計、諮詢疾病遺傳方式、診斷與治療方式、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：

6.1 線上諮詢篇數統計，總篇數為：327人次。

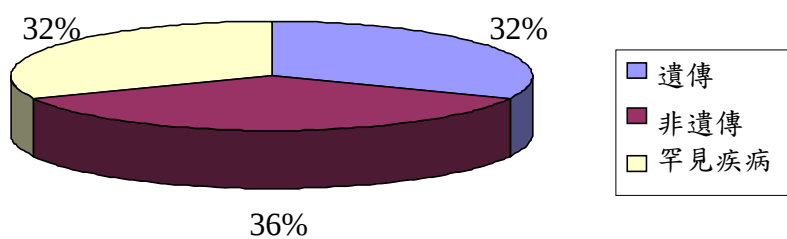
月份	1 月	2 月	3 月	4 月	5 月	6 月	7 月	8 月	9 月	10 月	1-10 月	百分比
當天回覆	6	4	4	7	14	16	6	16	10	4	87	27%
1 天回覆	9	8	4	19	17	22	14	16	2	4	115	35%
2-3 天回覆	7	8	12	19	3	8	8	9	7	5	86	26%
4 天以上回覆	2	0	6	2	2	3	7	3	7	7	39	12%
篇數	24	20	26	47	36	49	35	44	26	20	327	100%

依回覆時間分類

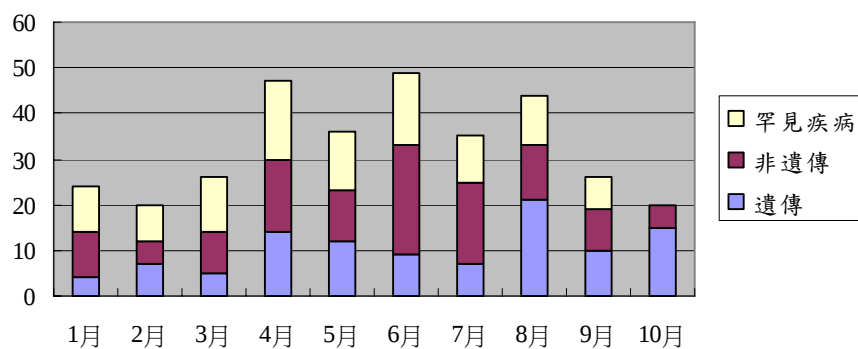


(1)、依照諮詢疾病遺傳方式分類

月份	1 月	2 月	3 月	4 月	5 月	6 月	7 月	8 月	9 月	10 月	1-10 月
遺傳	4	7	5	14	12	9	7	21	10	15	104
非遺傳	10	5	9	16	11	24	18	12	9	5	119
罕見疾病	10	8	12	17	13	16	10	11	7	0	104
小計篇數	24	20	26	47	36	49	35	44	26	20	327

