財團法人罕見疾病基金會 110 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 : (110年4月1日)至(111年4月30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 : 111年4月20日

目錄

	頁碼
封面	
目錄	
一、中文摘要	(3)
二、英文摘要	(4)-(5)
三、本文	(6)-(24)
四、附錄	(25)-(31)
核銷明細表	(32)
	共 32 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,期望能提供更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、更新檢驗資訊及檢驗方式介紹、 擴增與優化疾病藥物資料庫、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。並針對罕病法相關申請服務進行問卷分析,了解醫療人員在使用這些項目時所遇到的問題及困難。

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,也持續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、藥物資料庫等內容,方便民眾及遺傳諮詢相關人員使用。截至2022年4月20日為止,罕見遺傳疾病資料庫已編譯342種疾病之相關介紹、663筆檢驗資訊及新聞293筆。其中今年新增了6篇遺傳疾病文章並更新檢驗項目之罕病基金會補助,協助罕病基金會審閱6篇疾病單張介紹,同時協助更新罕病基金會官網上的54篇罕病分類文章。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20筆藥物資訊。在線上諮詢方面,回覆電子郵件共計17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,網頁操作滿意度與內容滿意度之百分比兩者皆為100.0%。而罕病法相關申請問卷結果顯示,大部分申請項目的使用感受度尚可,請申請效率也有逐步改善;但若能有一特定頁面整理相關申請之流程,會更加便民。

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. This year, we focus on optimized drug database and update new drug informations. 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.

Results

This year, we optimized the drug database and update 20 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 342 diseases, 663 testing information, 293 pieces of news and 2 testing technique. Among these, 6 rare diseases have been completed this year. We also help TFRD to review 6 disease leaflet. Online genetic counseling is provided via email: genehelp@outlook.com and Facebook, this year 17 replies have been made. Most of our users are satisfied with the contents and interface, with rate 92.4% and 93.2%.

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

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、 罕見疾病藥物資料庫、線上遺傳諮詢服務,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) 擴充罕見疾病藥物資料庫 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 6 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) 罕病法相關申請問卷分析
- (7) 罕見疾病線上信箱諮詢服務 持續提供線上信箱諮詢服務
- (8) 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 6 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/。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.網站現有功能、例行性維護及執行內容列表

頁 面	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、問卷驗等。 線上諮詢、遺傳檢驗等。 (3) 中間區塊: 顯示最 資料及醫學新知。 (4) 下方區塊:網站聯絡方 武管理辦法聲明、 資訊安全政策。	(1) 更新遺傳檢驗網址。(2) 不定期維護網站檢索功能。
疾凘庫	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6篇。 (2) 新增檢驗介紹欄位。(如 表格下截圖所示。) (3) 於疾病介紹更新友善連 結、檢驗訊息、藥物資 訊。
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) 更新檢驗資料庫內容, 目前檢驗資訊共663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) 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12筆藥物資訊, 病資料庫原有之8筆藥 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 單位聯絡資訊等內容。	(1) 更新臺大醫院基因醫學部網站內容及排版。 (2) 定期更新各項檢驗資料、相關公告,檢視資料之有效性,方便民眾及相關醫療單位查詢。
最 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17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、藥物資訊等,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,每年皆會依罕見疾病基金會補助項目更新檢驗資訊,若檢驗單位有新增項目亦也一併更新;也會將檢驗資訊統整至疾病資料庫。

2.5. 檢驗方式介紹

目前檢驗方式已介紹上傳數篇基礎分子生物及生化技術介紹,為進一步讓使用者更了解相關技術與其應用,去年開始我們新增疾病檢驗介紹,今年更新文章包括串聯重複擴增疾病(Tandem Repeat Disorders)檢查概要介紹及粒線體基因次世代定序簡介;以淺顯的文字讓使用者了解不同檢測之優劣勢與其限制,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。

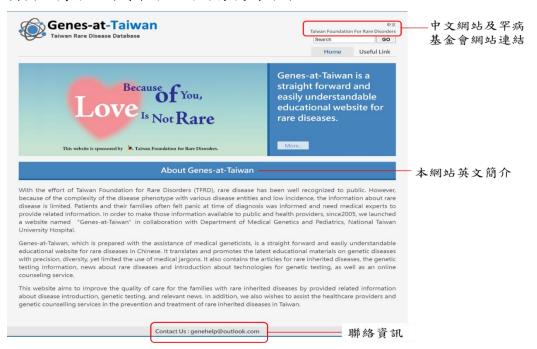
2.7. 網站使用者滿意度調查

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,基本架構如下圖所示。設計風格維持與中文網站一致,內容皆修改為英文版本,在右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,同時最下方仍留有我們的聯絡 Email。



右上方的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6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。今年度相關檢驗單位尚未提供 更新之檢驗資訊,因此主要修改內容為更新罕見疾病基金會之補助項目,並 刪除過時之檢驗資訊,目前共收錄 664 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。

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 6 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) 低髓鞘腦白質失養症 / Hypomyelinating Leukodystrophy https://reurl.cc/X4rvQD

