

財團法人罕見疾病基金會一〇三年度委託研究計畫

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：(103年4月1日) 至 (104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：林恩如

傳真：02-23314518

e-mail：Genehelp@outlook.com

填表日期：104年2月16日

目錄

頁碼

封面

目錄

一、中文摘要	(3)
二、英文摘要	(5)
三、本文	(6)
四、附錄	(27)

共 (30) 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「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，持續更新擴充本網站的疾病資料內容及各項服務。今年除了進行本網站內容的擴充及維護外，另外也致力於國際 Alström 氏症候群文章的翻譯、芳香族 L-胺基酸脫羧酵素缺乏症及先天免疫功能不全症照護手冊之編撰。

執行方法

今年度本計畫持續更新一點通疾病資料庫、新增門診案例及醫學新知：藉由匯整國內外最新疾病門診相關資訊，經專科醫師編審後，上載最新資訊。維持網站功能：請工程師協助網站於操作上，問題的排除。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。衛教資訊的編撰：彙整國際上疾病的最新訊息並藉由與專科醫師、治療師及相關醫療照護人員討論，提供最新的治療及照護訊息。

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，另位也更新了包括疾病介紹、診斷項目、遺傳疾病檢驗與送檢相關表單下載服務等內容，方便民眾及遺傳諮詢相關人員使用。截至 2015 年 2 月 12 日為止，罕見遺傳疾病資料庫已編譯 270 種疾病之相關介紹，匯整醫學新知 72 篇文章、相關新聞 243 筆，並已分享 68 篇門診諮詢案例紀錄。其中今年新增了 10 篇遺傳疾病文章於資料庫中，完成了 4 篇醫學新知、相關新聞 76 筆並分享 6 篇門診諮詢案例。今年度疾病資料庫、醫學新知、門診案例及相關新聞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 379 筆留言。另外，今年完成 2 篇 Alström 氏症候群文章並編撰芳香族 L-胺基酸脫羧酵素缺乏症及先天免疫功能不全症照護手冊。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 97.6% 及 98.8%。

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、治療及照護最新訊息，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。網站上也設立調查問卷，希望能更了解使用者對於網站操作及內容的滿意度及建議，期望在未來能提供更符合民眾需求的內容及網站操作方式。

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

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 the project of “An online database and genetic counseling service for rare diseases” via the “Genes-at-Taiwan” website since 2005. This year, besides the “Genes-at- Taiwan” website, we also focus on translation for the educational handout for Alström syndrome; edit brochures of aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency, and primary immunodeficiency.

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. We maintain our website regularly and make online-user-survey to provide a stable and practical service. The educational handout for Alström syndrome, and the brochures of aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency, and primary immunodeficiency are provided after reviews.

Results

This year, we keep updating the latest information of rare diseases. So far, our disease database has been gathering translated articles in 270 diseases, with 72 reviews, and 243 pieces of news. Among these, 10 rare diseases, 4 reviews, 6 mimic case reports, and 76 pieces of news have been completed this year. We have also translated 2 educational handouts for Alström syndrome, the brochures of aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency, and severe combined immunodeficiency this year.

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, 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, 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，以獲取各項相關資訊，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) 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

增加遺傳諮詢門診案例紀錄。

增加罕見遺傳疾病醫學新知介紹。

(2) 罕見疾病線上諮詢服務

持續提供線上諮詢服務。

(3) 衛教資料編撰

翻譯國際 Alström 氏症候群組織相關衛教文章。

編修芳香族 L-胺基酸脫羧酵素缺乏症及先天免疫功能不全症照護手冊。

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)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，也著手於衛教資料的編撰。

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 Microsoft Visual Studio .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。

2.2.1.2. 頁面中上側為功能列選項，包括首頁、疾病資訊、線上諮詢、問卷調查、學術研究、遺傳檢驗，最末則在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. 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	<ul style="list-style-type: none"> (1) 上方區塊：網站標題、友好連結、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 	<ul style="list-style-type: none"> (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。

	訊管理辦法聲明、隱私及資訊安全政策。	
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、心理諮詢與社福資訊、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 10 篇。
遺 傳 驗 檢	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 7 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 3~4 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。今年度共協助 56 項次的線上諮詢內

			容。 (2) 遺傳諮詢標題相同者，會被自動歸成一類，方便民眾於諮詢時也能參閱目前的諮詢內容。
問 調	卷 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、心理諮詢、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〕功能分頁則提供本實驗室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。此項服務主要透過〔線上諮詢〕網站公開留言板作為互動平台，另外，因應個資法的施行，線上留言網頁瀏覽畫面，只顯示主旨、時間、諮詢內容等欄位，寄件者 email 資訊僅在網站管理後台可以顯示。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. 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。

2.6. 衛教資料編撰

2.6.1. 翻譯國際 Alström 氏症候群組織相關衛教文章：國際 Alström 氏症候群組織出版相關書籍，提供患者及家庭成員能更了解此症以及如何進行照護。出版品除了英文版外，目前也廣被翻譯成其他國家的語言。有鑑於目前 Alström 氏症候群使用華語編撰相關訊息並不多，今年與罕病基金會合作，協助翻譯國際 Alström 氏症候群組織出版之相關文章，並請國內小兒遺傳學專科醫師幫忙審稿。

2.6.2 編修芳香族 L-胺基酸脫羧酵素缺乏症及先天免疫功能不全症照護手冊：芳香族 L-胺基酸脫羧酵素(Aromatic L-amino acid decarboxylase)（簡稱 AADC）缺乏症是一種罕見的體染色體隱性疾病，患者由於 DDC 基因突變，造成相對應的 AADC 酵素活性缺乏，因而導致嬰兒期有嚴重的發展遲緩、眼動危象(oculogyric crises, OGC)、肢體肌肉張力低下(extremities hypotonia) 及自律神經系統功能失調(autonomic dysfunction)等現象。此疾病於華人族群中較其他族群常見，有鑑於此，今年與罕病基金會合作，完成 AADC 缺乏症之照護手冊；另外亦協助編修先天免疫功能不全症照護手冊，參考國外照護手冊及國內小兒科遺傳科醫師的建議，編匯手冊內容，提供實用資訊供家長參考。

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 10 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) 巴氏症候群/ Barth Syndrome

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



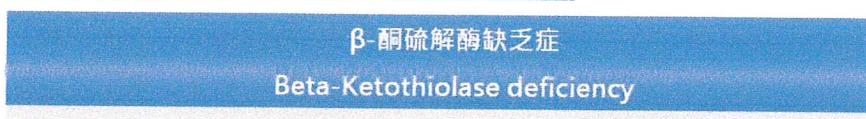
病史學:

巴氏症候群(BTHS; OMIM #302060)於1983年首次被提出，此症特徵為具有漸進性四肢短小症、骨骼肌萎縮及心肌病變(CMP)症狀之性染色體遺傳性疾患，此症候群屬於擴散的粒線體疾病。

巴氏症候群是由位於染色體Xq28位置上的TAZ基因座突變導致tafazzin。此蛋白質功能尚未所引起，Tafazzin為位於粒線體內膜小葉的磷脂雙鏈跨膜，此類在心肌磷脂(cardiolipin)的再成型(remodeling)上扮演重要的角色，心肌磷脂(cardiolipin)對於粒線體結構的形成、調節結合及穩定電子傳遞複合物相當的重要，它與了粒線體的細胞死亡反應，氧化壓力的組織如：心肌及骨骼肌常需有四個亞基底基之心磷脂(tetralinoleoyl cardiolipin or L4-CL)。TAZ基因突變會導致L4-CL的形成減少，monolysocardiolipins (MLCL) 擁有三個亞基底基該群，心磷脂之中間產物的增加。Tafazzin會促進在主要為L4-CL的成熟心磷脂初台或後，不成熟的細胞磷脂生成(remodeling)。巴氏症候群由於tafazzin異常，導致成熟的CL減少而MLCL:L4-CL的比例增加。

