財團法人罕見疾病基金會 111 年度委託研究計畫

期末報告

計畫名稱：建置罕見遺傳疾病及檢驗資料庫

研究起訖：(111 年 5 月 1 日) 至 (112 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：林儀亭

傳真：02-23314518

e-mail：Genehelp@outlook.com

填表日期：112 年 3 月 17 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)-(33)
四、附錄	(36)-(38)
核銷明細表	(39)
	共 37 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「建置罕見遺傳疾病及檢驗資料庫」計畫(以下簡稱本計畫)的執行除了持續維持本網站各項資料庫的更新外，再針對罕病相關科普知識，透過不同多媒體社群的方式進行較為積極的宣傳，期望透過如此可有利民眾對於罕病、基因檢測的認識及瞭解。

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、檢驗資訊及相關補助、新認定之罕藥及新增檢驗方式介紹；同時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，遺傳諮詢師或醫師會於收到留言後盡速地於 3 天內回覆。委請工程師協助維持網站功能，排除網站問題、優化搜尋系統等。透過較積極的更新罕病一點通「最新消息」及 Facebook 粉絲專頁，並與 youtube 網紅合作，用較為活潑的方式介紹「全外顯子基因檢測」。

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 2023 年 3 月 17 日為止，罕見遺傳疾病資料庫已編譯 347 種疾病之相關介紹、663 筆檢驗資訊、104 筆藥物資料及最新消息 302 筆。

一點通內容更新方面：今年新增了 7 篇遺傳疾病文章、2 篇檢驗方法介紹文章、9 筆新認定的罕藥資料，並更新檢驗項目之罕病基金會補助、6 篇疾病介紹頁面(更新最新文獻、治療方式等等)以及 12 篇最新消息分享；協助罕病基金會衛教資料的審閱及更新方面：協助審閱 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。在線上諮詢方面，回覆電子郵件共計 9 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分別為 100.0%及 97.2%。另外，今年我們與 youtube 頻道「蒼藍鴿的醫學天地」合作，上架影片名稱為「基因檢測大突破!一張報告預測人生?【全外顯子定序】」，內容為全外顯子定序檢測的簡介，而該影片在 Youtube 上自 2022/10/17 上架至 2023/2/24 為止累積共 7.2 萬次的觀看次數以及 111 則留言。

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 updated information about 9 drugs, 7 rare diseases’ introduction articles. 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 349 diseases, 663 testing information, 302 pieces of news and 13 testing technique. Among these, 7 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 8 replies have been made. Most of our users are satisfied with the contents and interface, with rate 100.0% and 97.2%.

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

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、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，目標完成之主要內容包括：

(1) 罕病科普知識宣傳：積極更新醫療新知等最新消息、加強更新 Facebook 粉絲專頁、與健康知識網頁合作推廣本網站、與 Youtube 網紅合作上架 1 部影片
(2) 「罕病一點通」疾病資料庫更新及擴充：更新舊有資訊並新增疾病介紹文章
(3) 「罕病一點通」檢驗資料庫更新及擴充：更新相關補助資訊、新增「檢驗方法介紹」頁面、新增檢驗方法介紹文章
(4) 「罕病一點通」藥物資料庫更新及擴充：更新罕藥資訊、連結疾病資料庫與藥物資料庫
(5) 「罕病一點通」網站整體維護及其他相關統計：與工程師保持聯絡維護網站功能並排除問題、提高搜尋引擎效率、網站安全升級、追蹤網站訪客分析
(6) 「罕見疾病基金會」官網疾病資料更新：舊有疾病資料庫資料審閱及更新、協助審閱疾病介紹衛教單張
(7) 罕見疾病線上信箱諮詢服務

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，內容分為四大部分：(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 篇疾病單張簡介以及原有的疾病資料庫的更新。除此之外還有相關科普知識的宣傳，包含較積極的更新 Facebook 粉絲專頁、以及與 Youtube 頻道合作上架一部與基因檢測相關的影片在流量較大的平台上。

2.1. 罕病相關科普知識的宣傳

罕病法實施雖已二十年，但由於罕見疾病個案的稀少，民眾對於「罕見疾病」一詞肯定是相當陌生。然而現在隨著網路發展新媒體的力量越來越強，民眾對於產前基因檢測以及其他網路上販售的簡易基因檢測(如:CircleDNA)產生了好奇，我們認為除了將「罕見遺傳疾病一點通」這樣如百科全書的查詢工具做足之外，利用更加簡化且傳播性更強的方式介紹關於罕病的簡單科普知識及最新消息，也許會是個讓更多人認識罕病的機會。而這部分在本年度的計畫中可以分為兩部分來看：(1)最新消息的積極更新、以及(2)Youtube 影片的上架

2.2. 罕病一點通網站維護及更新

➢ 網站現有功能、例行性維護及執行內容列表

頁面功能	內容說明	執行內容
網域安全性	為加強資料傳輸的保障及安全性,將罕病一點通網頁由 HTTP 改為 HTTPS 提供	經基金會評估後已於 2022/4/1 起全面改為 HTTPS 加密格式
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) 新增一區域「生化遺傳檢驗室」，連結為台大醫院的 redcap 送檢單,為方便醫療院所可以迅速找到送送相關資訊及資源。(位置如下面截圖所示) (2) 維持網頁架構、維護網頁運作
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) 於上一年度新增檢驗介紹欄位。今年度將本網頁中相關文章整理並移動到此分頁下，同時增加 2 篇檢驗方法介紹，目前已累積共13篇相關衛教文章。 (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、	(1) 更新檢驗資料庫內容以及補助相關資訊，目前檢驗資訊共 663 筆。

	檢驗單位地址、實驗室網站、相關疾病資訊等各項說明。	
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。	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9筆藥物資訊，並更新9筆原有資訊，目前已完成建立國內衛福部公告認定之所有罕藥的頁面。
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。	本年度除不定期新增罕病相關新聞及活動之外，也與 FB 粉絲專頁同步不定期分享相關衛教文章或影片。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 8 項次的線上諮詢內容。

➢ 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。

➢ 檢驗介紹

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，上一年度計畫中已將檢驗方法獨立成一個獨立頁面，今年度也重新整理了一次將本網頁中所有的相關文章移動到此分頁下(原先分散在「醫學新知」及「最新消息」兩個分頁當中。) 除此之外，今年度也持續更新了文章，新增 2 篇檢驗方法，包含新生兒篩檢(含進階項目)(Newborn Screening, with expanded screening)與核型分析(Karyotype)，兩篇分別由小兒遺傳

科及婦產科醫師執筆，將這兩項民眾熟悉但時常不清楚目的及意義的基因檢測的檢驗方法，以深入淺出的方式說明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。

➢ 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。

➢ 罕見遺傳疾病藥物資料庫

本計畫自 109 年度開始新增罕見疾病藥物資料庫，整理目前國內使用於罕見疾病患者的藥物相關資訊，內容包含中英商品名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署與食品藥物管理署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。目前資料庫已累積所有衛福部國健署所認定的罕藥資訊，共 104 筆。

為了增加民眾的使用便利性，我們持續將藥物資訊整理至相關的疾病資訊頁面中，雙向連結疾病資料庫與藥物資料庫，讓使用者可以更方便的取得相關疾病與藥物的訊息。

➢ 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。

➢ 罕病一點通網站及網域相關更新及維護

(1) 網域名稱：

原網址為：http://web.tfrd.org.tw/genehelp/；後於 2022/4/1 起為提升網頁的安全性將網頁升級為：https://web.tfrd.org.tw/。

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) 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。

(3) 網站建置與維護工具：

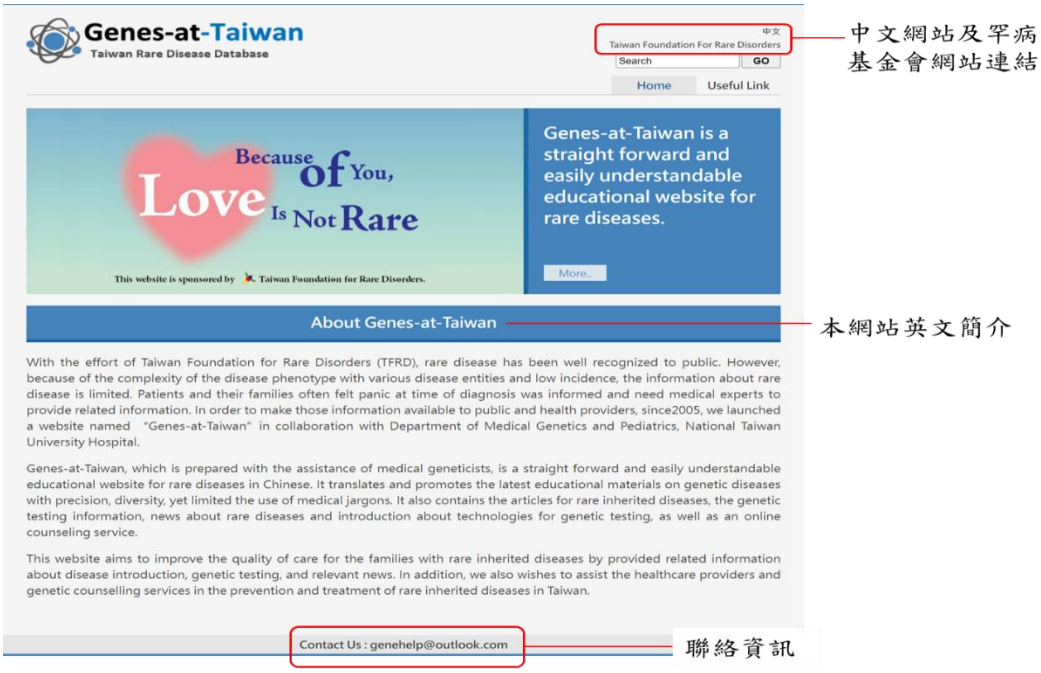
網站以 Asp .Net 為平台，撰寫新的網頁，建立便利的後台管理系統。

➢ 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。

➢ 罕見疾病一點通英文網站

為服務廣大的海外使用者，本網頁也有建置英文版的頁面網站，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。



2.3. 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，以簡潔的文字搭配簡單的個案小故事來介紹相關疾病內容；除此之外也協助舊有疾病資料的審閱更新，共 54 篇文章重新修改為最新資訊，包含疾病資訊、新的藥物或是治療方法。

3. 執行成果

3.1. 罕病科普知識的宣傳

無論是有關遺傳、罕見疾病還是基因檢測，這些詞彙對於一般民眾而言是也許有耳聞過但卻相當陌生的。而我們希望透過這樣知識的傳遞，不只是增進民眾對於這群少數病友的認識，也進一步希望政府可以重視罕病病人的種種權益。而今年度我們想透過社群宣傳的力量，在選文或選消息方面選擇不局限於罕藥或罕病的最新研究的內容，也同時分享一些罕病病友相關的活動、或是民眾可能會碰到的或聽過的檢測方法等，用深入淺出的方式宣傳這塊知識。在今年度的計畫中可以分為以下兩部分來看：