低髓鞘腦白質失養症

Hypomyelinating Leukodystrophy

罕病分類與介紹

病因學

低髓鞘腦白質失養症 (Hypomyelinating leukodystrophy, HLD) 為一群遺傳性腦白質疾病的統稱,這些疾病的特徵是先天性的髓磷脂缺陷。大部分的病患在嬰兒期或童年早期時,會有嚴重髓鞘形成不足的狀況,並發展成嚴重的神經缺陷,包括發展遲緩、肌張力不足、痙攣和嚴重程度不等的智能障礙;不過也有些到青少年或成年發病的患者,臨床表現通常比較輕微。

最大宗的低髓鞘腦白質失養症是Pelizaeus-Merzbacher disease (PMD-慢性兒童型腦硬化症),亦被稱為HLD1。其他不同分型的疾病會有不同的臨 床或MRI (磁振造影) 的特徵。

(2) 磷脂質脂解酶 A2 關聯之神經退化性疾病 / Phospholipase A2-associated neurodegeneration

https://reurl.cc/qO2VMy

磷脂質脂解酶A2關聯之神經退化性疾病
Phospholipase A2-associated neurodegeneration

罕病分類

疾病簡介

磷脂質脂解酶A2關聯之神經退化疾病(Phospholipase A2-Associated Neurodegeneration, PLAN)是一種罕見的遺傳性神經退化疾病。PLAN的主要特徵包括漸進性認知功能退化、肌張力不全及視覺障礙,但在臨床上患者的發病年齡與症狀卻不盡相同。另外,由於患者的腦部MRI上通常可以觀察到鐵沉積的情況,因此PLAN也被歸類為腦內鐵沉積性神經系統退化症(Neurodegeneration with Brain Iron Accumulation, NBIA)的一種分型(NBIA2)。

(3) 自體顯性腦動脈血管病變合併皮質下腦梗塞及腦白質病變/

CADASIL syndrome

https://reurl.cc/5GQdkz

自體顯性腦動脈血管病變合併皮質下腦梗塞及腦白質病變

Cerebral Autosomal Dominant Arteriopathy with Sub-cortical Infarct and Leukoencephalopathy, CADASIL

疾病簡介

CADASIL是一種體染色體顯性遺傳的腦部小血管疾病,導因於第19對染色體上的NOTCH3基因發生變異。CADASIL主要臨床症狀包括與小血管梗塞或出血相關的腦中風,認知或運動功能下降,情緒或精神問題等,另外,帶有前兆的偏頭痛,癲癇,或者視覺異常等也都可能是CADASIL的臨床表現。

在同樣帶有NOTCH3基因變異的個案間,CADASIL的發病年齡與疾病嚴重程度差異相當大。某些案例在30多歲便有症狀,有些則到晚年才出現症狀,或一輩子皆為無症狀之帶基因個案。目前已知可能的影響因素,包括NOTCH3基因的不同突變位點,是否併有心血管疾病及控制情形,生活型態,年齡,以及是否帶有其他會影響NOTCH3基因表現或造成小血管病變的基因等。

(4) PIK3CA 相關過度生長症候群 / PIK3CA related overgrowth syndrome

https://reurl.cc/GoqMlW

PIK3CA 相關過度生長症候群

PIK3CA related overgrowth syndrome

病因學

PIK3CA 相關過度生長症候群(PIK3CA-related overgrowth spectrum;簡稱:PROS)泛指一群造成身體過度發育的罕見疾病,起因於第3號染色體上的PIK3CA基因變異所造成。PIK3CA基因屬於(Phosphoinositide 3-kinase, PI3K)中的家族成員之一,這一類家族製造出的蛋白參與細胞增殖、分化、凋亡和葡萄糖轉運等多種細胞功能的調節,因此,此基因變異也和多種癌症相關。

PIK3CA 相關過度生長症候群所包含的疾病與臨床症狀非常多種,主要表現是組織細胞的過度增生,有可能伴隨細胞分化異常(細胞型態不正常)的狀況。這種現象可能僅發生在影響局部組織或身體部位的特定病灶;也有可能是影響到多個身體系統的特定症侯群,其臨床表現和症狀,依據病灶部位跟每個症候群而所不同。其他因為組織增生而可能造成的併發症如:巨腦(megalencephaly)、肌張力低下(hypotonia)、癲癇、智能障礙、皮膚微血管畸形等。下表一整理數個PIK3CA 相關過度生長症候群相關之症候群與臨床表現。

(5) XXYY 症候群 / 48,XXYY

https://reurl.cc/Npgljx

XXYY症候群 48,XXYY

病因學

男性的性染色體異常,擁有額外的X和Y染色體。

発生率

男性出現性染色體數量異常的發生率約為1:18,000-1:100,000,其中包含47,XXY(即克氏症候群Klinefelter syndrome)、48,XXXY、48,XXXXY、49,XXXXX...等。XXYY症候群的發生率粗估為1:18,000-1:40,000。

