財團法人罕見疾病基金會一百年度委託研究計畫

期末報告

計畫名稱：罕見遺傳疾病諮詢服務與罕見疾病照護手冊編撰計畫

研究起訖：(100 年 1 月 1 日) 至 (100 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 71936

聯 絡 人：陳怡禎

傳　　真：02-23314518

e-mail　：hwuwl@ntuh.gov.tw

填表日期：100 年 12 月 19 日

目　　錄

頁　碼

封面

目錄

一、中文摘要　（　1　）

二、英文摘要　（　3　）

三、本文　（　5　）

四、附錄：計畫經費核銷明細表　（　26　）

共　（　26　）頁

一、中文摘要：

執行目的

為持續推展遺傳疾病資料庫之中文化、線上遺傳諮詢服務，及提供罕見遺傳疾病醫療照護資訊，台大醫院基因醫學部 (以下簡稱本單位) 【罕見遺傳疾病一點通】網站，於 100 年度 (以下簡稱本年度) 在罕見疾病基金會的支持下，執行「罕見遺傳疾病諮詢服務與罕見疾病照護手冊編撰計畫」(以下簡稱本計畫)。

執行方法

透過本計畫，協助罕見疾病基金會進行多項罕見遺傳疾病照護手冊編輯，邀請國內相關科別醫師、治療師等醫療從業人員提供專業內容，確保手冊資訊之完善性。此外，以【罕見遺傳疾病一點通】網站為平台，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，並支援罕見疾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。

成果與發現

本年度至 100 年 12 月 16 日止之執行成果如下：

一、協助罕見疾病基金會進行 4 本遺傳疾病照護手冊之編輯，包括《Angelman 氏症候群》、《神經性纖維瘤》、《Niemann-Pick 氏症 C 型》及《高雪氏症》；並完成《原發性肉鹼缺乏症》、《戊二酸血症第一型》等 2 本疾病照護手冊之內容增編。

二、於【罕見遺傳疾病一點通】疾病資料庫新增、勘誤並更新 13 項疾病資料介紹，包括本年度配合罕見疾病基金會新增撰寫之 8 項遺傳疾病介紹、3 項遺傳疾病資料內容更新，及 2 項疾病之內容勘誤；彙整並新增 8 篇遺傳醫學相關新知及 77 篇新聞報導；提供 6 篇遺傳疾病門診諮詢案例。目前疾病資料庫共累計 235 種遺傳疾病之相關介紹，並提供 59 篇遺傳門診諮詢案例紀錄，678 篇相關文章、新聞、連結和疾病問答集，總計彙整 972 篇疾病相關文章，為國內現行最完整之中文遺傳疾病入門資料庫。

三、由國內遺傳專科醫師、專家、遺傳諮詢師等醫療從業人員，回覆解答總計319篇民眾提出之罕見遺傳疾病相關問題，包含230篇網站線上諮詢、89篇電子郵件諮詢，並支援9篇罕見疾病基金會訪客留言諮詢。其中，超過五成 (57%) 的問題可於當日或隔日即刻回覆，九成以上 (91%) 的問題皆可於3日內完成回覆與諮詢。

四、配合罕見疾病基金會，扮演國內遺傳檢驗服務網絡窗口之角色，持續推動99年度新增之「粒線體疾病常見突變點位組合分析」檢驗等相關補助；本年度6月起，亦增加罕見疾病國際醫療合作代行檢驗補助之轉介服務；同時，彙整和更新國內外遺傳檢驗相關資訊，方便有相關需求之各醫療院所及民眾查詢。

五、與美國約翰霍普金斯大學公共衛生學院進行國際學術合作，作為問卷調查研究之收案平台。

六、透過網頁程式撰寫提升【罕見遺傳疾病一點通】網站功能，並透過修改系統後台程式來改善網頁之功能。

結論與建議

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相關內容更臻完備，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；而照護手冊的編輯出版，更可作為國人取得罕見疾病醫療資源之參考指引，促進罕見遺傳疾病之教育與宣導；此外，國內外遺傳檢驗服務網絡的設立，亦可嘉惠有遺傳檢驗需求之民眾。未來，除持續維護及增進國內罕見遺傳疾病的資訊提供管道及服務品質，期能進一步透過【罕見遺傳疾病一點通】資料庫、相關資源及網頁平台，協助有研究意願的專家學者，進行更有創建的相關學術研究，促進台灣罕見遺傳疾病之研究與發展。

關鍵詞：遺傳疾病、線上遺傳諮詢、罕見疾病資料庫、罕見遺傳疾病一點通、罕見疾病照護手冊

二、英文摘要：

Introduction

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 had carried out the project of "Online genetic counseling database and Compilation of manual for taking care of patients with rare disorders" via the "Genes-at-Taiwan" website in 2011. This program was under the support from Taiwan Foundation For Rare Disorders (TFRD).

Methods

We invited several medical specialists for compiling the manual for taking care of patients with rare disorders. Besides, we collected the latest information of rare genetic diseases and medical genetics, having them put 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 the information of genetic examination intra- and internationally, and provide this website as a platform for questionnaire study. We regularly keep maintenance of our website and make online-user-survey to provide a stable and practical service.

Results

From Jan to December 2011, we compiled four manual for taking care of patients with rare disorder, including booklet of "Angelman Syndrome", "Neurofibromatosis", "Niemann-Pick disease type C", and "Gaucher's Disease." Moreover, we have revised the other two manual for taking care of patients with Primary carnitine deficiency syndrome and Glutaric aciduria type I.

For the articles on the website, we updated 8 newly translated disease descriptions, and modify in five. We also posted six case reports about experiences of genetic counseling, and eight new research findings about rare diseases and genetics. So far, our disease database had already gathering Chinese articles of 235 disease, 59 genetic counseling case reports, and 678 disease Q&A and news reports. Our "Genes-at-Taiwan" has become the best website of Chinese genetic diseases database.

In addition, we invited Geneticists and genetic counselors to answer 319 questions about rare genetic diseases, including 230 online genetic counseling, 89 e-mail counseling, and 9 guest message counseling at TFRD during this year. More than 50% questions had been answered by next day, and over 90% questions had been answered in three days.

For the genetic testing service, we analyzed 133 samples suspected to have mitochondrial disease. From this June, we started providing the international cooperative medical examination services, and coordinate the information of domestic and international testing service to those in need.

Discussion

In accordance with this project, we could promote the quantity and quality of our Chinese Rare Diseases Database significantly and provide a much credible and professional online genetic counseling for people who had questions about the genetic diseases. Furthermore, the establishment of the international genetic examination service network and the publication of the Manuals for rare diseases would provide an accessible way to obtain the medical examination assistance for the rare disease remedy and could be a proper teaching material for the public.