(1) Facebook 粉絲專頁最新消息的更新：

本年度計畫本年度計畫開始施行後，重啟了 Facebook 粉絲專頁，透過更換頭貼及專頁名稱(圖 1)，以改善不容易搜尋到粉絲專頁的問題。

自 5 月 1 日開始截至 03 月 17 日，同時於罕病一點通的 Facebook 粉絲專頁及官網首頁最新消息分類中，分享 12 篇新聞。

<table>
<tr><th>Facebook 專頁貼文</th><th>一點通官網最新消息</th></tr>
<tr><td>罕病一點通
5月13日 ·
衛生福利部於2022年5月3日針對包含「顱骨幹骺端發育不良」等4項罕見疾病，以及「歌舞伎症候群」等2項罕見疾病名稱，發佈預計新增及修正名稱的公告。
而預告新增的罕見疾病包含有以下四項：
1. 顱骨幹骺端發育不良 (Craniometaphyseal Dysplasia)
2. 嬰兒型上行性遺傳性痙攣性麻痺 (Infantile-Onset Ascending Hereditary Spastic Paralysis, IAHSP)...... 顯示更多
REURL.CC
罕見疾病一點通-疾病資料庫
function pageOnLoad () { setTopP...</td>
<td>國健署預告新增4項罕見疾病，以及修正2項罕見疾病名稱
國健署公告頁面
衛生福利部於2022年5月3日針對包含「顱骨幹骺端發育不良」等4項罕見疾病，以及「歌舞伎症候群」等2項罕見疾病名稱，發佈預計新增及修正名稱的公告。
而預告新增的罕見疾病包含有以下四項：
1. 顱骨幹骺端發育不良 (Craniometaphyseal Dysplasia)
2. 嬰兒型上行性遺傳性痙攣性麻痺 (Infantile-Onset Ascending Hereditary Spastic Paralysis, IAHSP)
3. 大腦肌酸缺乏症 (Cerebral Creatine Deficiency)
4. 硫胺素(維生素B1)代謝功能障礙症候群 (Thiamine Metabolism Dysfunction Syndromes)
公告附件及其他相關資訊可點選上述連結至衛福部官網瀏覽。
·資料來源：國健署官網 https://www.hpa.gov.tw/Pages/Detail.aspx?nodeid=596&pid=15550
更新日期：2022/05/13</td></tr>
<tr><td>罕病一點通
7月22日 ·
[罕藥新聞分享]
臺大醫院開發AADC缺乏症腦部基因治療 獲歐盟核准上市！
(報導日期:2022/07/22)
臺大醫院團隊自2007年開始發展罕見疾病芳香族L-胺基酸脫羧基酶(AADC)缺乏症之基因治療，並技轉給美國PTC Therapeutics藥廠。日前歐洲藥品管理局 (European Medicines Agency, EMA) 同意授予這項基因治療藥物 Upstaza (eladocagene exuparvovec) 的上市許可。這項藥物由研發到臨床試驗，都由臺大醫院主導，並在臺灣進行，可以說是臺灣新藥發展上的一項重要突破。截至目前為止，全世界尚無其他批准的AADC 缺乏症治療方式。這是歐盟核准的第一個腦部基因治療藥物；目前歐美核准的基因治療藥物也不過大約十個。...... 顯示更多
 </td>
<td>臺大醫院開發AADC缺乏症腦部基因治療 獲歐盟核准上市記者會
臺大醫院新聞稿 芳香族L-胺基酸脫羧酵素缺乏症_疾病介紹
臺大醫院團隊自2007年開始發展罕見疾病芳香族L-胺基酸脫羧基酶(AADC)缺乏症之基因治療，並技轉給美國PTC Therapeutics藥廠。日前歐洲藥品管理局 (European Medicines Agency, EMA) 同意授予這項基因治療藥物 Upstaza (eladocagene exuparvovec) 的上市許可。這項藥物由研發到臨床試驗，都由臺大醫院主導，並在臺灣進行，可以說是臺灣新藥發展上的一項重要突破。截至目前為止，全世界尚無其他批准的AADC 缺乏症治療方式。這是歐盟核准的第一個腦部基因治療藥物；目前歐美核准的基因治療藥物也不過大約十個。
AADC 缺乏症是一種遺傳性罕見疾病，通常在嬰兒早期出現症狀，導致嚴重的發展遲緩、動眼危象、低張力及四肢運動異常、自律神經系統失調、睡眠問題、及情緒障礙等。此疾病可能在兒童時期即因併發症導致死亡。它是由於 AADC基因發生變異所引起，該酵素缺乏將導致多巴胺及血清素的缺乏，而這些物質對大腦和神經系統之正常功能至關重要。根據臺大醫院新生兒篩檢統計，在臺灣約每30,000人中有 1 名個案。此基因治療先是於2010年由臺大醫院基因醫學部提出「罕見疾病芳香族L-胺基酸脫羧基酶缺乏症（AADC）治療計畫」，並陸續獲得AADC缺乏症病友會、罕見疾病基金會、長榮集團張榮發總裁、及生技醫藥國家型科技計畫（NRPB）的支持贊助，爾後於2015年和美國Agilis Biotherapeutics簽署產學合作技術轉移計畫完成技轉；該公司於2018年被PTC Therapeutics併購。
此技術是利用病毒載體將帶有功能之AADC基因，透過外科手術及立體定位的方式，注射到人體腦部基底核之核殼位置。這是全球第一個成功的腦部基因療法，我們用該技術在2010年完成全世界第一例的治療後，至今成功進行基因療法共30例個案。患者經過治療後症狀減輕，而且運動功能都有明顯的改善。我們也已經將此項治療成果發表於Science Translational Medicine, The Lancet Child & Adolescent Health,和Molecular Medicine等期刊。這項治療成就不只造福臺灣及全世界的AADC缺乏症患者，對臺灣的生醫製藥產業來說，也是一個重要的里程碑。臺灣不僅有能力研發先進的基因治療技術，也擁有嚴謹完善的臨床試驗場域，其成果不僅獲得歐美先進國家的認可，也讓臺灣的病友能夠有機會在各項新技術與新藥物臨床試驗期間，及早帶來的治癒的新契機與新希望。
· 原文轉載自臺大醫院官網:https://reurl.cc/LMjXXa</td></tr>
<tr><td>罕病一點通
8月4日 ·
[罕藥新聞分享]
美國食藥署(FDA)通過新增認定ResVita Bio公司研發的「RVB-001」為小兒罕病用藥，適應症為Netherton症候群！
(報導日期:Jun 09, 2022, 08:41 ET)
· Netherton症候群是一種皮膚疾病，臨床特徵包含有慢性皮膚發炎、搔癢症以及異位性反應。產後幼兒常會有感染及脫水的狀況，並導致高死亡率。...... 顯示更多
ResVita Bio</td>
<td>最新消息
「RVB-001」通過美國食藥署小兒罕藥認定，認應症為Netherton症候群
Netherton症候群_疾病介紹 Netherton症候群_疾病介紹_罕病基金會 新聞原文
美國食藥署(FDA)通過新增認定ResVita Bio公司研發的「RVB-001」為小兒罕病用藥，適應症為Netherton症候群
報導日期:Jun 09, 2022, 08:41 ET
細胞療法的新創企業--ResVita Bio近日宣布「RVB-001」已通過美國FDA的小兒罕病用藥認定，用於治療一慢性且危及生命的遺傳性皮膚疾病--Netherton症候群。
「慢性皮膚疾病往往帶給病人，尤其是小孩，生理及心理上莫大的挑戰。」ResVita Bio公司的執行長Amin Zargar表示：「而罹患Netherton症候群的新生兒面臨到的是嚴重的終身疾病，現有的治療方案為數不多且成效有限，帶給這些病人生活上實質的改善是我們的願景，而這股力量也進而轉化為我們研發此病的治療藥物--RVB-001中很關鍵的一步。」
由於獲得了罕見兒科疾病(Rare Pediatric Disease, RPD)的認定，一旦RVB-001的新藥申請通過了，ResVita Bio就有獲得優先審查的資格，而此資格可以用在任何後續相關藥物的上市申請，都能取得優先審查權。另外，此資格也可以被出售或是移轉。
關於Netherton症候群：
Netherton症候群是一種皮膚疾病，臨床特徵包含有慢性皮膚發炎、搔癢症以及異位性反應。產後幼兒常會有感染及脫水的狀況，並導致高死亡率。此疾病的相關症狀通常會持續且影響患者的一生。</td></tr>
<tr><td>罕病一點通
10月18日下午6:19 ·
[罕病一點通跟蒼藍鴿合作了！]
基因檢測的技術不斷推陳出新，無論是疾病的預測或是診斷，都帶給現代醫學很大的進展。
其中，全外顯子定序(whole exome sequencing, WES) 就是其中之一~
那麼何謂全外顯子定序呢? 又有什麼樣的人會需要做呢?
透過簡單、深入淺出的介紹讓你更了解全外顯子定序~
一起來欣賞影片: https://youtu.be/WmFsSs656xQ
· 原文出處：https://fb.watch/gedJXJvBr2/
· 想更了解何謂基因檢測：https://reurl.cc/MNqWEp
· 想更了解其他的檢驗技術：https://web.tfrd.org.tw/inspectionNewsDatabase.html
 </td>
<td>最新消息
罕病一點通跟蒼藍鴿合作了！
蒼藍鴿Youtube影片 基因檢測介紹 蒼藍鴿原文出處
基因檢測的技術不斷推陳出新，無論是疾病的預測或是診斷，都帶給現代醫學很大的進展。
其中，全外顯子定序(whole exome sequencing, WES) 就是其中之一~
那麼何謂全外顯子定序呢? 又有什麼樣的人會需要做呢?
透過簡單、深入淺出的介紹讓你更了解全外顯子定序~
趕快點取上面的超連結，一起來欣賞影片!
一起來欣賞影片: https://youtu.be/WmFsSs656xQ
· 原文出處：https://fb.watch/gedJXJvBr2/
 </td></tr>
<tr><td>罕病一點通
10月25日下午4:15 ·
「2022罕見疾病醫療照護之挑戰與前瞻」論壇
「罕見疾病醫療照護之挑戰與前瞻」系列倡議活動，主論壇於9月27日（二）在張榮發基金會國際會議中心正式登場！本次邀請罕病、健保、藥物領域20多位的專家學者知無不言，言無不盡，來回對話精彩深入，吸引近68位病友團體及專業人士參加。
[經濟學人7國報告指出 台、韓罕藥給付種類少、時程慢] ...... 顯示更多
REURL.CC
罕見疾病一點通-疾病資料庫
function pageOnLoad () { setTopP...
此貼文不提供洞察報告
無法加強推廣</td>
<td>最新消息
「2022罕見疾病醫療照護之挑戰與前瞻」論壇
罕病基金會報導
「2022罕見疾病醫療照護之挑戰與前瞻」論壇，精彩落幕！/轉載自：財團法人罕見疾病基金會 活動報導
「罕見疾病醫療照護之挑戰與前瞻」系列倡議活動，主論壇於9月27日（二）在張榮發基金會國際會議中心正式登場！本次邀請罕病、健保、藥物領域20多位的專家學者知無不言，言無不盡，來回對話精彩深入，吸引近68位病友團體及專業人士參加。
經濟學人7國報告指出 台、韓罕藥給付種類少、時程慢
決策者應當看見價值，而非價錢 / 簡穎秀
關鍵是藥物的可取得性 / 陳莉茵</td></tr>
</table>

