

財團法人罕見疾病基金會一〇八年度委託研究計畫

期末報告

計 畫 名 稱 : 建置罕見遺傳檢驗資料庫

研 究 起 訖 : (108 年 4 月 1 日) 至 (109 年 3 月 31 日)

申 請 機 構 : 國立台灣大學醫學院附設醫院基因醫學部

主 持 人 : 李妮鍾

職 稱 : 主治醫師

聯 絡 電 話 : 02-23123456 分機 71941

聯 絡 人 : 黃淑媛

傳 真 : 02-23314518

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

填 表 日 期 : 109 年 3 月 5 日

目錄

頁碼

封面

目錄

一、中文摘要 (3)

二、英文摘要 (4)

三、本文 (6)

四、附錄 (23)

共 (26)頁

一、中文摘要：

計畫目的

罕見遺傳疾病在財團法人罕見疾病基金會(以下簡稱罕病基金會)的宣導下，日益為政府、學界及民眾所重視。2005 年在罕病基金會的支持之下，台大醫院基因醫學部開始了「罕見遺傳疾病一點通」網站(以下簡稱本網站)的建置，希望能透過合作計畫，持續更新擴充本網站的疾病資料內容及各項服務。今年「建置罕見遺傳檢驗資料庫」計畫(以下簡稱本計畫)的執行除了持續維持遺傳疾病資料庫及整合檢驗資料庫的更新外，再建置了罕見疾病藥物資料庫，期望能提供完整完整的罕見疾病資訊整合，讓使用者獲得更便利的使用感受。

執行方法

今年度本計畫持續更新本網站的疾病資料庫：藉由匯整國內外最新疾病相關資訊，經專科醫師編審後，上載最新資訊:定期更新並上傳檢驗資料庫內容；並協助撰寫及審閱罕病基金會網站上之罕病宣導品。提供信箱諮詢服務：遺傳諮詢師會於收到留言後盡速地於 3 天內回覆。委請工程師建置罕見疾病藥物資料庫，並協助維持網站功能，排除網站問題、優化搜尋系統等。

主要成果與發現

本年度除了維護【罕見遺傳疾病一點通】網站既有的功能外，另外也更新了包括疾病介紹、遺傳疾病檢驗項目、送檢相關訊息、檢驗方式介紹等內容，方便民眾及遺傳諮詢相關人員使用。截至 2020 年 3 月 4 日為止，罕見遺傳疾病資料庫已編譯 310 種疾病之相關介紹、639 筆檢驗資訊及新聞 287 筆。其中今年新增了 7 篇遺傳疾病文章及 51 項檢驗訊息，並協助罕見疾病基金會審閱 3 篇疾病單張介紹。今年度疾病資料庫及檢驗資料庫皆順利的完成預期進度，也建置完成藥物資料庫並更新 40 筆藥物資訊。在線上諮詢方面，回覆電子郵件及 FB 訊息共計 33 筆留言。在網站維護方面，除定期維護網站之穩定性，改善各頁面功能，亦透過線上問卷調查對網站之效益進行評估。今年度使用者對於網站操作及網頁內容，大部分使用者都表示滿意，使用者表示滿意之百分比皆為 93.5%。

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、藥物及送檢最新訊息，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、罕見疾病藥物資料庫、罕見遺傳疾病一點通

二、英文摘要：

Introduction

Due to the efforts made by Taiwan Foundation For Rare Disorders (TFRD), rare diseases and inherited conditions have drawn more and more attention in Taiwan. To improve the service of Chinese version genetic diseases database and online genetic counseling, the group of Department of Medical Genetics in National Taiwan University Hospital has carried out project to maintain the “Genes-at-Taiwan” website since 2005. This year, we keep updating the disease and testing database to provide a convenient and easy testing access for visitors, also add article of molecular technique. To integrate the rare disease related information, we setup the drug database. Expect user can get convenient experience in this web.

Methods

We invited several medical specialists to collect the latest information of rare genetic disorders and medical genetics and write articles on the “Genes-at-Taiwan” website. We also help TFRD to write disease leaflet. Simple genetic online genetic counseling has also been provided. We maintain our website regularly and make online-user-survey to provide a stable and practical service. Computer engineer help to maintain website function, debug, SEO and setup the drug database.

Results

This year, we setup the drug database and update 40 pieces of drug information. We expect it can provide more useful information and reduce search time on the other websites. So far, our disease database has been gathering translated articles in 310 diseases, 639 testing information, 287 pieces of news and 2 testing technique. Among these, 7 rare diseases, and 51 pieces of testing information have been completed this year. We also help TFRD to review 3 disease leaflet. Online genetic counseling is provided via email: genehelp@outlook.com and Facebook, this year 33 replies have been made. Most of our users are satisfied with the contents and interface, with rate 93.5%.

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, drugs 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, rare disease drug databank, Genes-at-Taiwan

三、本文

1. 計畫背景及目的

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

隨著網路科技的發達與進步，利用網路搜尋資料乃當前主流，為最便捷的資訊交流與知識取得方式。台大醫院基因醫學部於民國 91 年起執行行政院衛生署國民健康局「遺傳疾病諮詢服務窗口」計畫，三年內奠定罕見遺傳疾病資料庫的基本架構；接著於民國 94 年建構【罕見遺傳疾病一點通】網站（以下簡稱本網站），在罕病基金會的支持下，數年來持續執行計畫，以建置中文化罕見遺傳疾病資料庫並提供線上諮詢服務為目的。除了持續維持及擴充本網站的資訊內容與服務，也陸續與罕病基金會合作編撰罕見疾病專書《認識罕見疾病》、翻譯及校訂罕見疾病相關文章、更新目前醫療及研究新知、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，並設置罕見疾病藥物資料庫，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
- (2) 增加罕見遺傳疾病之相關介紹，並勘誤罕見疾病檢驗資料庫之更新
持續更新並擴充罕見疾病檢驗資料庫
- (3) 建置罕見疾病藥物資料庫
完成建置，並整理及上傳藥物資料庫資訊
- (4) 審閱罕見新增之罕見疾病宣導單張
審閱罕見疾病宣導單張疾病介紹 3 篇
- (5) 醫療及研究新知
增加檢測方式介紹 2 篇，並不定期更新各項醫療新知。
- (6) 罕見疾病線上信箱諮詢服務
持續提供線上信箱諮詢服務
- (7) 罕見遺傳疾病一點通網站維護
追蹤網站訪客分析，並維護網站功能