In addition to the regular maintenance and the latest information updating of rare genetic disease on our "Genes-at-Taiwan" website, we would merge this website with other relative web-resources and genetic disease databases as a multi-dimensional biomedical resources for the investigators interested in studies of genetic issue on rare disorder.

Keywords: genetic disease, online genetic counseling, rare diseases database, manual for taking care of patients with rare disorders

三、本文：

(一) 前言與目的

民國 91 至 93 年間，本單位承辦行政院衛生署國民健康局「遺傳疾病諮詢服務窗口」專案計畫，獲得良好的成果與迴響；94 年起續於罕見疾病基金會的支持下，執行「罕見遺傳疾病資料庫與線上諮詢服務」計畫，建置【罕見遺傳疾病一點通】網站，提供民眾即時且正確的罕見遺傳疾病相關資訊及線上諮詢服務。相關計畫執行至今，歷年成果逐步成長，愈顯遺傳醫學相關資源彙整與諮詢服務之重要性。

本年度所執行之「罕見遺傳疾病諮詢服務與罕見疾病照護手冊編撰計畫」，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，預期完成之具體內容包括：

1. 新增《Angelman 氏症候群》、《神經性纖維瘤》、《Niemann-Pick 氏症 C 型》及《高雪氏症》等 4 本照護手冊疾病專書。
2. 於遺傳疾病資料庫中新增 8 種罕見遺傳疾病介紹，包括肝醣儲積症第二型 (龐貝氏症)、16p11.2 缺失症候群、瓜胺酸血症第二型、粒線體 DNA 耗竭症候群、萊伯氏先天性黑矇、體染色體隱性多囊性腎臟疾病、Coffin-Siris 症候群、Coffin-Lowry 症候群；並逐步檢閱、更新現存資料庫之內容，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 8 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，每月並彙整轉載 5~8 則遺傳醫學相關新聞與最新訊息。
4. 新增 6~8 篇具參考價值之遺傳諮詢門診案例，可作為遺傳諮詢人員業務執行上的經驗參考。
5. 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，並持續執行粒線體疾病常見突變點位組合分析。
6. 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，期能透過本計畫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。此外，透過罕見疾病照護手冊之編纂，期能協助罕見疾病基金會促進國內罕見疾病服務的宣導與推展，提供民眾取得正確罕見遺傳疾病相關知識之另一管道。

(二) 計畫執行方法

1. 罕見疾病照護手冊

1.1. 本計畫協助罕見疾病基金會進行多項罕見遺傳疾病照護手冊之編輯，以淺顯易懂、正確、符合當前臨床趨勢為編寫原則，邀請國內相關科別醫師、治療師、遺傳諮詢師等醫療從業人員提供專業內容，確保手冊資訊之完善，以作為國內罕見遺傳疾病介紹與醫療照護資訊的參考。

1.2. 延續罕見疾病基金會歷次罕見遺傳疾病照護手冊的出版模式，每一本疾病專書均包含「給罕病家庭的話」、「專家建議」、「病友家屬經驗談」、「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」、「Q&A 問與答 (包含醫療篇與社福篇) 」、「病友或家屬之心情留言」等項目，也視各疾病之需要，增列「復健與輔具介紹」內容，提供罕見疾病患者時下且必要的資訊。

2. 罕見遺傳疾病中文資料庫

2.1. 編譯罕見遺傳疾病相關介紹：以行政院衛生署國民健康局公告罕見疾病項目，目前國內各大醫療照護相關網站未有中文資料介紹之疾病，且為罕見疾病基金會之服務疾病項目，為每年擬定新增疾病項目選擇之依據，翻譯並彙整國際重要英文遺傳疾病相關資料，提供國人各項疾病的最新發展與介紹，並以疾病名稱做系統化分類，方便網站瀏覽者搜尋疾病資訊，亦可連結至罕見疾病基金會網站之罕病分類介紹。各篇疾病介紹內容包含病因學、疾病發生率與再發率、臨床表徵與症狀、遺傳模式、醫療與照護等必要訊息，並視各疾病需求增加心理諮商、社會福利與資源轉介相關訊息。

2.2. 提供醫學遺傳領域新知：定期延請遺傳諮詢臨床及檢驗從業人士，選讀並翻譯刊載於國外重要醫學遺傳領域科學研究期刊中，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，刊載於【罕見遺傳疾病一點通】網站【醫學新知】欄位，提供多元、專業的臨床研究訊息，網站瀏覽者亦可視需要進一步搜尋過往歷次新增之醫學新知內容。

2.3. 彙整醫學遺傳領域之臨床相關新聞：搜尋各大醫療、科學相關網路新聞，選擇與罕見遺傳疾病、罕見疾病臨床醫療相關的新聞與活動公告，獲相關網站單位同意轉載後，每月固定刊登 5~8 篇至【罕見遺傳疾病一點通】網站【最新訊息】欄位，透過資訊的整合，方便民眾瀏覽遺傳醫學相關資訊。

2.4. 分享遺傳諮詢門診案例紀錄：邀請遺傳諮詢相關醫護人員，提供臨床遺傳諮詢案例紀錄，為尊重個案隱私權，將個案姓名化名處理，並將其家族譜與故事、經歷作更改後，送請專家審定，刊登於【罕見遺傳疾病一點通】網站【門診案例】頁面，提供網站瀏覽者參考。

3. 線上遺傳諮詢服務

3.1. 為提供民眾罕見遺傳疾病在疾病資訊、治療及社會福利資源等相關疑惑之發問與解答，【罕見遺傳疾病一點通】網站提供線上遺傳諮詢服務平台，民眾可於線上留言板或以電子郵件方式進行提問。

3.2. 由本計劃專任助理負責線上諮詢的頁面維護與管理，針對線上留言板及電子郵件之提問內容，邀請國內各相關醫療科別醫師、遺傳諮詢師或相關領域專家回覆民眾所提出的問題，秉持專業及快速原則，於問題發表後儘速回覆，解答民眾在罕見遺傳疾病方面的相關疑惑。

3.3. 支援罕見疾病基金會訪客留言板服務：罕見疾病基金會轉介之留言，亦請相關領域專家及時回覆。

4. 遺傳檢驗推展規劃

4.1. 為促進國內罕見遺傳疾病遺傳檢驗之研究發展，本計劃協助罕見疾病基金會建置國內遺傳檢驗服務網絡，協助粒線體基因突變檢測及粒線體電子傳遞鏈酵素活性檢測等相關遺傳檢驗項目之補助規劃。