(6) Schaaf-Yang 症候群 / Schaaf-Yang syndrome

https://reurl.cc/ve2vg1

Schaaf-Yang症候群 Schaaf-Yang syndrome

疾病簡介

這是一種罕見的神經發展疾病,和小胖威利症有許多共同的臨床症狀。所有患者皆有不等程度的智能不足(範圍從正常智力的低標,到嚴重智能缺陷)、發展遲緩。在嬰兒到兒童期,腸胃道症狀及餵食困難會相當明顯,但隨著年紀增長,會逐漸轉型成過度進食以及肥胖。在新生兒期會有肌肉張力低下,並在多數患者身上造成所有關節的攀縮。脊椎側彎及骨密度下降也常觀察到。許多病人在出生後會經歷呼吸窘迫,半數患者需要氣管內管及呼吸器的支持,約有兩成需要氣切。

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) 串聯重複擴增疾病(Tandem Repeat Disorders)檢查概要 https://reurl.cc/X4gRmE

串聯重複擴增疾病(Tandem Repeat Disorders)檢查概要

遺傳訊息是由A、T、C、G四種核苷酸所組成的DNA所構成。與人類疾病相關的DNA變化有許多種,其中有一種類型是因為基因上面的「短片段重複序列」次數超過正常的值而造成疾病,這類疾病稱為串聯重複擴增疾病(Tandem Repeat Disorders)。

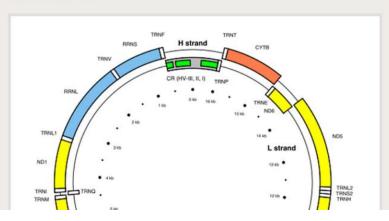
串聯重複擴增疾病大多屬於神經退化性疾病,另外有部分會造成發育異常;這些疾病嚴重程度會與重複次數的多寡有關。不同疾病、不同基因的重 複次數容忍值都不同,造成疾病的機制也有所差異,較常見的疾病類型與重複次數如下圖:

(2) 粒線體基因次世代定序簡介

https://reurl.cc/nEKDm1

粒線體基因次世代定序簡介

粒線體DNA(mitochondrial DNA, mtDNA) 是位於粒線體中的DNA為雙股小環狀結構、長度為16569個鹼基對 (base pairs),其中包含37個基因,用於製造13種蛋白質、22種tRNA與兩種rRNA。



先前計畫內容已完成常用的基礎分子與生化檢驗技術之介紹,今年度 延續去年度的檢查概要說明,針對串聯重複擴增疾病及粒線體疾病檢測的 檢驗方式進行介紹,將先前的檢驗技術介紹實際應用到疾病檢測中。使用 者也可以更清楚及簡要的知道不同情況下所使用的檢驗方式及限制。此次 提出此兩項檢驗介紹主要是因為此兩項檢驗都須經過特殊設計,相較一般 基因的分子生物檢測較為複雜。串聯重複擴增疾病需要明確的懷疑疾病, 並針對該基因的特定區域進行實驗設計;而粒線體檢測需要捕獲少量的粒 線體遺傳物質,再進行基因分析。因此在檢驗的說明與規劃上會與其他基 因檢查有所差異,因此列出說明,來讓使用者能更了解不同檢測之差異。

3.2. 【罕見遺傳疾病一點通】藥物資料庫網站

為使罕病相關資源能更完善的整合,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。本年度藥物資料庫更新內容主要為新增新公告之罕藥 12 筆,並更新資料庫原有之 8 筆藥物資訊,共有 20 筆的更新。而經過這幾年的整理,截至目前(111.4.15 為最後一次公告),政府公告之罕藥共有 96 種,而目前罕病一點通網站上除最新公告之 5 筆藥物之外,其他 91 種藥物的介紹頁面皆已建立完成。

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 2021 年 4 月 1 日至 2022 年 4 月 20 日累計留言達 17 筆。

提問與回覆之內容涉及疾病諮詢(64.7%)、檢驗項目(23.5%)、醫療人員(5.9%)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	1	9	3	2
(百分比)	(5.9%)	(52.9%)	(29.4%)	(11.8%)

其中回覆較晚的一篇是臨床試驗顧問公司詢問國內是否有特定疾 病個案,了解該藥物在台灣進行試驗的可能性。由於要再詢問遺傳專 科醫師及生化實驗室的狀況,因此較為費時。

3.4. 罕病相關申請項目執行困難度調查

3.4.1. 問卷規劃與設計

為了解各項依罕病法所提出的申請項目,在實行上的狀況及申請時所遇到的難處,本年度我們設計利用 Redcap 設計一組問卷來詢問 罕病相關照護同仁的想法。問卷詢問的方向為三大類:1. 針對非公告項目之新增申請與認定、2. 罕病通報及藥物/營養品申請、3.罕見疾病