(2) β -酮硫解酶缺乏症/ Beta-Ketothiolase deficiency

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

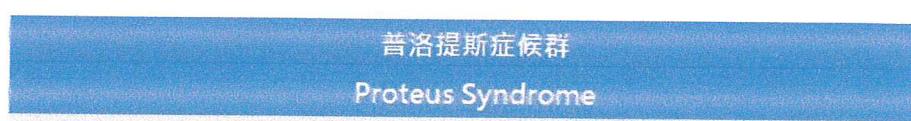


病史學:

β -酮硫解酶缺乏症(Beta-Ketothiolase deficiency)又稱2-methyl-3-hydroxybutyric aciduria或mitochondrial acetoacetyl-CoA thiolase deficiency。其發病原因是由於粒線體內乙酰乙酸轉酶A類轉酶(acetoacetyl-CoA thiolase; T2)的缺乏，而導致患者體內無法順利代謝體內的酮酸(ketone)和異亮胺酸(isoleucine)所致，患者會有陽性的酮酸血症(ketoacidosis)現象，但於發作期間並不會有任何的臨床症狀表現出來， β -酮硫解酶缺乏症患者一旦酮酸血症發作起來，往往即接著的飢渴，有時會伴隨有腹痛或嘔吐的現象。部分的病人可能會有神經系統損傷的後遺症，若反覆發作，患者的智力和運動技能隨著年紀增長會逐漸地喪失。

(3) 普洛提斯症候群/ Proteus Syndrome

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

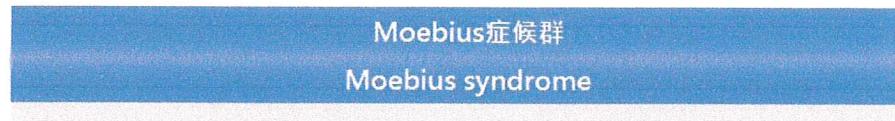


病史學:

普洛提斯症候群(Proteus Syndrome，以下簡稱為PS)為漸進性、部分性或各種組合型的不對稱增生，大多數影響骨骼、皮膚和脂肪以及中樞神經系統，多數的患者在出生時很少或甚至沒有任何PS的症狀發生，患者往往在學走路時期症狀會開始逐漸快速地表現出來，症狀的惡化會一直持續至兒童時期，導致全身組合型的不對稱增生和畸形，此症狀往往與腫塊、脂肪瘤、且易有深層靜脈栓塞和肺動脈栓塞的症狀有關。

(4) Moebius 症候群/ Moebius syndrome

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



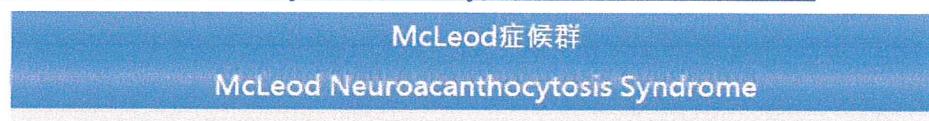
病因學:

目前對於Moebius症候群的病因知之甚少。Moebius症候群被認為可能基源於臉盤發育過程中，大腦產生並會牽引（血流暫時喪失），或也有可能是因為血管被壓迫而導致Moebius症候群。某些孕婦受到劇痛、可能會撞或在發育中的胎兒受撞、血液中斷（缺血）或缺氧進而導致疾病的發生，大多數Moebius症候群與遺傳原因有關。然而，在少數家族中會找出疾病與遺傳的相關訊息，如染色體易位或與母體的一些疾病相關聯性，目前有Moebius症候群與染色體關注證據相支持的一些報導。

藥物的影響也可能與Moebius症候群有關，misoprostol和thalidomide，此兩項藥物在巴西和阿根廷以及義大利為臨牀使用，研究顯示，在懷孕期間使用misoprostol，胎兒罹患Moebius症候群的風險較一般風險增加30倍（沒有使用misoprostol孕婦其胎兒罹患Moebius症候群的發病率估計為1/50000至1/10000，而使用misoprostol孕婦其胎兒罹患Moebius症候群的發病率約為1/1000，使用吉列鎂也會影響到二者的，可能跟Moebius症候群也有關係。

(5) McLeod 症候群/ McLeod Neuroacanthocytosis Syndrome

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



病因學:

McLeod症候群(McLeod neuroacanthocytosis syndrome, 莫倫MLS, 又稱McLeod神經紅血球增多症候群)是一種在男性發生的多發性神經病，主要影響中樞神經系統神經肌肉系統以及血液方面，中樞神經系統症狀是屬於基底核神經退化疾病包括：(1)運動障礙，以及(2)認知改變，以及(3)精神方面症狀。神經肌肉的主要症狀包括：感覺神經病變且Kell抗原陽性(sensimotor axonopathy)：肌肉無力或不同程度的肌肉萎縮，在血液學方面，MLS患者紅血球表面抗原Kx不能被表現且Kell抗原陽性抗原表現明顯，血漿蛋白表現也包括了血漿異常紅血球增多症(red blood cell acanthocytosis)和代償性溶血(compensated hemolysis)現象。當輸入不相符的紅血球時，對抗Kell和Kx型系統的自身抗體會引起嚴重的輸血反應，此外，當母親是Kell抗原陽性時，新生兒當則會發生嚴重的貧血現象。Kx基因突變的異型等位子存在，其紅血球Kell和Kx血型抗原是類型，通常不會有中樞神經系統和神經肌肉的症狀，然而有些會表現出舞蹈症(chorea)或舞蹈行動的認知功能障礙頭顱痙攣症。

(6) Aicardi-Goutieres 症候群/ Aicardi-Goutières Syndrome

<http://www.genes-at-taiwan.com.tw/genehelp/article.html?articleID=Aicardi-Gouti%25C3%25A8res%2520Syndrome&submenuIndex=0>



病因學:

Aicardi-Goutieres症候群 (AGS) 通常最典型表現為早發性腦膜，但有時是會合併嚴重的智力障礙和身體障礙。有部分嬰兒的AGS為出生時發現神經系統異常，肝脾腫大，肝酶素升高，血小板減少，從影像來看高度懷疑是先天性感染，除此之外，大部分患病的嬰兒在出生後會有一段看似正常的發展，在之後數周不等的時間內，開始有症狀出現，復興最典型的情況是會表現出亞急性嚴重腦膜的特徵，像是極度的急躁，間歇性的無菌性發燒，極度生活技能，和面部發展遲緩。

隨著疾病的進展，多達40%的個案在手握、腳趾、耳朵的皮膚出現惡性損傷。

AGS個案近年來出現越來越多非典型的症狀，有些是溫和的症狀，因此其表現型與AGS相關基因的突變程度尚不清楚，例如，ADAR基因突變最近已經有臨床症狀與急症側肢狀體壞死有關。

(7) 先天性虹膜缺損/ Aniridia

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

先天性虹膜缺損

Aniridia

病因學:

先天性虹膜缺損為PAX6基因失去功能所致，大約90%的患者透過基因檢測可發現為PAX6基因失去功能，其中有2/3導因於基因內突變，1/3為染色體重組所致。WAGR症候群患者具有第11對染色體短臂的一段基因缺失，通常這段缺失的基因片段會包含WT1及PAX6基因。患者若合併虹膜缺損通常是因為基因缺陷涵蓋PAX6基因所致。

