

# 財團法人罕見疾病基金會一〇五年度委託研究計畫

## 期末報告

計畫名稱：建置罕見遺傳檢驗資料庫

研究起訖：(105年4月1日)至(106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-mail：Genehelp@outlook.com

填表日期：105年3月9日

## 目錄

	頁碼
封面	
目錄	
一、中文摘要	(3)
二、英文摘要	(4)
三、本文	(5)
四、附錄	(22)

共 (25)頁

## 一、中文摘要：

### 計畫目的

罕見遺傳疾病在財團法人罕見疾病基金會(以下簡稱罕病基金會)的宣導下，日益為政府、學界及民眾所重視。2005 年在罕病基金會的支持之下，台大醫院基因醫學部開始了「罕見遺傳疾病一點通」網站(以下簡稱本網站)的建置，希望能透過合作計畫，持續更新擴充本網站的疾病資料內容及各項服務。今年「建置罕見遺傳檢驗資料庫」計畫(以下簡稱本計畫)的執行除了進行本網站上各項內容的擴充及維護外，期望能進一步的擴大檢驗資料庫的內容，目前已有 500 餘項之國內罕見疾病檢驗檢驗訊息。並更新罕見遺傳疾病基金會網站上之 30 篇代謝性疾病文章。

### 執行方法

今年度本計畫持續更新一點通疾病資料庫：藉由匯整國內外最新疾病相關資訊，經專科醫師編審後，上載最新資訊；並協助更新罕病基金會網站上疾病文章。提供信箱諮詢服務：遺傳諮詢師會於收到留言後盡速地於 3 天內回覆。維持網站功能：請工程師協助網站於操作上，問題的排除。建置檢驗資料庫：匯整台大醫院、柯滄銘婦產科跟慧智基因等國內檢驗機構之罕見疾病檢驗訊息，請工程師協助完成檢驗資料庫建置及更新。

### 主要成果與發現

本年度除了維護【罕見遺傳疾病一點通】網站既有的功能外，另位也更新了包括疾病介紹、遺傳疾病檢驗項目與送檢相關訊息等內容，方便民眾及遺傳諮詢相關人員使用。截至 2017 年 2 月 17 日為止，罕見遺傳疾病資料庫已編譯 331 種疾病之相關介紹、506 筆檢驗資訊及新聞 265 筆。其中今年新增了 11 篇遺傳疾病文章於資料庫中，及 416 項檢驗訊息。於今年，大幅擴增了檢驗資料庫的項目，除了收錄並更新 2016 年罕病基金會補助檢驗項目 86 項相關訊息。今年度疾病資料庫及檢驗資料庫皆順利的完成預期進度。在線上諮詢方面，回覆電子郵件及 FB 訊息共計 32 筆留言。另外，今年亦完成更新罕見遺傳疾病基金會網站上之 30 篇代謝異常疾病介紹。在網站維護方面，除定期維護網站之穩定性，改善各頁面功能，亦透過線上問卷調查對網站之效益進行評估。今年度使用者對於網站操作及網頁內容，大都表示滿意，使用者表示滿意之百分比分別為 94.7% 及 92.1%。今年度亦將舊版本的網站正式下架，往後更新及維護皆以新網頁為主，以維持網路上能搜尋到的頁面是最新的資訊。

### 結論與建議

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

關鍵詞：遺傳疾病、線上遺傳諮詢、罕見疾病資料庫、罕見疾病檢驗資料庫、罕見遺傳疾病一點通

## 二、英文摘要：

### Introduction

Due to the efforts made by Taiwan Foundation For Rare Disorders (TFRD), rare diseases and inherited conditions have drawn more and more attention in Taiwan. To improve the service of Chinese version genetic diseases database and online genetic counseling, the group of Department of Medical Genetics in National Taiwan University Hospital has carried out project to maintain the “Genes-at-Taiwan” website since 2005. This year, we aim to expand the new testing database to provide a convenient and easy testing access for visitors, and also update 30 metabolic diseases article at TFRD official website for general population.

### Methods

We invited several medical specialists to collect the latest information of rare genetic disorders and medical genetics and write articles on the “Genes-at-Taiwan” website. Simple genetic online genetic counseling has also been provided. We maintain our website regularly and make online-user-survey to provide a stable and practical service. This year, we collected more than 500 testing information from inspection agencies in Taiwan and transferred into our testing database.

### Results

This year, we keep updating the latest information of rare diseases, and also expand the rare disease testing databank. So far, our disease database has been gathering translated articles in 331 diseases, 506 testing information and 265 pieces of news. Among these, 11 rare diseases, and 416 pieces of testing information have been completed this year. Update 86 testing information under TFRD support are also shown in our testing databank. Online genetic counseling is provided via email: [genehelp@outlook.com](mailto:genehelp@outlook.com) and Facebook, this year 32 replies have been made. 30 metabolic disease articles at TFRD official website has been updated as well this year. Most of our users are satisfied with the contents and interface, with rate 94.7 %, and 92.1 %, respectively.

### Conclusion and Discussion

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

Keywords: genetic disease, on-line genetic counseling, rare disease databank, rare disease testing databank, Genes-at-Taiwan

### 三、本文

#### 1. 計畫背景及目的

罹患罕見疾病的患者及其家庭成員，於初診時往往不知所措，急需醫護人員提供協助，以獲取各項相關資源，進一步認識並因應所患疾病。罕見疾病在財團法人罕見疾病基金會（以下簡稱罕病基金會）的努力下，雖已廣為國人所知，但因罕見疾病種類繁多，症狀極為複雜，發生率又極低，國內目前罕見疾病資訊的提供管道相當有限，在在突顯國內建置罕見遺傳疾病資料庫與遺傳諮詢服務的迫切與重要性。

隨著網路科技的發達與進步，利用網路搜尋資料乃當前主流，為最便捷的資訊交流與知識取得方式。台大醫院基因醫學部於民國 91 年起執行行政院衛生署國民健康局「遺傳疾病諮詢服務窗口」計畫，三年內奠定罕見遺傳疾病資料庫的基本架構；接著於民國 94 年建構【罕見遺傳疾病一點通】網站（以下簡稱本網站），在罕病基金會的支持下，數年來持續執行計畫，以建置中文化罕見遺傳疾病資料庫並提供線上諮詢服務為目的。除了持續維持及擴充本網站的資訊內容與服務，也陸續與罕病基金會合作編撰罕見疾病專書《認識罕見疾病》，翻譯罕見疾病相關文章，及編著多本罕見疾病照護手冊，協助罕病基金會建立罕見疾病資源中文化的理想。