醫療補助項目。每一方面再分為應檢附文件、行政流程、等待時間等 面向來討論會遇到的困難與建議等。

罕見疾病及藥物審議

罕見疾病個案醫療與補助

針對非公告項目之新增申請與 罕病通報及藥物/營養品申請

罕見疾病醫療補助項目

申請列入罕見疾病

- 罕見疾病藥物」認定申請

「罕見疾病特殊營養食品」專案申請輸

申請新增「罕見疾病國內確診檢驗項目」

罕見疾病個案通報 特殊營養食品暨緊急需用藥物申請 •罕病物流中心承辦之營養品及藥品 罕見疾病藥物專案申請

國內確認診斷檢驗費 國際代行檢驗費 代謝性罕見疾病營養諮詢費 依健保法依法未能給付醫療費

3.2.2. 問券結果

最多人使用的申請項目都是與患者醫療需求及治療相關的項 目,包括通報罕病、國內確認診斷檢驗費、罕見疾病藥物專案申 請、特殊營養品等項目。

而在文件製備及行政流程上,大多數使用者的滿意度都還算滿 意,也肯定近期的行政處理速度有逐漸改善;特別是特殊營養品申 請,罕病物流中心的所提供的服務受到許多使用者的肯定。

另外,一開始學習這些申請時,大部分使用者皆是直接詢問有 經驗的人,也顯示出網路所公告之流程及教學文件仍有改善空間。

其中滿意度較低的項目是申請列入罕病,主要收到的回饋是申 請條件不夠明確、以及申請時會遇到困難。因此希望能與審查委員 建立溝通機制,以了解委員的考量並加速補件的時間。另一項希望 能與委員溝通的項目是罕病通報,主因是當需要補件時,可以與委 員直接討論,減少文件往返時間,盡速協助患者取得罕病身分。

問卷詳細結果整理於附錄二。

3.4.2. 建議

由於各項申請之流程與承辦人員皆有差異,因此建置整合性網 站將所需資料整理至一起,可能是可以有效解決流程與文件不清楚 的方式。有鑑於國健署有許多申請項目是委託「罕見疾病醫療補助 專案辦公室」協助辦理,該單位也有設立一「罕見及遺傳疾病整合 式服務系統」的網站。

在短期目標或許可利用此網站將相關申請的文件、行政流程、 承辦單位聯絡方式整理至該網站上,建立起相關申請服務可以找該 網站之內容,確立目標來減少搜尋時間。

若可以進一步強化整合系統,則可以將各項申請直接在整合網站上申請,當個案資料建立完成後,後續申請多項的服務也可以直接抓資料,減少準備重複文件的時間。個案管理上也可以明確知道此位個案所有使用之申請項目,提高個案管理之效率。

3.5. 網站管理與維護

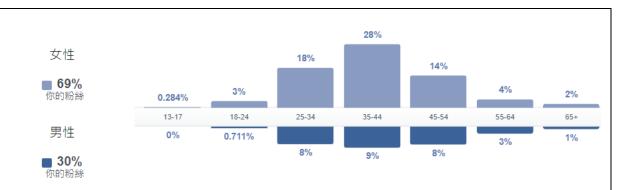
3.5.1. 遺傳檢驗訊息

本網站遺傳檢驗網頁與台大基因醫學部生化遺傳檢驗室 (https://www.ntuh.gov.tw/gene-lab-bclab/Index.action)合作,連結實驗室檢驗內容,並更新實驗室檢驗項目及各項公告,包括次世代基因檢測套組及生物標記物檢測等,相關檢驗訊息也同步更新至檢驗資料庫,提供國內各醫療團隊更方便且具整合性的檢驗資訊查詢,並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,7成的粉絲為女性,男性佔30%,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

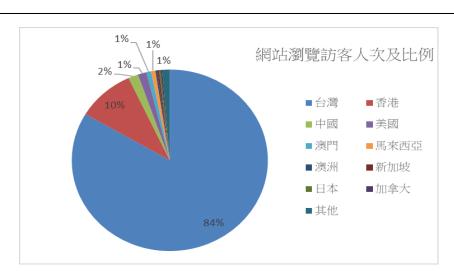
本網站利用 Google Analytic 網頁統計分析系統進行目前線上人數、今日訪客數、網頁瀏覽次數、累計網頁瀏覽次數之數據統計,此軟體也能追蹤全球不同地區之瀏覽次數,本計畫以此統計結果做為網站服務的評估與改進參考指標。

今年度統計資料 2021 年 4 月開始統計,累計訪客人數共 73,421 瀏覽人次。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)、澳門 (Macao)、 馬來西亞 (Malaysia)、中國(China)、澳洲 (Australia) 等地區之華語使 用者為大宗,統計分別列於表一及圖二。

訪客國家	使用者	百分比(%)
台灣	61563	83.50%
香港	7062	9.58%
中國	1215	1.65%
美國	1044	1.42%
澳門	578	0.78%
馬來西亞	524	0.71%
澳洲	217	0.29%
新加坡	215	0.29%
日本	200	0.27%
加拿大	197	0.27%