透過具體業務之執行，本計畫期望能提供民眾及遺傳諮詢從業人員罕見遺傳疾

病與遺傳檢驗、診斷、藥物的相關資訊，在最短時間內解答民眾所提出之疑惑，提供民眾及醫護人員優良的資訊管道，並提升對罕見遺傳疾病患者相關服務之品質。

本計畫以網際網路平台作為資訊提供的媒介，透過國內遺傳醫學專業團隊的協助，進行罕見疾病衛教資料的翻譯製作，傳達正確、多元的最新遺傳疾病相關知識與訊息；整理國內罕見疾病檢驗與藥物資訊，提供給民眾更周全的資訊；此外，藉由網站信箱即時解答民眾對於罕見疾病或遺傳疾病之疑惑，協助其妥善就醫，尋求相關醫療協助及進一步診斷治療。此外，為增加本網站國際能見度及服務更廣大的海外民眾，也設立罕見遺傳疾病一點通英文網站，並積極參與國內外相關研討會。

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、檢驗及藥物訊息及相關醫療研究新知，有效提供醫療照護相關訊息，使國內罕見疾病患者及其家庭能獲得更為完善的照護服務。

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；(4) 罕見遺傳疾病藥物資料庫。今年除了網站功能性的維持及內容的更新外，也協助罕病基金會審閱 3 篇疾病單張簡介。

2.1. 網站之建構

2.1.1. 網域名稱：

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

2.1.2. 網站主機：

網站主機搬遷至罕病基金會之下，由華經資訊負責管理，網站資料每日會定期備份，確保系統穩定及網站安全控管。

2.1.3. 網站建置與維護工具：

網站以 Asp .Net 為平台，撰寫新的網頁，建立便利的後台管理系統。

2.2. 網站內容及例行性維護及新增工作項目

2.2.1. 網站內容維護及新增：

以維持現有網頁架構為主要目標，維護疾病資料內容之正確性、有效性及適切性。網站架構大致上與往年相同。當前之網頁首頁呈現內容相關說明如下：

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

2.2.1.2. 頁面中上側為功能列選項，包括首頁、疾病資訊、檢驗資訊、問卷調查、遺傳檢驗，及今年度新增之藥物資料庫，最末則在好站連結中提供包括罕病基金會 (www.tfrd.org.tw/tfrd/)、台大醫院基因醫學部 (<https://www.ntuh.gov.tw/gene/Index.action>) 首頁連結及相關友善網站。

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

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

服務特色

罕見遺傳疾病一點通

財團法人罕見疾病基金會

英文版網站連結 English

搜尋 站內檢索 GO

功能列 首頁 疾病資訊 檢驗資訊 藥物資訊 問卷調查 遺傳檢驗 好站連結

歡迎光臨 ~
線上最完整，
罕見遺傳疾病中文資料庫

前往瞭解

疾病資料	最新消息
NEW Alexander氏病 2020-02-20	NEW 螢光原位雜交(FISH)技術介紹 2020/01/08
Kohlmeier-Degos 綜合症 2020-02-12	台大醫院-遺傳疾病次世代定序套組 2019/12/05
多微小軸空肌病 2020-02-10	罕病基金會「2019年國內遺傳檢驗補助方案」 2019/10/18
Kleefstra 症候群 2020-02-10	MLPA-基因劑量(gene dosage)診斷技術 2019/09/18
骨骼發育異常 2020-02-10	台大醫院-次世代定序兒童心臟疾病檢測-遺傳 2019/06/13

前往疾病資料庫 前往最新消息

線上諮詢 聯絡我們，諮詢請直接寄信至 genehelp@outlook.com

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、隱私及資訊安全政策。	(1) 新增藥物資料庫工具列連結。 (2) 更新遺傳檢驗網址。 (3) 不定期維護網站檢索功能。
疾 病 資 料 庫	疾病介紹內容包括病因學、疾病發生率、遺傳模式、臨床表徵、診斷、治療、心理諮商與社福資訊、資源轉介訊息等各項說明。	(1) 根據政府公告新增罕見疾病名單，或國內外最新資訊，邀請專家撰稿，新增遺傳疾病文章介紹，本年度新增 7 篇。 (2) 於疾病介紹新增友善連結及檢驗訊息。
檢 驗 資 料 庫	檢驗資訊內容包括檢驗項目、檢驗方法、檢驗單位、報告預期週數、檢驗費用、補助單位、檢驗單位地址、實驗室網站、相關疾病資訊等各項說明。	(1) 本年度新增檢驗資料庫內容共 51 筆，目前檢驗資訊共 639 筆。 (2) 新增 2 篇檢驗方法介紹於醫學新知中。
藥 物 資 料 庫	藥物資訊包括中英商品名、主成分、劑型劑量、適應症、罕見疾病藥物認定狀態、是否有健保給付與事前審查、藥物許可證、藥物機轉、使用說明及廠商等訊息。	(1) 建置藥物資料庫。 (2) 根據政府公告國內適用罕見疾病防治及藥物法之藥物名單。本年度新增 40 項藥物資訊。
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	(1) 更新臺大醫院基因醫學部網站網址。 (2) 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