本年度之計畫執行模式即是以持續推展遺傳疾病資料庫中文化、檢驗資料庫、線上遺傳諮詢服務，及提供罕見遺傳疾病患者醫療照護資訊為目的，預期完成之主要內容包括：

- (1) 罕見遺傳疾病資料庫之維護及內容更新  
增加罕見遺傳疾病之相關介紹
- (2) 罕見疾病線上信箱諮詢服務  
持續提供線上信箱諮詢服務。
- (3) 罕見疾病檢驗資料庫之建置  
擴充罕見疾病檢驗資料庫，更新今年度(2016 年)罕病疾病基金會國內檢驗項目補助內容及國內各大檢驗單位之檢驗資訊。
- (4) 罕病基金會網站代謝疾病文章更新  
更新罕病基金會網站代謝疾病文章 30 篇。

透過具體業務之執行，本計畫期能提供民眾及遺傳諮詢從業人員罕見遺傳疾病與遺傳檢驗、診斷的相關資訊，在最短時間內解答民眾所提出之疑惑，提供民眾及醫護人員優良的資訊管道，並提升對罕見遺傳疾病患者檢驗相關之服務品質。

本計畫以網際網路平台作為資訊提供的媒介，透過國內遺傳醫學專業團隊的協助，進行罕見疾病衛教資料的翻譯製作，傳達正確、多元的最新遺傳疾病相關知識與訊息；此外，藉由網站留言板即時解答民眾對於罕見疾病或遺傳疾病之疑惑，協助其妥善就醫，尋求相關醫療協助及進一步診斷治療。今年度新建置之檢驗資料庫，

期望提供臨床從業人員及民眾更快速便利的取得檢驗相關訊息。

本計畫的執行能使醫療專業人員及一般民眾順利取得最新的中文罕見遺傳疾病知識、檢驗訊息，有效提供醫療照護相關訊息，使國內罕見疾病患者及其家庭能獲得更為完善的照護服務。

## 2. 執行方法

近年來透過罕見疾病及遺傳諮詢觀念的宣導與推廣，目前國人對罕見遺傳疾病已有較多認識，民眾透過網路汲取相關資訊的需求也日漸提升。因此，透過網際網路提供國人正確且客觀的醫護專業資訊，乃現今資訊洪流時代一項刻不容緩的重要任務。本計畫秉持一貫專業客觀的態度，透過簡明的文字敘述來介紹艱澀難懂的罕見遺傳疾病，確保相關內容能為一般網頁瀏覽者所理解。執行上以【罕見遺傳疾病一點通】網站做為主要資訊提供媒介，內容分為三大部分：(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，也著手於罕病基金會網站上之代謝疾病內容更新及擴增檢驗資料庫的內容。

### 2.1. 網站之建構

#### 2.1.1. 網域名稱：

[www.genes-at-taiwan.com.tw/genehelp/](http://www.genes-at-taiwan.com.tw/genehelp/)。考量網址名稱使用方便性與記憶性，本網站持續使用現有網址，以保有過去經營成果，利於目標族群記憶與使用，並能有效提高搜尋引擎辨識度，增加網站的曝光率。

#### 2.1.2. 網站主機：

採租用智邦虛擬主機服務，每週網站資料備份，確保系統穩定及網站安全控管。

#### 2.1.3. 網站建置與維護工具：

網站以 Asp .Net 為平台，撰寫新的網頁，建立便利的後台管理系統。

### 2.2. 網站內容及例行性維護及新增工作項目

#### 2.2.1. 網站內容維護及新增：

以維持現有網頁架構為主要目標，維護疾病資料內容之正確性、有效性及適切性。去年度於現有網站架構下，更請工程師新建置了「檢驗資訊」項目。當前之網頁首頁呈現內容相關說明如下：

2.2.1.1. 首頁中清楚標示本網站服務內容，頁面中間區塊呈現「疾病資料庫」及「最新消息」等服務特色，頁面上右上角提供使用者站內檢索功能。

2.2.1.2. 頁面中上側為功能列選項，包括首頁、疾病資訊、今年度新增之檢驗資訊、問卷調查、遺傳檢驗，最末則在好站連結中提供包括罕病基金會 (www.tfrd.org.tw/tfrd/) 及台大醫院基因醫學部 (www.ntuh.gov.tw/gene/default.aspx) 首頁連結。聯絡我們選項中提供本網站聯絡人之電子郵件信箱。

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



## 2.2.2. 網站現有功能及執行內容列表

頁 面 功 能	內 容 說 明	執 行 內 容
首 頁	(1) 上方區塊：網站標題、網站檢索功能。 (2) 右上方區塊：疾病資訊、線上諮詢、問卷調查、學術研究、遺傳檢驗等。 (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	(1) 將遺傳諮詢頁面中工具列之無效的線上諮詢連結刪除。 (2) 不定期維護網站檢索功能。

	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、心理諮商與社福資訊、資源轉介訊息等各項說明，並建立與罕病基金會的罕病分類連結。	根據政府公告新增罕見疾病名單，或國內外最新資訊，邀請專家撰稿，新增遺傳疾病文章介紹，本年度新增 11 篇。
檢驗資料庫	檢驗資訊內容包括檢驗項目、檢驗方法、檢驗單位、報告預期週數、檢驗費用、補助單位、檢驗單位地址、實驗室網站、相關疾病資訊等各項說明。	(1) 本年度大幅擴建檢驗資料庫，其中收錄了 506 項國內各大檢驗單位的檢驗項目訊息。 (2) 建立檢驗項目與疾病資訊的連結。
遺傳檢驗	提供臺大醫院基因醫學部生化遺傳實驗室各項遺傳疾病檢驗資訊、檢驗費用、檢體運送需知、結果報告時間、檢驗單位聯絡資訊等內容。	定期更新各項檢驗資料，檢視資料之有效性，方便民眾及相關醫療單位查詢。
最新消息	刊載於【醫學新知】分頁下半頁面，內容為提供最新罕見遺傳疾病相關新聞訊息及活動。以網路搜尋的方式搜尋新聞資料，獲相關網站單位同意轉載後，即時提供罕見遺傳疾病相關新聞與活動訊息，刊載於最新訊息頁面，讓瀏覽者以最快的速度獲知相關新聞。	本年度持續不定期新增罕見遺傳疾病相關新聞訊息及活動，包括國內外相關遺傳醫療新聞、政府相關公告、遺傳醫療研討會資訊、病友團體活動等。
線上諮詢	提供網站瀏覽使用者醫療問題提問管道，各問題皆由本計畫專業遺傳諮詢醫療團隊負責回覆。	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 32 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。疾病項目之新增以國民健康局公告之罕見疾病病類及罕病基金會服務之病類為選定原則，優先編譯。

### 2.4. 罕見遺傳檢驗資料庫

本計畫於今年度致力於罕見遺傳檢驗資料庫的建置。考量臨床人員及民眾於送檢時期望了解的訊息，將其納入於今年度新建置之檢驗資料庫項目中，其中包括了：檢驗項目、檢驗方法、檢驗單位、報告週數、檢驗費用、檢驗單位地址、聯絡人、付費方式、實驗室網站、相關疾病資料等。去年度完成檢驗資料庫建置同時，也匯整完成 2015 年罕病基金會之 90 項補助項目新增於資料庫中，今年度不但更新 2016 年罕病基金會之補助項目，更增加台大醫院基因醫學部、柯滄銘婦產科-基因飛耀生命科學實驗室、慧智基因等單位的檢驗資訊，未來也會與其他檢驗單位窗口聯繫相關事宜，協助試用並給予相關建議，讓檢驗資料庫更加完備，以提供醫療團隊一個方便檢索之平台。