(8) 遺傳性球形紅血球增多症 / Hereditary Spherocytosis

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

遺傳性球形紅血球增多症

Hereditary Spherocytosis

病因學:

遺傳性球形紅血球增多症 (Hereditary spherocytosis, 以下簡稱HS) 是影響紅血球細胞的一種疾病。目前在HS患者個案中發現至少有五個可能會導致疾病的基因突變，這些可能會導致疾病之基因，當功能正常時會：發出訊息使紅血球細胞膜上的蛋白質被製造出來，這些膜蛋白能負責分子進出細胞，點附到其它蛋白質，並維持細胞結構；部分膜蛋白也能影響細胞的彈性 (flexibility)；紅血球必須具有彈性，以便從大血管（動脈）行進到小血管（微血管），這些膜蛋白使紅血球通過狭窄血管，可彈性的改變形狀而避免破裂。控制紅血球膜蛋白的基因發生突變，會導致紅血球細胞膜硬化、變形，而使其形狀變成不是正常的扁平圓盤狀而成為圓球形狀，這樣的膜蛋白使紅血球通過血管時，失去了改變彈性及形狀的能力，這些不正常的紅血球（稱為球形紅細胞, spherocyte）會從人體血液循環被移除，造成鉤膜被破壞，在脾臟中被破壞的紅血球進一步進或溶血現象。因此，血液循環中不足紅血球，和組織中過多的紅血球，是HS最明顯的兩大特徵。HS會造成慢性非免疫性的溶血性貧血 (hemolytic anemia)；許多罹患此病的新生兒會有嚴重的貧血現象，但在出生一年後，貧血現象通常會逐漸地改善，此外，患病嬰兒通常在出生後24小時內也會出現黃疸的現象，在兒童時期即出現的貧血現象，可能會導致之後的溶血危機 (hemolytic crisis) 或再生不良危機 (aplastic crisis)，這些現象通常與病毒感染有關，HS患者除了血液病變，嚴重的併發症還包含在嬰幼兒期出現的早期腫脹腫大(腫脹大此症狀從幼兒到成年都可能發生)，大約一半患者都會遇到膽囊結石，通常發生在兒童後期至中年，在20或30歲後可以慢慢發現這些現象。

(9) 先天性純紅血球再生障礙性貧血 / Diamond-Blackfan Anemia

<http://www.genes-at-taiwan.com.tw/genehelp/article.html?articleID=Diamond-Blackfan%2520Anemia%2520%28DBA%29&submenuIndex=0>

先天性純紅血球再生障礙性貧血

Diamond-Blackfan Anemia (DBA)

病因學:

先天性純紅血球再生障礙性貧血又稱Diamond-Blackfan綜合症(Diamond-Blackfan anemia, DBA)是一種罕見的先天性純紅血球再生障礙，以貧血為主要臨床表現且此疾病會影響多個系統組合，此症最早是在1936年被Joseph報導出來，認為先天性純紅血球再生障礙性貧血此症是屬於先天性或是遺傳性的疾病，2年後，Diamond和Blackfan也報導了同樣的病例，DBA患者通常具有較重的正常血色素的巨幼紅細胞性貧血(normochromic macrocytic anemia)及正常的白血球和血小板，50%患者會合併先天畸形而30%患者合併有發育遲緩的現象。

(10) Freeman-Sheldon 氏症候群/ Freeman-Sheldon syndrome

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

Freeman-Sheldon 氏症候群

Freeman-Sheldon syndrome

病因學：

此症又名Whistling Face Syndrome或是Cranioarpotarsal Dysplasia以及Windmill-Vane-Hand syndrome，1938年Freeman及Sheldon首次描述病人有不正常的臉部特徵及骨骼異常，到目前為止，約有60個類似的情例被報導出來。此症最近此項疾病被歸類屬於遠端關節章鱼型第二型(distal arthrogryposis type 2, DA2A)，致病原因目前已知為MYH3基因缺陷所致，可能與非進行性或漫慢進行性肌肉病變有關，其特徵為臉部、四肢、以及呼吸肌肉僵硬的先天分佈不均，骨骼的變化是肌肉張力增加的結果。

研究人員已確認Freeman-Sheldon氏症候群乃為位於染色體17短臂(17p13.1)基因胚胎肌球蛋白重鏈(embryonic myosin heavy chain, MYH3)基因突變而導致疾病的發生，染色體位在人體細胞核中，攜帶個體的遺傳訊息。

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。

(1)

表皮溶解水皰症 / Epidermolysis Bullosa

<http://ppt.cc/4vb5>

表皮溶解水皰症 (Epidermolysis Bullosa)

個案簡介：

1. 個案為34歲的男性，個案的弟弟為先天性表皮溶解症患者，個案即將要結婚，故想了解對於孕育下一代是否會生出先天性表皮溶解症的小孩，及在婚前要做哪些婚前檢查。
2. 侵害及父母和弟弟曾在A醫院做過先天性表皮溶解症基因檢測，確認個案及父母為COL7A1帶因者。
3. 個案表示父親有僵直性脊椎炎，但自己未曾做過相關檢查。
4. 向健常解釋COL7A1基因的遺傳模式為體染色體隱性遺傳，若另一半也帶此基因，則有1/4機率生出致病的小孩，1/2機率為帶因，1/2機率正常；若另一半正常，則有1/2機率為帶因，1/2機率正常，但不會生出致病的小孩。
5. 建議個案在婚前可做一般婚前健康檢查；因個案已知先天性表皮溶解症為COL7A1帶因，因此未來在懷孕方面可由另一半做基因檢測，也可做產前診斷或者胚胎篩選。

(2)

假性軟骨不全症 / Pseudoachondroplasia

<http://ppt.cc/CWDZ>

假性軟骨不全症(Pseudoachondroplasia)

個案簡介:

個案為一位25歲的男性，此次回診為定期回診。個案在3歲時母親發現便需走路不便，就開始到處在各大醫院的骨科求診，之後在本院確診為假性軟骨不全症(Pseudoachondroplasia)，帶有COMP基因突變。

(3)

希佩爾 - 林道症候群/ von Hippel - Lindau (VHL) disease

<http://ppt.cc/EVd3>

希佩爾 - 林道症候群von Hippel-Lindau (VHL) disease

疾病介紹

個案簡介:

- 1.個案的哥哥在2012年因頭痛、頭暈，在美國檢查發現臉部有腫脹，並手術治療。
- 2.之後個案的妹妹回到台灣，臉部同一部位腫脹一直復發，並反覆治療，在台灣醫生建議下做VHL gene檢測並確診為von Hippel-Lindau (VHL) disease。
- 3.個案的哥哥近幾年在腎臟腫瘤方面出現問題，並接受治療。
- 4.個案想知道自己是否也有von Hippel-Lindau (VHL) disease；是否為遺傳造成？
- 5.個案目前無與此疾病相關之病史出現
- 6.個案的家族中無相關之疾病

(4)

染色體 22q11.2 缺失症候群/ Chromosome 22q11.2 Deletion Syndrome

<http://ppt.cc/fs0R>

染色體22q11.2缺失症候群 (Chromosome 22q11.2 Deletion Syndrome)

個案簡介:

暱稱：小C
性別：女
年齡：1y6m/o
體重：8kg
身高：71 cm
頭圍：44 cm

個案醫療病史

妊娠：媽媽懷孕過程中只有做一般產檢，沒有做其他自費項目(如染色體檢查、高層次超音波)，懷孕時無妊娠相關併發症，但有時會感覺胎兒心跳似乎較慢。

出生：小C足月自然產，出生體重2.5公斤，1分鐘及5分鐘Apgar Score分別為8和9分。

住院：小C出生後曾因血壓僅70~80%住新生儿加護病房觀察，由於支氣管有狹窄及歐化問題，曾因窒息住院。

手術：兩邊大脾摘除發現有心血管系統疾病，無右肺動脈，經評估後雙刀換上靜脈，手術時發現沒有胸膜，此外，小C腦室膨大，曾有兩次腦傷，左前腦和右後腦葉分別出血及缺氧。

外觀：無顴裂，鼻梁基部寬大、人中較短，發育較慢，身材小且體重輕(身高小於第3百分位/體重約在第3百分位頭圍介於3~15百分位間)，一歲三個月六寸開始長牙。

發展：約5~6個月大時開始會翻身，7~8個月大時才能做較精細的動作，該展這樣及學習障礙，8個月大心臟得到後開始做早康，復健項目包括物理治療、職能治療及語言治療，並定期追蹤。

營養：營養攝取主要來自母乳及小兒安素，有明顯營養不良體形。

主訴：案母表示小C已確診罹患染色體22q11.2缺失症候群，未來希望固定於遺傳科門診追蹤，並提及小C右肺肌肉張力似乎較差，平常除了危險之外會一直動來動去，動個不停，懷疑是否有注意力不足過動症，目前刷牙掉鼻翼骨，即將進食，如果不行會再度使用鼻胃管，案母表示不曉得是否因注意力不足影響進食，詢問是否需要追加藥物。

(5)

紫質症 / Porphyria

<http://ppt.cc/534b>

紫質症 (Porphyria)

個案簡介：

36歲女性，自述過去健康狀況良好，過去無腹痛、腸胃不適或皮膚方面的問題。今年七月底因腹痛、頭痛及多次排便到醫務急診求診，服用止瀉劑之後，肚痛緩解，腹痛及頭痛而入院，因腸繫一直不適，前後共住院三次，後來因腹痛、肛門復商再度入院，因為找不到腹痛原因，醫師懷疑紫質症，在2014/6/27日做尿液及血樣的porphyrin analysis報告顯示：

尿液 ALA/PBG 定量分析	PBG : 198 mg/L	陰性參考值<2.0
	ALA : 72.6 mg/L	陰性參考值<4.5
尿液 porphyrin HPLC 分型	Uro : 101.2 μ g/L	陰性參考值<4.1
	Coro I+III : 483.4 μ g/L	陰性參考值<152.8
紅血球 PBG deaminase 活性分析	12.6 nmol/hr/nL	陰性參考值 30.3-73.7

根據上述檢驗結果：疑似患有紫質症。

(6)

粒線體腦病變、乳酸血症及類中風症狀 / Mitochondrial Encephalomyopathy, Lactic Acidosis, and Stroke-like Episodes, MELAS

<http://ppt.cc/nus7>

粒線體腦病變、乳酸血症及類中風症狀(Mitochondrial Encephalomyopathy, Lactic Acidosis, and Stroke-like Episodes, MELAS)

個案簡介：

個案因二女兒：芳芸(27歲) 34週早產，出生體重：2530毫克，據個案描述女兒從小就常常會頭痛，狀況很多，手眼不是很協調，精細動作不好。17歲時因為感冒一直不好，送外院就診，抽血發現女兒有貧血症及酮酸中毒，頭癱，心肌炎問題並發生敗血性休克，於加護病房治療2個月，之後有糖尿病及胰臟炎在外院定期追蹤，3年前因聽力障礙，開始使用助聽器，後由醫師診斷唇脣病變或粒線體疾病，轉到本院來住院檢查，因該項診斷：Mitochondria disease在台大醫院基因檢測。

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〔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 2014 年 4 至 2015 年 2 月共計刊登 76 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 當心薄荷醇 關兒腹痛別塗涼涼藥膏	2015/02/09
NEW 科學家發現 8 個影響腦組織的基因突變	2015/02/09
NEW 英知名藥廠將採「基因剪刀技術」發展新藥	2015/02/09
NEW 兩個媽媽試著兒 分解決疾病遺傳	2015/02/09
NEW 「精準醫學」時代來臨 基因檢測成為產業要角	2015/02/09
高雄長庚設「雷培氏症」聯合門診	2015/01/23

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。



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 4 篇醫學新知，篇名及瀏覽網址詳列如下。

- (1) 以慢病毒為基礎的藥物 ProSavin 治療巴金森氏症的長期安全性與耐受性：一劑量增加、開放式第一、二期基因治療臨床試驗研究
<http://ppt.cc/CM7j>

以慢病毒為基礎的藥物ProSavin治療巴金森氏症的長期安全性與耐受性：劑量增加、開放式第一、二期基因治療臨床試驗研究

摘要

背景 巴金森氏症的典型治療方法為口服複方多巴胺，然而，長期使用此治療方式，往往會因闊神經元多巴胺受體的列數及脫靶效應(off-target effects)而引起患者運動方面的併發症及偶發性的衝動控制障礙。此研究的目標為評估於紋狀體兩側注射以優化病毒為基礎基因治療藥物(ProSavin)之安全性、耐受性及有效性，期望能回復嚴重的巴金森氏症患者局部持續製造多巴胺的能力。

- (2) 建立適用於法布瑞氏症患者心血管疾病之生物標記—3-硝基酪胺酸
<http://ppt.cc/mDg2>

建立適用於法布瑞氏症患者心血管疾病之生物標記—3-硝基酪胺酸

法布瑞氏症(Fabry disease)患者體內缺乏 α -半乳糖苷酶，導致特定的神經醯脂「氨基鞘氨醇三乙酸甘油酯(globotriaosylceramide; GL-3/Gb3)」無法被代謝而蓄積於體內，造成內皮細胞機械夾縫，以動物為例，先天性缺乏 α -半乳糖苷酶的小鼠身上具有多種心血管疾病相關徵象，例如：氯化苦力酰胺之血栓症、動脈粥樣硬化症及動脈管壁增生等症，為了深入瞭解法布瑞氏症的病理過程有要進一步的了解，該研究團隊利用乾擾核酸干擾技術(RNA interference)建立了一個人體細胞模式，將作用在 α -半乳糖苷酶的小核糖核酸干擾物(small Interfering RNA, siRNA)以轉染的方式轉移到內皮細胞中，並以免疫層點法及蓄積來證明細胞內 α -半乳糖苷酶素的活性是否被抑制，研究結果顯示，與一般具有正常 α -半乳糖苷酶素活性的內皮細胞相比，經轉染後的內皮細胞中，其內皮性一氧化氮合酶(eNOS)的活性相對減少6成以上；3-硝基酪胺酸(3-nitrotyrosine, 3NT)，一種可藉由蓄積(擴大量)的苦味氮(尿酸)成為活性的來源，在先天性缺乏 α -半乳糖苷酶的小鼠身上觀察到，3NT的濃度在血液中及主動脈分別以游離態及蛋白質結合態的形式增加，這說明了eNOS新偶合作用的發生，研究團隊更藉由生物實驗室內的人體細胞培養，與法布瑞氏症患者體內的3NT濃度相比較於同齡性別之別一般族群6倍之多，綜合上述，3NT或許可以作為法布瑞氏症患者在心血管疾病方面的生物標記。