		單位聯絡資訊等內容。	療單位查詢。 (3) 優化搜尋系統。
最 新 消 息		內容為提供最新罕見遺傳疾病相關新聞訊息及活動。以網路搜尋的方式搜尋新聞資料，獲相關網站單位同意轉載後，即時提供罕見遺傳疾病相關新聞與活動訊息，刊載於最新訊息頁面。	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 信 箱 諮 詢		提供網站聯繫信箱，提供使用者醫療問題提問管道，各問題皆由本計畫專業遺傳諮詢醫療團隊負責回覆。	每日檢視線上諮詢問題，依問題情況與難易程度在 1~3 日（不含假日）內由相關遺傳醫療各領域專家回答。今年度共協助 33 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，以豐富疾病介紹之內容。此外，在疾病介紹頁面也合併罕病基金會之罕病分類、相關友善團體與檢驗資訊等，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，也減輕使用者搜尋相關資源的負擔。疾病項目之新增以衛生福利部國民健康署公告之罕見疾病病類及罕病基金會服務之病類為選定原則，優先編譯。

2.4. 罕見遺傳檢驗資料庫

本計畫自 105 年度開始建置罕見遺傳檢驗資料庫。考量臨床人員及民眾於送檢時期望了解的訊息，將其納入檢驗資料庫項目中，其中包括了：檢驗項目、檢驗方法、檢驗單位、報告週數、檢驗費用、檢驗單位地址、聯絡人、付費方式、實驗室網站、相關疾病資料等，每年皆會例行新增及更新檢驗資訊。

2.5. 檢驗方式介紹

目前遺傳疾病檢驗方式多有賴於染色體及基因檢查，這些檢驗是建立在分子生物技術之上，對於一般民眾而言是較陌生的領域，為了能讓民眾及遺傳諮詢從業人員可以更加瞭解這些檢驗的實驗方式及報告解釋，今年我們持續新增 2 篇疾病介紹，包含 MLPA-基因劑量(gene dosage)診斷技術及螢光原位雜交(FISH)技術介紹，以淺顯的文字說明檢驗實驗操作方法，讓大眾更容易了解檢驗的操作與結果判讀，也提供臨床醫護人員及民眾更完整及便利的搜尋及知識交流的平台。

2.6. 遺傳疾病線上信箱諮詢服務

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

2.7. 網站使用者滿意度調查

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

2.8. 罕見疾病一點通英文網站

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

2.9. 罕病基金會疾病相關資源編撰

罕病基金會長期以來持續提供罕病病友、家庭與社會許多相關社福、醫療等資源。在罕病推廣及照護方面，基金會歷年皆會出版許多有關罕見疾病叢書與宣導文章，我們也配合不同類型的出版品，匯集國內專業師醫及諮詢照護團隊來撰寫深度不一的疾病介紹。今年我們協助基金會審閱 3 篇罕見疾病宣導單張，以簡潔的文字來介紹相關疾病內容。

3. 執行成果

3.1. 罕見遺傳疾病一點通網站修改內容

3.1.1. 遺傳檢驗訊息

考量臨床人員及民眾於檢索訊息時的便利性，檢驗資訊分別以相關英文及病名稱作為訊息分類之依據，操作上可藉由檢驗資料庫首頁中間搜尋欄位或點選下方英文字母，檢索出檢驗相關訊息。目前已收錄 639 項檢驗資訊。期望能提供臨床人員送檢及民眾就醫檢查等的訊息之一個參考平台，未來也將持續更新並與更多外院機構合作，取得更多檢驗資訊。

今年度經檢驗單位反應，有許多送檢單位會直接搜尋本網站資料後直接匯款與送檢，但有時會發生送檢單位誤認檢驗項目而匯錯款項，造成檢驗單位的困擾。為解決此狀況，今年度也將反應相關問題的單位們，將其檢驗費用修正為” 如需進一步的檢驗資訊，請至門診與醫師或專業諮詢人員討論並經醫師臨床判斷後，由醫院轉介送檢。”，讓醫療單位直接聯繫檢驗單位，以獲得最新且正確的資訊。

3.1.2. 罕見遺傳疾病中文資料庫

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

本網站〔疾病資料庫〕網址為：

<http://web.tfrd.org.tw/genehelp/diseaseDatabase.html?selectedIndex=0>。本年度共計新增 7 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) Dravet 症候群 / Dravet Syndrome, DS

<https://reurl.cc/NaVQXn>

卓飛症候群
Dravet syndrome

罕病分類

疾病簡介

卓飛症候群 (Dravet syndrome, DS) 是一種基因變異造成的嚴重癲癇腦病變，又稱為嬰兒重度肌陣攣癲癇 (SMEI)。此症是1978年由法國小兒神經科醫師Charlotte Dravet發現，1989年正式列入國際抗癲癇聯盟之癲癇分類，並於2001年國際抗癲癇聯盟工作小組正式以Dravet醫師為名，將嬰兒重度肌陣攣癲癇更名為“Dravet症候群”。

(2) GNE 遠端肌病變 / GNE myopathy

<https://reurl.cc/e51zEb>

GNE遠端肌病變

GNE myopathy

罕病分類

社團法人中華民國肌萎縮症病友協會

疾病簡介

GNE遠端肌病變通常造成骨骼肌漸進式的衰弱，進而影響身體的行動。發病年齡大部分發生在青春期末期或成人早期(大約20~30歲)，也有少部分患者最早青少年期就發病，也有最晚50歲才出現症狀，且症狀隨著時間推移而惡化。

(3) 史托摩根症候群 / Stormorken syndrome

<https://reurl.cc/6grvDd>

史托摩根症候群

Stormorken syndrome

疾病簡介

史托摩根症候群是會隨著年紀增長逐漸對身體各種生理系統產生影響的疾病。罹病個案常因STIM1基因發生突變而出現血小板減少的症狀，因此容易瘀血和出血，好發於孩童或青少年時期。