### 2.5. 遺傳疾病線上諮詢服務

本計畫長期以客觀的角度提供民眾罕見遺傳疾病的線上諮詢服務。此項服務主要因應個資法的施行，考量留言者有不便公開其留言之考量，可依其意願選擇使用電子郵件方式諮詢。所有問題都由國內遺傳專科醫師及遺傳諮詢師即時回覆，提供病患及其家庭最適切的疑難解答。

### 2.6. 網站使用者滿意度調查

使用 Google Analytics 流量統計工具，取得不同時段間網站之瀏覽人次，並可在網頁中顯示即時統計資訊，如目前線上人數、今日訪客數、網頁瀏覽次數、累計網頁瀏覽次數等，也能追蹤不同國家之瀏覽人次，藉此分析作為本網站服務的評估與改進參考指標。

## 2.7. 罕見疾病基金會文章更新

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

## 3. 執行成果

### 3.1. 罕見遺傳疾病檢驗資料庫

本計畫於今年度致力於罕見遺傳檢驗資料庫的建置。考量臨床人員及民眾於檢索訊息時的便利性，檢驗資訊分別以相關英文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 506 項檢驗資訊。



英文疾病名稱	中文疾病名稱	檢驗單位	檢驗方法	檢驗項目
ABO Blood genotyping	ABO血型基因型檢測	柯滄銘婦產科/基因飛躍生...	特定位點分析	ABO基因點位分析
Achondroplasia	軟骨發育不全	慧智臨床基因醫學實驗室	傳統定序技術	FGFR3基因突變分析
Achondroplasia, ACHypoc...	軟骨發育不全/軟骨發育不...	慧智臨床基因醫學實驗室	突變熱點檢查	FGFR3基因突變分析
Achondroplasia/Hypocho...	軟骨發育不全/季肋發育不全	柯滄銘婦產科/基因飛躍生...	特定外顯子序列分析	FGFR3基因 第2,4,5,6,7,8,11..
Achondroplasia/Thanatop..	軟骨發育不全/致死性畸胎侏...	慧智臨床基因醫學實驗室	全基因密碼區定序	FGFR3基因突變分析
Achromatopsia, ACHM	色彩感應失能症	慧智臨床基因醫學實驗室	全基因密碼區定序	CNGB3或CNGA3基因突變...

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

## 芳香族L-胺基酸脫羧酵素缺乏症

### Aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency, AADC

基因檢驗項目: AADC基因突變分析

基因: DDC

檢驗方法: 傳統定序技術

檢驗單位: 台大醫院胡務亮醫師實驗室

檢驗週數: 4

檢驗費用: 12000

補助單位: 財團法人罕見疾病基金會

補助金額: 8,400(70%)

自費金額: 3600

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

聯絡人: 吳兆斯 先生

付費方式: 郵局匯票(抬頭請寫台大醫院)\*不收現金

實驗室網站: [http://www.genes-at-taiwan.com.tw/genehelp/working\\_new.html](http://www.genes-at-taiwan.com.tw/genehelp/working_new.html)

疾病資訊: [點此查閱](#)

更新日期: 2015-11-19

### 3.2. 建置線上罕見遺傳疾病中文資料庫

在本網站的中文遺傳疾病資料庫中，我們致力於建置淺顯易懂的中文化疾病介紹，透過簡明的文字敘述，以專業客觀的態度向一般大眾介紹複雜的罕見遺傳疾病。增補疾病資料庫之內容

本網站〔疾病資料庫〕網址為：

<http://www.genes-at-taiwan.com.tw/genehelp/diseaseDatabase.html?selecteIndex=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) 先天性全身脂質營養不良症/Congenital Generalized Lipodystrophy

<http://goo.gl/pGtof5>

### 先天性全身脂質營養不良症

#### Congenital Generalized Lipodystrophy

##### 疾病簡介

先天性全身脂質營養不良症是十分罕見的脂質代謝障礙疾病，主要臨床特徵為缺乏正常的脂肪組織、全身肌肉肥厚。人體的脂肪組織通常位在皮下或內臟器官周圍，以脂質的型式儲存能量，並做為內臟器官受外力震盪時的緩衝介質。此症患者因缺乏脂肪組織，脂質轉而儲存於肝臟、肌肉等其他部位，引發嚴重的健康問題。臨床症狀及特徵通常在出生時或幼童時期即會顯現，胰島素阻抗 (insulin resistance) 是最常見的症狀之一，將導致血糖代謝失調，可能進展為糖尿病；高血脂 (hypertriglyceridemia) 亦常見，無法以正常形式儲存的脂質沉積於皮下形成發疹性黃色瘤 (eruptive xanthomas)，並引發胰臟炎；此症也會導致脂肪肝，造成肝腫大及肝衰竭；某些患者可能發展出肥厚性心肌症 (hypertrophic cardiomyopathy)，可導致心律不整及心臟衰竭，有猝死的風險。

此症有特殊的外觀特徵。患者因缺乏脂肪組織使得肌肉組織增生，也因皮下缺乏脂肪覆蓋，使得靜脈血管特別明顯；外觀看起來下巴大而厚實、眼眶骨明顯、大手大腳、肚腹明顯；女性患者可能出現陰蒂肥大、多毛、月經週期不規則、多囊性卵巢等症狀，可能與內分泌素的改變有關；有些患者會出現黑色棘皮症，好發於皮膚皺褶處，使該處皮膚看起來黑黑膠膠的，可能與胰島素阻抗有關。

先天性全身脂質營養不良症依致病基因的不同分為四型，各型的典型特徵與症狀有些許不同。第一型為AGPAT2基因發生突變所致，患者在童年期後，於腿、肘之長骨常見骨囊腫；第二型為BSCL2基因發生突變所致，多半會合併輕至中度智能障礙；第三型為CAV1基因發生突變所致，常合併生長發育不良、身材矮小；第四型為PTRF基因發生突變所致，常合併肌肉無力、生長發育遲緩、骨關節異常、齒門狹窄及嚴重的心律不整。