4.2. 彙整、更新國內外相關遺傳檢驗機構資訊，提供國內有此需求者便捷的查詢管道。

4.3. 提供有罕見疾病國際醫療合作代行檢驗補助申請需求者適當之轉介服務。

5. 學術研究平台

利用【罕見遺傳疾病一點通】網站為介面，協助有遺傳疾病學術研究者刊登研究訊息、問卷邀請函及問卷下載連結，增加研究的曝光度，協助研究者收案之進行。

6. 網站維護

透過網頁程式撰寫提升【罕見遺傳疾病一點通】網站功能，並透過修改系統後台程式來改善網頁資料庫之功能與執行速度。

(三) 執行成果與發現

本年度至 100 年 12 月 16 日止之執行成果如下說明。

1. 罕見疾病照護手冊

為提昇國內民眾對罕見疾病的了解，並提供罕見疾病相關學術研究，本年度計畫延續過去歷次罕見疾病照護手冊的編輯規劃，協助罕見疾病基金會進行罕見遺傳疾病照護手冊出版。本年度共完成 4 本照護手冊，均依照既定之格式編輯，內容包含疾病簡介、臨床症狀、診斷原則、治療原則、照護原則、遺傳諮詢、資源索引、Q&A 問與答 (醫療篇與社福篇)、病友或家屬之心情留言，並視個別疾病之特性與照護需求，增編復健與輔具之相關介紹。

內容編寫之資料蒐集，除彙整【罕見遺傳疾病一點通】網站疾病資料庫、罕見疾病基金會網站疾病分類介紹，及罕見疾病基金會所出版之各類罕見疾病宣導單張，亦整合翻譯 GeneReviews、OMIM、Genetics Home Reference、eMedicine 等國外知名疾病資料庫之近期文獻，或國際醫學遺傳領域重要期刊之最新研究或回顧。針對本年度之 4 本照護手冊，另延請李銘仁醫師、周宜卿醫師、李惠敏老師、曾嫦嫦心理師、陳莞音職能治療師及楊永立醫師、簡穎秀醫師在專業領域上協助撰稿、審稿或給予建議，確保彙編之疾病資訊能正確完善。

本年度已於 100 年 6 月 30 日繳交期中報告時，完成《Angelman 氏症候群》及《神經性纖維瘤》兩本疾病照護手冊；下半年亦陸續完成本年度預定達成之編輯進度：《Niemann-Pick 氏症 C 型》及《高雪氏症》兩本疾病照護手冊。此外，配合罕見疾病基金會之出版計畫，另進一步協助完成《原發性肉鹼缺乏症》及《戊二酸血症第一型》等兩本待發行照護手冊之內容增編與確認；另兩本亦須進行內容確認的待發行手冊——《瓦登伯格氏症候群》及《DiGeorge’s 症候群》，未來也將陸續完成。下依罕病分類代碼，表列本年度已完成之 4 本新增手冊，及增編內容之 2 本照護手冊，另將以備份光碟方式繳交電子檔。

代碼	疾病中文名稱	疾病英文名稱
1702	Angelman 氏症候群	Angelman syndrome, AS
1501	神經性纖維瘤	Neurofibromatosis, NF
0305	Niemann-Pick 氏症 C 型	Niemann-Pick disease type C, NPC
0303	高雪氏症	Gaucher's disease
0312	原發性肉鹼缺乏症	Primary carnitine deficiency syndrome, PCD
0115	戊二酸血症第一型	Glutaric aciduria type I, GAI

2. 罕見遺傳疾病中文資料庫

【罕見遺傳疾病一點通】網站【疾病資料庫】頁面之網址為 www.genes-at-taiwan.com.tw/genehelp/dbIndex.asp，網站瀏覽者只要點選疾病英文名稱字首之目錄分頁，即可進入該疾病介紹資料畫面查閱相關訊息，亦可輸入完整或部分之中、英文疾病名稱，透過關鍵字搜尋。此外，本計畫上半年度已新增染色體異常【CD】疾病分類頁面，方便網站瀏覽者搜尋染色體異常所造成的疾病，使得疾病資料在搜尋上更為簡便易得。【疾病資料庫】頁面亦同時顯示網站內容之統計資料，目前共計收錄疾病簡介 235 篇，相關文章 223 篇，相關新聞 408 篇，及相關連結 47 篇。

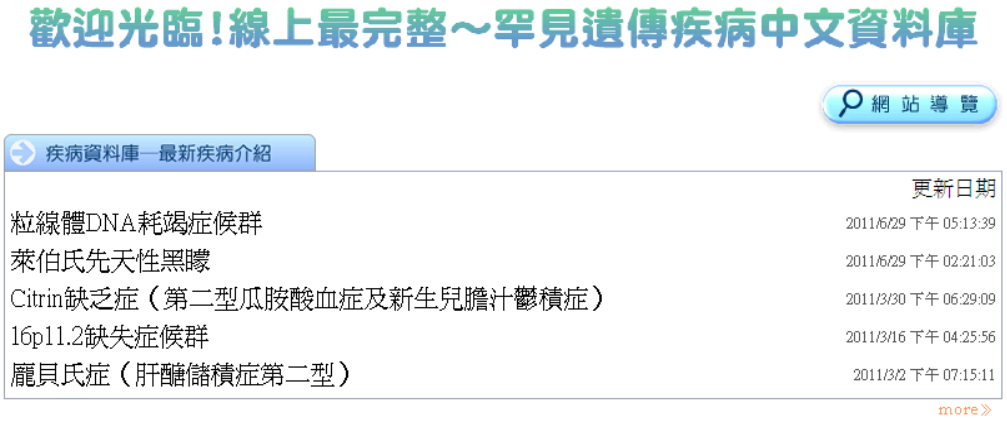
2.1. 增補罕見遺傳疾病資料庫之內容

為完整建立中文化之罕見遺傳疾病資料庫，除參考目前國內既有的研究成果，並翻譯整合新近國際重要期刊之研究資料及文獻，透過下列實際執行項目，持續增加中文罕見遺傳疾病資料內容之深度與廣度。逐年定期新增尚未納入資料庫之疾病介紹，內容包括疾病簡介、疾病發生率與再發率、致病機轉（病因學）、遺傳模式、臨床表徵與特徵、醫療與營養照護、心理諮商與社會福利資源轉介訊息等各項說明。

本年度共計新增、勘誤並更新 13 項疾病資料介紹，除本年度配合罕見疾病基金會新增撰寫之 8 項遺傳疾病介紹外，亦配合行政院衛生署 98 年 7 月 3 日公告，將 Spinocerebellar ataxia 之疾病中文名稱修正為「脊髓小腦退化性動作協調障礙」，並校閱另外 4 項疾病之內容，更新疏漏之處。