(4) 多微小軸空肌病 / Multiminicore Disease

<https://reurl.cc/jdLWRM>

多微小軸空肌病

Multiminicore Disease

罕病分類

疾病簡介

多微小軸空肌病(Multiminicore Disease, MmD)是一種因為基因突變而導致會影響運動肌肉(骨骼肌)的疾病，因此症狀表現會與肌肉無力與其衍生的健康問題相關，此症的臨床表現差異很大，有些患者只有輕微肌肉無力；有些則會危及生命。

(5) 先天頸椎病變 / Klippel-Feil Syndrome

<https://reurl.cc/iLGQZA>

先天骨性斜頸症候群

Klippel-Feil Syndrome

罕病分類

病因學

Klippel-Feil症候群是一種會影響骨頭的疾病，其特徵在於頸椎中兩個或多個脊柱的異常融合。椎骨融合從出生開始就存在。這種椎骨融合有三個特徵：頸部短、後髮際線低、頸部活動範圍受限。大多數患者僅具有其中一個或兩個特徵，低於一半的患者同時擁有3種特徵。

(6) Kleefstra 症候群 / Kleefstra Syndrome

<https://reurl.cc/XX7GLE>

Kleefstra 症候群 Kleefstra Syndrome
罕病分類
疾病簡介 Kleefstra 症候群的特徵包括發展遲緩、智力障礙、嚴重的語言遲緩和肌無力等。在外觀上，會有小頭畸形(microcephaly)、短頭畸形(brachycephaly)，臉部特徵會有併眉(synophrys)、眼距過寬(hypertelorism)、臉中間凹陷(midface hypoplasia)、朝天鼻(anteverted nares)、下頷前突(prognathism)、嘴唇外翻、巨舌等。部分患者會有出生體重較重和兒童肥胖的現象。

(7) Kohlmeier-Degos 綜合症 / Kohlmeier-Degos Disease

<https://reurl.cc/qDQVvkq>

Kohlmeier-Degos 綜合症 Kohlmeier-Degos Disease
罕病分類
疾病簡介 Kohlmeier-Degos disease (Malignant atrophic papulosis, MAP) 由Kohlmeier於1941年首度報導，並在一年後由Degos文獻記載為一個疾病。此症是一種罕見、慢性的阻塞性血管病變，它的特點是中小型血管會被阻塞住，症狀的嚴重程度取決於血管受影響的程度和位置。

3.1.2.2. 罕見遺傳疾病檢驗方式介紹

本年度共計新增 2 篇罕見遺傳疾病檢驗方式介紹於醫學新知頁面中，新增項目之篇名、網址及呈現方式如下：

(1) MLPA-基因劑量(gene dosage)診斷技術

<https://reurl.cc/gvgEXb>

MLPA-基因劑量(gene dosage)診斷技術
何謂“MLPA”？ MLPA為“Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification”的簡稱，係由荷蘭商MRC-Holland的Dr. Schouten JP所帶領的研發團隊於2002年開發完成的基因序列拷貝數檢測技術，為目前國際公認DNA拷貝數定量的黃金標準(Gold standard)。

(2) 螢光原位雜交(FISH)技術介紹

<https://reurl.cc/e50Z2b>

螢光原位雜交(FISH)技術介紹
何謂“FISH”？ 螢光原位雜交技術 (Fluorescence in situ hybridization; 簡稱FISH)，是一項分子細胞遺傳學中不可或缺的診斷工具。其利用螢光探針與核酸序列的高度互補性結合，進而在特定的染色體或基因位點產生螢光訊號，再藉由螢光顯微鏡來判讀訊號的位置與數量。

3.2. 【罕見遺傳疾病一點通】藥物資料庫網站建置

為讓罕病相關資源能更完善的整合，今年度本網站建置了罕見疾病藥物資料庫，整理目前政府公告國內適用罕見疾病防治及藥物法之藥物名單的藥物相關資訊，內容包括中英商品名、主成分、劑型劑量、適應症、罕見疾病藥物認定狀態、是否有健保給付與事前審查、藥物許可證、藥物機轉、使用說明及廠商等訊息。文章內容將整合藥物仿單、衛生福利部中央健康保險局與食品藥物管理於所發布的訊息並定期更新，讓使用者能一目了然藥物的相關資訊，減少額外的搜尋成本。藥物介紹版面配置如下(以法布瑞酶凍晶注射劑為例):

法布瑞酶凍晶注射劑

Fabrazyme

英文商品名 : Fabrazyme

中文商品名 : 法布瑞酶凍晶注射劑

主成分 : Agalsidase beta

劑型劑量 : 凍晶注射劑，35 mg/vial

適應症 :

用於治 α -galactosidase A缺乏患者（即法布瑞氏病，Fabry disease），提供長期酵素補充治療。

適應症英文名稱 : [Fabry's disease](#)

適應症中文名稱 : [法布瑞氏症](#)

罕見疾病藥物認定狀態 : 有

全民健康保險藥物給付 : 有

是否需要事前審查 : 有

藥品許可證 : 有

字號 : 衛部罕菌疫輸字第000005號

藥理機轉 :

由於不同使用者對於藥物了解程度皆不相同，為了能適用各種使用者及搜尋習慣，在藥物資料庫的搜尋系統，我們設定可藉由藥物學名、中英商品名及疾病名稱都能搜尋到相關藥物資訊。在分類上，以藥物學名作為排列順序，並在索引頁上呈現學名、中英商品名、中英疾病名稱，讓不同需求使用者可以依據不同關鍵字來找想要的資訊。索引頁面配置如下

藥物資料庫

請輸入藥物學名、英文商品名、中文商品名或疾病名稱...