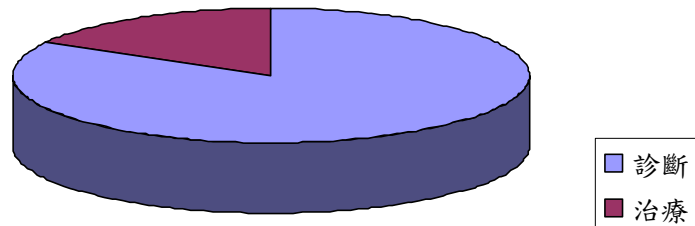


依諮詢疾病遺傳方式分類

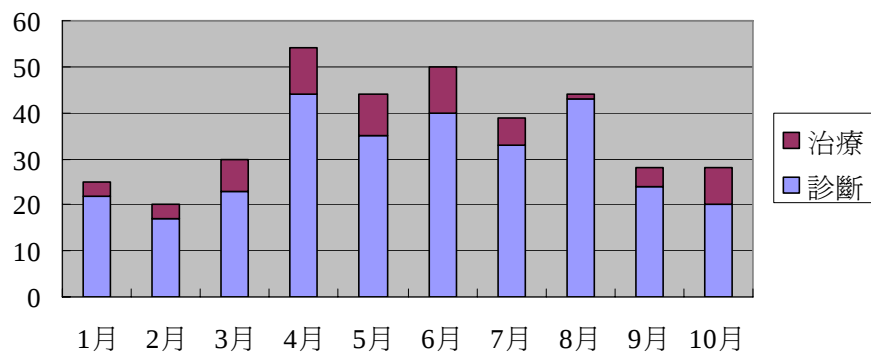


(2)、依照診斷與治療方式分類

月份	1 月	2 月	3 月	4 月	5 月	6 月	7 月	8 月	9 月	10 月	1-10 月
診斷	22	17	23	44	35	40	33	43	24	20	301
治療	3	3	7	10	9	10	6	1	4	8	61
小計篇數	25	20	30	54	44	50	39	44	28	28	362



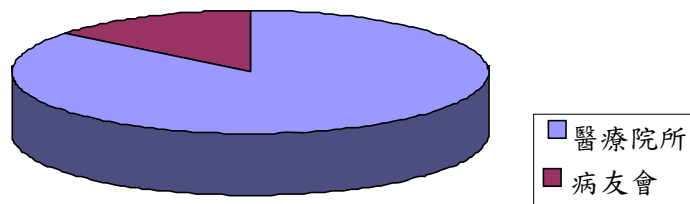
依診斷與治療方式分類



(3)、患者轉介數目

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

依患者轉介數目分類



2.1.協助罕見疾病基金會訪客留言回覆單：8篇。

篇數	提問
1	新陳代謝失調症
2	有人可以治療 Molybdenum cofactor deficiency 嗎?
3	遺傳肌肉萎縮
4	蘭格罕氏細胞增生症(Langerhan's Cell)
5	先天沒有尿道,腎無功能
6	想請問關於低血鈣的問題
7	大腿和手臂皮膚外表脂肪嚴重不規則萎縮
8	神經纖維瘤
小計	8 篇

2.2.電子郵件諮詢篇數統計：37篇。

月份	1 月	2 月	3 月	4 月	5 月	6 月	7 月	8 月	9 月	10 月	1-10 月
篇數	7	4	2	2	4	4	3	4	3	4	37

(三)、線上問卷統計

1. 使用者基本資料

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，共發出 308 封經電子郵件寄發的問卷，有效回收問卷為 41 件，回收率為 13.31%。

在回覆的使用者基本資料中，從性別分佈上來看，以女性為較多數，佔 88%；在年齡上，以 31-40 歲的年齡層為多數，佔 44%；在教育程度上，以研究所以上之教育程度者較多，佔了 54%；職業分佈上則是以醫藥類的職業背景者為多數，佔了 52%；最後在居住地區上是以北部地區者為多，佔了 61%。

2. 網頁使用習慣

2-1. 如何得知網頁功能：統計結果發現，37%是透過網路搜尋，46%為網路連結，因此大多數的使用者是透過網路搜尋或經由連結至本網頁，民眾只要在线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。

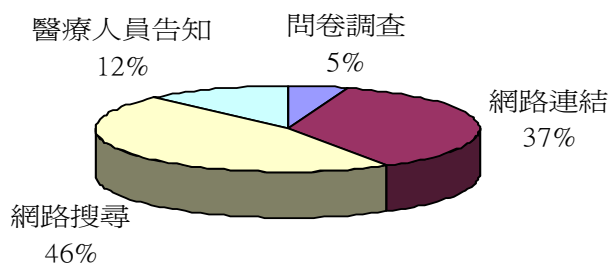
2-2. 曾使用網站的次數：統計研究對象「曾使用網頁的次數」，發現有 72%的使用者曾使用過 5 次以上，12%的使用者使用次數為 2-3 次，表示多數使用者極需要本網站的服務，經常頻繁的使用。