- (3) 以新式甲基化PCR取代南方墨點分析來檢測FMR1基因之甲基化情形及CGG重複片段長度
<http://ppt.cc/7Ave>

以新式甲基化PCR取代南方墨點分析來檢測FMR1基因之甲基化情形及CGG重複片段長度

X染色體脆性症(Fragile X syndrome)及其相關疾病之特徵在於FMR1基因序列甲基化的情形和CGG異常重複片段的長度，以往檢驗人員需透過南方墨點(Southern Blot)分析來檢測方可得知結果，檢測過程耗時費力且維護穩定性強異大，研究人員為了簡化這些疾病的檢測流程，研發出一套只需透過甲基化PCR(methylation PCR, mPCR)即可導出結果的方法。來取代南方墨點分析，此項m-PCR檢測的研究方法是在新的程序控制(procedural controls)下，將DNA之處理分為控制組及甲基啟示環前內切酶反應(methylation-sensitive restriction endonuclease reactions)組，分別以兩種標記引子(labeled primers)放大，再將標記放大後的DNA單鏈進行毛細管電泳分析(capillary electrophoresis)。此項研究使用了76個樣本(來自20位男性及56位女性)，分別由兩個獨立的實驗室進行評估，研究結果發現m-PCR比南方墨點分析異常重複片段長度的解析度及準確度均不低於南方墨點分析，透過m-PCR更能清楚得知不同性別X染色體脆性症因子的差異，m-PCR不僅可以量化CGG異常重複片段長度的解析度，亦可得知基因甲基化的程度，且檢測所需的DNA量比南方墨點分析少50至100倍，換言之，以m-PCR準確率高達95%之準確度為99%~95%信報率(即93~100%)，且無純DNA是來自血球核或精液核，m-PCR檢測之結果會與南方墨點分析一致；此法應用於檢測產前症狀(角膜樣型45X, Turner syndrome)及柯林菲特氏症(染色體異型47,XXY, Klinefelter syndrome)之結果也與南方墨點分析一致，確切而言，m-PCR表現出其敏感度及準確度，並且可以標準化作業流程運用於不同實驗室而得到一致的檢驗結果。

- (4) 直接面對消費者的檢測(Direct-to-Consumer Testing, DTC Testing)
<http://ppt.cc/ZKUa>

直接面對消費者的檢測(Direct-to-Consumer Testing, DTC Testing)

相關新聞

定義

現今臨床上有超過1100個基因檢測可供使用，然而目前多數檢驗項目皆需透過醫康照護人員才能取得，直接面對消費者基因檢測(Direct-to-Consumer Testing, DTC Testing)不屬於傳統的方式，消費者可以直接向DTC公司訂購基因檢測項目，並且直接從公司收到檢驗報告。DTC檢測簡單來說是經由電視、網路或是平面媒體直接向消費者推薦及銷售，當在訂購檢驗的同時，消費者會從檢驗公司收到檢驗採集裝備(如：口腔黏膜拭子紙或血黏採集滑紙)，消費者寄回檢體後，公司即可執行消費者訂購的檢驗項目並經由網路或郵寄的方式將檢驗報告寄回給消費者。

當DTC檢測激起大眾對於遺傳疾病風險的認知，以及用轉換危險因子的方式並以生活方式調整以降低疾病風險的意識外，同時也可能造成民眾的困惑，無疑甚至可能會導致民眾對於遺傳疾病之檢驗結果產生錯誤的安全感。此類檢驗結果也可能被曲解或誤用，特別是當檢驗在沒有營養專業人員的參與下進行，遺傳學家及遺傳諮詢人員可以與有遺傳疾病、具有患病風險或希望了解家族遺傳史的家庭/家族一同合作，遺傳學家及遺傳諮詢人員為家庭提供諮詢，能識別誰能確實在遺傳檢驗中獲得幫助，藉助正在經歷遺傳檢驗過程的家庭，教育個案可以從檢驗結果中悉知哪些訊息，並明瞭可利用的資源及協助個案及家人明白檢驗的意義並作出適當的決定。

當DTC基因檢測增加民眾對醫學檢驗服務的可近性，消費者應在檢驗前與健康照護人員及/或遺傳專業學家討論決定是否需要執行相關檢驗，以及決定僅僅的檢驗。

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。

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，僅網站管理員及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。本年度計畫自2014年4月1日至2015年2月12日累計已有56筆線上諮詢案件，其中透過電子郵件留言達38筆，佔總諮詢案件數的67%。有關線上資訊留言部分，因應個資保護，線上留言諮詢僅會顯示發問者的暱稱、發問標題內容及回覆。

本年度線上諮詢案件數相較於去年，有下降的趨勢，其可能原因為本網站線上諮詢區塊發文功能出現異常。其間與工程師多次討論反應相關議題後，目前線上諮詢發文功能已能正常運作。

睡眠遺傳病

Law

醫師,您好!本人長期有睡眠問題困擾,晚上睡覺大約10分鐘,就會出現心悸,雙腳無力,夜汗及心口有異常感,直到凌晨4時後就會睡得好,每天都是這樣,維持了很久。
正好本人父親在年輕時,也有睡眠的問題。
想問醫師:這樣是否遺傳病?如果是,能治好嗎?
謝謝!

鄭先生

2014.9.26 11:25

陳怡楨 遺傳諮詢師

鄭先生您好,

許多原因可能會造成睡眠問題，例如身心狀況、環境、生活習慣、體質等。建議您可就近至大醫院胸腔內科、身心科(精神科)或耳鼻喉科等科別尋求諮詢營養專科醫師的協助，醫師會根據您的症狀和睡眠狀況來評估安排需要的檢查，再根據您的情況來決定治療方式。感謝您留言詢問。

2014.9.29 22:13:25

提問與回覆之內容涉及疾病諮詢(60%)、產/孕前懷孕諮詢(34%)、基因/染色體檢測(6%)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	9	20	21	6
(百分比)	(16%)	(36%)	(38%)	(10%)

3.3. 國內遺傳檢驗訊息

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：更新檢驗費用補助百分比訊息及計算方式、新增甲基丙二酸血症檢驗相關訊息及更新基因醫學部生化遺傳實驗室、粒線體疾病基因分析及肌肉粒線體電子傳遞鏈功能分析之檢體送件單。

遺傳疾病基因分析

檢驗項目	費用	注意事項	檢體處理和運送	報告時間	聯絡人	
Huntington Disease (亨丁頓氏舞蹈症)	基因醫學部主化 遺傳實驗室檢體 送件單		潔頭管含抗凝劑 (EDTA) 2~5ml·1管 以常溫保存運送， 儘量於3天內 運送，切勿冰凍	約6週內	葉馨英小姐 吳兆斯先生 02-23123456 ext 71939	
Spinocerebellar Ataxia Type I · II · III (脊髓小腦退化性動作協調障礙 第I、II、III型)	優生健康紀錄影 or 自費 NT 2500元	優生健康紀錄影 每人一生只限捐助一次				
Spinocerebellar Ataxia Type VI (脊髓小腦退化性動作協調障礙 第VI型)	基因醫學部主化 遺傳實驗室檢體 送件單	本院：開立檢驗單 主類別-基因醫學檢驗 次類別-罕病遺傳檢驗 外院： 請依該項檢驗費用開立 抬頭為台大醫護的匯票	潔頭管含抗凝劑 (EDTA) 2~5ml·1管 以常溫保存運送， 儘量於3天內 運送，切勿冰凍	約6週內	葉馨英小姐 吳兆斯先生 02-23123456 ext 71939	
Spinocerebellar Ataxia Type VII (脊髓小腦退化性動作協調障礙 第VII型)	基因醫學部主化 遺傳實驗室檢體 送件單					
Dentato-Rubo- Pallidoluysian Atrophy (齒狀核與白球肌萎縮症)	NT 1500元					
<p>*亨丁頓氏舞蹈症與脊髓小腦退化性動作協調障礙送檢說明：本實驗室不接受未滿18歲且沒有兩親近緣之未成年受檢者。若 經醫師評估，有疑似亨丁頓氏舞蹈症或脊髓小腦退化性動作協調障礙症狀，請至已成年受檢者欲作此項檢驗，請先採受檢者黃邊 鑄紙鈔，並檢附遺傳諮詢證明書及基因醫學部生遺傳實驗室轉送件單，才得以進行基因檢驗。★</p>						
罕見疾病基金會 補助項目	Aromatic L-Amino Acid Decarboxylase Deficiency, AADC (芳香族L-胺基酸脫羧酵素缺乏 症)	基因醫學部主化 遺傳實驗室檢體 送件單 罕見基金會 蛋白 罕病遺傳檢 驗試劑同費 +NT 3600元 or 本院自費 NT 12000元	基金會補助 NT 8400元(70%檢驗費) 患者自付NT3600元 (30%檢驗費)。 本院：開立檢驗單 主類別-基因醫學檢驗 次類別-罕病遺傳檢驗 外院： 請依該項檢驗費用開立 抬頭為台大醫護的匯票	潔頭管含抗凝劑 (EDTA) 2~5ml·1管 以常溫保存運送， 3天內運送， 切勿冰凍	約4週	葉馨英小姐 吳兆斯先生 02-23123456 ext 71939