2.1.1. 配合罕見疾病基金會撰寫新增之 8 項疾病簡介：

項次	疾病中文名稱	疾病英文名稱
1	肝醣儲積症第二型 (龐貝氏症)	Glycogen storage disease type II (Pompe disease)
2	16p11.2 缺失症候群	16p11.2 deletion syndrome
3	瓜胺酸血症第二型	Citrullinemia type II
4	粒線體 DNA 耗竭症候群	Mitochondrial DNA depletion syndrome, MDS
5	萊伯氏先天性黑矇	Leber congenital amaurosis　LCA
6	體染色體隱性多囊性腎臟疾病	Autosomal recessive polycystic kidney disease, ARPKD
7	Coffin-Siris 症候群	Coffin-Siris syndrome
8	Coffin-Lowry 症候群	Coffin-Lowry syndrome, CLS



2.1.2. 更新暨勘誤之 5 項疾病簡介：

中/英文疾病名稱	異動內容
葡萄糖-六-磷酸鹽去氫酵素缺乏症 (蠶豆症) Glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency, G6PD deficiency	針對蠶豆症患者藥物使用訊息，重新與資料來源比對確認，並交叉參考多項資料，修正安全與不安全藥品成分項目。

中/英文疾病名稱	異動內容
腦血管屏障葡萄糖輸送缺陷 Glut (Glucose Transport) 1 Deficiency Syndrome	針對此症之治療方法，參考國際醫療團隊之經驗與建議，將應用硫辛酸治療之簡介段落修正，並說明目前尚不建議以硫辛酸治療之原因。
嚴重複合型免疫缺乏症 Severe combined immunodeficiency	針對 SCID 之初步診斷原則及進一步的分子遺傳診斷做更詳盡的說明。
脊髓小腦退化性動作協調障礙 Spinocerebellar Ataxia, SCA	根據行政院衛生署公告，將原常用之「脊髓小腦萎縮症」、「脊髓小腦運動失調」等疾病名稱，修正為「脊髓小腦退化性動作協調障礙」。
芳香族 L-胺基酸脫羧酵素缺乏症 Aromatic L-amino acid Decarboxylase Deficiency, AADC	根據神經內科醫師建議，將原譯為「肌張力不全」之專有名詞 dystonia 修正為「肌肉張力過強」，讓瀏覽疾病資訊者不致對疾病症狀產生誤解。

2.2. 提供醫學遺傳領域研究新趨勢

【罕見遺傳疾病一點通】網站【醫學新知】頁面之上半部，主要收納國際最新之遺傳醫學研究相關文章，內容以中文化簡介來呈現，涵蓋疾病治療新趨勢、疾病醫藥新知、基因病變與分類、生化與生物技術等研究發展新知，提供國際目前最新遺傳醫學研究趨勢。為呈現多元、專業、新穎的知識內容及觀點，定期挑選新近醫學遺傳領域國際重要期刊中之研究發表，延請遺傳諮詢臨床及檢驗相關專家 (如小兒神經科醫師、婦產科醫師、醫事檢驗師、遺傳諮詢師、遺傳檢驗研究人員等) 選讀翻譯後，經遺傳專科醫師審稿，專人彙整後刊登，提供網頁瀏覽者了解國內外遺傳疾病相關研究之最佳途徑。本年度共新增 8 篇醫學新知，篇名及撰稿者如下表所示。

項次	篇名	翻譯撰稿者
1	應用於嚴重兒童隱性遺傳疾病帶因者檢測的新一代定序技術	台大醫院基因醫學部 陳怡禎遺傳諮詢員
2	以消費者為直接對象之全基因組檢測分析服務對疾病風險評估的影響	台大醫院基因醫學部 陳怡禎遺傳諮詢員

項次	篇名	翻譯撰稿者
3	神經系麩胺酸系統相關致病性新生基因突變對非症候型智能障礙的影響	台大醫院基因醫學部 陳怡禎遺傳諮詢員
4	利用全基因組拷貝數變異與外顯子定序技術分析 BAG3 基因上的罕見變異對擴張型心肌病變的影響	台大醫院基因醫學部 陳怡禎遺傳諮詢員
5	僅接受支持性照護之龐貝氏症患者的疾病負擔	台大醫院基因醫學部 張雅茹營養師
6	大鼠基底核內 AAV2-GDNF 的軸突順向性運輸	台大醫院基因醫學部 陳怡禎遺傳諮詢員
7	法布瑞氏症患者血漿中 globotriaosylsphingosine 與臨床症狀的關聯及診斷價值	台大醫院基因醫學部 陳怡禎遺傳諮詢員
8	法布瑞氏症與早發型中風	台大醫院基因醫學部 吳家燕護理師

實際刊登情形：

醫學新知

舊訊息請點此連結

標　題　內　容	張貼時間
法布瑞氏症與早發型中風 New!	2011/10/31 下午 05:07:03
法布瑞氏症患者血漿中globotriaosylsphingosine與症狀的關聯及診斷價值 New!	2011/10/31 下午 05:03:34
大鼠基底核內AAV2-GDNF的軸突順向性運輸 New!	2011/10/31 下午 05:00:56
僅接受支持性照護之龐貝氏症患者的疾病負擔	2011/10/18 下午 04:17:43
利用全基因組拷貝數變異與外顯子定序技術分析BAG3基因上的罕見變異對擴張型心肌病變的影響	2011/6/24 下午 02:57:44
神經系麩胺酸系統相關致病性新生基因突變對非症候型智能障礙的影響	2011/6/21 下午 03:59:35
以消費者爲直接對象之全基因組檢測分析服務對疾病風險評估的影響	2011/2/18 下午 01:31:22
應用於嚴重兒童隱性遺傳疾病帶因者檢測的新一代定序技術	2011/1/25 上午 10:48:54

2.3. 彙整醫學遺傳領域之臨床相關新聞

【罕見遺傳疾病一點通】網站【醫學新知】頁面之下半部，主要用以彙整醫學遺傳領域之臨床相關新聞。透過搜尋各大醫療、科學網路之最新訊息，選擇與罕見遺傳疾病、罕見疾病臨床醫療相關的新聞與活動公告，平均每月刊登5~8則，提供網站瀏覽者最新的罕見遺傳疾病相關新聞訊息及活動。透過定期的資訊整合，方便網站瀏覽者閱讀遺傳醫學相關資訊，以最快的速度獲知相關新聞動態及活動訊息。本年度截至目前已新增 77 篇最新訊息，實際刊登情形如下圖示。

2.4. 分享遺傳諮詢門診案例紀錄

邀請遺傳諮詢相關醫護人員提供臨床遺傳諮詢案例紀錄，為尊重個案之隱私權，將個案姓名經化名處理，以暱稱代之，並將其家族譜與故事、經歷，在不影響遺傳諮詢案例經驗內容的前提下，儘可能修改致無法辨識個案隱私，送請遺傳科醫師審定後刊登。

遺傳諮詢門診紀錄為重要的台灣本土性資料，提供詳細之遺傳性疾病家族案例，以故事性描述遺傳諮詢會談過程，並提出遺傳諮詢的倫理問題與人文思考等議題討論。預期此部分疾病資訊，能幫助有相同困境的患者及其家屬，在參考後對疾病認知及後續心理歷程之發展有助益；也可作為遺傳諮詢相關從業人員之臨床經驗參考案例。