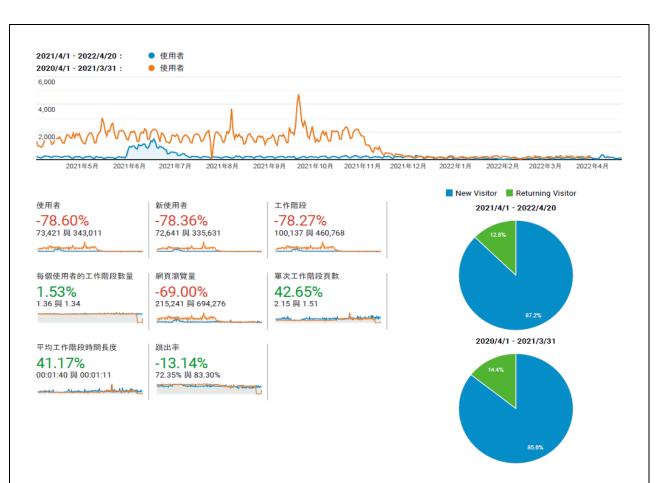
訪客國家	使用者	百分比(%)
沒有設定	149	0.20%
英國	104	0.14%
波蘭	66	0.09%
印尼	53	0.07%
德國	52	0.07%
英國	47	0.06%
南韓	44	0.06%
菲律賓	36	0.05%
越南	31	0.04%
法國	31	0.04%

表一、【罕見遺傳疾病一點通】2021年4月1日-2022年4月20日累計訪客人次及百分比 (累積訪客前20名的國家)



圖二、【罕見遺傳疾病一點通】2021年4月1日-2022年4月20日累計訪客資訊

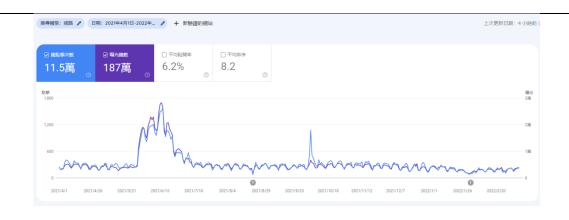
2018年8月 google 搜尋做了調整,使特定網址不會再搜尋結果中出現;此項修改造成本網站許多疾病介紹從搜尋引擎的結果中被排除,使一般使用者無法直接連結到特定疾病介紹內,也造成本網站瀏覽人數在 2018年9月後大幅下降。在 2019年3月發現此問題,並請工程師協助排除後,瀏覽人數自 2019年6月開始逐漸回復成長。但於2020年11月開始,瀏覽人數又再次下滑;目前認為可能原因為 google 將網站內的許多頁面視為重複網頁而被排除,因此無法順利進行索引。



圖三、【罕見遺傳疾病一點通】2021年4月1日至2022年4月20日訪客使用者分析

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2020年11月開始,網站的曝光與點擊次數開始逐步下降。將與工程師討論如何解決此狀況,讓使用者可以更便捷在搜尋引擎搜尋到需要的內容。





圖四、【罕見遺傳疾病一點通】110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 22 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 36.4%與 63.6%;年齡約在 16 至 50 歲之間(86.4%),其中在 21~30歲(27.3%)、31~40歲(27.7%)這 2 個年齡層佔了問卷的半數,為使用者大宗;教育程度在大專以上 (77.3%),以居住在台灣北部的使用者最多 (54.5%)、南部次之(22.7%);網頁使用者的職業以醫藥 (23.8%)及學生 (38.1%為主)。使用網頁次數在 5 次者佔 22.7%。72.7%之網頁瀏覽者是透過網路搜尋得知本網站、18.2%是由其他連結連至本網站,另有 9%是由醫療人員及親友推薦告知 (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
0409	先天性中樞性換氣不足症候群	王景甲 醫師

0605	體染色體隱性多囊性腎臟疾病	蔡宜蓉	醫師
0707	Zellweger 氏症候群	賴建亦	醫師
0735	MECP2 複製症候群	歐宗穎	醫師
0806	水泡型先天性魚鱗癬樣紅皮症(表皮	洪禎邦	醫師
	鬆解性角化過度症)	洪俱升	西叫
1606	CHARGE 症候群	徐瑞聲	醫師

3.6.2. 罕病分類與介紹

罕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,其中「認識罕病」項目下更進一步將罕病分類與介紹並提供大眾認識罕病之相關訊息。而為使讀者能獲取最新訊息,於今年度計畫中我們協助更新了 18 個分類中各 3 篇文章,共 54 篇,透過各專科醫生的審閱更新疾病的相關資訊及治療,也期望用較為親民的文字介紹疾病內容,未來也將繼續協助此部分的文章資料維護及審閱。今年度以審閱完成的文章如下表所列:

	分類碼	疾病名稱	審閱醫師
01 胺基酸/有	0101	苯酮尿症 PKU	徐瑞聲/李妮鍾 醫師
機酸代謝異常	0102	高胱胺酸症	徐瑞聲/李妮鍾 醫師
然政仆	0103	遺傳性高酪胺酸血症	徐瑞聲/李妮鍾 醫師
02 先天性尿	0201	瓜胺酸血症	徐瑞聲/李妮鍾 醫師
素循環代謝異	0202	鳥胺酸氨甲醯基轉移酶缺乏症	徐瑞聲/李妮鍾 醫師
常	0203	乙醯穀胺酸合成酶缺乏症	歐宗穎/李妮鍾 醫師
03 其他代謝	0301	肝醣儲積症,第 I 型~第 IV 型	歐宗穎/李妮鍾 醫師
異常	0302	黏多醣症。第一型~第六型	林祥宇 醫師
共 市	0303	高雪氏症	徐瑞聲/李妮鍾 醫師
04 心肺功能	0401	原發性肺血鐵質沉積症	王景甲 醫師
失調	0402	特發性或遺傳性肺動脈高壓 IPAH or HPAH	陳薈安/李妮鍾 醫師
大 嗣	0403	Alstrom 氏症候群	徐瑞聲/李妮鍾 醫師
	0501	進行性家族性肝內膽汁滯留症 PFIC	陳慧玲 醫師
05 消化系統	0502	先天性膽酸合成障礙	陳慧玲 醫師
失調	0503	先天性 Cajal 氏間質細胞增生合併腸道神經	陳慧玲 醫師
		元發育異常	
06 泌尿系統	0601	腎因性尿崩症	蔡宜蓉 醫師
00	0602	性聯遺傳性低磷酸鹽佝僂症	童怡靖 醫師
入明	0603	Lowe 氏症候群	蔡宜蓉 醫師
	0701	毛毛樣腦血管疾病	陳薈安/李妮鍾 醫師

07 腦部或神	0702	胼胝體發育不全症	翁妏謹 醫師
經病變	0703	脊隨小腦退化性動作協調障礙 SCA	林靜嫻 醫師
	0801	遺傳性表皮分解性水皰症 EB	洪禎邦 醫師
08 皮膚病變	0802	層狀魚鱗癬 (自體隱性遺傳型)	洪禎邦 醫師
	0803	外胚層增生不良症	洪禎邦 醫師
	0901	遺傳性細胞漿內體肌病變,石膏寶寶	薛學文 醫師
09 肌肉病變	0902	裘馨氏肌肉失養症 DMD	翁妏謹 醫師
	0903	中心軸空肌肉病 (肌中央軸空病)	薛學文 醫師
	1001	成骨不全症,玻璃娃娃 OI	歐宗穎/李妮鍾 醫師
10 骨頭病變	1002	軟骨發育不全症,小小人兒	歐宗穎/李妮鍾 醫師
	1003	骨質石化症,大理石寶寶	歐宗穎/李妮鍾 醫師
11 从效如做	1101	馬凡氏症,蜘蛛人症	邱馨慧 醫師
11 結締組織	1102	瓦登伯格氏症候群,藍眼珠	歐宗穎/李妮鍾 醫師
病變	1103	先天結締組織異常第四型,鬆皮症	歐宗穎/李妮鍾 醫師
10 14 / -1 44	1201	重型海洋性貧血	周書緯 醫師
12 造血功能	1202	血小板無力症	周書緯 醫師
異常	1203	同基因合子蛋白質C缺乏症	顏秀如 醫師
	1301	布魯頓氏低免疫球蛋白血症	俞欣慧 醫師
13 免疫疾病	1302	原發性慢性肉芽腫病	俞欣慧 醫師
	1303	先天性高免疫球蛋白E症候群	俞欣慧 醫師
14	1401	先天性腎上腺發育不全	童怡靖 醫師
14 內分泌疾	1402	假性副甲狀腺低能症	童怡靖 醫師
病	1403	同合子家族性高膽固醇血症	歐宗穎/李妮鍾 醫師
15 一丁 出人	1501	神經纖維瘤症候群第二型	李銘仁 醫師
15 不正常細	1503	視網膜母細胞瘤	顏秀如 醫師
胞增生(瘤)	1504	神經母細胞瘤	張修豪 醫師
	1601	爱伯特氏症	歐宗穎/李妮鍾 醫師
16 外觀異常	1602	Crouzon 氏症候群	歐宗穎/李妮鍾 醫師
	1603	羅素-西弗氏症	賴建亦/李妮鍾 醫師
17 14 4 24 27	1701	Prader-Willi 氏症候群,小胖威利 PWS	賴建亦/李妮鍾 醫師
17 染色體異常	1702	Angelman 氏症候群,快樂玩偶 AS	賴建亦/李妮鍾 醫師
	1703	威廉斯氏症	賴建亦/李妮鍾醫師
40 14 12 2 1	1801	早老症	賴建亦/李妮鍾 醫師
18 其他分類或不明原因	1802	Cockayne 氏症候群,柯凱因氏症候群	賴建亦/李妮鍾 醫師
	1803	海勒曼-史德萊夫氏症候群	賴建亦/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100.0%。

【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、檢驗資料庫 及藥物資料庫的擴建,我們也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,延請專業醫師審閱宣導單張,提供不同需求的讀者適切的文章內容。