搜尋

若欲查詢其他藥物請點選CD分類

A B C D E F G H I J K L M N O P Q R S T U V W X Y Z CD

以 A 開頭的相關藥物

學名	英文商品名	中文商品名	疾病英文名稱	疾病中文名稱
Agalsidase beta	Fabrazyme	法布瑞酶凍晶注射劑	Fabry's disease	法布瑞氏症
Alglucosidase alfa	Myozyme	無	Glycogen Storage Diseas...	肝醣儲積症第二型 (龐貝氏症)
Alpha-1-antitrypsin(alph...	Alfalastin Injection/Aralas...	無	α1- Antitrypsin Deficienc...	原發性alpha 1-antitrypsin...
Ambrisentan	Volibris	肺博舒	Primary Pulmonary Hyper...	原發性肺動脈高壓症
Agalsidase alfa	Replagal	利甫蓋素濃縮注射液	Fabry's disease	法布瑞氏症

3.3. 罕見遺傳疾病諮詢服務

3.2.1. 【罕見遺傳疾病一點通】線上諮詢服務

本計畫線上諮詢服務是由遺傳專科醫師或遺傳諮詢專業人員定期注意本網站「線上諮詢」電子郵件上之留言問題，秉持專業及適當的遺傳諮詢原則，即時解答民眾在醫學遺傳領域或罕見遺傳疾病方面的疑問，提供快速、客觀的衛教訊息，以通俗化的文字為民眾解答，並建議醫療轉介的方向，協助個案與相關病友團體取得聯繫，或轉介個案至適當科別就診。本年度計畫自 2019 年 4 月 1 日至 2020 年 3 月 5 日累計留言達 33 筆。

提問與回覆之內容涉及疾病諮詢(54.55%)、產/孕前懷孕諮詢(21.21%)、檢驗項目(21.21%)、醫療人員(3.03%)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，但有些於周末詢問或需查詢文獻的問題則花費較長時間，本年度回覆之效率整理如下：

回覆效率	當天回覆	隔天回覆	2~3 天內回覆	4 天以上
篇數	10	9	6	8
(百分比)	(30.3%)	(27.3%)	(18.2%)	(24.2%)

3.4. 【罕見遺傳疾病一點通】網站宣傳

3.4.1. 108 年度罕見遺傳疾病及細胞生殖檢驗研討會

為讓醫檢師及吸取最新罕見遺傳疾病以及生殖相關之醫療趨勢及

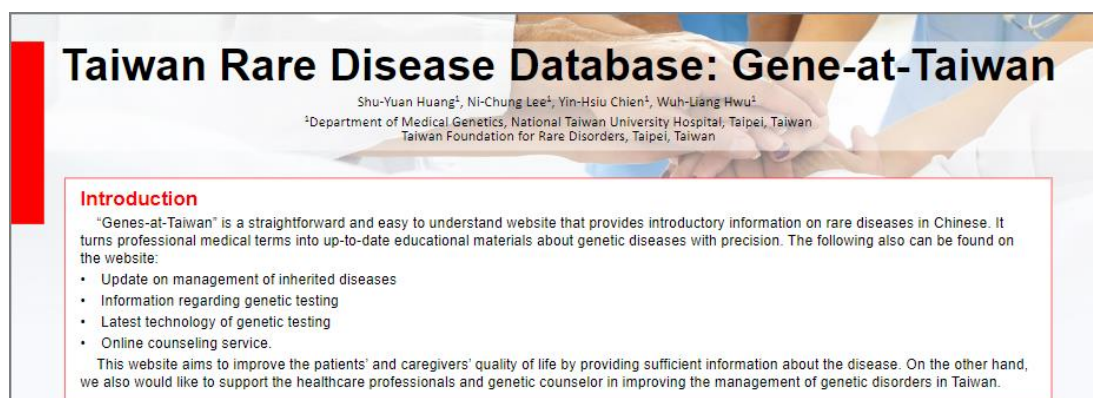
檢驗與諮詢新知，醫檢學會舉辦 108 年度罕見遺傳疾病及細胞生殖檢驗研討會，並邀請本單位演講罕見遺傳疾病診斷治療、實驗室診斷與罕見疾病遺傳資料庫，因此有機會向臨床醫檢師介紹本網站內容與使用方式。

關於本網站內容呈現，利用疾病資料庫中搜尋熱度高的疾病，向醫檢師們介紹不同疾病的遺傳模式與罕見疾病特性；實際模擬操作檢驗資料庫，提供醫檢師們有檢驗需求時可以查詢相關檢驗資訊；分享常見諮詢問題類型，若遇到相關民眾諮詢時可以有所概念；並簡單介紹藥物資料庫及檢驗介紹，詳盡介紹本網站功能。

3.4.2. Connect for Care 2019

Connect for Care 是國際性的罕見疾病照護會議，主要是針對罕見疾病的照護人員，包括護理師、諮詢師、照護員、協調員等一線照護患者的護理人員。

在本次會議上，其中一個主題為整合性醫療。配合其議題，我們利用罕見疾病一點通網站介紹海報張貼，來說明台灣罕見疾病的衛教推廣與成果。



3.5. 網站管理與維護

3.5.1. 遺傳檢驗訊息

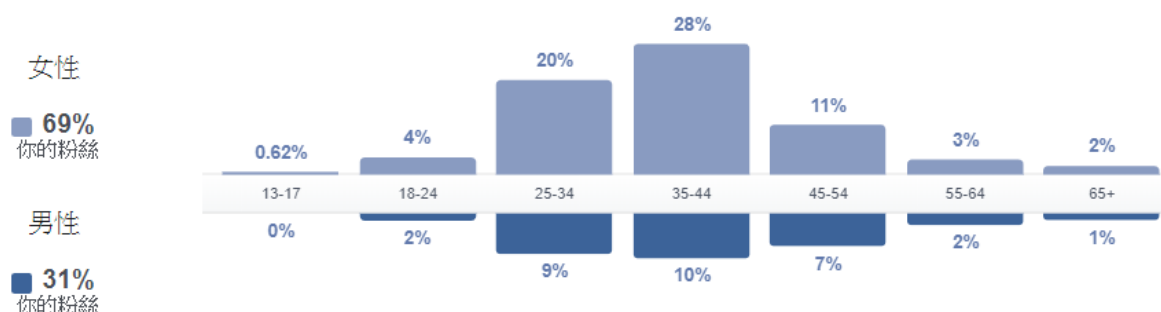
本網站遺傳檢驗網頁與台大基因醫學部生化遺傳檢驗室合作，連結實驗室檢驗內容，由於實驗室近期新增許多檢驗項目，包括次世代基因檢測套組及生物標記物檢測等，檢驗訊息也同步更新這些項目的送檢訊息，提供國內各醫療團隊更方便且具整合性的檢驗資訊查詢。今年度臺大醫院網站進行改版，本網站也一併修改相關網址