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：

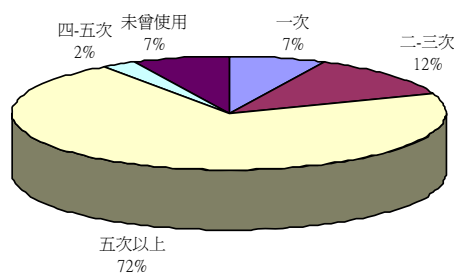
2-3. 網頁使用習慣調查表

變項	類別	個案數	百分比%
如何得知網頁功能 (複選)	網路搜尋	19	37%
	網路連結	15	46%
	親友推薦	0	0%
	醫療人員告知	5	12%
	問卷調查	2	5%
曾使用網頁的次數	1 次	3	7%
	2-3 次	5	12%
	4-5 次	1	2%
	5 次以上	29	72%
	未曾使用	3	7%

如何得知本網站



網站使用次數



3. 網頁使用滿意度

為了解使用者對網站網頁使用狀況的滿意度，將其分為「網頁操作使用」及「網頁內容」的滿意度調查。在「網頁操作使用」的調查結果中發現，九成以上的使用者對本網頁的操作使用功能感到滿意，其中約有六成以上的使用者是感到非常滿意及很滿意；而在「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，其中約有六成以上的使用者是感到非常滿意及很滿意。

再者，以「非常滿意為 100 分，很滿意為 85 分，滿意為 70 分，尚可為 55 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 80.75 分，其中「網頁操作使用」滿意度的整體平均分數為 82.21 分，「網頁內容」滿意度的整體平均分數為 79.28 分，顯示本網頁的操作便捷，能有效益的提供使用者進行網站的點閱及使用，而網頁所提供的內容合宜，亦能符合使用者的期待及需要。

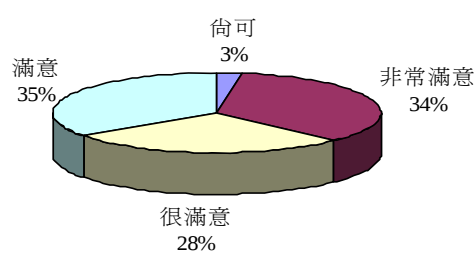
最後將「網頁操作使用」及「網頁內容」的滿意度調查統計結果，依「變項」、「類別名稱」、「個案數」、「百分比」及「分數」等結果，列於如下「3-1.網頁操作使用-滿意度調查表」及「3-2.網頁內容-滿意度調查表」表格及圓餅圖中。

3-1. 網頁操作使用-滿意度調查表

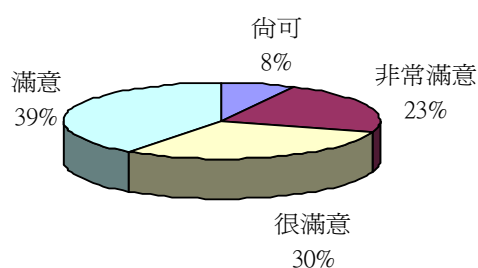
變項	類別	個案數	百分比%	分數
疾病資料庫	非常滿意	14	34%	84.25
	很滿意	11	28%	
	滿意	14	35%	
	尚可	1	3%	
	十分不滿意	0	0%	
遺傳檢驗	非常滿意	9	23%	80.13
	很滿意	12	30%	
	滿意	16	39%	
	尚可	3	8%	
	十分不滿意	0	0%	
線上諮詢	非常滿意	11	28%	83.08
	很滿意	13	33%	
	滿意	14	36%	
	尚可	1	3%	
	十分不滿意	0	0%	
門診案例	非常滿意	10	25%	82.75
	很滿意	12	30%	
	滿意	15	37%	
	尚可	3	8%	
	十分不滿意	0	0%	