## (2) MNGIE 症候群 (粒線體性神經胃腸腦病變症候群)

/Mitochondrial Neurogastrointestinal Encephalopathy Syndrome

<http://goo.gl/xpaMmT>

### MNGIE症候群 (粒線體性神經胃腸腦病變症候群)

#### Mitochondrial Neurogastrointestinal Encephalopathy Syndrome

**疾病簡介**

MNGIE症候群(粒線體性神經胃腸腦病變症候群)是一種會導致身體多重系統功能異常的遺傳性疾病，尤其影響消化系統和神經系統，症狀通常於20歲前出現，小至嬰兒大至成人皆有可能發病，疾病症狀會隨年齡增長而趨嚴重。此症最常見也最嚴重的問題為消化系統異常，大部分患者會有腸胃蠕動不良(gastrointestinal dysmotility)的症狀，包括易飽足感(即便進食量少)、吞嚥困難(dysphagia)、用餐後感到噁心及嘔吐、腹痛、腹瀉、腸阻塞等，進而導致患者體重明顯減輕及惡病體質(cachexia)；MNGIE症候群也會造成神經系統異常，症狀通常比腸胃道的問題輕微，包括刺痛、麻、周邊神經病變等，在手腳特別明顯；其他可能出現的症狀尚有眼瞼下垂(ptosis)、眼肌麻痺(ophthalmoplegia)及聽損等。腦白質病變(leukoencephalopathy)是此症的另一特徵，通常不會引發症狀，需藉由核磁共振(MRI)檢查發現。

## (3) Lowe 氏症候群/Lowe Syndrome

<http://goo.gl/BTRwIE>

### Lowe氏症候群

#### Lowe Syndrome

罕病分類	檢驗資訊
------	------

**疾病簡介**

Lowe氏症候群主要影響患者的眼睛、腦部及腎臟等部位，又稱眼腦腎症候群(oculocerebrorenal syndrome)，患者通常為男性，患者出生時，可發現雙眼罹患先天性白內障，常伴隨其他影響視力之眼疾；約有半數患者會發展成嬰幼兒型青光眼，臨床特徵為眼壓升高，許多患者有發展遲緩的問題，智能差異大，可能為正常，亦可能出現嚴重智能障礙；另曾有臨床報告指出患者有行為問題及癲癇。大部分患者在出生時即有肌肉張力過低(neonatal hypotonia)的問題，導致餵食困難、呼吸障礙、粗動作發展遲緩(如坐、站、走等動作發展較慢)，患者常見的腎臟疾病為范可尼氏症候群(Fanconi syndrome)，因腎臟無法對身體所需的營養分子進行再吸收，而出現多尿、脫水及代謝性酸中毒等症狀，電解質及營養分子的流失，也會影響患者的生長發育，可能併發低磷性佝僂病(hypophosphatemic rickets)，特別影響下肢，使患者走路時感到疼痛；年齡較大的患者或成人患者，可能因漸進性的腎臟疾病，進展為致命性腎衰竭及末期腎病。

## (4) Larsen 氏症候群 顎裂-先天性脫位症候群/ Larsen Syndrome

<https://goo.gl/NOVUjN>

### Larsen氏症候群 顎裂-先天性脫位症候群

#### Larsen Syndrome

**疾病簡介**

Larsen氏症候群主要影響患者的骨骼生長發育，每位患者間的症狀表現程度不同，即使是同一家族中的患者，症狀表現也可能有很大的差異。患者通常有先天性內翻外翻足(clubfeet)及髖關節、膝關節、肘關節脫位的問題，腕關節與踝關節在X光影像下可見多出來的小骨頭，指趾尖方鈍(spatulate)；患者也可能有關節活動度過大(hypermobility)、身材矮小等狀況，而頸椎後凸(kyphosis)或脊椎側彎(scoliosis)則可能進一步壓迫脊髓造成四肢無力；特殊的顏面特徵包括前額突出(frontal bossing)、塌陷鼻等中臉發育不良(midface hypoplasia)、眼距過寬(ocular hypertelorism)；有些患者會有顎裂，或因聽小骨(ossicles)畸形造成聽損；有些患者有呼吸道方面的問題，包括經常性呼吸道感染，或因呼吸道肌肉張力弱導致呼吸中止症。患者通常可成長至成人，智力不受影響。

## (5) 先天性肌失養症/ Congenital Muscular Dystrophy

<https://goo.gl/SAsoxf>

**先天性肌失養症**  
**Congenital Muscular Dystrophy**

**疾病簡介**

先天性肌失養症 (CMD) 是一群遺傳性肌肉疾病的總稱，病患在出生時或嬰兒期即發現會有特別虛弱的現象。隨著醫療的進步，不同的基因致病突變逐漸被發現，先天性肌失養症的概念從狹義的臨床症狀診斷和組織學診斷，演變成涵蓋不同致病基因突變，但目前還沒有完整的分類方式。此外，先天性肌失養症的症狀跟許多肌肉疾病相似，包含先天性肌失養症亞型、先天性肌病和肢帶型肌營養不良症等，因此診斷相當不易。而先天性肌失養症與其他肌肉疾病的判別方式，主要是針對嬰兒或幼兒是否有肌肉無力的現象。

先天性肌失養症主要的症狀是在出生或嬰兒期會出現肌無力和肌肉虛弱的現象，患者通常會出現典型「鬆軟」的現象，並伴隨低肌張力造成運動能力低落、肌肉發展遲滯或停滯、關節或脊柱會產生畸形，疾病進程中，先天性肌失養症的肌無力症狀可能會改善、持平或是惡化，不過其他併發症變得更加嚴重。這些併發症包括：餵食困難導致營養不良、呼吸功能不全、關節攣縮和脊柱側凸等。在某些亞型中，可能有心臟、大腦、中樞神經系統、眼睛和結締組織的問題產生。由於難以追溯確切發病時期，無法明確界定發病年齡，可能的預估發病年齡為發生運動遲緩的前兩年。

### (6) Laron 氏侏儒症候群/ Laron Syndrome (Laron Dwarfism)

<https://goo.gl/EF0Rpo>

**Laron 氏侏儒症候群**  
**Laron Syndrome (Laron Dwarfism)**

罕病分類      檢驗資訊

**疾病簡介**

Laron 氏侏儒症候群在導致身材矮小的疾病中相當罕見，是由於生長激素無法正常運作所引起，患者出生時通常和一般寶寶無異，但由於生長緩慢，使得身高的差距和一般人愈差愈多，若未經適當治療，成年男性患者通常最高不會超過140公分，女性患者也可能只有120公分，因此促進生長發育為此症主要的治療方針。

此症之其他症狀尚有肌力與肌耐力較差、嬰幼兒期低血糖、外生殖器官較小、青春期發育延遲、毛髮稀疏脆弱、牙齒發育異常等；許多患者具有特殊顏面外觀，包括前額突出、馬鞍鼻、藍鞏膜；患者的四肢長度與軀幹相較之下較短，手腳也較小；成年患者易出現肥胖問題。這些症狀在每位患者間的差異很大，即使是同一家族中的患者，表現出來的症狀也可能非常不同。

### (7) 嬰兒型溶酶體酸性脂肪酶缺乏症 (又稱伍爾曼氏症)

Infantile Form Lysosomal Acid Lipase Deficiency (Wolman Disease)