截至目前已有共計 59 篇遺傳諮詢門診案例紀錄分享，本年度新增之 6 篇臨床遺傳門診紀錄，疾病分別為：

- 威爾森氏症 (Wilson’s disease)
- 崔契爾柯林斯症候群 (Treacher Collins Syndrome)

- 唐氏症 (Down Syndrome)
- 鰓耳腎發育不良症候群 (Branchio-oto- renal Syndrome, BOR)
- 羅伯遜平衡性轉位 (Robertsonian Translocation)
- 精神分裂症 (Schizophrenia）

刊登於【罕見遺傳疾病一點通】網站【門診案例】頁面，提供網站瀏覽者參考。實際刊登情形如下圖示。

門診諮詢案例紀錄

本網站共計收錄59篇 (100/10/31)

疾病名稱	作者
威爾森氏症(Wilson’ s disease)	黃柏青 (台大分醫所遺傳諮詢組研究生)
崔契爾柯林斯症候群 (Treacher Collins Syndrome)	施娟娟 (台大分醫所遺傳諮詢組研究生)
唐氏症 (Down Syndrome)	陳惠瑩 (台大分醫所遺傳諮詢組研究生)
鰓耳腎發育不良症候群 (Branchiootorenal Syndrome, BOR)	陳怡禎 (台大分醫所遺傳諮詢組研究生)
羅伯遜平衡性轉位 (Robertsonian Translocation)	方美雅 (台大分醫所遺傳諮詢組研究生)
精神分裂症 (Schizophrenia)	方美雅 (台大分醫所遺傳諮詢組研究生)

3. 線上遺傳諮詢服務

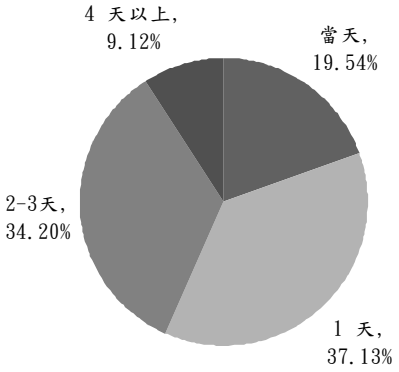
線上遺傳諮詢服務旨在即時解答民眾於遺傳醫學方面的各項疑問，因此於【線上諮詢】頁面設置留言板，提供民眾線上詢問遺傳疾病資訊、照護方面的相關疑惑，並由遺傳或相關專科別醫師、遺傳諮詢相關從業人員，儘速提供專業、快速及客觀的回覆內容，協助民眾即時轉介就診。諮詢問題皆由專科醫師或相關專業醫療人員提供回覆之資訊內容，盡可能於當天或 2~3 天內回覆，快速且具客觀性地傳達衛教訊息、資源並提供協助，藉由文字通俗化的特質讓一般民眾了解遺傳醫學知識。此外，本年度線上遺傳諮詢服務對象有 7.5%為中國大陸或香港居民，顯示本站已漸為華人社群所知，服務廣度也日益提升。

留言板為開放之網頁空間，網站瀏覽使用者得以參閱每篇留言內容，參考搜尋所需資訊，並獲得更多疾病相關內容。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，目前總計有 89 筆電子郵件遺傳諮詢個案。此外，亦透過專業醫療團隊支援罕見疾病基金會訪客留言單之回覆。本年度至 100 年 12 月 16 日止已提供 319 筆線上遺傳諮詢服務，另支援罕見疾病基金會 9 次訪客留言詢問單。

【罕見遺傳疾病一點通】網站線上遺傳諮詢服務，藉專業且快速的回覆，即時轉介個案與相關病友團體取得聯繫，或轉介個案就診。透過每月統整常見問答集，收錄於相關疾病資料庫，以利留言與參閱疾病資料之民眾在閱覽遺傳醫學相關知識與訊息時，能得到更貼近實際的資料。線上遺傳諮詢服務之統計分析結果，以篇數、百分比及圖、表說明如下。

3.1. 線上遺傳諮詢服務效率

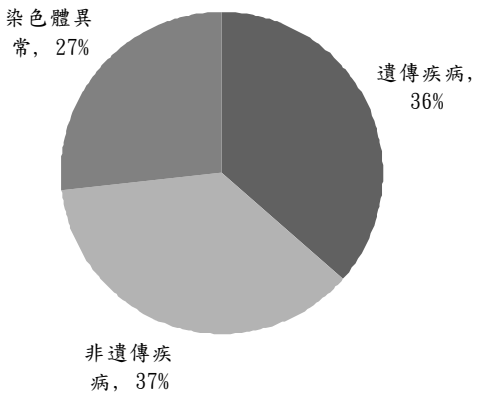
回覆時間	1月	2月	3月	4月	5月	6月	7月	8月	9月	10月	11月	小計	%
當天	2	1	0	3	3	1	5	17	11	11	6	60	19.54
1天	9	0	9	9	16	10	9	17	17	4	14	114	37.13
2-3天	11	11	20	11	11	11	16	1	2	6	5	105	34.20
4天以上	5	8	6	1	3	2	0	0	0	3	0	28	9.12
小計	27	20	35	24	33	24	30	35	30	24	25	307	100.00



3.2. 線上遺傳諮詢疾病種類

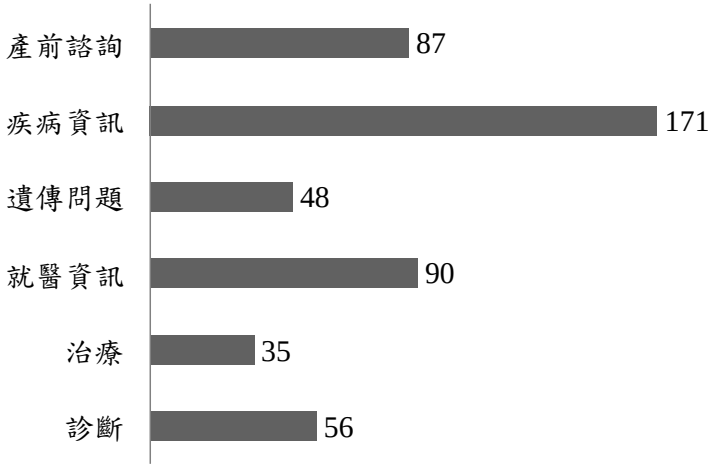
疾病種類	1月	2月	3月	4月	5月	6月	7月	8月	9月	10月	11月	小計	%
遺傳疾病	3	4	11	6	12	15	18	13	10	11	9	112	36
非遺傳疾病	14	13	12	9	11	4	8	12	11	8	11	113	37
染色體異常	10	3	12	9	10	5	4	10	9	5	5	82	27
小計	27	20	35	24	33	24	30	35	30	24	25	307	100