(<https://www.ntuh.gov.tw/gene-lab-bclab/Fpage.action?muid=4734&fid=5251>)，以提供使用者最即時的訊息。

3.5.2. 增加罕見遺傳疾病相關訊息

為了能夠讓更多的人接受的罕見疾病相關資訊，我們在發佈疾病資訊與最新訊息等資訊的同時，亦會將資訊發佈於罕見遺傳疾病一點通 Facebook 粉絲專頁。【罕見遺傳疾病一點通 Facebook 粉絲專頁】之專屬網址為 www.facebook.com/GenehelpTaiwan，透過系統內建之統計資料，此專頁之瀏覽者遍及台灣、香港、美國、馬來西亞、澳大利亞、澳門、法國、紐西蘭等地，確實達到推廣【罕見遺傳疾病一點通】網站的功效，以服務全球各地有中文罕見遺傳疾病資訊閱覽需求的民眾。

在網站按讚數分析上，按讚數也有持續上升的趨勢。而粉絲人口統計資料顯示，與歷年相似，近 7 成的粉絲為女性，男性佔 31%，使用者年齡分布主要在 25-44 歲區間內。



圖一、【罕見遺傳疾病一點通 Facebook 粉絲專頁】性別年齡統計資料

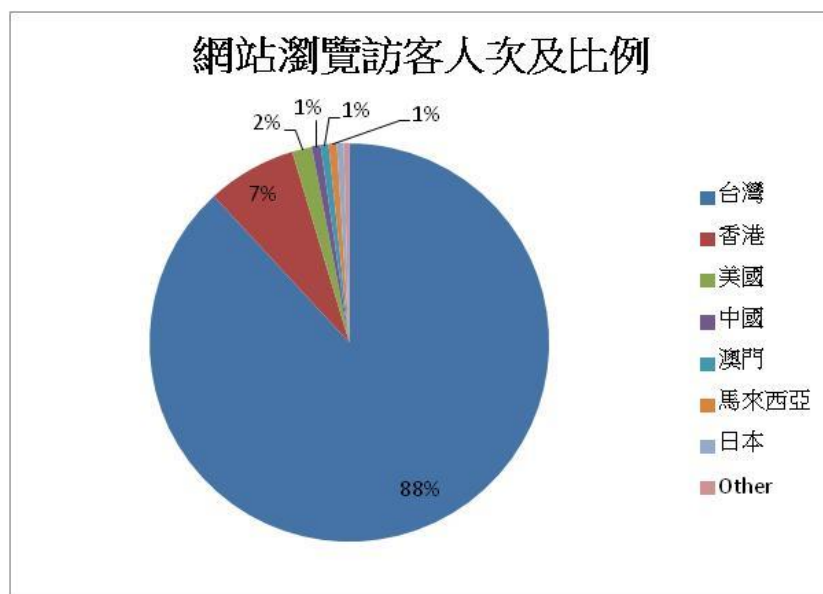
3.5.3. 網頁經營成效統計分析

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

今年度統計資料 2019 年 4 月開始統計，累計訪客人數共 239,410 瀏覽人次，使用者人數與往去年相比上升 6 成左右。分析全球各地區瀏覽人次，發現本網站之瀏覽者以台灣 (Taiwan)、香港 (Hong Kong)、美國 (United States)、中國 (China)、澳門 (Macao)、馬來西亞 (Malaysia)、日本 (Japan) 等地區之華語使用者為大宗，統計分別列於表一及圖二。

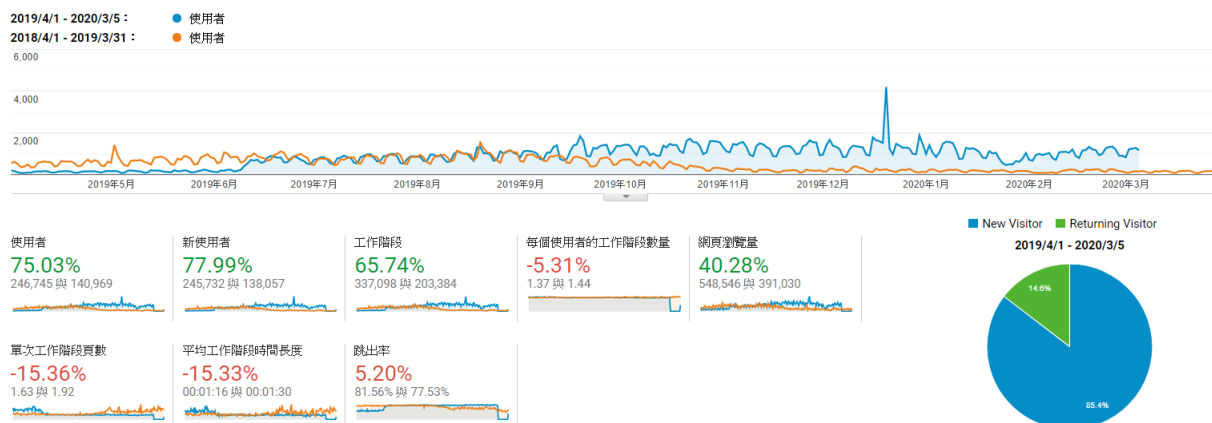
表一、【罕見遺傳疾病一點通】2019 年 4 月-2020 年 2 月底累計訪客人次及百分比(累積訪客前 28 名的國家)