<https://goo.gl/oqG05f>

**嬰兒型溶酶體酸性脂肪酶缺乏症 (又稱伍爾曼氏症)**  
**Infantile Form Lysosomal Acid Lipase Deficiency (Wolman Disease)**

罕病分類      檢驗資訊

**疾病簡介 [1, 3, 4]**

溶酶體酸性脂肪酶缺乏症依發病時間可分為不同的表現型，嬰兒期發病者又稱伍爾曼氏症 (Wolman disease)，較晚發病者則統稱為體固醇酯儲積症 (cholesterol ester storage disease, CESD)。伍爾曼氏症是因人體用來分解利用脂肪和膽固醇所需的溶酶體酸性脂肪酶 (lysosomal acid lipase, LAL) 缺乏，所導致的一種罕見遺傳性疾，患者的脂質會大量堆積在脾、肝、骨髓、小腸、腎上腺和淋巴結，除了脂肪沉積，也會導致腎上腺鈣化、腎上腺皮質功能不全。

罹患伍爾曼氏症的嬰兒在出生時通常健康活潑，但很快會出現相關症狀和病徵。此症的特徵包括肝脾腫大、體重增加不良、肌張力低、黃疸、嘔吐、腹瀉、發展遲緩、貧血及營養吸收不良，病情通常在患者成長至幼兒期之前即會發展為嚴重營養不良，除非造血幹細胞移植 (HSCT) 治療成功，典型的伍爾曼氏症患者通常活不過一歲。

目前已知LIPA基因突變會造成伍爾曼氏症，LIPA基因提供人體製造溶酶體酸性脂肪酶的指令，溶酶體酸性脂肪酶在溶酶體中處理脂類的代謝，如膽固醇酯和三酸甘油酯，讓它們可以被身體利用。LIPA基因突變會導致溶酶體酸性脂肪酶缺陷，使三酸甘油酯、膽固醇酯和其他脂質堆積在患者身體的細胞和組織中；身體各個器官 (如肝、腎) 的脂肪堆積，和身體因無法利用脂質而造成的營養不良，進一步使患者出現伍爾曼氏症的症狀和病徵。

### (8) 永久性新生兒糖尿病/ Permanent neonatal diabetes mellitus

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

## 永久性新生兒糖尿病

### Permanent neonatal diabetes mellitus

罕病分類

檢驗資訊

#### 疾病簡介

永久性新生兒糖尿病 (Permanent neonatal diabetes mellitus) 是指初次發病時間為出生後的六個月內，並且會持續終生之糖尿病。此型糖尿病主要是由於缺乏胰島素而造成高血糖。永久性新生兒糖尿病的患者在出生前會有生長遲滯的現象 (intrauterine growth retardation, 子宮內生長遲滯)。出生後會經歷高血糖、脫水及生長不良(failure to thrive)。

在某些個案，患者也會出現神經方面的症狀，例如發展遲緩或是癲癇。若合併發展遲緩、癲癇以及新生兒糖尿病這些症狀，則稱為DEND症候群 (developmental delay, epilepsy, and neonatal diabetes)。若沒有癲癇產生，但有輕微發展遲緩合併新生兒糖尿病症狀的患者，則屬於中間型DEND症候群。

少數新生兒糖尿病患者的胰臟發育不完全，由於胰臟負責製造消化酵素以及胰島素等其他賀爾蒙，此類患者也會出現消化不良的問題，例如脂肪便以及無法吸收脂溶性維生素。

## (9) 侷限性真皮發育不良/ Goltz Syndrome (Focal Dermal Hypoplasia)

<https://goo.gl/>

### 肌抽躍性癲癇合併破碎紅色肌纖維症

#### Myoclonic Epilepsy Associated with Ragged-Red Fibers, MERRF

#### 疾病簡介

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

## (10) 黑尿症/ Alkaptonuria

<https://goo.gl/FZmNkp>

### 黑尿症

#### Alkaptonuria

#### 疾病簡介

黑尿症(Alkaptonuria; AKU) 為一遺傳性遺傳疾病。黑尿症的患者會有三個主要特徵，包括在尿液中出現尿黑酸(homogentisic acid; HGA)、褐黃病(ochronosis)跟骨關節炎。在尿液中的尿黑酸氧化會產生黑色素產物，導致尿液在靜置時會變黑；褐黃病跟關節炎通常會在30歲後出現。其他症狀表現包括色素沉澱，主動脈瓣或二尖瓣鈣化或滲漏(regurgitation)、主動脈擴張、腎結石和前列腺結石。有些患者是因為慢性關節疼痛，接受關節矯正手術發現關節軟骨變色，才發現罹患此症。

關節軟骨變色是因為膠原纖維(collagen fibrils)受到尿黑酸的攻擊時，褐黃色素(ochronotic pigment)會沉積在軟骨中。且當尿黑酸結合到膠原蛋白上時，軟骨基質會變僵硬，導致膠原蛋白傳遞到軟骨下的過程異常，造成病理性和生理性的構造異常，包含：椎骨贅生物增生(trabecular excrescences)、高密度礦化突出(high density mineralised protrusions; HDMPs)。

## (11) 短指發育不良及性別顛倒

/Campomelic Dysplasia with Autosomal Sex Reversal

<https://goo.gl/R8AumA>

## 短指發育不良及性別顛倒

### Campomelic Dysplasia with Autosomal Sex Reversal

罕病分類

#### 疾病簡介

短指發育不良 (campomelic dysplasia, CD) 是一影響骨骼發育之嚴重疾病，也會影響患者的生殖系統及身體其它部位，通常在新生兒時期即會危及生命。

「campomelic」這個詞源自希臘文，意指「彎曲的肢體 (bent limb)」，患者出生時通常可見腿部長骨彎曲，偶可見手臂彎曲的個案；肢體彎曲會導致彎曲部位的皮膚出現凹陷，尤其常見於小腿。患者通常有四肢較短、先天性關節脫位、肩胛骨發育不全、肋骨僅11對 (一般人肋骨為12對)、頭部骨骼異常、內翻足或外翻足等問題，這些骨骼上的異常發育通常在出生前即會出現，可透過胎兒超音波診斷。許多患者的外生殖器官難以判斷性別，約75%染色體核型為男性 (46,XY) 的患者，外生殖器官性徵不明或呈一般女性之性徵，且內生殖器和外生殖器的性別不符，內生殖器可能為男性的睪丸或女性的卵巢，或兩者兼具，例如一位擁有女性外生殖器的患者，可能會有睪丸，或同時具有睪丸和卵巢。

患者亦有特殊的顏面外觀問題，包括小下巴、凸眼 (prominent eyes)、扁扁臉，頭在身材的比例相對較大；皮那羅賓氏症候群 (Pierre Robin sequence) 亦常見於此症患者，包括顎裂、舌後縮 (glossoptosis) 及下顎過小。患者通常在出生時即伴有支氣管喉頭軟化症，導致呼吸阻塞及呼吸困難，提高了此症新生兒的死亡率；僅有少數患者於嬰幼兒期可存活，這些患者隨著年齡增長可能發展出脊椎側彎及其他脊椎相關問題，對脊椎神經造成壓迫。此外，短指發育不良患者也可能有身材矮小、聽損等問題。患者若無肢體彎曲症狀，但有此症的其他症狀，則稱為非曲肢型短指發育不良 (acampomelic campomelic dysplasia, ACD)。

