

附件三

財團法人罕見疾病基金會九十五年度委託研究計畫

期末報告

計畫名稱：罕見疾病資料庫與線上諮詢服務

研究起訖：(95年1月1日)至(95年12月31日)

申請機構：臺大醫院基因醫學部

主持人：簡穎秀

職稱：主治醫師

聯絡電話：02-23123456 轉 7441

聯絡人：蕭雅慧

傳真：02-23314518

e-mail：hwu1@ha.mc.ntu.edu.tw

填表日期：95.11.14

目 錄

	頁 碼
封面	
目錄	
壹、中文摘要	(1)
貳、英文摘要	(2)
參、計畫內容	(3)
一、前言	(3)
二、材料與方法	(4)
三、結果	(5)
四、結論與建議	(23)

共 (23) 頁

壹、中文摘要：

背景 臺大醫院基因醫學部於 94 年開闢「罕見遺傳疾病一點通」網站以來，在罕見疾病基金會的支持之下執行「罕見遺傳疾病資料庫與線上諮詢服務」計畫，持續開發罕見遺傳疾病資料庫，維護資料庫及網頁內容，並提供線上諮詢服務。

方法 本計畫中建立的罕見遺傳疾病資料庫，持續彙整各項遺傳疾病簡介，經由國內資深醫學遺傳專家們審閱後，公佈於本計畫之網站以供使用者參考。本計畫之網站提供線上諮詢服務，並支援罕見疾病基金會之訪客留言板，由國內資深醫學遺傳專家們回答民眾提問。本計畫之網站並持續與台大醫院基因醫學部及罕見疾病基金會網頁作一連結，提供台大醫院基因醫學部與罕見疾病基金會共同使用。

結果 本計畫中建立的網站於本年度計畫所完成之成果包括：一、本年度新增 45 項疾病介紹，包括本年度配合罕見疾病基金會撰寫的 15 種新的遺傳疾病種類，累計彙整疾病相關文章共 467 篇；包括各項遺傳疾病簡介 141 種，以及相關文章、相關新聞、相關連結及疾病問答集 326 篇，豐富了既有資料之內容，並且著重於臨床經驗之分享，成為遺傳疾病最完整入門資料庫；遺傳門診諮詢案例紀錄 24 篇，詳實慎密地紀錄了遺傳諮詢的會談經驗與各項協助。二、登錄台大醫院基因醫學部與其他醫學中心研究室的遺傳疾病診斷項目，提供臨床醫師與病患使用之檢體送件單與檢體送件需知，給予臨床醫師與遺傳疾病患者最好之診斷參考與檢體送件途徑。三、線上諮詢由國內資深醫學遺傳專家們解答民眾提問，計有 327 篇，電子郵件諮詢回覆計有 46 篇，包括罕見疾病基金會轉介並由我們回覆的 13 篇，共計回答 373 篇，並且回答迅速，在 3 天內完成共有 92%。四、每月翻譯一篇國外遺傳醫學期刊，作為罕見遺傳疾病之醫學新知的介紹，共計醫學新知 13 篇。五、施行線上統計調查及統計，發現使用者最需要本網站疾病簡介的服務功能，最需要諮詢遺傳疾病相關的問題，顯示出疾病資料庫以及線上諮詢服務功能的重要性與迫切性。

結論 執行「罕見遺傳疾病資料庫與線上諮詢服務」計畫，我們可以繼續擴充罕見遺傳疾病資料庫的內容，提供民眾在最快的時間內得到快速且具客觀性的解答，並指引基層醫護人員與民眾取得遺傳醫療或社福資源，也可作為國內相關專業人員的參考指引與依據。未來仍須繼續努力，以進一步充實資料庫並提供民眾正確且不中斷的遺傳諮詢服務。

關鍵詞：遺傳疾病、遺傳諮詢、線上諮詢、罕見遺傳疾病一點通、罕見遺傳疾病資料庫

貳、英文摘要：

Backgrounds The aims of this project are to build the network service for genetic disease diagnosis and counseling. This project arranges the related information of the diagnoses for genetic diseases in Taiwan and foreign countries.

Methods We collect information including disease introduction translating into Chinese, disease diagnosis available labs, and cases demonstrating genetic counseling. We also provide on-line Q &A, answering by medical geneticists, and support the questions referring from Taiwan foundation for rare disorders.

Results From the project, we establish a website which provides 5 functions. First, this year we have written 45 new articles, including 15 items assigned by TFRD. Total collected 467 related with the rare diseases, included 141 articles explaining the rare diseases and 326 relating articles. These articles are written in Chinese, so both physicians and ordinary people can easily understand them. We also include 24 records about genetic counseling, explaining the purpose of each testing and the interpretation of results, and the management after diagnosis. Second, we summarize all the items of genetic tests available in Taiwan, which will help physicians and ordinary people to know where and what tests for assisting the diagnosis. Third, we provide a service to answer questions about rare diseases or genetic disorders. In this year, we answered 327 questions on our website and 46 questions via e-mail. Trained medical geneticists answer these questions, and there are 92% questions were replied in 3 days. Therefore people can get proper answers from experienced experts rapidly. Fourth, we translated 13 articles from the medical of heredity periodicals each month, to accomplish the introduction of the medical news for the rare hereditary disease. Fifth, we carried out the on-line census and analysis, to understand the website user's situation and satisfied.