訪客國家	使用者	百分比(%)	訪客國家	使用者	百分比(%)
台灣	206658	86.32%	南韓	144	0.06%
香港	16995	7.10%	泰國	137	0.06%
美國	3784	1.58%	紐西蘭	122	0.05%
中國	1648	0.69%	比利時	118	0.05%
澳門	1545	0.65%	菲律賓	117	0.05%
馬來西亞	1537	0.64%	法國	101	0.04%
日本	1297	0.54%	越南	101	0.04%
沒有設定	1058	0.44%	荷蘭	96	0.04%
澳洲	912	0.38%	西班牙	93	0.04%
加拿大	764	0.32%	瑞士	55	0.02%
新加坡	697	0.29%	印度尼西亞	51	0.02%
英國	411	0.17%	意大利	50	0.02%
波蘭	271	0.11%	印度	49	0.02%
德國	196	0.08%	匈牙利	30	0.01%



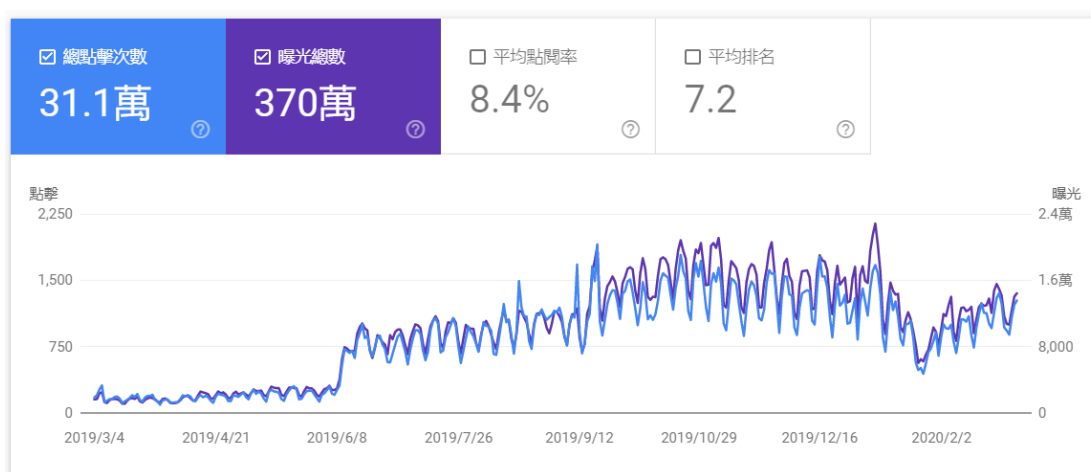
圖二、【罕見遺傳疾病一點通】2019 年 4 月-2020 年 2 月底累計訪客資訊

2018 年 8 月 google 搜尋做了調整，使特定網址不會再搜尋結果中出現；此項修改造成本網站許多疾病介紹從搜尋引擎的結果中被排除，使一般使用者無法直接連結到特定疾病介紹內，也造成本網站瀏覽人數在 2018 年 9 月後大幅下降。在 2019 年 3 月發現此問題，並請工程師協助排除後，瀏覽人數自 2019 年 6 月開始逐漸回復成長。



圖三、【罕見遺傳疾病一點通】2019 年 4 月至 2020 年 2 月底訪客使用者分析

進一步利用 Google console 進行分析，可以發現總點擊次數與曝光次數趨勢一致，曝光次數與總點擊次數皆比去年有所成長。網站成效的趨勢也與使用者分析趨勢一致，從 2019 年 6 月開始，網站的曝光與點擊次數也有明顯上升。



圖四、【罕見遺傳疾病一點通】108 年度網站成效分析

3.5.4. 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 18 份所收集的問卷調查結果使用百分比來表示。結果顯示，受試者的男女性比例分別為 44.4% 與 55.6%；年齡約在 16 至 40 歲之間(77.8%)，其中在 16~20 歲(22.2%)、21~30 歲(27.8%)、31~40 歲(27.7%)這 3 個年齡層間的受試者人數差不

多；教育程度在大專以上 (77.8%)，以居住在台灣北部的使用者最多 (41.2%)、南部次之(23.5%)；網頁使用者的職業以醫藥 (29.4%)及學生 (23.5%為主)。使用網頁次數在 5 次者佔 33.3%。66.7%之網頁瀏覽者是透過網路搜尋得知本網站，另有近 17%是由醫療人員告知 (詳附錄一)。而無論在網頁的操作使用或網頁的內容方面，使用者大都表示滿意(詳附圖五)。

3.6. 罕病基金會疾病相關資源編撰

3.6.1. 罕見疾病宣導單張

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

分類碼	疾病名稱	審閱醫師
0313	異染性腦白質病變	李妮鍾 醫師
1308	高免疫球蛋白 M 症候群	李妮鍾 醫師
1623	CFC 症候群	李妮鍾 醫師

4. 結論與建議

【罕見遺傳疾病一點通】網站設立的宗旨為期望以便捷的平台提供民眾及醫療專業人員最新罕見遺傳疾病相關訊息、線上諮詢服務及檢驗送檢資訊。對於初步接觸罕見疾病之醫療專業人員如:住院醫師、遺傳諮詢學生及一般民眾，提供快速檢索訊息的管道。今年度網站操作及網頁內容滿意度問卷調查，使用者滿意比例皆為 93.5%。