今年度主要目標為擴增及優化罕見遺傳疾病藥物資料庫,上傳 110 年 10 月前所有政府所公告罕見疾病相關藥物資訊,並將藥物資訊連結至疾病資料庫,讓資訊整合更完整,此外,也蒐集使用者感受來改善藥物資料庫之系統;讓使用者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。

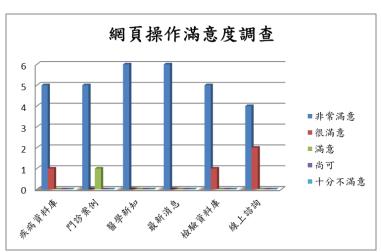
在罕見遺傳疾病基金會的支持下,期望能持續維持【罕見遺傳疾病一點通】,成 為醫護人員與民眾之間的橋樑,並持續更新與改善讓本網站內容更加完善,促使使 用者可以於本網站獲益許多,增進疾病及資訊的交流。

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

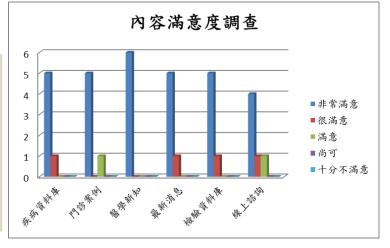
人	П	學	變	項	百分比
性別		男			16.7%
		女			83.3%
年龄		15	歲以下		16.7%
		16~	·20 歲		33.3%
		21~	·30 歲		0.0%
		31~	40 歲		0.0%
		41~	√50 歲		16.7%
		50	歲以上		33.3%
教育程度		識二	字/小學		0.0%
		國	(初) 中		16.7%
		高。	中 (職)		16.7%
		專利	斗/大學		66.7%
		研究	究所以上		0.0%
職業別		<u>段</u>			20.0%
		軍事	<u>改</u>		0.0%
		公本			20.0%
		工			0.0%
		商			0.0%
		家名	\$		0.0%
		自 E	 自業		0.0%
		服利	务業		0.0%
		學生	Ł		60.0%
		農村	木漁牧業		0.0%
		已主	退休		0.0%
		待			0.0%
所在地		台》			40.0%
		台》	彎中部		20.0%
		台》	彎南部		20.0%
		台》	彎東部		20.0%
		台》	彎離島		0.0%
		中国	國大陸		0.0%
		港沒	奥地區		0.0%
		其任	也國家		0.0%

使用網頁次數	1 次	16.7%
	2~3 次	16.7%
	4~5 次	16.7%
	5 次以上	33.3%
	未曾使用	16.7%
	問卷調查	0.0%
網站得知	醫療人員告知	16.7%
约 50 个子 大D	親友推薦	0.0%
	網路連結	0.0%
	網路搜尋	83.3%

網頁操作滿意	100.0%					
	非常滿意	很滿意	滿意	尚可	十分不滿意	total
疾病資料庫	5	1	0	0	0	6
門診案例	5	0	1	0	0	6
醫學新知	6	0	0	0	0	6
最新消息	6	0	0	0	0	6
檢驗資料庫	5	1	0	0	0	6
線上諮詢	4	2	0	0	0	6
total	31	4	1	0	0	36
	疾病資料庫 門診案例 醫學新知 最新消息 檢驗資料庫 線上諮詢	疾病資料庫 5 門診案例 5 醫學新知 6 最新消息 6 檢驗資料庫 5 線上諮詢 4	疾病資料庫 非常滿意 很滿意 疾病資料庫 5 1 門診案例 5 0 醫學新知 6 0 最新消息 6 0 檢驗資料庫 5 1 線上諮詢 4 2	非常滿意 很滿意 滿意 疾病資料庫 5 1 0 門診案例 5 0 1 醫學新知 6 0 0 最新消息 6 0 0 檢驗資料庫 5 1 0 線上諮詢 4 2 0	非常滿意 很滿意 滿意 尚可 疾病資料庫 5 1 0 0 門診案例 5 0 1 0 醫學新知 6 0 0 0 最新消息 6 0 0 0 檢驗資料庫 5 1 0 0 線上諮詢 4 2 0 0	非常滿意 很滿意 滿意 尚可 十分不滿意 疾病資料庫 5 1 0 0 0 門診案例 5 0 1 0 0 醫學新知 6 0 0 0 0 最新消息 6 0 0 0 0 檢驗資料庫 5 1 0 0 0 線上諮詢 4 2 0 0 0



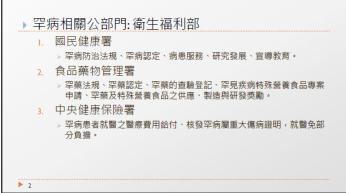
内容滿意度		100.0%				
	非常滿意	很滿意	滿意	尚可	十分不滿意	total
疾病資料庫	5	1	0	0	0	6
門診案例	5	0	1	0	0	6
醫學新知	6	0	0	0	0	6
最新消息	5	1	0	0	0	6
檢驗資料庫	5	1	0	0	0	6
線上諮詢	4	1	1	0	0	6
total	30	4	2	0	0	36