罕病一點通
2022年10月31日 ·

[罕病影片分享]
(大愛電視)〔十五號的愛〕染色體缺損 讓這群小胖病友似乎永遠吃不飽

Prader Willi 症候群，又名「小胖威利症」
是一種於第十五號染色體有缺陷的罕見疾病，發生率約1/15,000~1/20,000不等
這群孩子的家庭又有著什麼樣的生活呢? 一起來聽聽他們的故事~

・影片來源：大愛電視 _【志為人醫守護愛2.0】〔十五號的愛〕染色體缺損 讓這群小胖病友似乎永遠吃不飽 【愛】是最好的醫療https://www.youtube.com/watch?v=Her0uP4URoQ
・更認識小胖威利症：https://reurl.cc/X56xRR

最新消息

國健署公告【罕見疾病審議認定原則】

中華民國人類遺傳學會 _ 最新消息

衛生福利部於民國111年10月18日發布了「衛授國字第1110462832A號公告」

訂定了「罕見疾病審議認定原則」，以下為該則公告內容
而根據該則公告，罕見疾病及藥物審議會參考以下原則綜合討論後並予以審議認定：
1. 罕見性：以疾病之發行率屬分之一以下
2. 疾病嚴重度：罹病時間長且嚴重威脅病人生命，倘未獲妥善治療及照顧，最嚴重將造成病人失能或致死。
3. 診斷、治療之困難性。
4. 遺傳因素與疾病之關聯性。
5. 遺傳諮詢有利於疾病防治。
6. 有下列情形之一者，得不予認定為罕見疾病：
(1).人為外在因素所造成之疾病或傷害，如重大交通事故、公害及食品中毒事件等。
(2)後天因素所引起之疾病或傷害，如傳染性疾病、後天免疫性疾病及其所引起之相關疾病等。
(3)癌症及其所引起之相關疾病等。
7. 其他特殊情形。

~詳情請見原轉載網址~

・轉載自：中華民國人類遺傳學會 _ 最新消息http://www.thgs.org.tw/news/news_info.asp?/236.html

罕病一點通
2022年11月1日 ·

[衛福部_罕病認定原則公告]
衛生福利部於民國111年10月18日發布了「衛授國字第1110462832A號公告」
訂定了「罕見疾病審議認定原則」，以下為該則公告內容
而根據該則公告，罕見疾病及藥物審議會參考以下原則綜合討論後並予以審議認定：..... 顯示更多

民國人
N HUMAN

THGS.ORG.TW
【轉知】衛生福利部「衛授國字第1110462832A號公告」 - 最新消息 - 中華民國人類遺傳學會 Taiwan Human Genetics Society
【轉知】衛生福利部「衛授國字第1110462832A號公告」【訂定「罕見疾病審議認定原則」，並自即日生效，請查照。】 罕見疾病審議認定原則 一、為審議認定罕見疾病時之參考及協助促成共識，特訂定...

最新消息

罕病影片分享:「十五號的愛」染色體缺損 讓這群小胖病友似乎永遠吃不飽

大愛電視「十五號的愛」　小胖威利症_疾病介紹

罕病影片分享
原影片轉載自：大愛電視「十五號的愛」染色體缺損 讓這群小胖病友似乎永遠吃不飽

Prader Willi 症候群，又名「小胖威利症」
是一種於第十五號染色體有缺陷的罕見疾病，發生率約1/15,000~1/20,000不等
這群孩子的家庭又有著什麼樣的生活呢? 一起來聽聽他們的故事~

・影片來源：大愛電視 _【志為人醫守護愛2.0】「十五號的愛」染色體缺損 讓這群小胖病友似乎永遠吃不飽【愛】是最好的醫療
https://www.youtube.com/watch?v=Her0uP4URoQ

更新日期：2022/10/31

罕病一點通
3天 ·

「2023罕病身障者書畫手工創作展」開幕了！邀請大家一起來欣賞

中華文教經貿保健交流促進會、台北市蕭慧珠議員辦公室舉辦「2023罕病身障者書畫手工創作展」透過欣賞作品的方式，感受小胖威利病友的藝術世界及能量，願所有欣賞作品的人們都一起被療癒身心

邀請大家一起來欣賞~以下為展覽資訊：
- 展覽時間：112/2/19(日)-3/31(五)，每日10:00-17:00
- 展覽地點：台北市大安運動中心2樓(台北市大安區辛亥路三段55號)

Prader Willi 症候群，又名「小胖威利症」
是一種於第十五號染色體有缺陷的罕見疾病，發生率約1/15,000~1/20,000不等
- 想要更認識小胖威利症：https://reurl.cc/X56xRR
- 小胖威利病友關懷協會：https://pwsa.org.tw/
・新聞來源轉自【小胖威利病友關懷協會】FB粉絲專頁

最新消息

「2023罕病身障者書畫手工創作展」開幕了！

小胖威利症_疾病介紹　小胖威利病友關懷協會　小胖威利病友關懷協會_FB粉絲專頁

「2023罕病身障者書畫手工創作展」開幕了！邀請大家一起來欣賞

感謝中華文教經貿保健交流促進會、台北市蕭慧珠議員辦公室舉辦「2023罕病身障者書畫手工創作展」
透過欣賞作品的方式，感受小胖威利病友的藝術世界及能量，願所有欣賞作品的人們都一起被療癒了身心

邀請大家一起來欣賞~以下為展覽資訊：

•展覽時間：112/2/19(日)-3/31(五)，每日10:00-17:00
•展覽地點：台北市大安運動中心2樓(台北市大安區辛亥路三段55號)

Prader Willi 症候群，又名「小胖威利症」
是一種於第十五號染色體有缺陷的罕見疾病，發生率約1/15,000~1/20,000不等
•想要更認識小胖威利症請點以下連結：https://reurl.cc/X56xRR
•小胖威利病友關懷協會：https://pwsa.org.tw/

罕病一點通
21 小時 ·

[什麼是羊水染色體核型分析?]

產前檢查有好多種，
而其中，羊膜穿刺這個詞對準媽媽來說一定不陌生

而到底何謂羊水染色體核型分析呢?
又什麼樣的人適合做呢?

一起透過台大醫院婦產科林芯伊醫師的介紹來了解這個檢驗方法:

REURL.CC
罕見疾病一點通-疾病資料庫
function pageOnLoad () { setTopP...

檢驗介紹

羊水染色體核型分析

羊水染色體核型分析是利用胎兒的羊水細胞，把所有染色體依照結構及特徵進行配對和排序，檢查染色體是否有異常，包括非整倍染色體和結構異常。

什麼是非整倍染色體？
一個正常的人體細胞有 23 對染色體，包括 22 對體染色體和一對性染色體（XX 或 XY）。正常而言，染色體都是成對出現，若多一條或數條的染色體，或缺少一條染色體，則為非整倍染色體。最常見的疾病有唐氏症、愛德華氏症、透納氏症等。

什麼是結構異常？
結構異常的類型有：重複（染色體的一部分重複），缺失：（染色體的一部分缺失），轉位（兩條不同染色體之間的物質交換），倒置（染色體的一部分在染色體內倒置）以及插入（有多出來自另一條染色體的物質）。

罕病一點通
3月3日下午1:07 ·

響應228國際罕病日，罕病基金會~台灣首次罕病民調報告!

今年為響應國際罕病日，罕病基金會將公開首次與罕病相關的民調報告，在呼籲政府重視罕病病友的權益之外，也希望透過這樣的方式讓民眾更認識罕病

[甚麼是國際罕病日?]..... 顯示更多

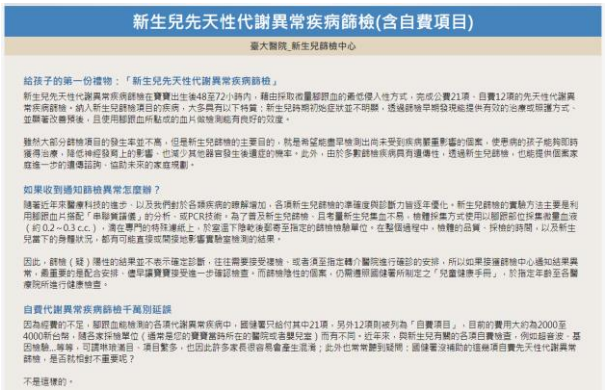
最新消息

響應228國際罕病日，罕病基金會　台灣首次罕病民調報告！

響應228國際罕病日，罕病基金會~台灣首次罕病民調報告!
今年為響應國際罕病日，罕病基金會將公開首次與罕病相關的民調報告，在呼籲政府重視罕病病友的權益之外，也希望透過這樣的方式讓民眾更認識罕病

國際罕病日(Rare disease day)
國際罕病日(Rare disease day)是由EORORDIS，一個歐洲的罕病組織於2008年發起的活動
日期訂於2月的最後一天-2/28或每四年一次的2/29，也相當於是一年當中最稀有的一天!