### 3.3. 罕見遺傳疾病諮詢服務

#### 3.3.1. 【罕見遺傳疾病一點通】線上諮詢服務

本計畫線上諮詢服務是由遺傳專科醫師或遺傳諮詢專業人員定期注意本網站〔線上諮詢〕電子郵件上之留言問題，秉持專業及適當的遺傳諮詢原則，即時解答民眾在醫學遺傳領域或罕見遺傳疾病方面的疑問，提供快速、客觀的衛教訊息，以通俗化的文字為民眾解答，並建議醫療轉介的方向，協助個案與相關病友團體取得聯繫，或轉介個案至適當科別就診。本年度計畫自 2016 年 4 月 1 日至 2017 年 2 月 18 日累計留言達 32 筆。

提問與回覆之內容涉及疾病諮詢(59.375%)、產/孕前懷孕諮詢(31.25%)、檢驗項目(6.25%)、蠶豆症(3.125%)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，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	3	11	8	10
(百分比)	(9.375%)	(34.375%)	(25%)	(31.25%)

#### 3.3.2. 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，除了定期更新檢驗項目外，2016 年國健署遺傳性疾病診斷檢驗補助申請方式大幅改版，我們於網站的彈跳視窗加註詳細申請流程，並協助指導各大醫療院所及檢驗單位

## 申請檢驗補助。

www.genes-at-taiwan.com.tw 顯示：

☆☆ 請注意 ☆☆

因配合國健署「全國遺傳性疾病診斷檢驗個案減免(或補助)之網路申報及資料庫系統」進行線上申報作業。

原將僑生健康紀錄聯紙本寄至本院，改至各單位到國健署-全國遺傳診斷系統網站(<https://gendx.hpa.gov.tw/>)先建立資料→下載→列印，連同檢體再一同寄至本院。

1.尚未申請帳號者，可至全國遺傳診斷系統網站下載帳號異動申請表:填寫帳號異動申請表，將帳號異動申請表送至a.國健署或b.各醫學中心檢驗單位或c.掃描申請表寄email至ch115y115@gmail.com，將建置帳號。

2.帳號新增成功後，煩請各單位至全國遺傳診斷系統網站(<https://gendx.hpa.gov.tw/>)，登入網站後→按“生化遺傳學檢驗”→申請資料作業→新增申請單→建立病人資料→送出，建立病人資料並列印再連同檢體寄至本院。

臺大醫院 基因醫學部 生化遺傳研究室 敬上

如有任何問題，請打02-23123456轉71939 李小姐

防止此網頁產生其他對話塊。

確定

更新日期：2016/05/21

### 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:修正遺傳檢驗頁面上的工具列連結(移除線上諮詢、加上檢驗資訊連結)、導正因擴大檢驗資料庫而產生錯誤的連結、加註網頁標頭，讓使用者更容易搜尋到內容。今年度也將舊版網站正式下架，以避免使用者搜尋到功能不完整且沒有持續更新的舊網站。

#### 3.4.2. 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](http://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、香港、美國、馬來西亞、澳大利

亞、澳門、中國、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。



### 3.4.3. 網頁經營成效統計分析

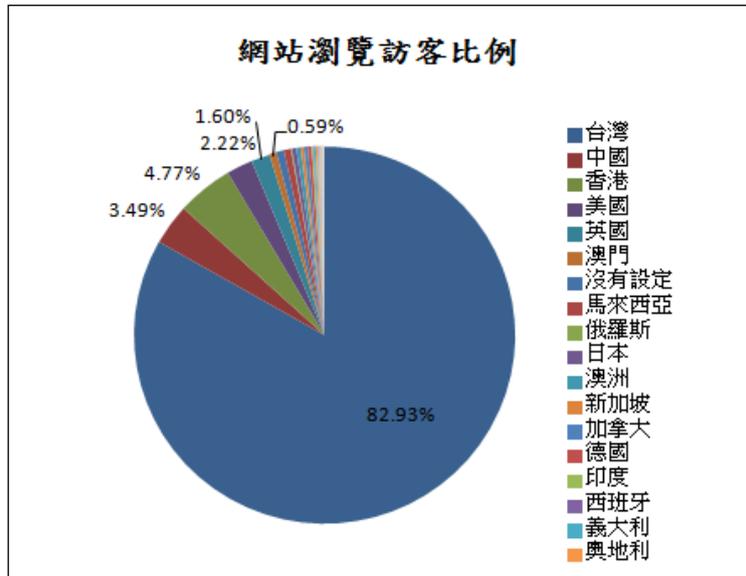
本網站利用 Google Analytic 網頁統計分析系統進行目前線上人數、今日訪客數、網頁瀏覽次數、累計網頁瀏覽次數之數據統計，此軟體也能追蹤全球不同地區之瀏覽次數，本計畫以此統計結果做為網站服務的評估與改進參考指標。

2016 年 4 月至 2016 年 2 月底累計訪客人數共 20,775 瀏覽人次，比較去年同期累計訪客人數 19,533 瀏覽人次，使用者人次上升 6.36% 左右；網頁瀏覽量從去年度的 124,435 次，上升至 130,807 次，上升約 5.12%。全球各地區瀏覽人次，發現本網站之瀏覽者以台灣 (Taiwan)、中國 (China)、香港 (Hong Kong)、美國 (United States)、英國 (United Kingdom)、澳門 (Macao)、馬來西亞 (Malaysia)、俄羅斯 (Russia)、日本 (Japan)、新加坡 (Singapore) 等地區之華語使用者為大宗，統計分別列於表一及圖一。

表一、【罕見遺傳疾病一點通】2016 年 4 月-2017 年 2 月累計訪客人次及百分比(累積訪客前 28 名的國家)