粒線體疾病基因分析

檢驗項目	費用	注意事項	檢體處理和運送	報告時間	聯絡人
MELAS: nt3243		基因醫學部主化 遺傳實驗室檢體 送件單	潔頭管空瓶請置 蛋白內隨即封存 請勿冰凍		
MELAS / Leigh: nt13513	粒線體係測基因分析檢 體送件單				
Leigh: nt8993	一個位點 潔頭管空瓶 蛋白內隨即封存 請勿冰凍	一個位點 潔頭管空瓶 蛋白內隨即封存 請勿冰凍 +自費試劑NT 420元 or	潔頭管一箇位點補助 NT 640元；三個點位 補助NT 1600元；五個 點位補助NT 2400元， 中症收入戶自費補助 NT 260元(補助NT 800元)。		
Leigh: nt10191					
MERRF: nt8344	自費 核酸萃取NT 500元 +每一點位NT 560元 (如三個點位： 500+560x3=2180元)		本院：開立檢驗單 主類別-基因醫學檢驗 次類別-罕病遺傳檢驗		
LHON: nt11778					
LHON: nt3460			外院： 請依該項檢驗費用開立 抬頭為台大醫護的匯票		
LHON: nt14484					

遺傳檢驗

臺大醫院基因醫學部生化遺傳研究室送件單按此下載

檢驗項目 中文	檢驗項目 英文	檢體要求 Specimen	價格	報告查詢	各項檢驗要求說明	檢驗項目說明
溶小體儲積症酵素檢驗	LSDs Enzyme Assay 	Blood	優生健康紀錄冊或 自費NT 650元	查詢報告	1. 基因醫學部生化 遺傳實驗室檢體送 件單 2. 檢體包裝寄送流 程說明	代即蓋物函件質譜 儀分析簡介 代即蓋物函件質譜 儀檢體診斷服務
代謝疾病氨基酸鑑定分析	MS/MS 	Blood Spot	優生健康紀錄冊或 自費NT 2600元	查詢報告	a. 脊髓液由請單	聚含酵素鏈鎖反應 簡介與整理
血漿胺基酸分析	Amino Acid 	Blood	優生健康紀錄冊或 自費NT 2600元	查詢報告		
遺傳疾病 基因分析	Gene Analysis 	Blood	詳見連結	請打電話詢問	肌肉粒線體電子傳 遞鏈功能分析檢體 送件單	
肌肉粒線體電子傳遞鏈功能分析	Respiratory Chain Enzymes/ ETC Complex	Skeletal Muscle	詳見連結	請打電話詢問	粒線體疾患基因分 析檢體送件單	
線粒體疾病 基因分析	Gene Analysis for Mitochondrial Disorders	Blood	詳見連結	請打電話詢問		
琥珀酸丙酮 檢驗	Succinylacetone	Blood	自費NT 500元	請打電話詢問	1. 基因醫學部生化 遺傳實驗室檢體送 件單 2. 檢體包裝寄送流 程說明	1. 基因醫學部生化 遺傳實驗室檢體送 件單 2. 檢體包裝寄送流 程說明
甲基丙二酸 檢驗	Methylmalonic Acid	Blood	自費NT 400元	請打電話詢問	1. 基因醫學部生化 遺傳實驗室檢體送 件單 2. 檢體包裝寄送流 程說明	1. 基因醫學部生化 遺傳實驗室檢體送 件單 2. 檢體包裝寄送流 程說明

3.4. 網站管理與維護

3.4.1. 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、並解決了線上諮詢中無法順利發文、發文時間無法顯示及類似發文內容整匯等問題。另外，為了使大眾方便於搜尋疾病資料時能夠迅速找到最新的網頁，今年度聯絡 Google 管理員，請求協助較舊的疾病資料網頁於收尋引擎中移除。

3.4.2. 網頁經營成效統計分析

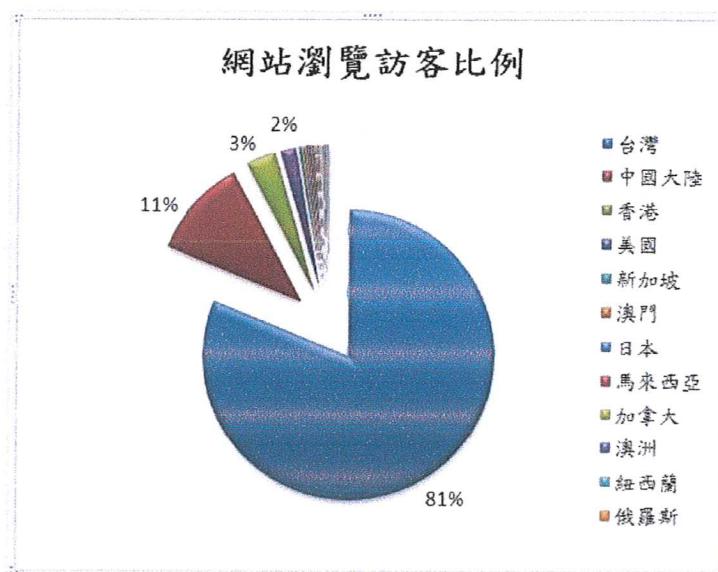
本網站利用 Google Analytic 網頁統計分析系統進行目前線上人數、今日訪客數、網頁瀏覽次數、累計網頁瀏覽次數之數據統計，此軟體也能追蹤全球不同地區之瀏覽次數，本計畫以此統計結果做為網站服務的評估與改進參考指標。

2014 年 4 月至 2015 年 2 月累計訪客人數共 26,451 瀏覽人次，比較

去年同期累計訪客人數 12,341 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)、大陸 (China)、香港 (Hong Kong)、澳門 (Macao)、美國 (United States)、新加坡 (Singapore)、日本 (Japan)、馬來西亞(Malaysia)、及加拿大(Canada)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】2014 年 4 月-2015 年 2 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	總計次數	百分比(%)
台灣	21570	81.55
中國大陸	2943	11.13
香港	883	3.34
美國	457	1.73
新加坡	93	0.35
澳門	88	0.33
日本	66	0.25
馬來西亞	62	0.23
加拿大	48	0.18
澳洲	32	0.12
紐西蘭	31	0.12
俄羅斯	31	0.12
英國	29	0.11
德國	22	0.08
訪客國家	總計次數	百分比(%)
印尼	16	0.06
印度	15	0.06
未知	8	0.03
泰國	7	0.03
巴西	6	0.02
義大利	6	0.02
法國	5	0.2
西班牙	4	0.2
南韓	4	0.2
芬蘭	3	0.01
荷蘭	3	0.01
瑞典	3	0.01
愛爾蘭	2	0.01
菲律賓	2	0.01