罕病民調報告~相關報導
以下為整理了一些關於此份調查結果的相關報導~
-台電首次「罕病民調」9成民眾支持治療降低黑風險死亡率
https://health.ettoday.net/news/2449951#ixzz7unXUtmWE
https://tw.news.yahoo.com/%E5%8F%B0%E7%81%A3%E9%A6%96.....
-罕病新藥給付執行率低 健保署提兩項改革「用好用滿」
https://udn.com/news/story/7266/7004283
-罕病專款累計36億元未用 家屬怒：看得到用不到
https://udn.com/news/story/7266/7004283
https://ctee.com.tw/...../chinatimes/20230302002603-260405
-罕病基金會批新藥審查效率不彰逾2千病友等不到藥離世 健保署回應了
https://ynews.page.link/KxfPD



(2) 與 Youtuber「蒼藍鴿」合作，設計介紹全外顯子基因檢測技術的衛教影片：

透過與有兒科醫師背景的 Youtuber 頻道「蒼藍鴿的醫學天地」合作，用活潑且直白的影片內容深入淺出，帶入關於基因檢測的衛教知識，再利用網路藝人的網路流量及傳播力增加宣傳力量。

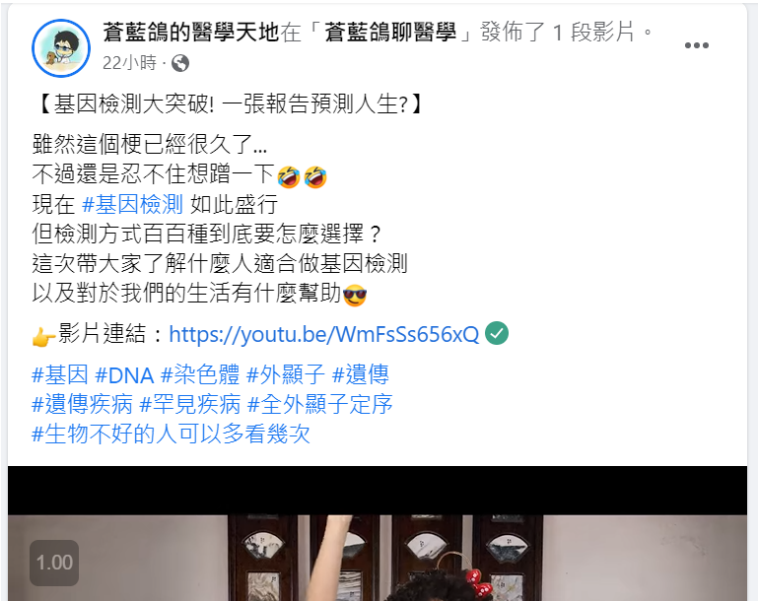
影片的主題是介紹全外顯子定序(Whole Exome Sequencing, WES)這個技術，內容則由淺至深，從介紹何謂「基因」開始，再來進到單基因遺傳/多基因遺傳的介紹及舉例，再帶到何謂基因檢測，又何謂全外顯子定序(Whole Exome Sequencing, WES)，最後再強調此方法雖重要且先進，但並非萬能，也並非每個人都需要，需要透過與遺傳科醫師的遺傳諮詢了解自己的需求，對於檢測結果可以充分了解並不過度依賴。

該影片於 2022/10/17 18:00 上線於蒼藍鴿的 Youtube 頻道「蒼藍鴿的醫學天地」上(圖 1) (連結: https://www.youtube.com/watch?v=WmFsSs656xQ)，並同時於蒼藍鴿的 FB 粉絲專頁上發文公告(圖 2)。而蒼藍鴿團隊也有在「蒼藍鴿的醫學通識」Podcast 節目單集〔閒聊 EP61 皮秒雷射與肉毒桿菌素解析/重大節目宣布!〕中 21:39-26:00 處的「硬知識單元」有簡單的 3 分鐘置入廣告宣傳。

此節目自 Youtube 上架到自 2022/10/17 上架至 2023/2/24 為止累積共 7.2 萬次的觀看次數以及 111 則留言(圖 3)；該網紅的 FB 平台上的影片也累積共 5,491 的觀看次數(圖 4)，確實透過網紅的社群力量有引起部分民眾的注意及討論，達到預期的宣傳效果。

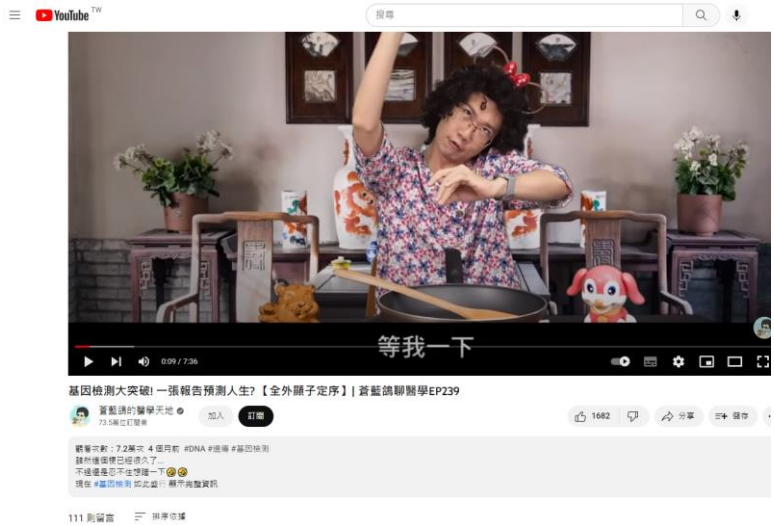
除此之外關於宣傳的部份，該 Youtube 影片的最後有置入相關文字(搜尋：罕病一點通、罕病基金會)(圖 4)，其說明欄中也有備註罕病一點通官網的網址，另外也於獲得團隊同意後將影片分享至官網的最新消息及粉絲專頁中。希望透過這樣的合作不只是讓民眾更加了解基因檢測及 WES 這個技術，也可以增進「罕病基金會」及「罕病一點通」網站的曝光度，更進一步的推廣罕病簡單科普知識，或是罕病家庭可能會碰到的生活環境。

(圖 1)



(圖 2)

(圖 3)



(圖 4)

(圖 5)

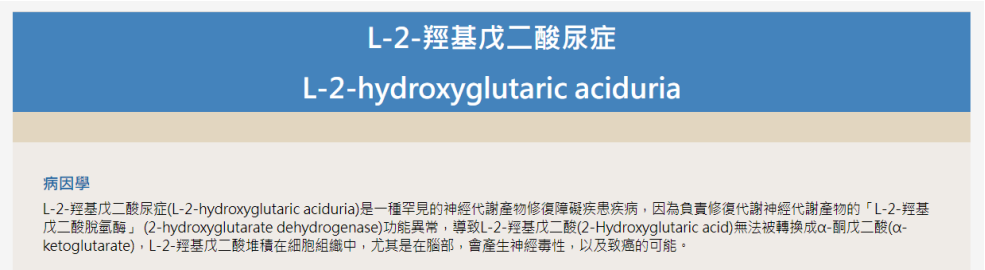
3.2. 罕見遺傳疾病一點通網站修改內容

➢ 疾病資料庫

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。本網站〔疾病資料庫〕網址為：https://web.tfrd.org.tw/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) L-2-羥基戊二酸尿症 / L-2-hydroxyglutaric aciduria
(頁面連結：https://reurl.cc/V85na6)


L-2-羥基戊二酸尿症
L-2-hydroxyglutaric aciduria

病因學

L-2-羥基戊二酸尿症(L-2-hydroxyglutaric aciduria)是一種罕見的神經代謝產物修復障礙疾患疾病，因為負責修復代謝神經代謝產物的「L-2-羥基戊二酸脫氫酶」(2-hydroxyglutarate dehydrogenase)功能異常，導致L-2-羥基戊二酸(2-Hydroxyglutaric acid)無法被轉換成α-酮戊二酸(α-ketoglutarate)，L-2-羥基戊二酸堆積在細胞組織中，尤其是在腦部，會產生神經毒性，以及致癌的可能。

(2) 皮特 -霍普金斯症候群 / Pitt-Hopkins Syndrome
(頁面連結：https://reurl.cc/EGZWRg)

皮特 -霍普金斯症候群
Pitt-Hopkins Syndrome

疾病簡介

皮特 -霍普金斯症候群 (Pitt-Hopkins Syndrome, PTHS)由TCF4基因單套缺失導致，無論是帶有致病變或染色體缺失皆可能造成此病症。多數的個案為突發案例，為家中唯一罹患PTHS的患者；個案的手足罹患PTHS的機率低，但高於一般人群。特點是發育嚴重延遲，中度至重度智力殘疾和行為差異，典型的面部特徵，清醒時偶發性通氣過度和/或暫停呼吸。 言語明顯延遲，大多數人非語言，接受性語言通常比表達語言強。 其他常見的發現包括自閉症譜系障礙症狀、睡眠障礙、刻板的手部運動、癲癇發作、便祕和嚴重近視。

(3) Myhre 症候群 / Myhre Syndrome
(頁面連結：https://reurl.cc/3O5RnL)

Myhre 症候群
Myhre syndrome

疾病介紹

Myhre 症候群最早是在1981年由Myhre醫生的一篇案例報告中提出，Myhre醫生在兩個無親屬關係的男性身上描述了一種生長缺陷的現象，其特徵為耳聾、面部特徵畸形、皮膚較厚及僵硬、關節運動範圍受限、骨骼異常及身材矮小。後續的研究發現Myhre 症候群是一種影響結締組織的罕見疾病，結締組織提供整個身體的強度與靈活性，而結締組織的異常會影響到身體的許多部位，包含心血管系統、呼吸系統、腸胃道和皮膚，且可能會自發性或在創傷或手術之後發生進行性和增生性的纖維化。但是每個個體所表現的症狀嚴重程度都有所不同，有些症狀會隨著年紀的增長而變得更嚴重。

大多數Myhre 症候群的患者從出生到青春期的生長發育會遲緩，受影響的個體通常出生時的體重較低，身高小於3%的百分位。患者的手及腿的長骨較短，手指和腳趾也較短，並有彎曲的小指。其他骨骼相關的問題包括顱骨增厚、脊椎骨扁平、肋骨寬、髂骨翼發育不全、關節僵硬和活動受限，患者會有特殊面部特徵，並有輕度至中度的智能障礙、行為障礙，還有聽力損失，皮膚和內臟組織有纖維化現象以及心臟和肺部的異常。

(4) 亞伯氏症候群 / Alport Syndrome

(頁面連結：)

亞伯氏症候群
Alport Syndrome

疾病介紹

亞伯氏症候群又稱為遺傳性腎病， 通常有一系列的臨床表現，從伴有腎外異常且病狀持續惡化的腎病， 到非進行式或進展非常緩慢單純性血尿的腎病都有可能觀察到。1927 年，英國醫生 A. Cecil Alport 描述了遺傳性腎炎和耳聾症候群。據觀察，血尿是最常見的症狀，並且男性多於女性。 在1961年，經過與多位家庭成員確認病情後，將其命名為亞伯氏症候群 (1)， 它的臨床特徵是腎功能衰竭、雙側感覺神經性聽力損失和眼睛異常。最終，患者出現蛋白尿、高血壓、進行性腎功能喪失 (腎絲球過濾率逐漸下降) 和末期腎病 (End Stage Renal Disease， ESRD) (2)。

在亞伯氏症候群中， 遺傳模式多數為 X 染色體性聯遺傳，亦有少數患者為體染色體顯性或隱性遺傳。患病男性的疾病表現通常更為嚴重， 但 X 染色體性聯遺傳或體染色體隱性遺傳之女性患者也可能有嚴重的臨床表現。亞伯氏症候群體染色體顯性遺傳患者 通常疾病進展較為緩慢；腎功能不全和感音神經性聽力損失可能要到相對晚年才會出現。