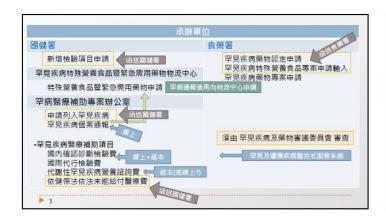


圖五、【罕見遺傳疾病一點通】網站操作及內容滿意度調查結果

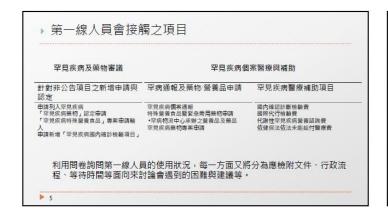
附錄二、罕病相關申請項目執行困難度調查問卷結果



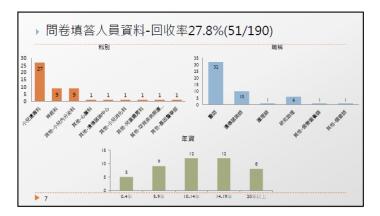


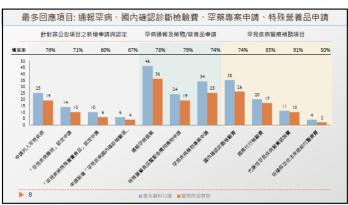


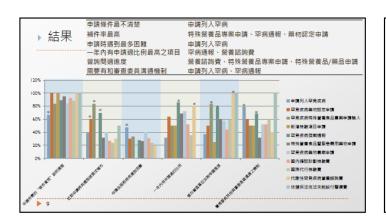


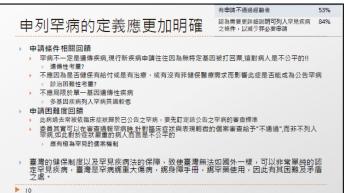








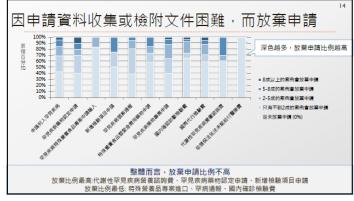


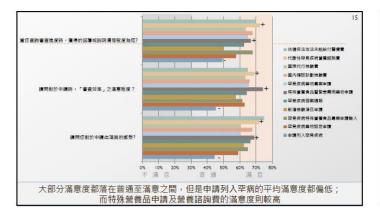










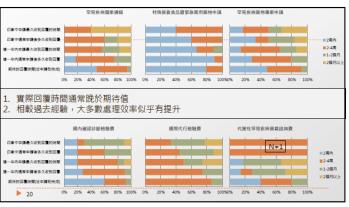


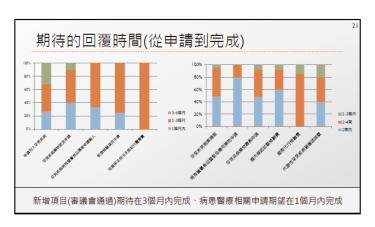




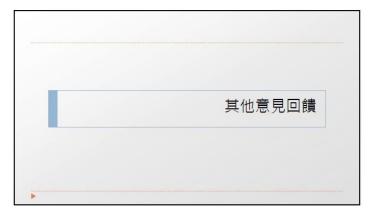








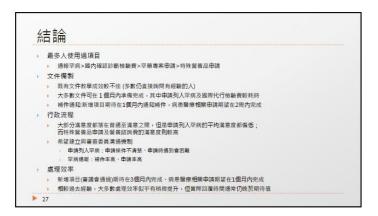






	審查委員過久未回覆(>2間),只能由辦公室稽催,沒退場機制。 審查主觀、審查表複雜或是沒有跟上最新的審查標準
	 送審資料表與審查基準表標準不一致,但與承辦人員反映未果
通報罕病個緊	 需特殊用藥、用奶時、審查時效會希望超快越好,或許可以分病類來訂 定審查時效。
	 通報需花大量時間與心血去作業,應給通報成功的案例實質的獎勵
	 是否可以結合健保署系統,統一由醫院固定窗口進行通報
特殊營養食品暨緊急需用藥物申請	 沒通過適應症不能續申請,就沒適合的營養品可以使用
	要求資料太複雜、無法掌握進度、TFDA承辦窗口常常換人
	 希望政府能督促廠商專案申請進度(畢竟台灣市場小)
罕見疾病藥物專案申請	 適應症標準應適時放寬
	 ex.家族性高糠固醇血症,要求在statin要至最大劑量無效時才可使用PCSK9 Ab 大劑量的statin在兒童使用上有相當大的風險會追成肝毒性











110 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	7	實支金額	備	註
人事	費	\$516,	029	\$	\$321,600		F水,於110/10 起 付該助理薪資
業務	費	\$99,	971	9	\$294,400	電腦處理費、稿費 將剩餘人事費 194 運用	、文具費及影印費 ,429 元轉往此科目
管理	費	\$84,	000		\$84,000		
核撥金額 總計	\$ 700,0	00	核銷金總計	額	\$ 700,000	餘絀 (退還金額)	\$ 0