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

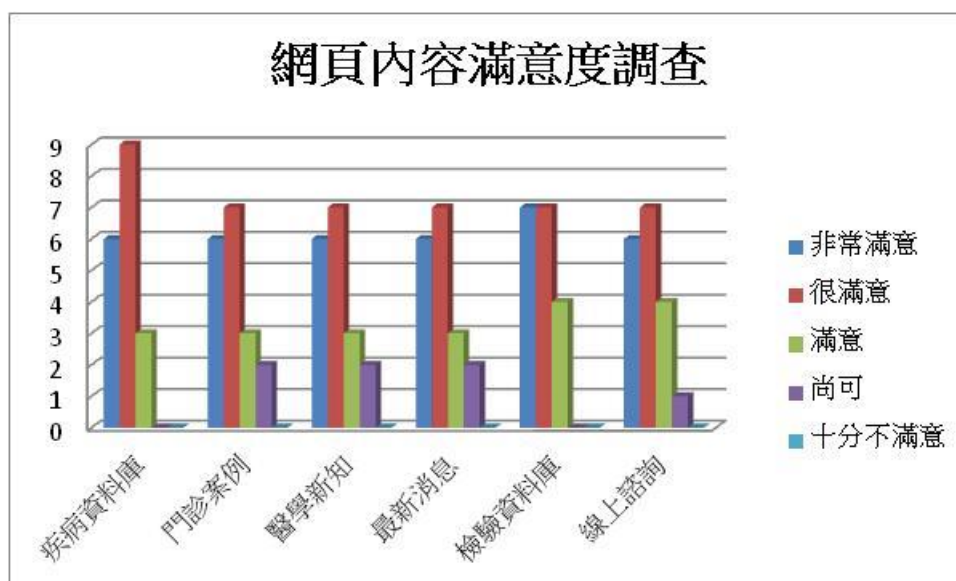
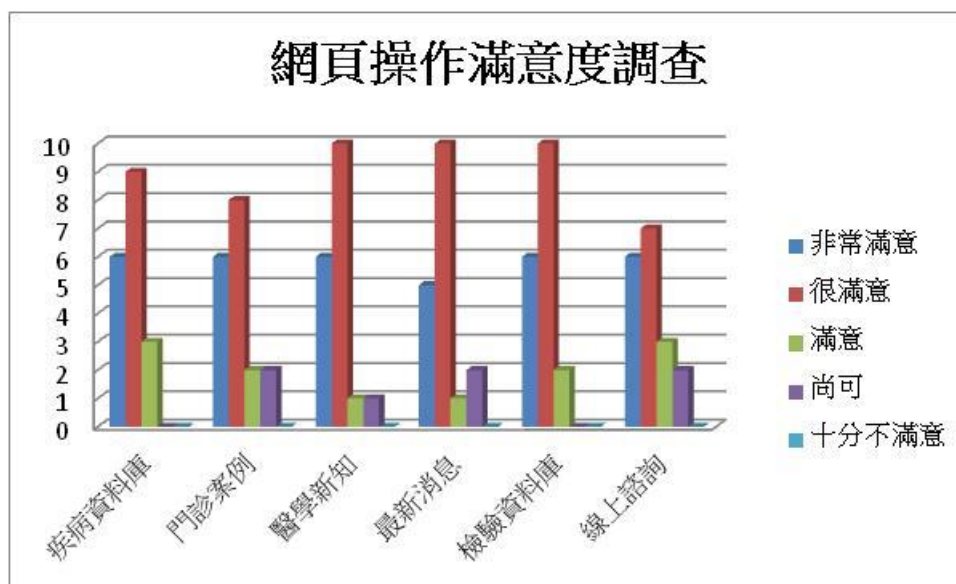
今年度建置了罕見遺傳疾病藥物資料庫，整理了政府公告罕見疾病相關藥物資訊，下一年度也會將藥物資訊連結至疾病資料庫，讓資訊整合更完整。之後，在疾病資料庫中就可直接連結相關檢驗資訊、藥物資訊與相關友善團體等訊息，提供使用者更便利的使用感受。

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，並持續更新與改善讓本網站內容更加完善，促使使用者可以於本網站獲益許多，增進疾病及資訊的交流。

附錄一、【罕見遺傳疾病一點通】網站人口學資料描述統計分析

人 口 學 變 項	百分比
性別	男
	44.4%
	女
	55.6%
年齡	15 歲以下
	0.0%
	16~20 歲
	22.2%
	21~30 歲
	27.8%
	31~40 歲
	27.8%
	41~50 歲
	5.6%
	50 歲以上
	16.7%
教育程度	識字 / 小學
	0.0%
	國 (初) 中
	0.0%
	高中 (職)
	22.2%
	專科 / 大學
	44.4%
	研究所以上
	33.3%
職業別	醫藥
	29.4%
	軍警
	5.9%
	公教
	17.6%
	工
	11.8%
	商
	0.0%
	家管
	0.0%
	自由業
	0.0%
	服務業
	5.9%
	學生
	23.5%
	農林漁牧業
	0.0%
	已退休
	0.0%
	待業中
	5.9%
所在地	台灣北部
	41.2%
	台灣中部
	17.6%
	台灣南部
	23.5%
	台灣東部
	5.9%
	台灣離島
	5.9%
	中國大陸
	0.0%
	港澳地區
	5.9%
	其他國家
	0.0%

使用網頁次數	1 次	16.7%
	2~3 次	11.1%
	4~5 次	5.6%
	5 次以上	33.3%
	未曾使用	33.3%
網站得知	問卷調查	0.0%
	醫療人員告知	16.7%
	親友推薦	5.6%
	網路連結	11.1%
	網路搜尋	66.7%



圖五、【罕見遺傳疾病一點通】網站操作及內容滿意度調查結果

108 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		\$579,137	\$579,137		
業務費		\$36,863	\$36,863	電腦處理費及稿費	
管理費		\$84,000	\$84,000		
核撥金額 總計	\$ 700,000	核銷金額 總計	\$ 700,000	餘絀 (退還金額)	\$ 0