(5) 森森布倫納症候群 / Sensenbrenner Syndrome

(頁面連結：https://reurl.cc/n7LRqv)

森森布倫納症候群
Sensenbrenner Syndrome

疾病簡介

森森布倫納症候群最初是在一對患有多頭畸形、根狀骨縮短、短指和外胚層缺陷的手足身上被報導。隨後，Levin 等人 [1977] 描述了來自另外兩個家族的個案，並將該疾病重新命名為麟外胚層發育不良。

森森布倫納症候群肇因於麟外胚層發育不良造成纖毛病變。臨床症狀常包含骨骼的症狀、外胚層發育異常、關節鬆弛、生長遲緩、肝纖維化、視網膜失養及具備特殊的臉部特徵。大多數罹病的兒童會產生腎臟的病變，並在嬰兒到兒童時期進展至末期腎病變。而這也是造成這些患者死亡的主要原因。在這類的患者身上也可能見到長麟的症狀（此多肇因於矢狀麟縫過早關閉）。這個主要表現為區分森森布倫納症候群與其他大多數纖毛病的依據。

(6) 轉醛酮酶缺乏症 / Transaldolase deficiency

(頁面連結：https://reurl.cc/ZXyz4g)

轉醛醇酶缺乏症
Transaldolase deficiency

疾病簡介

轉醛醇酶(TALDO)缺乏症(OMIM 606003)是一種罕見的磷酸戊糖途徑(pentose phosphate pathway，PPP)的先天代謝缺陷，由位於11p15染色體上的 TALDO1 基因的致病性變異所引起。磷酸戊糖途徑(PPP)，存在於肺、肝、乳腺、大腦、腎上腺皮質和皮膚等組織中。 PPP分為氧化和非氧化兩個部分，負責產生NADPH和核糖用於合成核糖核酸(RNA、DNA)和三磷酸腺苷(ATP)。 TALDO是非氧化部分的第二種酶，可在PPP和糖酵解之間建立可逆連結。該酶催化三碳酮醇單元從景天庚酮糖 7-磷酸(sedoheptulose 7-phosphate)可逆的轉移到甘油醛3-磷酸(glyceraldehyde 3-phosphate)，形成赤藓糖4-磷酸(erythrose 4-phosphate)和果糖 6-磷酸(fructose 6-phosphate)。在轉醛醇酶缺乏症中，景天庚酮糖 7P 會堆積，且核糖 5P無法再循環，導致 NADPH 和穀胱甘肽(GSH)缺乏、脂質氫過氧化物(lipid hydroperoxides)濃度增加，粒線體跨膜電位喪失。因此在 TALDO 缺乏症中，許多代謝產物在尿中濃度會提高。

(7) Joubert 氏症候群 / Joubert Syndrome

(頁面連結：https://reurl.cc/ZXyzNp)

Joubert氏症候群，家族性小腦蚓部發育不全

Joubert Syndrome

罕病分類

前言

1969年Marie Joubert最先對於此疾病有詳細的描述：他發現四個兄弟姐妹，出現相似的異常症狀：如呼吸異常、眼球震顫、發展遲緩及運動失調等；腦部X光片發現連接左右小腦兩個半球處的小腦蚓部(Cerebellar Vermis)缺乏或不完整地形成。

Joubert氏症候群主要特徵為小腦跟腦幹之先天畸形，形成放射檢查上如臼齒狀的影像（molar tooth sign，MTS），此先天畸形會造成肌張力低下、發展遲緩及共濟失調（ataxia）。又因腦幹發育不良，使得患者在兒童早期即出現異常的急促呼吸或呼吸暫停。

除了神經學症狀外，Joubert氏症候群亦可能會有其它器官的症狀，包括：眼睛、聽力、顏面、手腳、肌肉、腸胃道、肝臟、腎臟及呼吸道等器官之症狀，因此需多專科之評估及追蹤。

而除了新增的 7 篇疾病介紹之外，今年度的計畫執行中我們也更新了原有的 6 個疾病文章中的舊資訊，更新的疾病名稱以及內容如以下所列：

(1) 愛伯特氏症 / Apert Syndrome

(頁面連結：https://reurl.cc/qk1X4q)

更新處：依照國健署所認定的疾病中文名稱做修改

更新時間：2022/04/25

愛伯特氏症

Apert syndrome

罕病分類　　檢驗資訊

病因學：

一種罕見的先天性疾病，由於顱縫早期閉合引起尖顱和併指的一種先天性綜合徵，顱狹小，顱呈錐型或異常尖，係人字縫和冠狀縫過早閉合之故；手指全黏在一起，尤以第2、3指最易受到侵犯，合併程度從皮膚、軟組織到骨頭都可能發生，頭顱構造明顯畸形的基因突變，四種體染色體顯性變異已被鑑別，每一種在出生時即可辨認，列為I至IV型。

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

(頁面連結：https://reurl.cc/5M2aLz)

更新處：依照最新文獻修改目前所知的致病基因及其發生比例

更新時間：2022/09/02

遺傳模式:

先天性純紅血球再生障礙性貧血與核糖體蛋白質突變有關，大約於55%先天性純紅血球再生障礙性貧血患者中，發現與下表一所列的基因突變有關。目前發現先天性純紅血球再生障礙性貧血主要是跟RPS19基因有關(約佔25%)。
40-45% 先天性純紅血球再生障礙性貧血患者為以體細胞顯性方式遺傳自父母親，55-60%先天性純紅血球再生障礙性貧血的患者有發現新生突變(de novo mutation)，而GATA1基因則屬於一種X染色體的性聯遺傳。

・已知的先天性純紅血球再生障礙性貧血之致病基因：

基因	染色體位置	發生比例
RPS19	19q13.2	25-30 %
*Large deletions		10-20 %
RPL5	1p22.1	7-12 %
RPS26	12q13.2	6.6-9 %
RPL11	1p36.11	5-7 %
RPL35a	3q29	2-3 %

(3) Ehlers-Danlos 症候群 / Ehlers-Danlos Syndrome, EDS

(頁面連結：https://reurl.cc/mlvXKV)

更新處：依照最新文獻修改目前臨床上的 EDS 分型

更新時間：2022/09/02

臨床上表徵：

臨床上有許多分型(詳見表一)，臨床特徵與遺傳模式不盡相同，患者以第一、二、三型佔大多數。通常為體染色體顯性遺傳。

	EDS 臨床分型	特徵	遺傳模式	突變基因
1	典型	皮膚過度延伸、萎縮性疤痕 全面性關節活動度過大	體染色體顯性	常見：*COL5A1, COL5A1* 少見：*COL1A1*
2	類典型	皮膚過度延伸、萎縮性疤痕 全面性關節活動度過大（能合併反覆性脫臼） 容易瘀青或自發性瘀青	體染色體隱性	*TNXB*
3	心臟血管型	嚴重進行性心臟血管問題	體染色體隱性	*COL1A2*

(4) 甲基丙二酸血症 / Methylmalonic acidemia, MMA

(頁面連結：https://reurl.cc/2Wo3na)

更新處：依照最新文獻修改目前臨床上的治療資訊，包含肝臟移植、Carbaglu 的使用等…

更新時間：2022/10/31

藥物治療

1. 甲基丙二酸可與肉鹼(L-carnitine)結合，因此可以移除過多的有機毒性代謝物質。急性期可以點滴注射方式給予，平時則以口服方式給予。口服肉鹼可能的副作用包括腹瀉與臭味，如有副作用且血液肉鹼值在合理範圍內時可減量使用。

2. 對於維生素B12有效型的病患，須給予維生素B12(每日1至2 mg Cyanocobalamin或hydroxycobalamin)治療。

3. 針對高血氨的治療，除了飲食控制之外，也可考慮配合口服的降血氨藥物治療，例如卡顯安素Carbaglu。在藥物治療效果不佳的情況下，必要時會藉由血液透析的方式降低血氨濃度。

肝臟移植治療

對於反覆出現急性代謝失衡的個案而言，肝移植為唯一的治癒方式，接受換肝治療之個案能有較長的預期餘命、降低住院機率，並且能接受相對較寬鬆的飲食治療，也能減少長期併發症的發生機率(如中風、發育遲緩...等等)。然而肝臟移植治療容易出現較嚴重的併發症，根據大型文獻回顧研究顯示，約有11%接受移植個案於術中、術後死亡；另外也有49%的個案出現感染、血栓...等等嚴重度不一的併發症。

預後：

未經治療的此症個案預後通常不佳，患者常因感染、脫水、身體不適等等刺激導致急性之發作，甚至因此而死亡。即使幸運存活者，也會可能陸續會出現各種長期併發症而影響生活功能及品質。

(5) 尿素循環障礙疾病 / Urea cycle disorders, UCD

(頁面連結：https://reurl.cc/gZzl9z)

更新處：頁面資訊過舊，依照最新文獻及目前的臨床治療更新全部的頁面

更新時間：2022/10/31

尿素循環障礙疾病

Urea cycle disorders

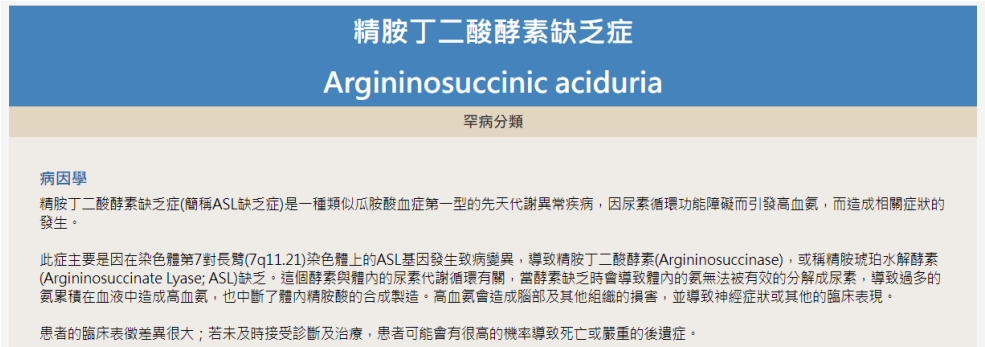
罕病分類　　更多訊息　　相關友善團體

簡介：

尿素循環為人體主要移除血氨的路徑，主要作用於肝臟細胞。其反應可分為兩個部分，一部份是在粒線體、另一部份則是在細胞質裡面，能夠把有毒的物質(血氨)，轉換成較無毒的物質(尿素)，然後藉由尿液排出。代謝路徑中任一酵素缺陷，都會導致血氨升高，統稱為尿素循環障礙疾病。此外，也有一些其它的代謝疾病，會次發性地抑制尿素循環。