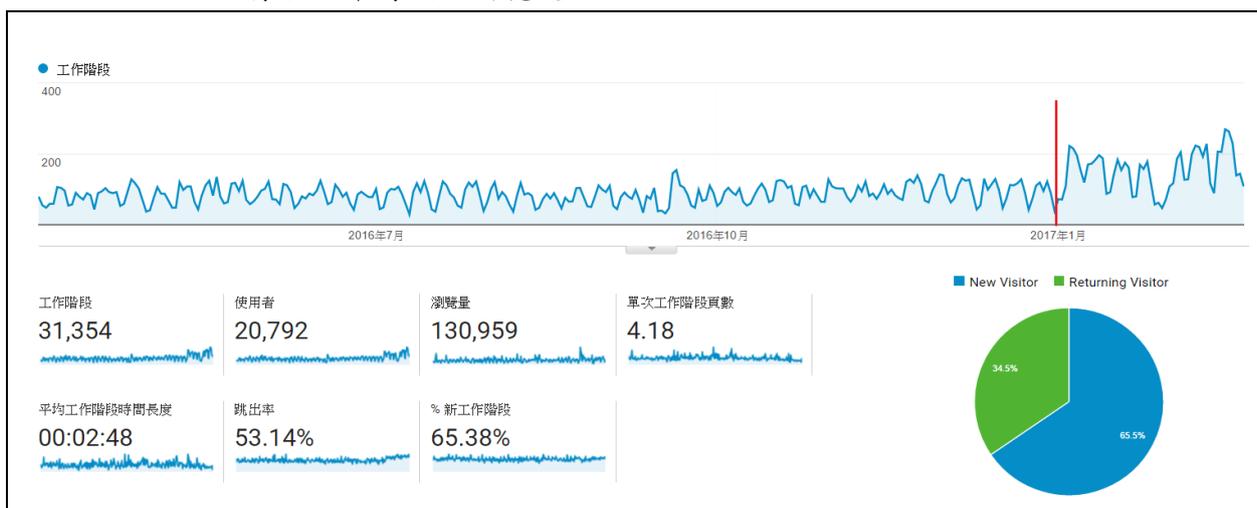
訪客國家	工作階段	百分比(%)	訪客國家	工作階段	百分比(%)
台灣	26201	83.62	德國	72	0.23
中國	1398	4.46	印度	35	0.11
香港	1387	4.43	西班牙	33	0.11
美國	564	1.80	義大利	32	0.10
英國	342	1.09	奧地利	31	0.10
澳門	173	0.55	印尼	27	0.09
沒有設定	166	0.53	紐西蘭	25	0.08
馬來西亞	147	0.47	泰國	22	0.07
俄羅斯	141	0.45	波瀾	20	0.06

日本	106	0.34	墨西哥	17	0.05
澳洲	102	0.33	荷蘭	17	0.05
新加坡	84	0.27	法國	11	0.04
加拿大	75	0.24	南韓	11	0.04
德國	72	0.23	越南	10	0.03



圖一、【罕見遺傳疾病一點通】2016年4月-2017年2月累計訪客資訊

值得注意的是，自1月份起將舊網頁下架後，網站的使用者人數及工作階段都有明顯上升的現象(圖二)，顯示停止使用舊網頁後，的確有導向使用者來造訪新網站。並且有效地減少網站的伺服器錯誤(圖三)，有助於維持網站的穩定性。



圖二、【罕見遺傳疾病一點通】2016年4月-2017年2月訪客工作階段分析



圖三、【罕見遺傳疾病一點通】網站伺服器錯誤數量分析

#### 3.4.4. 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 19 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 (36.8%)，年齡約在 16~20 歲間 (52.6%)，教育程度在大專以上 (36.8%)，以居住在台灣北部的使用者最多 (63.2%)；網頁使用者的職業以學生為主 (57.9%)。使用網頁次數在 5 次以上者佔 36.3%。73.7% 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(詳附圖四)。

#### 3.5. 罕見遺傳疾病基金會文章更新

罕見遺傳疾病基金會網站，長期作為提供病友、家屬及民眾認識罕病及交流的平台。”認識罕病”項目下更進一步將罕病分類並提供大眾認識罕病之相關訊息。去年度本計畫針對分類碼 01~03: 胺基酸/有機酸代謝異常、先天性尿素循環代謝異常及其他代謝異常內的 30 項疾病，今年度將分類代碼 03-04 其他代謝異常及心肺功能失調中的 30 項疾病介紹重新審閱完成，並同步修改罕病一點通網站內的疾病資訊，逐步更新最新的疾病資訊至網頁中。(如下表)，期望持續提供大眾最新的訊息。

分類代碼	疾病中文名稱	疾病英文名稱
0308	脂肪酸氧化作用缺陷	Fatty acid oxidation defect
0309	亞硫酸鹽氧化酶缺乏	Sulfite oxidase deficiency
0310	遺傳性果糖不耐症	Fructose intolerance, hereditary
0311	岩藻糖代謝異常 (儲積症)	Fucosidosis
0312	原發性肉鹼缺乏症	Carnitine Deficiency Syndrome, Primary

0313	MLD 症候群	Metachromatic Leukodystrophy
0314	粒線體缺陷	Mitochondrial Defect
03--	粒線體 DNA 缺失症候群	Mitochondrial DNA deletion syndromes
0315	紫質症	Porphyria
0316	威爾森氏症	Wilson's Disease
0317	先天性高乳酸血症	Congenital Hyperlactic Acidemia
0318	持續性幼兒型胰島素過度分泌 低血糖症	Persistent Hyperinsulinemic Hypoglycemia of Infancy
0319	半乳糖血症	Galactosemia
0320	黏脂質症	Mucopolysaccharidosis
0322	碳水化合物缺乏糖蛋白症候群	Carbohydrate-Deficiency Glycoprotein Syndrome
0323	臭魚症	Trimethylaminuria
0324	先天性全身脂質營養不良症	Congenital Generalized Lipodystrophy
0325	中鏈脂肪酸去氫酵素缺乏症	Medium-Chain Acyl-Coenzyme A Dehydrogenase Deficiency, MCAD
0326	丙酮酸鹽脫氫酶缺乏症	Pyruvate Dehydrogenase Deficiency
0327	腦腱性黃瘤症	Cerebrotendinous Xanthomatosis
0328	腦血管屏障葡萄糖輸送缺陷	Glut 1 Deficiency Syndrome
0329	肢近端型點狀軟骨發育不良	Rhizomelic Chondrodysplasia Punctata
0330	豆固醇血症	Sitosterolemia
0331	鉬輔酶缺乏症	Molybdenum Cofactor Deficiency
0332	低磷酸酯酶症	Hypophosphatasia
0333	球細胞腦白質失養症	Globoid Cell Leukodystrophy, Krabbe's Disease

0334	巴氏症候群	Barth Syndrome
0335	Beta 硫解酶缺乏症	Beta-Ketothiolase Deficiency
0401	原發性肺血鐵質沉積症	Primary Pulmonary Hemosiderosis
0402	原發性肺動脈高壓症	Primary Pulmonary Hypertension, PPH

### 3.6. 罕病專書校閱

本部曾與罕見疾病基金會合作編撰《認識罕見疾病》一書（共上下冊），依據疾病臨床症狀、好發之器官部位及發病原因等特徵加以分類。此專書乃國內罕見疾病相關重要中文參考書籍，現階段將著手三刷。藉此機會，我們將更新文章內容，加入近年來新的研究進展，包括新發現的致病基因與治療的新進展，提供國人最新的知識。今年度完成上冊共 7 章，依據疾病成因、功能異常及病灶部位分為：胺基酸/有機酸代謝異常、先天性尿素循環代謝異常、其他代謝異常、心肺功能失調、消化系統失調、泌尿系統失調以及腦部或神經病變等七章，共 80 篇疾病文章的校閱。