醫學新知	非常滿意	9	23%	80.88
	很滿意	14	34%	
	滿意	14	35%	
	尚可	3	8%	
	十分不滿意	0	0%	
整體平均分數				82.21

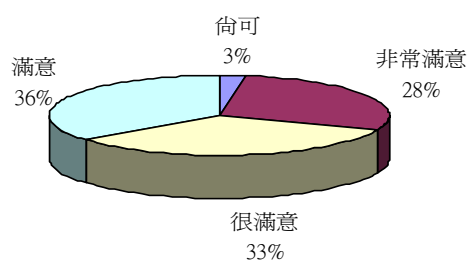
疾病資料庫操作



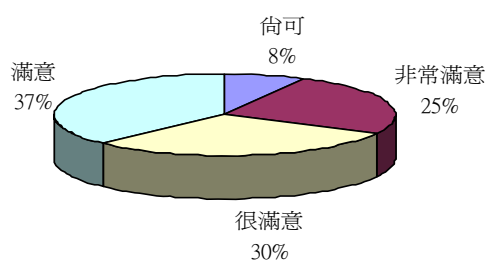
遺傳檢驗操作



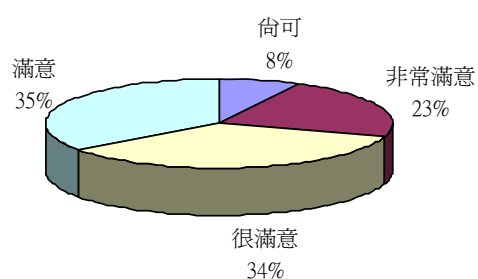
線上諮詢操作



門診案例操作



醫學新知操作

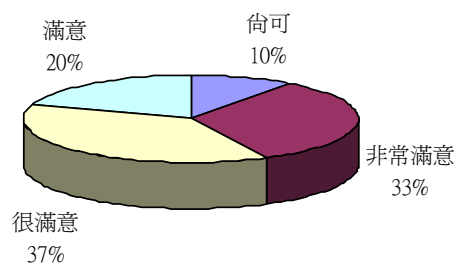


3-2. 網頁內容-滿意度調查表

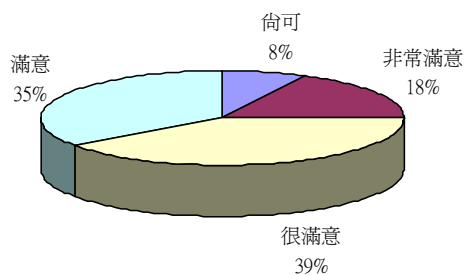
變項	類別	個案數	百分比%	分數
疾病資料庫	非常滿意	13	33%	83.88
	很滿意	15	37%	
	滿意	8	20%	
	尚可	4	10%	
	十分不滿意	0	0%	
遺傳檢驗	非常滿意	3	18%	69.63
	很滿意	7	39%	
	滿意	16	35%	
	尚可	14	8%	
	十分不滿意	0	0%	
線上諮詢	非常滿意	8	21%	82.31
	很滿意	17	43%	
	滿意	13	33%	
	尚可	1	3%	
	十分不滿意	0	0%	

門診案例	非常滿意	7	18%	80.5
	很滿意	16	39%	
	滿意	15	38%	
	尚可	2	5%	
	十分不滿意	0	0%	
醫學新知	非常滿意	7	18%	80.12
	很滿意	17	42%	
	滿意	12	30%	
	尚可	4	10%	
	十分不滿意	0	0%	
整體平均分數				79.28