尿素循環障礙疾病可能在任何年紀發病、出現高血氨相關之臨床表現，尤其是在人體接受到突發的壓力，例如急性感染、重大疾病、麻醉、或者其它代謝性的壓力(例如蛋白質的崩解catabolism，像是在產褥期子宮快速地萎縮)...等等。在某些特定的時期，患者比較可能會因為代謝上的壓力而出現症狀，比如說在嬰幼兒晚期(late infancy)時期，因為生長速度的減緩、飲食的改變、再加上來自母親的抗體自然減少所導致的反覆感染，致使這時期的患者處於相對脆弱的狀態；在青春期 (puberty)因為生長速度的改變、以及精神社交種種因素，亦可能會導致代償失調；但除了上述的時間，其實人生的各個階段都有可能出現臨床表現。各種尿素循環障礙疾病出現高血氨的臨床表徵是相當類似、且具有特色的。但是因為早期的症狀不見專一性，診斷容易被忽略，因此測量血氨濃度對疑似尿素循環障礙的個案而言是不可或缺的。

(6) 精胺丁二酸酵素缺乏症 / Argininosuccinic aciduria, ASL 缺乏症
(頁面連結：https://reurl.cc/9V5Qoj)
更新處：頁面資訊過舊，依照最新文獻及目前的臨床治療更新全部的頁面
更新時間：2022/01/13


精胺丁二酸酵素缺乏症
Argininosuccinic aciduria
罕病分類

病因學
精胺丁二酸酵素缺乏症(簡稱ASL缺乏症)是一種類似瓜胺酸血症第一型的先天代謝異常疾病，因尿素循環功能障礙而引發高血氨，而造成相關症狀的發生。

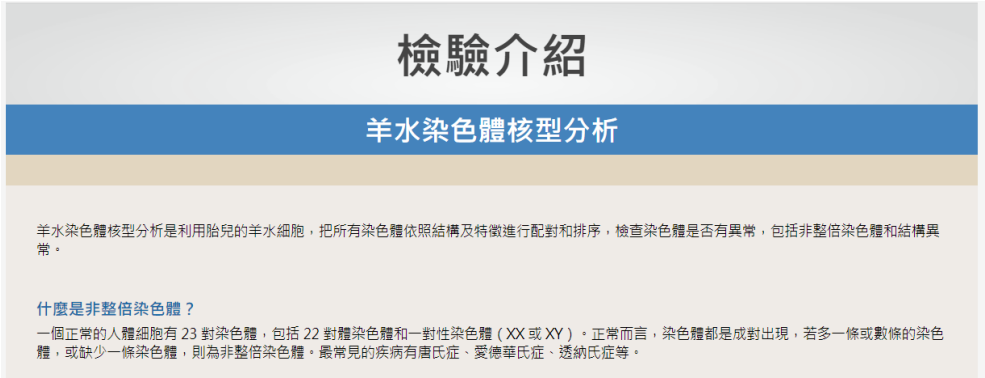
此症主要是因在染色體第7對長臂(7q11.21)染色體上的ASL基因發生致病變異，導致精胺丁二酸酵素(Argininosuccinase)，或稱精胺琥珀水解酵素(Argininosuccinate Lyase; ASL)缺乏。這個酵素與體內的尿素代謝循環有關，當酵素缺乏時會導致體內的氨無法被有效的分解成尿素，導致過多的氨累積在血液中造成高血氨，也中斷了體內精胺酸的合成製造。高血氨會造成腦部及其他組織的損害，並導致神經症狀或其他的臨床表現。

患者的臨床表徵差異很大；若未及時接受診斷及治療，患者可能會有很高的機率導致死亡或嚴重的後遺症。

➢ 檢驗介紹

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) 羊水染色體核型分析
撰稿者：林芯伃醫師
(頁面連結：https://reurl.cc/Rvb8Kg)


檢驗介紹
羊水染色體核型分析

羊水染色體核型分析是利用胎兒的羊水細胞，把所有染色體依照結構及特徵進行配對和排序，檢查染色體是否有異常，包括非整倍染色體和結構異常。

什麼是非整倍染色體？
一個正常的人體細胞有 23 對染色體，包括 22 對體染色體和一對性染色體（XX 或 XY）。正常而言，染色體都是成對出現，若多一條或數條的染色體，或缺少一條染色體，則為非整倍染色體。最常見的疾病有唐氏症、愛德華氏症、透納氏症等。

(2) 新生兒篩檢(含進階項目)
撰稿者：陳薈安醫師

(頁面連結：https://reurl.cc/KM3v2p)

檢驗介紹

新生兒先天性代謝異常疾病篩檢(含自費項目)

臺大醫院_新生兒篩檢中心

給孩子的第一份禮物：「新生兒先天性代謝異常疾病篩檢」

新生兒先天性代謝異常疾病篩檢在寶寶出生後48至72小時內，藉由採取微量腳跟血的最低侵入性方式，完成公費21項、自費12項的先天性代謝異常疾病篩檢。納入新生兒篩檢項目的疾病，大多具有以下特質：新生兒時期初始症狀並不明顯，透過篩檢早期發現能提供有效的治療或照護方式、並顯著改善預後，且使用腳跟血所點成的血片做檢測能有良好的效度。

雖然大部分篩檢項目的發生率並不高，但是新生兒篩檢的主要目的，就是希望能盡早檢測出尚未受到疾病嚴重影響的個案，使患病的孩子能夠即時獲得治療，降低神經發育上的影響、也減少其他器官發生後遺症的機率。此外，由於多數篩檢疾病具有遺傳性，透過新生兒篩檢，也能提供個案家庭進一步的遺傳諮詢、協助未來的家庭規劃。

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，並進一步檢查概要說明，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。而今年度則往不同的方面作介紹，我們選擇兩種較貼近民眾的檢驗方法，尤其是準媽媽以及新手媽媽家庭一定更常聽到的兩個名詞。到底該檢驗及其原理是甚麼?做的目的是甚麼?該檢驗的必要性為何?又或是誰比較需要做? 以深入淺出的方式透過專科醫師的角度所撰寫出的衛教文章。

而在了解該檢驗背後的種種知識後，更可以協助民眾及醫療人員的溝通並進一步選擇其所需要的，當然也進一步希望達到宣導新生兒篩檢的重要性及急迫性的目的。

- 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。

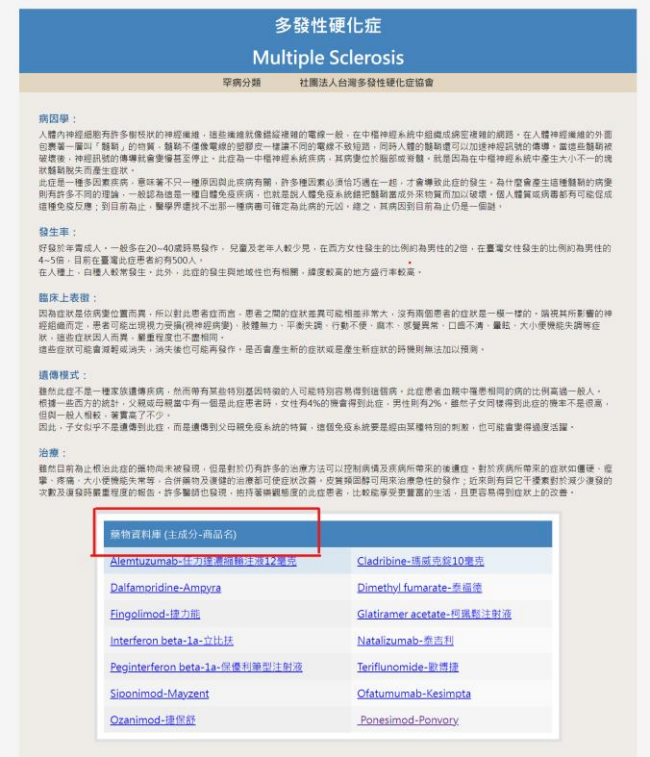
- 罕病藥物資料庫

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 9 筆，並更新資料庫原有之 11 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(112.01.31 為最後一次公告)，政府公告之罕藥共有 99 種，而目前罕病一點通網站上皆已將此 99 筆資料建立完成。以下列出今年度的更新資料：

(1) 確認藥物資料庫中所有公告罕藥藥品皆與疾病資料庫連結：

目前官網中的藥品資料庫有公告罕藥藥物的資料，為方便使用者在查詢疾病相關資料的同時，也可以快速找到對應的治療用藥，故將相關的罕藥資訊超連結放置於該疾病的頁面下方(下面截圖)，以建立疾病資料庫及藥物資料庫的雙向連結。而目前已確認於中華民國 112 年 01 月 31 日以前的所有公告罕藥皆已完成建檔及連結。



(2) 加入 9 筆新增認定的藥物資料：

在上半年度計畫當中，共計新上傳 9 筆新增認定的藥物資料，相當於[112 年 1 月 31 日 衛授食字第 1111413477 號]公告以前的罕藥名單皆已建檔完成。截至目前所上傳之藥物資料，共有 104 筆藥物資料。

主成份	英文商品名	中文商品名	適應症
Luspatercept	Reblozyl	-	海洋性貧血
Ozanimod	Zeposia	捷保舒	多發性硬化症
Ponesimod	Ponvory	-	多發性硬化症
Avalglucosidase alfa	Nexviazyme	貝瑞酶凍晶注射劑	龐貝氏症 (肝醣儲積症第二型)
KH2PO4 + Na2HPO4 + NaH2PO4 · H2O	K-PHOS Neutral	-	性聯遺傳低磷酸鹽佝僂症
Inebilizumab	Uplizna	-	泛視神經脊髓炎
Satralizumab	Enspryng	櫻普立皮下注射劑	泛視神經脊髓炎
Voretigene neparvovec	Luxturna	-	萊伯氏先天性黑矇症
Cysteamine hydrochloride	Cystadrops	-	胱胺酸血症

(3) 更新 11 筆藥物資料(中文品名、適應症、輸入字號等…)：

根據衛服部食藥署的罕藥公告，若有藥物資訊上的異動則會即時更新於網站的資料庫中，包含修正適應症、新增輸入字號、健保給付等…。目前上半年的計畫中已將[112 年 1 月 31 日 衛授食字第 1111413477 號]以前的公告皆做整理及更新，共計有 11 筆，修正或新增的內容如下

主成份	適應症	新增/修正內容
Ofatumumab	多發性硬化症	更新/修正適應症、新增中文商品名、更新輸入字號
Risdiplam	脊髓性肌肉萎縮症	更新/修正適應症、中文商品名、罕藥輸入證字號
Teriflunomide	多發性硬化症	更新/修正適應症
Icatibant	遺傳性血管性水腫	新增適應症罕藥輸入證字號、中文商品名
Lanadelumab	遺傳性血管性水腫	新增適應症罕藥輸入證字號、中文商品名