## 4. 結論與建議

【罕見遺傳疾病一點通】網站設立的宗旨為期望以便捷的平台提供民眾及醫療專業人員最新罕見遺傳疾病相關訊息、線上諮詢服務及檢驗送檢資訊。對於初步接觸罕見疾病之醫療專業人員如:住院醫師及遺傳諮詢學生甚至一般民眾，提供快速檢索訊息的管道。今年度網站操作及網頁內容滿意度問卷調查，表示滿意使用者比例分別為 94.7% 及 92.1%。

【罕見遺傳疾病一點通】網站於今年度擴增檢驗資料庫的內容，也因此發現了一些系統上的錯誤，如相同疾病名稱但不同檢驗方法及單位都會連到同一頁面，以及發生無法正常顯示頁面的情況，經過工程師的調整皆已順利運作。另外今年也正式將舊網站下架，大幅減少伺服器錯誤的狀況，也減少讀者搜尋到功能不完全且沒有更新的舊網站資料。

在罕見疾病基金會的支持下，去年度於【罕見遺傳疾病一點通】網站下建置了檢驗資料庫，目前資料庫中已包含 2016 年罕見疾病基金會檢驗補助、台大醫院生化遺傳實驗室、基因飛躍及慧智基因等各項檢驗訊息。未來期望能納入更多國內檢驗相關訊息，並即時更新這些檢驗資訊，提供臨床從業人員及民眾更完整的檢驗訊息搜尋平台。

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

附錄一、【罕見遺傳疾病一點通】網站人口學資料描述統計分析

人 口 學 變 項	百分比	
性別	男	36.8%
	女	63.2%
年齡	15 歲以下	5.3%
	16~20 歲	52.6%
	21~30 歲	15.8%
	31~40 歲	26.3%
	41~50 歲	0.0%
	50 歲以上	0.0%
教育程度	識字 / 小學	0.0%
	國 (初) 中	10.5%
	高中 (職)	31.6%
	專科 / 大學	36.8%
	研究所以上	21.1%
職業別	醫藥	15.8%
	軍警	0.0%
	公教	0.0%
	工	5.3%
	商	5.3%
	家管	0.0%
	自由業	0.0%
	服務業	15.8%
	學生	57.9%
	農林漁牧業	0.0%
	已退休	0.0%
	待業中	0.0%
所在地	台灣北部	63.2%
	台灣中部	5.3%
	台灣南部	10.5%
	台灣東部	5.3%
	台灣離島	0.0%
	中國大陸	10.5%
	港澳地區	5.3%
	其他國家	0.0%

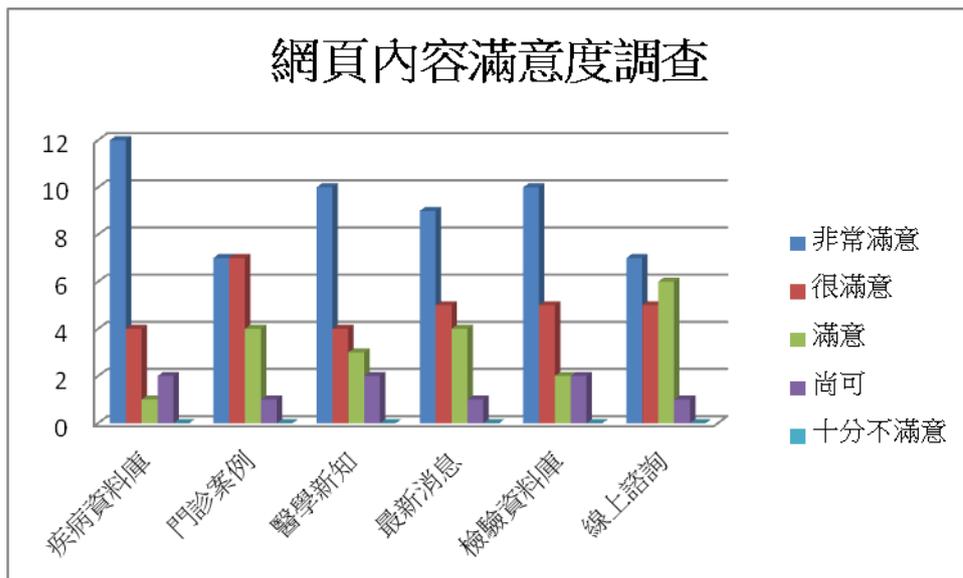
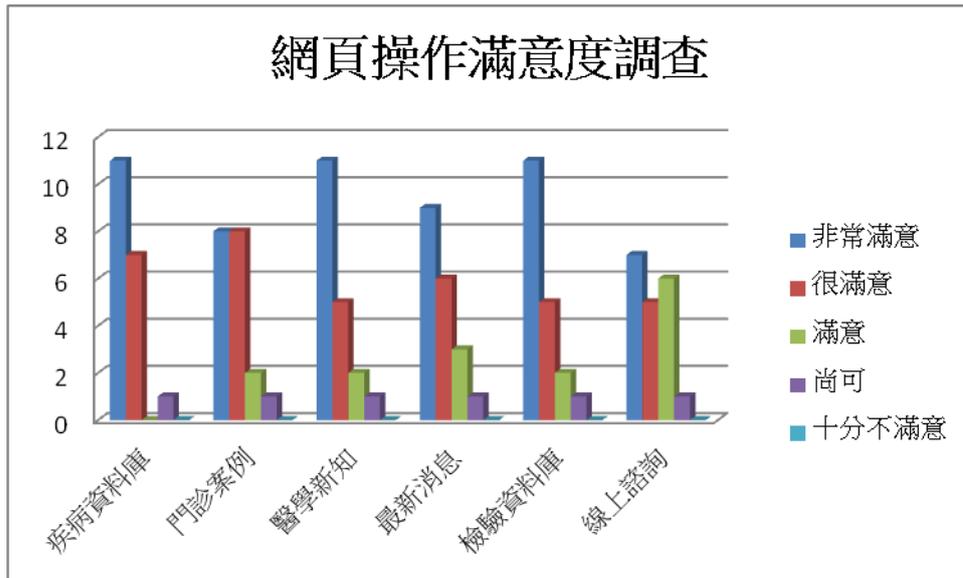
---

使用網頁次數	1 次	47.4%
	2~3 次	10.5%
	4~5 次	5.3%
	5 次以上	26.3%
	未曾使用	10.5%

---

網站得知	問卷調查	0.0%
	醫療人員告知	10.5%
	親友推薦	0.0%
	網路連結	15.8%

---



圖四、【罕見遺傳疾病一點通】網站操作及內容滿意度調查結果

## 105 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	\$607,080	\$607,080	由於 2016 年電腦處理費所需超出預期 3,0000 元，不足部分由人事費之款項留用至業務費
業務費	\$38,920	\$30,600	電腦處理費
		\$8,320	文具紙張費
管理費	\$84,000	\$84,000	
<b>核撥金額 總計</b>	<b>\$ 700,000</b>	<b>核銷金額 總計</b>	<b>\$ 700,000</b>
			<b>餘絀 (退還金額)</b>
			<b>\$ 0</b>