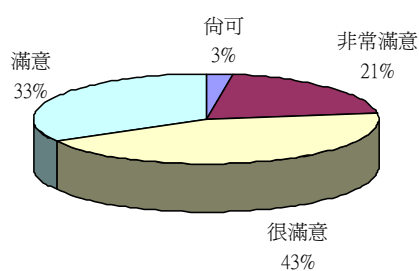
疾病資料庫內容



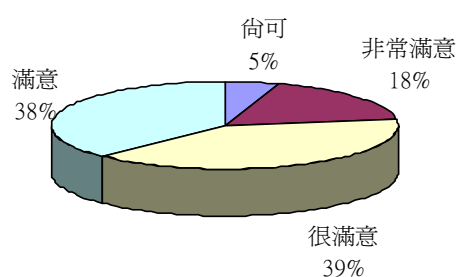
遺傳檢驗內容



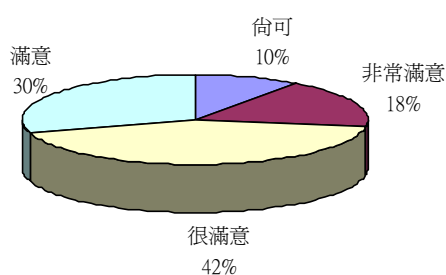
線上諮詢內容



門診案例內容



醫學新知內容



四、結論與建議

「罕見遺傳疾病資料庫與線上諮詢服務」計畫，已呈現在「罕見遺傳疾病一點通」網站 (<http://www.genes-at-taiwan.com.tw/genehelp/Default.asp>) 中。計畫執行第一年，我們建構了疾病資料庫、遺傳檢驗、線上諮詢及門診案例等功能架構。第二年延續第一年的任務，增加資料庫的疾病數及內容完整度，並增加醫學新知的服務。第三年則以疾病資料庫及線上諮詢服務功能為主軸，以提供豐富的疾病簡介內容及專業快速的線上諮詢服務。

在此計畫中我們不斷努力於擴充罕見遺傳疾病資料庫，以專業且不至艱澀的淺明內容，強化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，也可作為國內相關專業人員的參考指引與依據。

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，因而增加民眾對遺傳諮詢重要性的認識。

線上問卷調查的結果也讓我們進一步了解使用使對本網站服務功能的滿意程度；在網站「操作使用」及「網頁內容」的調查統計結果中，有九成以上的使用者對目前的功能感到滿意，而在網頁滿意度的整體分數為 80.75 分，顯示本網頁的操作使用十分便捷，能夠有效益的提供使用者進行網站的點閱及使用外，在內容上也能合宜的提供訊息，因而符合使用者的需要。

但在網頁內容的滿意度分數中，我們發現「遺傳檢驗」頁面的滿意度分數偏低為 69.63 分，因而也提供我們作檢討與改進的方向，未來將彙整並更新各檢驗單位的檢驗項目及內容，以符合使用者的期待。另在意見提供上，有幾位使用者提出繼續增加罕見遺傳疾病翻譯數量的期待，這也期許我們繼續於擴充並建構中文化罕見遺傳疾病資料庫的努力與決心。

未來我們將持續努力於充實資料庫內容，並提供民眾正確及專業的遺傳諮詢服務，此外將參考國內外遺傳諮詢相關網站之功能，以發展出更多元的服務項目。發展中的服務功能將朝向資料庫搜尋，及多元化醫學新知的來源與遺傳諮詢教育的指引資料。

本計劃的繼續執行，將持續增加疾病資料庫的內容、提供線上諮詢的服務，並定期延請遺傳諮詢相關領域專家，以翻譯國外最新之遺傳醫學研究期刊，作為罕見遺傳疾病資料庫之更新內容，並結合遺傳諮詢的案例紀錄，以在未來經專家編修與審閱後作為遺傳諮詢人員遺傳諮詢教育之教材。

希望將來相關單位能透過「罕見遺傳疾病資料庫與線上諮詢服務」計劃，與民眾互動所取得之遺傳性疾病流行病學相關資料，用以改善並推動遺傳性疾病相關政策，鼓勵罕見遺傳疾病診斷與治療之研究技術的發展，增加大眾對遺傳疾病的認識，使本網站的成果能有充分的發展與利用。