Stiripentol	卓飛症候群	新增適應症罕藥輸入證字號、中文商品名
Phosphate Oral Solution	性聯遺傳低磷酸鹽佝僂症	新增中文/英文商品名、更新廠商資訊
Diacerein	遺傳性表皮分解性水皰症	新增英文商品名
Luspatercept	β型重型海洋性貧血	新增適應症罕藥輸入證字號
protein C	先天性 protein C 缺乏所致之嚴重靜脈血栓	新增適應症罕藥輸入證字號
Ravulizumab	陣發性夜間血紅素尿症、非典型性尿毒溶血症候群	修正適應症、劑量、新增罕藥證字號

➢ 罕見遺傳疾病線上諮詢服務

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 2022 年 5 月 1 日至 2023 年 3 月 3 日累計留言達 9 筆。

提問與回覆之內容涉及疾病諮詢(77.8%)、檢驗項目(11.1%)、醫療人員(11.1%)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
篇數	0	3	5	1
(百分比)	(0%)	(33.3%)	(55.6%)	(11.1%)

其中回覆較晚的一篇是由於個案詢問到更多與其他科別相關的症狀及其治療，為求回答的完整性而跨科別詢問其他醫師，故延後回覆天數。

➢ 網站管理與維護

(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

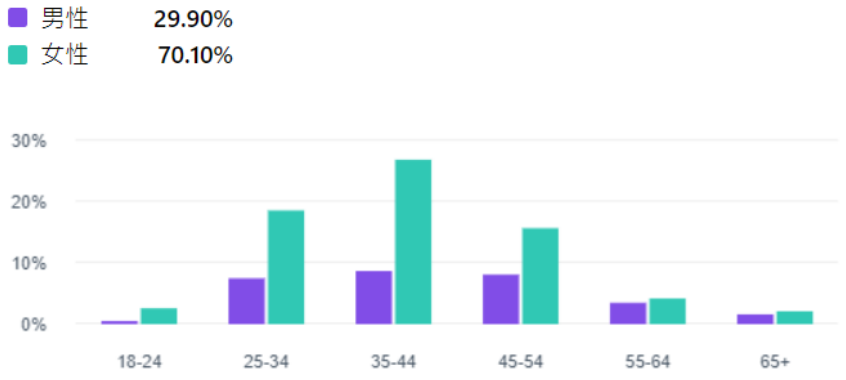
便且具整合性的檢驗資訊查詢，並提供使用者最即時的訊息。

另外，今年度也於首頁新增一區域「生化遺傳檢驗室」，連結為台大醫院的 redcap 送檢單，為方便醫療院所可以迅速找到送送相關資訊及資源。(https://redcap.ntuh.gov.tw/surveys/?s=AJ4L4Y38LPWJ7EN9)

(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 25-54 歲區間內。



表一、【罕病一點通 Facebook 粉絲專頁】性別年齡統計資料

(3) 網頁經營成效統計分析

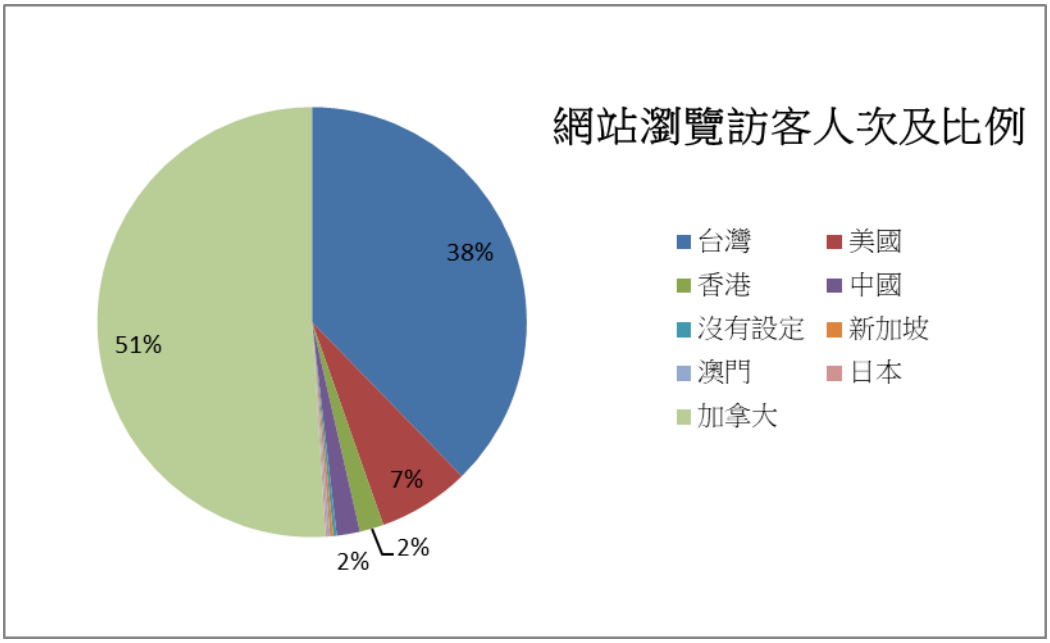
本網站利用 Google Analytic 網頁統計分析系統進行目前線上人數、今日訪客數、網頁瀏覽次數、累計網頁瀏覽次數之數據統計，此軟體也能追蹤全球不同地區之瀏覽次數，本計畫以此統計結果做為網站服務的評估與改進參考指標。

今年度統計資料 2022 年 5 月開始統計，累計訪客人數共 91,456 瀏覽人次，相較於去年度的 73,421 有小幅度的成長。分析全球各地區瀏覽人次，發現本網站之瀏覽者以台灣 (Taiwan) 、美國 (United States)、日本(Japan)、

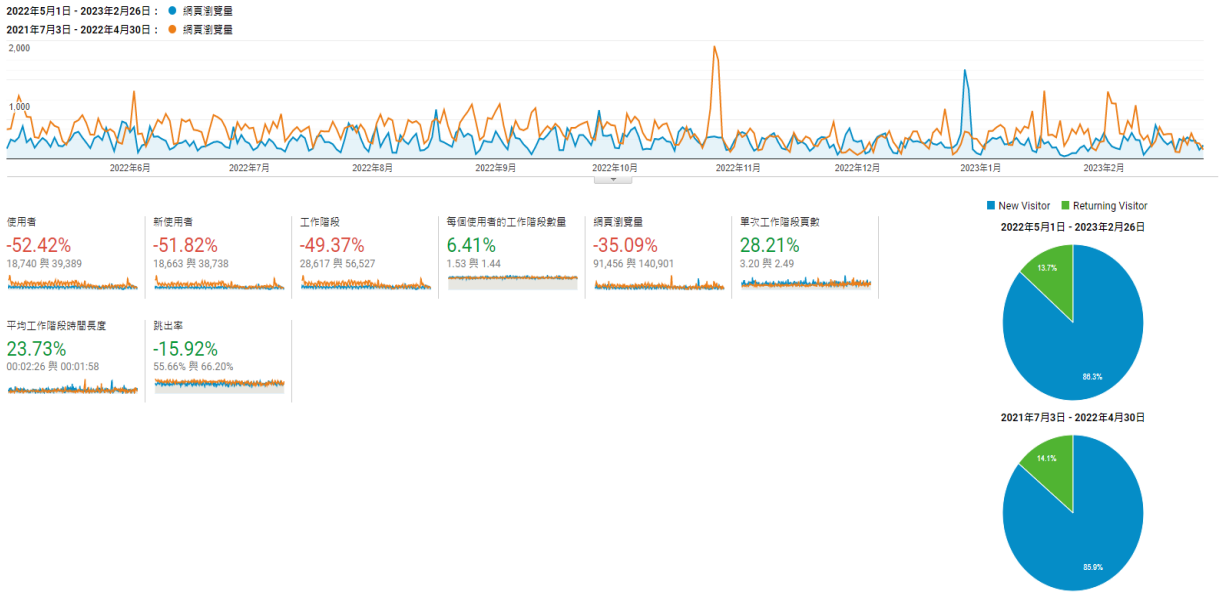
加拿大(Canada)、馬來西亞 (Malaysia)、澳洲 (Australia) 等地區之華語使用者為大宗，統計分別列於表二及表三。

訪客國家	使用者	百分比(%)	訪客國家	使用者	百分比(%)
台灣	14327	37.63%	澳洲	35	0.09%
美國	2620	6.88%	菲律賓	35	0.06%
香港	688	1.81%	英國	23	0.05%
中國	659	1.73%	南韓	20	0.05%
沒有設定	98	0.26%	法國	19	0.05%
新加坡	94	0.25%	荷蘭	19	0.04%
澳門	74	0.19%	墨西哥	17	0.03%
日本	52	0.14%	德國	13	0.03%
加拿大	43	50.89%	印度	13	0.03%
馬來西亞	41	0.09%	印尼	12	0.02%

表二、【罕見遺傳疾病一點通】2022 年 5 月 1 日-2023 年 2 月 26 日累計訪客人次及百分比(累積訪客前 20 名的國家)

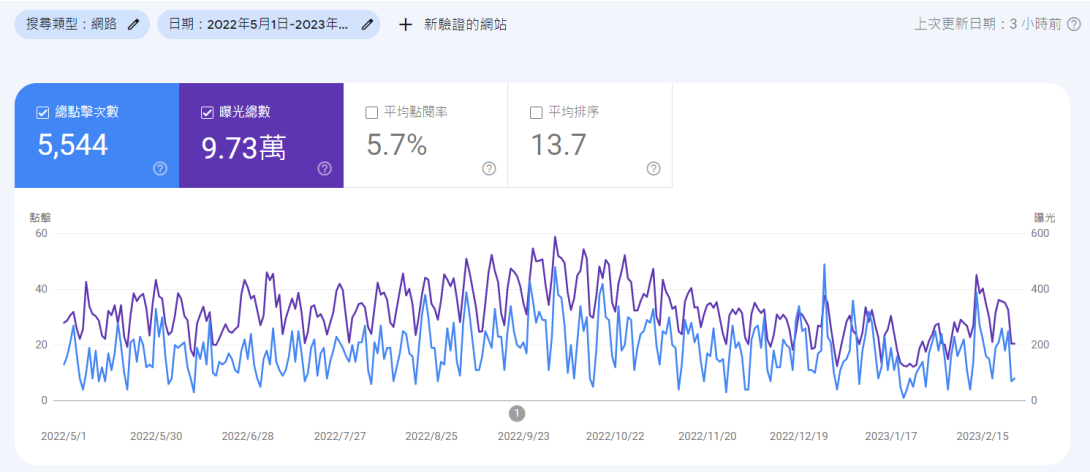


表三、【罕見遺傳疾病一點通】2022 年 5 月 1 日-2023 年 2 月 26 日累計訪客資訊



表四、【罕見遺傳疾病一點通】2023 年 5 月 1 日至 2023 年 2 月 26 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。