圖一、【罕見遺傳疾病一點通】2014 年 4 月-2015 年 2 月累計訪客資訊

3.4.3. 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 82 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 (70.7%)，年齡約在 21~50 歲間 (69.5%)，教育程度在大專以上 (79.2%)，以居住在台灣北部的使用者最多 (61%)；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 (68.2%)。使用網頁次數在 5 次以上者佔 39%。59.8%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. 衛教資料編撰

3.6.1. 翻譯國際 Alström 氏症候群組織相關衛教文章：國際 Alström 氏症候群組織出版相關單張訊息，提供患者及家庭成員能更了解此症以及如何進行照護。今年與罕病基金會合作，協助翻譯國際龐貝氏症組織出版之相關文章，並請國內小兒遺傳學專科醫師幫忙審稿，共完成二篇，包括了：Guide to Alström Syndrome International 及 Alström Syndrome Internationa Fact Sheet。

3.6.2. 編修芳香族 L-胺基酸脫羧酵素缺乏症及先天免疫功能不全症照護手冊：針對各疾病之疾病簡介、臨床症狀、診斷原則、照護原則、遺傳諮詢、支援機構、常見問與答作內容的編匯，期望能提供受影響的家庭及照護人員一參考資訊。

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、線上諮詢服務及本實驗室之檢驗送檢資訊。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，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 97.6% 及 98.8%。

【罕見遺傳疾病一點通】網站，除了罕見遺傳疾病內容持續更新、因應個資保護，線上留言諮詢僅會顯示發問者的暱稱、發問標題內容及回覆等外，未來期望能夠持續排除今年度線上諮詢服務發文功能異常事項，並能因應政府近期積極推動之

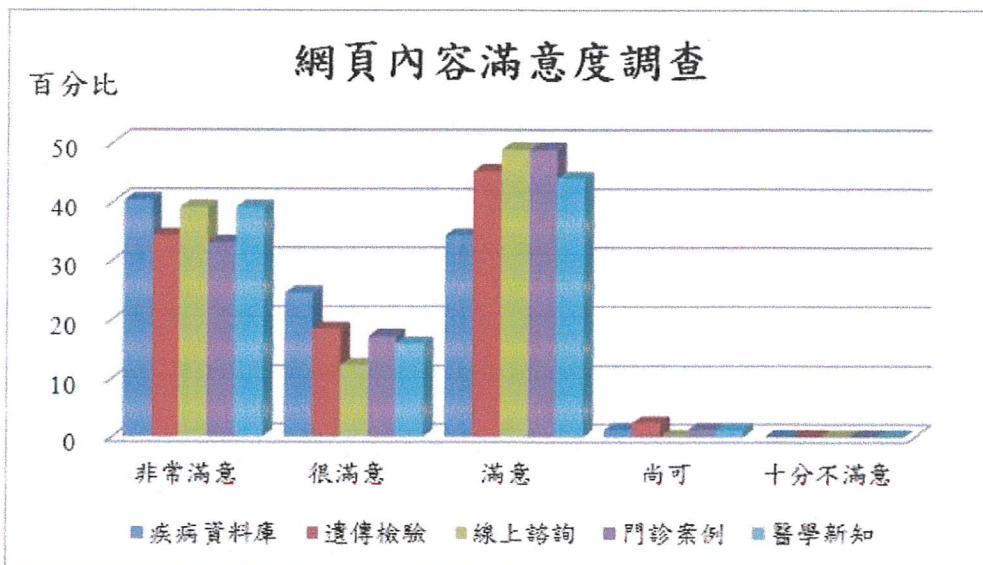
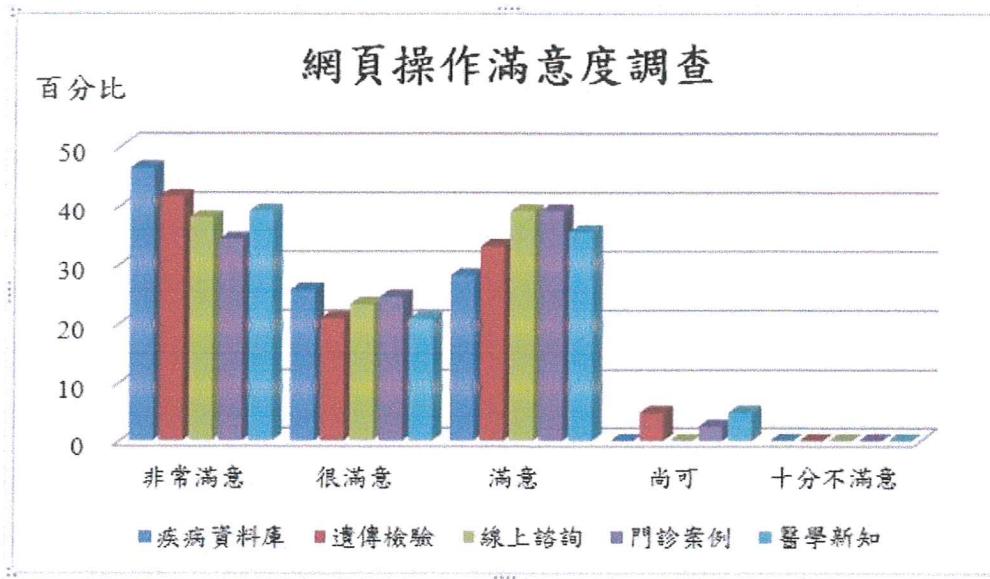
營造弱勢團體營造一個無障礙的網路環境，期望未來本網站能符合無障礙網頁開發之相關規範。

【罕見遺傳疾病一點通】的宗旨為希望能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，以及增加疾病文章內容的充實性外，也希望能另闢台灣特有罕見疾病(如:龐貝氏症)專題，增加台灣特殊的罕見疾病的資訊。另外，也希望能夠調查遺傳專業人員對於罕見遺傳疾病資源使用狀況，作為未來罕見疾病資源更廣泛推廣的一參考指標。

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	29.3%
	女	70.7%
年齡	15 歲以下	13%
	16~20 歲	8.5%
	21~30 歲	24.4%
	31~40 歲	25.6%
	41~50 歲	19.5%
	50 歲以上	8.5%
教育程度	識字 / 小學	7.3%
	國 (初) 中 / 高中 (職)	13.4%
	專科 / 大學	39%
	研究所以上	40.2%
職業別	醫藥	46.3%
	軍警	0%
	公教	3.7%
	工	2.4%
	商	7.3%
	家管	7.3%
	自由業	1.2%
	服務業	7.3%
	學生	22%
	農林漁牧業	0%
	已退休	1.2%
	待業中	1.2%
所在地	其他國家	3.7%
	中國大陸	11%
	台灣離島	0%
	台灣東部	4.9%
	台灣南部	14.6%
	台灣中部	4.9%
	台灣北部	61%
使用網頁次數	1 次	32.9%
	2~3 次	17.1%
	4~5 次	7.3%
	5 次以上	39%

	未曾使用	3.7%
網站得知	問卷調查	3.7%
	醫療人員告知	11%
	親友推薦	8.5%
	網路連結	17.1%
	網路搜尋	59.8%



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

103 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	\$579,492	\$581,223	由於 2015 年勞健保費調整及其他人事需求，將部分業務費:1731 元，流用至人事費
業務費	\$45,508	\$30,600	電腦處理費
		\$6,161	稿費與審稿費
		\$7,016	文具紙張費
管理費	\$75,000	\$75,000	
核撥金額 總計	\$ 700,000	核銷金額 總計	\$ 700,000 餘紳 (退還金額)
			\$ 0