＊其中約 15%為行政院衛生署公告罕見疾病



3.3. 線上遺傳諮詢內容項目

疾病種類	1月	2月	3月	4月	5月	6月	7月	8月	9月	10月	11月	小計
診斷	1	2	3	3	6	7	9	9	7	5	4	56
治療	1	3	4	0	5	1	5	8	3	0	5	35
就醫資訊	8	5	7	4	10	9	5	9	12	8	13	90
遺傳問題	6	1	3	3	3	3	4	5	9	7	4	48
疾病諮詢	12	9	15	9	9	11	21	22	24	19	20	171
產前諮詢	7	5	11	9	11	2	3	13	11	8	7	87



3.4. 協助罕見疾病基金會訪客留言回覆單：9 篇。

編號	疾病
1	染色體異常：46,XX,der(18)t(1;18)(q42.12;q22.2)
2	戊二酸血症
3	馬凡氏症候群
4	染色體異常：第 15 對染色體第 q12.q13 重複
5	Gitelman 症候群
6	裘馨氏肌肉萎縮症
7	異戊酸血症
8	先天性高 IgE 症候群與異位性皮膚炎
9	重症肌無力
小計	9 篇

3.5. 電子郵件諮詢篇數統計：

月份	1月	2月	3月	4月	5月	6月	7月	8月	9月	10月	11月	小計
個案數	7	6	7	6	6	6	6	7	13	12	10	86

4. 遺傳檢驗推展規劃

4.1. 粒線體基因突變檢測與粒線體基因突變檢測補助規劃成果

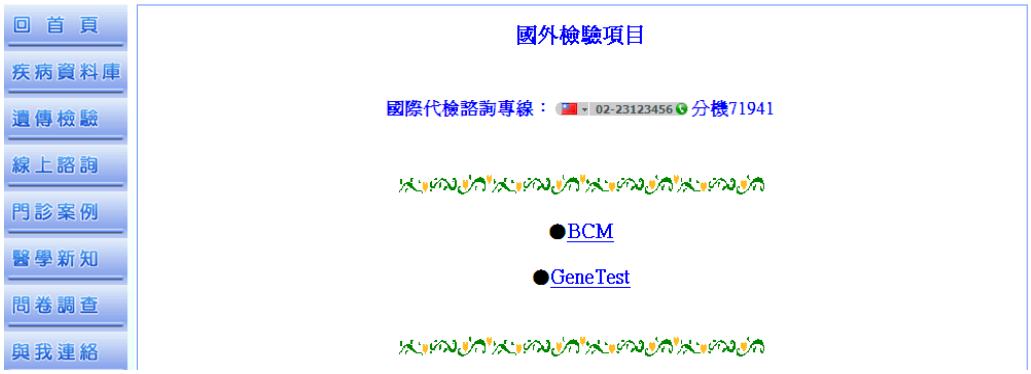
為促進罕見疾病在國內遺傳檢驗之研究發展，本計劃協助罕見疾病基金會，建置國內遺傳檢驗服務網絡，進行相關檢驗項目之補助規劃。台大醫院粒線體突變點分析平台，本年度補助申請與檢出率如下表。電子傳遞鏈 (ETC assay) 檢測目前尚未收費，有收個案但尚未向基金會提出補助申請。

＊12 月之結果將在結果出爐後以附件方式補列。

粒線體突變點	1月	2月	3月	4月	5月	6月	7月	8月	9月	10月	11月	小計	陽性	%
Mitochondria nt3243 mutation (MELAS)	1	2	1	0	1	3	2	0	3	3	3	19	0	0
Mitochondria nt8344 mutation (MERRF)	1	1	1	0	1	2	1	3	3	2	3	18	4	22
Mitochondria nt8993 mutation (Leigh)	1	1	1	0	1	2	1	0	2	2	3	14	1	7
Mitochondria nt10191 mutation (Leigh)	1	1	1	0	1	2	1	0	2	2	3	14	0	0
Mitochondria nt13513 mutation (MELAS)	1	1	1	0	1	2	1	0	2	2	3	14	0	0
Mitochondria nt11778 mutation (LHON)	1	3	1	0	2	2	2	1	2	1	3	18	3	17
Mitochondrial nt14484 mutation (LHON)	1	3	1	0	2	2	2	1	2	1	3	18	0	0
Mitochondrial nt3460 mutation (LHON)	1	3	1	0	2	2	2	1	2	1	3	18	0	0

4.2. 國內外相關遺傳檢驗機構資訊

透過直接洽詢國內各大檢驗單位實驗室，及查詢國際遺傳檢驗網站 (如 Gene Tests) 持續更新國內外遺傳檢驗現況，提供國內有此需求者便捷的查詢管道，亦協助罕見疾病國際醫療合作代行檢驗補助申請之轉介。



5. 學術研究平台

本年度 8 月起與美國約翰霍普金斯大學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】網站為介面，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》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。此研究預計收案 240 份，至目前為止，透過【罕見遺傳疾病一點通】網站及其他方式宣傳收案，3 個月之成果將近 100 份。

由於將【罕見遺傳疾病一點通】網站【問卷調查】頁面提供作學術問卷調查，目前暫停針對網站做效益評估的線上問卷統計及分析，將與網頁工程師討論新增介面的方式，未來期可二者並行。