表五、【罕見遺傳疾病一點通】111 年度網站成效分析

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 6 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 16.67%與 83.33%；年齡約在 16 歲至 40 歲之間(83.3%)，其中在 21~30 歲(50%)這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 (66.67%)；網頁使用者的職業以醫藥 (40.0%)及學生 (40.0%為主)。使用網頁次數在 4-5 次者佔 16.7%。66.7%之網頁瀏覽者是透過網路搜尋得知本網站、16.7%是由醫療人員告知而另外 16.7%則是由親友推薦。(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(表六)。

(4) 監測網站安全性升級後的(使用 HTTPS)網頁體驗狀態

自去年 4 月 1 日起，罕病基金會的網域已全面購買加密安全憑證，在此之後，工程師不定時會上網站監測網站安全性升級後的搜尋狀況。除此之外，透過 Google search console 的分析(圖 9)，本網頁也確定 100% 為 HTTPS 網址，且皆為良好的網頁體驗。

3.3 罕病基金會疾病相關資源編撰

➢ 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
0331	鉬輔酶缺乏症	周言穎 醫師
1408	威爾姆氏腫瘤、無虹膜、性器異常、智能障礙	徐瑞聲 醫師
1504	神經母細胞瘤	張修豪 醫師
1615	克斯提洛氏彈性蛋白缺陷症(小黑人症)	李忠霖 醫師
1628	Ayme-Gripp 症候群	李妮鍾 醫師
1707	Branchio-Oto-Renal 症候群	吳振吉 醫師

3.6.1. 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(各分類中若不足 3 篇，則以其他分類的文章補足)，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/有機酸代謝異常	0104	高甲硫胺酸血症	賴建亦/李妮鍾 醫師
	0105	楓糖尿症	賴建亦/李妮鍾 醫師
	0106	非酮性高甘胺酸血症	簡純青遺傳諮詢師/朱紹盈醫師
02 先天性尿素循環代謝異常	0204	其他未分類之先天性尿素循環代謝障礙	歐宗穎/李妮鍾 醫師
	0205	高鳥胺酸血症-高氨血症-高瓜胺酸血症症候群	歐宗穎/李妮鍾 醫師
	0206	精胺丁二酸酵素缺乏症	歐宗穎/李妮鍾 醫師
03 其他代謝異常	0304	Fabry 氏症，法布瑞氏症	林翔宇 醫師
	0305	Niemann-Pick 氏症，鞘髓磷脂儲積症，尼曼匹克症	周言穎 醫師
	0306	短鏈脂肪酸去氫酶缺乏症	陳薈安/李妮鍾 醫師
	0307	腎上腺腦白質失養症	陳薈安/李妮鍾 醫師
	0308	脂肪酸氧化作用缺陷	陳薈安/李妮鍾 醫師
	0309	亞硫酸鹽氧化酶缺乏	許嘉琪 醫師
	0310	遺傳性果糖不耐症，果酸尿症	邱寶琴 醫師
04 心肺功能失調	0404	特發性嬰兒動脈硬化	曾偉杰 醫師
	0405	囊狀纖維化	楊家鳳 醫師
	0406	Holt-Oram 氏症候群	李振豪 醫師
05 消化系統失調	0504	阿拉吉歐症候群	陳慧玲 醫師
06 泌尿系統失調	0604	家族性低血鉀症	蔡宜蓉 醫師
	0605	體染色體隱性多囊性腎臟疾病	蔡宜蓉 醫師
	0606	Bartter 氏症候群	楊豐榮 醫師
07 腦部或神經病變	0704	亨丁頓氏舞蹈症	張國軒 醫師
	0705	結節性硬化症	范碧娟 醫師
	0706	多發性硬化症 / 泛視神經脊髓炎	張國軒 醫師
08 皮膚病變	0804	膠膜兒	烏惟新 醫師
	0805	斑色魚鱗癬	烏惟新 醫師
	0806	水泡型先天性魚鱗癬樣紅皮症（表皮鬆解性角化過度症）	烏惟新 醫師

09 肌肉病變	0904	Nemaline 線狀肌肉病變	翁妏謹 醫師
	0905	Schwartz Jampel 氏症候群	翁妏謹 醫師
	0906	肌肉強直症	王麗君 醫師
10 骨頭病變	1004	進行性骨化性肌炎	徐瑞聲/李妮鍾 醫師
	1005	原發性變形性骨炎	邱偉益 醫師
	1006	鎖骨顱骨發育異常	賴建亦/李妮鍾 醫師
11 結締組織病變	1104	畢耳氏症候群	李振豪 醫師
12 造血功能異常	1205	α1-抗胰蛋白酶缺乏症	陳慧玲 醫師
	1206	陣發性夜間血紅素尿症	楊永立 醫師
	1207	先天性純紅細胞再生障礙性貧血	楊永立 醫師
13 免疫疾病	1304	Wiskott-Aldrich 氏症候群	俞欣慧 醫師
	1305	嚴重複合型免疫缺乏症	俞欣慧 醫師
	1306	補體成份 8 缺乏症	俞欣慧 醫師
14 內分泌疾病	1404	家族性高乳糜微粒血症	徐瑞聲/李妮鍾 醫師
	1405	肢端肥大症，大肢症	邱偉益 醫師
	1406	Laron 氏侏儒症候群	李正婷 醫師
15 不正常細胞增生(瘤)	1505	Beckwith Wiedemann 氏症候群	徐瑞聲/李妮鍾 醫師
	1506	淋巴血管平滑肌肉增生症	徐紹勛 醫師
	1507	Von Hippel-Lindau 症候群，逢希伯-林道症候群	徐瑞聲/李妮鍾 醫師
16 外觀異常	1604	Cornelia de Lange 氏症候群，狄蘭氏症候群	李振豪 醫師
	1605	X 脆折症	李忠霖 醫師
	1606	CHARGE 症候群	賴建亦/李妮鍾 醫師
17 染色體異常	1704	DiGeorge's 症候群，狄喬治氏症	林函怡 醫師
	1706	Rubinstein-Taybi 氏症候群	賴建亦/李妮鍾 醫師
	1707	Branchio-Oto-Renal 症候群	陳薈安/李妮鍾 醫師
18 其他分類或不明原因	1804	髮-肝-腸症候群	陳慧玲 醫師
	1805	先天性水痘症候群	顏廷聿 醫師
	1806	成人型早老症	周言穎 醫師

3. 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，使用者滿意比例皆接近為 100%。

【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。

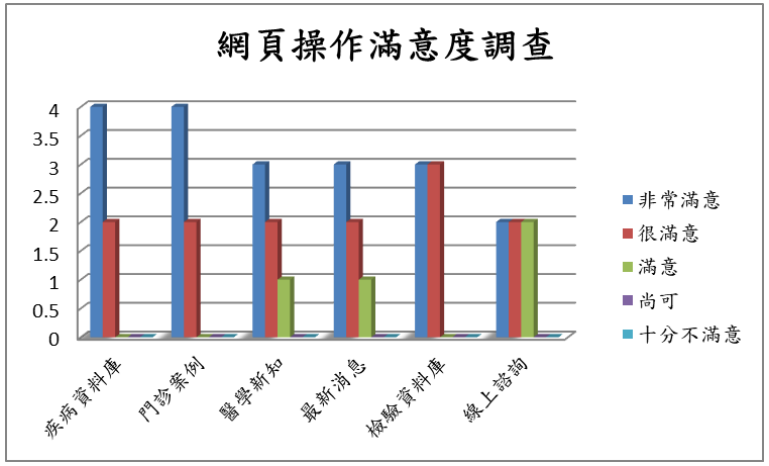
今年度主要目標為擴增及優化罕見遺傳疾病藥物資料庫，上傳 112 年 1 月前所有政府所公告罕見疾病相關藥物資訊，並將藥物資訊連結至疾病資料庫，讓資訊整合更完整，此外，也蒐集使用者感受來改善藥物資料庫之系統；讓使用者在疾病資料庫中就可直接連結相關檢驗資訊、藥物資訊與相關友善團體等訊息，提供使用者更便利的使用感受。

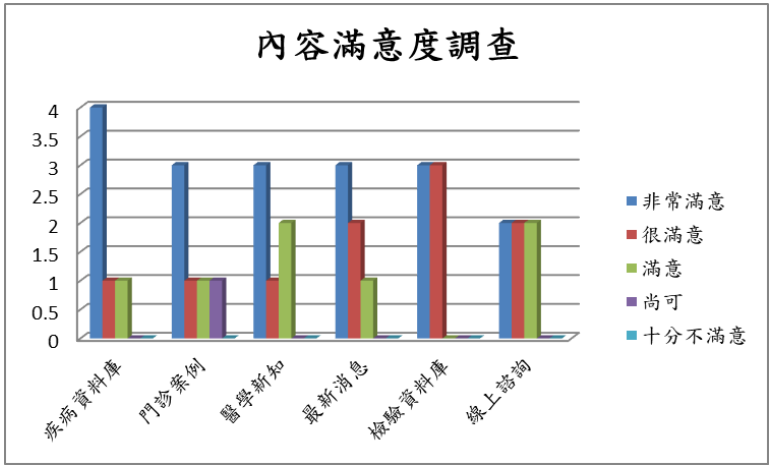
在罕見遺傳疾病基金會的支持下，期望能持續維持【罕見遺傳疾病一點通】，成為醫護人員與民眾之間的橋樑，並持續更新與改善讓本網站內容更加完善，促使使用者可以於本網站獲益許多，增進疾病及資訊的交流。

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

人口學變項		百分比
性別	男	16.7%
	女	83.3%
年齡	15 歲以下	16.7%
	16~20 歲	16.7%
	21~30 歲	50.0%
	31~40 歲	16.7%
	41~50 歲	0.0%
	50 歲以上	0.0%
教育程度	識字／小學	0.0%
	國 (初) 中	0.0%
	高中 (職)	33.3%
	專科／大學	50.0%
	研究所以上	16.7%
職業別	醫藥	40.0%
	軍警	0.0%
	公教	0.0%
	工	0.0%
	商	0.0%
	家管	0.0%
	自由業	0.0%
	服務業	20.0%
	學生	40.0%
	農林漁牧業	0.0%
	已退休	0.0%
	待業中	0.0%
所在地	台灣北部	0.0%
	台灣中部	33.3%
	台灣南部	33.3%
	台灣東部	0.0%
	台灣離島	0.0%
	中國大陸	16.7%
	港澳地區	16.7%
	其他國家	0.0%

使用網頁次數	1 次	50.0%
	2~3 次	0.0%
	4~5 次	16.7%
	5 次以上	0.0%
	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	16.7%
	網路連結	0.0%
	網路搜尋	66.7%





表六、【罕見遺傳疾病一點通】網站操作及內容滿意度調查結果