國際 Alström 氏症候群組織簡介

(Alström Syndrome International Fact Sheet, ASI Fact Sheet)

組織服務的目標：為了治療 Alström 氏症候群，而提供全球受此疾病影響的家庭及專業人員支援、相關訊息以及必要的協調。

（國際 Alström 氏症候群組織為 501 (c) (3)註冊下的一慈善機構）

- 協助支持全球超過 52 個國家 Alström 氏症候群各族群之患者
- 提供 Alström 氏症候群患者的家庭具有詳細訊息的資源
- 與現有及發展中的 Alström 氏症候群支持團體作進一步的交流
- 維持組織中三項計畫的平衡運作：家庭支持、教育及研究
- 開發、維護並管理現有最大的 Alström 氏症候群臨床數據資料庫
- 贊助並參與 Alström 氏症候群有關之國際學術會議
- 與醫院和研究機構中的醫師及研究人員進行與 Alström 氏症候群之相關討論
- 協助 Alström 氏症候群患者的家庭，推動當地、區域性及國家型的會議及研討會
- 維持國際 Alström 氏症候群組織在罕見疾病組織中的會員資格
- 培育及鼓勵全球的個人及組織的科學研究合作人才
- 參與和 Alström 氏症候群有關之診斷標準和治療建議的討論
- 扮演 Alström 氏症候群之數據提供和共同發表論文之關鍵角色
- 輔助與 Alström 氏症候群有關之臨床研究能招募到可靠穩定的受試者
- 每年定期發布疾病相關之最新訊息
- 規劃及執行年度重大基層募款活動

計劃方案：

家庭支持：當有需要的人打電話或寫信詢問時，家庭支援協調員會很樂意親自地回答問題，並針對個案提供個別需求的支持。國際 Alström 氏症候群組織透過與家庭、醫生和研究人員廣泛接觸的經驗，目前已建立與 Alström 氏症候群有關之知識及相關資訊的核心資料庫。

會議：參與國際會議之病患、照顧者和專業人士，可藉由專家的演講，了解更多 Alström 氏症候群的最新訊息。國際會議提供了一個能使相關人員互相交流和支持一個良好的平台。會議中也可提供家庭作個別諮詢並促進許多具有類似情形家庭良好的交流機會。

Alström 氏症候群醫療專業的專家-ASI 科學顧問委員會：Alström 氏症候群專業的關懷團隊能即時提供有關健康、發展和教育問題的協助。若有相關需求，可與國際 Alström 氏症候群組織聯繫。

教育信息

ASI 通訊(The ASI newsletter)、Panoramic Views(全觀信息)著重於提供與 Alström 氏症候群相關的議題和關懷。提供病患家庭之資源中有包括 Alström 氏症候群臨床特徵、ALMS 基因及關於 Alström 氏症候群醫療資訊的彙整等訊息。Alström 氏症候群的孩子的父母，可以幫孩子的醫生、家人或朋友訂 ASI 出版的相關刊物，使他們能更熟悉 Alström 氏症候群和國際 Alström 氏症候群組織。

大眾對於 Alström 氏症候群的認識

國際 Alström 氏症候群組織透過公開和媒體活動，提高大眾及醫療照護人員對於 Alström 氏症候群此症狀的認識。

您可以藉由以下資訊獲得更多 Alström 氏症候群的相關資訊：

網站：www.alstrom.org

提供與 Alström 氏症候群有關的最新資訊、出版物，並提供全球 Alström 氏症候群相關組織的連結。

部落格：www.alstrom-families.org/blog

家族論壇：www.alstrom-families.org/forum

Alström 氏症候群國際組織(Alström Syndrome International, ASI)的簡介

若個案、家庭、醫療照護專業人員或一般民眾需要獲得 Alström 氏症候群相關訊息時，可藉由電話、信件或電子信箱與 Alström 氏症候群國際組織聯繫。Alström 氏症候群國際組織辦公室通常一週七天，每天皆能提供需要的服務。Alström 氏症候群國際組織中的人員，通常在傍晚與受影響的家庭作聯繫。組織中的人員在收到語音留言和電子郵件後，會迅速地回覆所提出的相關疑問。Alström 氏症候群國際組織(ASI)的服務範圍和電子郵件訊息，概述如下。

家庭支持

當有需要的個案或家庭撥電話或寫信詢問時，ASI 中家庭支援協調員很樂意親自地回答問題並針對個案提供個別需求的支持。國際 Alström 氏症候群組織透過與家庭、醫生和研究人員廣泛接觸的經驗，目前已建立與 Alström 氏症候群有關之知識及相關資訊的核心資料庫。

許多家庭往往很驚訝地發現全球還有很多其他 Alström 氏症候群的孩童。ASI 有一個廣泛的兒童 Alström 氏症候群的家長網絡，如果個案或家庭有需要的話，ASI 能夠協助需要的家庭與其他受影響的家庭進行聯繫。

會議

參與國際會議之病患、照顧人員和專業人士，可藉由專家的演講，了解更多 Alström 氏症候群的最新訊息。國際會議提供了一個能使相關人員互相交流和支持一個良好的平台。會議中也可提供家庭作個別諮詢並促進許多具有類似情形家庭良好的交流機會。

Alström 氏症候群醫療與專業人士

有許多了解 Alström 氏症候群的專業人員組成的關懷小組，可依受影響小朋友的健康、發展、或教育情形提供相關的協助。藉由聯絡 Alström 氏症候群國際組織辦公室，承辦人員可進一步的協助需要的家庭聯繫到這些專業人士，提供所需家庭進一步的協助。

教育信息

ASI 通訊(The ASI newsletter)、Panoramic Views(全觀信息)著重於提供 Alström 氏症候群相關的議題和關懷。提供給病患家庭之資源中，包括 Alström 氏症候群臨床特徵、ALMS 基及關於 Alström 氏症候群醫療資訊的彙整等訊息。Alström 氏症候群的孩子的父母，可以幫孩子的醫生、家人或朋友訂 ASI 出版的相關刊物，使他們能更熟悉 Alström 氏症候群和國際 Alström 氏症候群組織。

大眾對於 Alström 氏症候群的認識

國際 Alström 氏症候群組織透過公開和媒體活動，提高大眾及醫療照護人員對於 Alström 氏症候群此症狀的認識。

聯繫訊息

Alström 氏症候群國際組織

14 Whitney Farm Road
Mount Desert, ME 04660 USA
電話：207-244-7043
傳真：207-244-7678

www.alstrom.org
www.alstrom-families.org/forum
www.alstrom-families.org/blog

執行長

Robert P. Marshall
14 Whitney Farm Road
Mount Desert, ME 04660 USA
電話：207-244-7043
傳真：207-244-7678
電子郵件：ASIRobin@hotmail.com

家庭支持協調人員

Gina Denbow
New Brunswick, Canada
cokate@nbnet.nb.ca

Debbie Hughes
Pukekohe, New Zealand
debbie_hughes@xtra.co.nz

Carrol Lyon
Lancashire, UK
carrol_lyon@hotmail.com

科學顧問委員會

Jan D. Marshall, Chair
The Jackson Laboratory
600 Main Street
Bar Harbor, ME 04609 USA
電話：207-288-6385

免費電話：

美國/加拿大：800-371-3628
英國：08-000-13-00-11-800-371-3628
電子郵件：jan_marshall@jax.org