6. 網站維護

本年度除持續維護網站之穩定性，亦提升各頁面之功能，完成之網站功能變更如下說明。

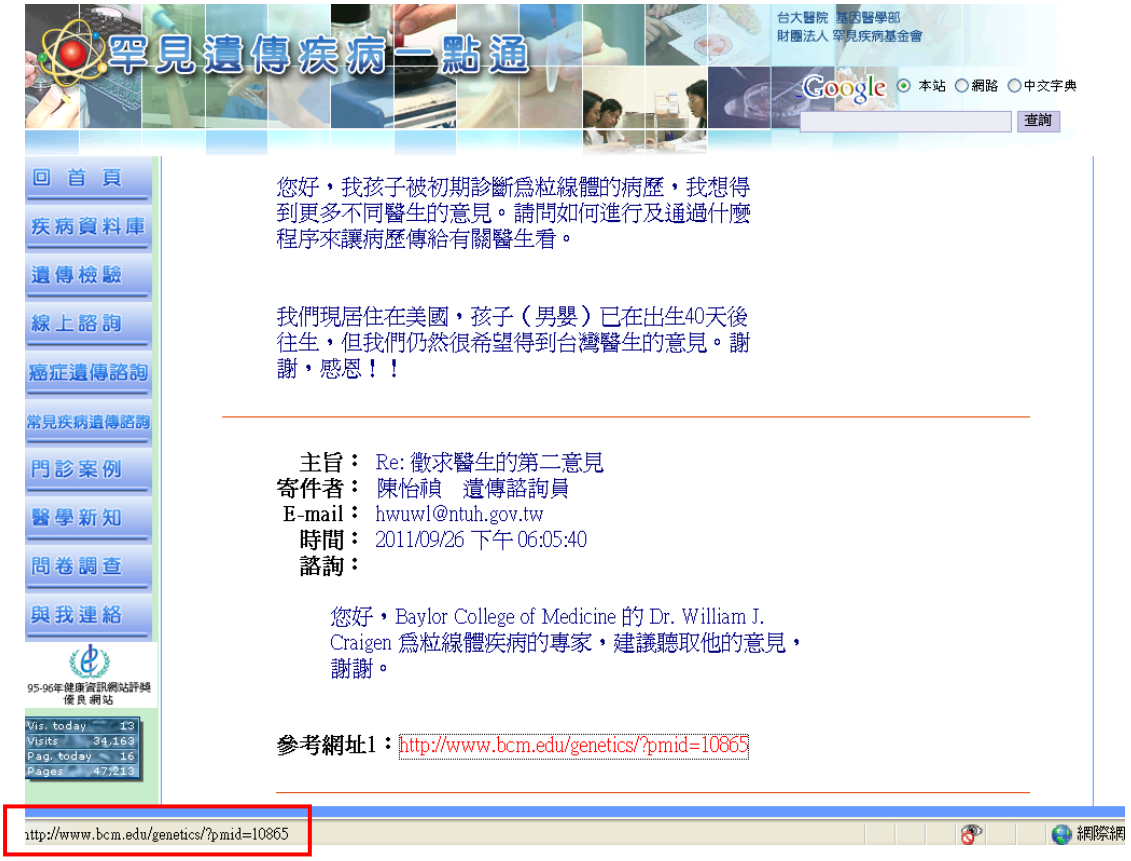
6.1. 線上諮詢留言版

6.1.1. 加入參考網址：原需求是希望留言內容若有輸入網址，要能直接點選連結，方便網站瀏覽者點閱，經與網站工程師溝通，由於要在留言時就加入超連結的語法，這對一般留言者會比較困擾，故討論後於留言版欄位下新增三個可輸入參考網址的位點，留言者只要輸入網址就會自動加上連結，並以新的頁面開啟連結。

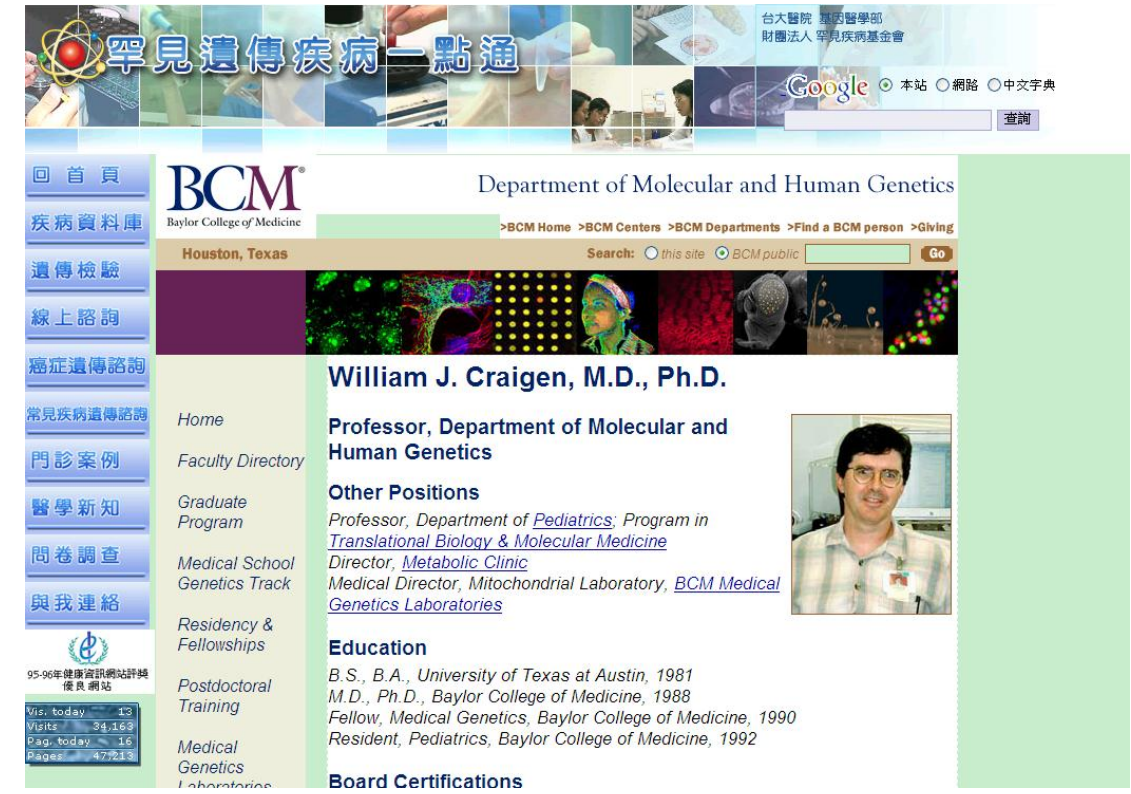
<u>原畫面</u>

<u>修改後畫面</u>

實際使用畫面



開啟新頁面連結畫面



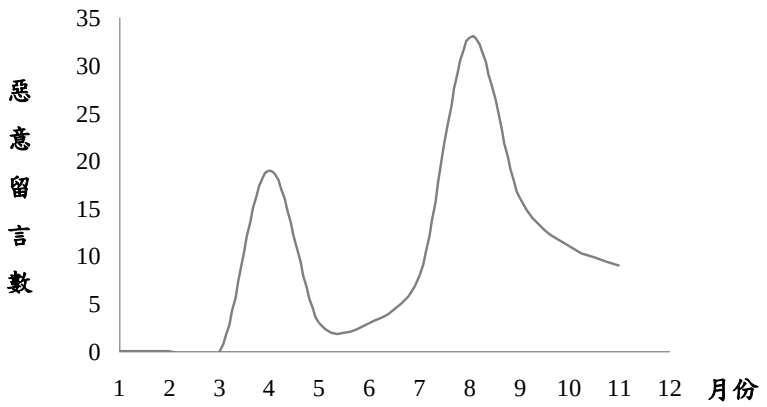
6.1.2. 留言內容自動換行：由於原來的留言板程式設計，留言者輸入 ENTER 時不會確實換行，可能影響閱讀時的理解，故與網頁工程師討論調整此功能。

6.1.3. 修正輸入特殊字元會造成留言內容遺失的情況。

6.1.4. 線上諮詢頁面速度調整，由於留言資料庫長久以來已累積大量資料，故開起各留言問題時，速度變慢，與工程師溝通後，將資料庫拆成「2010 年」及「2011 年以前」兩個部分，以增加線上諮詢流覽速度。經調整後，開啟頁面之速度可由原 4-6 秒增快至 2 秒內開啟。

6.2. 網站後台維護

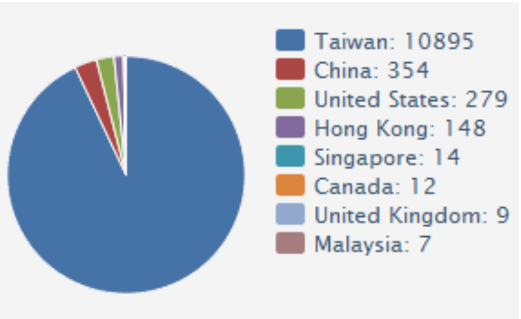
除了常規的網站後台維護，由於本年度線上諮詢留言板仍不時出現惡意廣告留言，於廣告留言增加時，除網頁維護者儘速手動刪除，亦及時告知工程師改善，但仍不勝其擾，下圖可略見惡意留言之高低峰波動。和工程師溝通討論後，決定採用修改網站後台程式的方式，新增惡意留言的刪除功能，以徹底改善惡意廣告留言問題。此外，透過後台基本程式的更新改版，預期在維持網站基本型態的前提下，提升整體網站的各頁面功能。



由於此項修正方案相對費時且成本較高，目前雖已開始進行，但將會持續至明年，同時，改版之初亦須經過一段時間的監測才可看到成果，將與網頁工程師共同監控了解改善情況。

6.3. 網頁瀏覽統計資料

下圖為 Histats 分析軟體 2011 年 1 月至 10 月全球各城市瀏覽人次分布之統計，除台灣外，瀏覽人次亦擴展至中國、美加、英國與東南亞地區，世界各國瀏覽人次亦統計列表如下。



1	Taiwan	10,895
2	China	354
3	United States	279
4	Hong Kong	148
5	Singapore	14
6	Canada	12
7	United Kingdom	9
8	Malaysia	7
9	Australia	7
10	Japan	5
11	Thailand	4
12	Europe	4
13	Macao	4
14	Senegal	2
15	Spain	2
16	Philippines	2
17	Mexico	1
18	Cayman Islands	1
19	Korea; Republic of	1
20	Asia/Pacific Region	1
21	South Africa	1
22	Germany	1
23	Vietnam	1
24	India	1
25	Romania	1
26	United Arab Emirates	1
27	Switzerland	1
28	Pakistan	1
	total	15,922

(四) 結論與建議

本計畫具專業且多元功能，透過【罕見遺傳疾病一點通】網站作為平台，可提供疾病資料庫、遺傳檢驗資訊、線上諮詢留言及資訊取得、流通等罕見疾病遺傳諮詢服務一個完善的功能性架構網絡，方便民眾或有罕見遺傳疾病服務需求的患者及其家屬快速取得專業訊息，提供醫護人員與民眾取得遺傳醫療或社福資源的訊息，亦可作為國內相關專業人員的參考指引與依據。

隨著罕見遺傳疾病資料庫的擴充及更新，疾病資料庫內容漸趨豐富且多樣，罕見疾病照護手冊亦逐年陸續編輯出版，兩者具有相輔相成的功用，透過專業、正確而又淺白易懂的文字，便於各界人士閱覽及彙整疾病知識，獲得罕見遺傳疾病之相關訊息。另外，線上遺傳諮詢服務能提供民眾迅速、專業及客觀的解答，並可給予就醫上的相關轉介資訊，適時協助留言者釐清其就醫需求，增加民眾對遺傳疾病的認識，及了解遺傳諮詢的重要性。

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相關內容更增完備，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；而照護手冊的編輯出版，更可作為國人取得罕見疾病醫療資源之參考指引，促進罕見遺傳疾病之教育與宣導；此外，國內、外遺傳檢驗服務網絡的設立，亦可嘉惠有遺傳檢驗需求之民眾。未來，除持續維護及提升國內罕見遺傳疾病的資訊提供管道及服務品質，期能透過【罕見遺傳疾病一點通】資料庫、相關資源及服務平台，進一步協助有研究意願的專家學者，進行更有創建的相關學術研究，促進台灣罕見遺傳疾病之研究與發展。

全文完

附錄

100　年度罕見疾病委託學術研究計畫

罕見遺傳疾病諮詢服務與罕見疾病照護手冊編撰計畫 核銷明細表

計畫經費項目	核撥金額	實支金額	備註
業務費	**106,660**	**106,660**	
電腦處理費	35,000	51,180	系統程式設計與電腦週邊等支出
郵電費	15,000	6,270	郵資及計畫專線電話費等支出
稿費	40,000	32,527	撰稿費、翻譯費、審稿費等支出
文具紙張費	16,660	16,683	文具、印刷裝訂、影印等耗材支出
人事費流用至業務費*		**18,431**	
電腦處理費		12,579	系統程式設計與電腦週邊等支出
郵電費		5,282	郵資及計畫專線電話費等支出
文具紙張費		570	文具、印刷裝訂、影印等耗材支出
人事費	**518,340**	**499,909**	
研究助理薪資	472,500	187,800	1-6 月薪資*
		216,300	7-12 月薪資*
		54,075	年終獎金
勞健保費	45,840	41,734	1-12 月勞健保費
管理費	**75,000**	**75,000**	
醫院水電費	48,864	51,294	
退離職儲金	26,136	23,706	1-12 月退離職儲金
共計	**700,000**	**700,000**	
第一期款核撥	470,000		
第二期款核撥	230,000		

核撥金額總計	**$700,000**	**核銷金額總計**	**$700,000**	**餘絀 (退還金額)**	**$0**

說明*	(1) 本計畫原擬聘專任碩士級研究助理一名，比照國科會標準核給碩士級第一年月薪 3,5000 元，100 年 1 月 1 日起聘於本計畫之專任助理學歷原為學士，並具職前年資 1 年，原比照國科會學士級第 2 年支給月薪 31,300 元，茲因國科會 100 年 7 月 1 日起調整薪資，且該員於 100 年 6 月取得碩士學歷，爰自 100 年 7 月 1 日起比照國科會薪資標準，調整為碩士級第 1 年月薪 36,050 元整。 (2) 為改善本計畫下網站之程式系統功能，本年度大幅修改網站資料庫系統，所需相關費用超出預期，所產生之費用擬由上項人事費異動後剩餘之款項流用至業務費項下支應。

計畫主持人：李妮鍾　　經辦人：陳怡禎