Conclusion The project can fulfill the purpose of sharing resources and reducing costs. It also can promote the levels of diagnosis and treatment for rare diseases and to accomplish aims of the act for orphan drug and rare disorder prevention. Due to the time limit, for the refining of the articles, and the annotation for more diseases will be carried over the following years. With the bases established now, we can provide a more clear vision about the need of research in genetic diseases and provide a database for rare diseases.

Keyword: genetic disease, genetic counseling, online counseling, rare diseases database.

參、計畫內容：

一、前言

隨著人類遺傳學知識技術的研究發展，「優生保健」或「遺傳諮詢」公共衛生政策的推廣，以及政府單位、各醫學中心及民間機構包括罕見疾病基金會的多方努力下，罕見的遺傳疾病開始為人所認識，也使愈來愈多有需求的患者或家族開始向外尋求遺傳諮詢的服務，因此正確且快速的提供罕見遺傳疾病的資訊，成為一項相當重要且迫切的工作。

91 至 93 年間台大醫院基因醫學部執行國民健康局「遺傳疾病諮詢服務窗口」研究計畫，並有相當良好的成果。並繼續於民國 94 年在罕見疾病基金會的支持之下，執行「罕見遺傳疾病資料庫與線上諮詢服務」計畫，開闢了「罕見遺傳疾病一點通」網站，以期能繼續增充罕見遺傳疾病資料庫，彙整迅速且正確的相關資訊，提供民眾線上諮詢服務。

本計畫的主要目的在於提供民眾及遺傳諮詢相關人員罕見遺傳疾病與檢驗診斷的相關資訊，加速改善遺傳疾病的診斷與治療，並在最短時間內解答疑惑，以期提供罕見疾病相關的民眾及遺傳諮詢相關人員一個最佳資訊的管道。「罕見遺傳疾病資料庫與線上諮詢服務」計畫網站由 94 年起開始執行，在建立罕見遺傳疾病資料庫方面，累計至今已註解 141 種疾病，並彙整出相關文章、相關新聞、相關連結及疾病問答集總共 326 篇，完成 24 篇門診諮詢案例紀錄。疾病資料庫中包括疾病資料簡介、疾病診斷項目、以及遺傳疾病檢驗與檢體表單下載服務，可提供民眾及遺傳諮詢相關人員使用。在線上諮詢方面，本年度共計回覆 373 人次，包括電子郵件 46 篇以及罕見疾病基金會之訪客回覆單 13 篇。

藉著「罕見遺傳疾病一點通」網站的運作，可以提供遺傳諮詢相關人員與一般民眾於線上便捷地使用，以落實罕病法之美意。民眾也可以取得資源，接收正確的罕見遺傳疾病相關之知識，輔導其診斷就醫的方向，取得病友團體與社會機構的支持，進而撫慰其身心的衝擊與創傷。

二、材料與方法

(一)、建立罕見遺傳疾病資料庫資料

1. 彙整罕見遺傳疾病之相關介紹：翻譯並彙整英文遺傳疾病相關資料，疾病簡介內容包括疾病機轉、病因學、疾病發生率與再發率、臨床表徵與特徵、遺傳模式、醫護與營養照護、心理諮商與社福資源轉介訊息等各項說明，並建立與罕見疾病基金會的罕病分類連結。
2. 增加遺傳門診諮詢案例紀錄：邀請從事遺傳諮詢相關工作之人員，與罕見疾病基金會遺傳諮詢員提供臨床遺傳諮詢案例，送請遺傳醫學專家審定後刊登於網頁。
3. 增加每月罕見遺傳疾病新知之介紹：每月搜尋最新國外醫學及科學期刊上之遺傳疾病相關研究文獻，於翻譯並撰寫編輯後，經遺傳醫師與專家編修和審閱，刊登於網頁上。

(二)、提供線上諮詢服務之功能

1. 於一點通網站提供線上諮詢的服務，可以線上留言板或電子郵件的方式提問。
2. 由本計劃研究人員與專任助理負責線上諮詢的維護
3. 邀請遺傳諮詢與相關領域專家回答民眾的問題，以提供疾病相關及檢驗、就醫等相關資訊。

(三)、線上問卷建立與資料分析：

1. 為了解疾病資料庫與線上諮詢功能之服務需求與滿意度，製作並執行線上使用者問卷調查。
2. 以電子郵件的方式，邀請使用過本網站之遺傳諮詢相關工作人員及線上諮詢提問者填答問卷。
3. 彙整與建立使用者的線上問卷調查回覆資料，進行回覆樣本的社會人口學及服務需求與滿意度的統計資料庫與數據分析。

三、結果

(一)、「罕見遺傳疾病一點通」網站簡介

「罕見遺傳疾病一點通」網站的專屬網域名稱為：<http://www.genes-at-taiwan.com.tw/>，在首頁的頁面中清楚地標示出疾病資料庫的內容，在畫面左側方為主要功能列，顯示本網站的功能選項；包括疾病資料庫、遺傳檢驗、線上諮詢、門診案例、醫學新知及問卷調查等服務，在與我聯絡選項中提供了網站聯絡人的電子信箱。右上角為友好連結單位，使用者可點選至罕見疾病基金會、台大醫院及基因醫學部的網頁。

本首頁並提供目前疾病資料庫的各項統計資料，包括所收錄的疾病、相關文章、相關新聞以及相關連結的數量統計，並依進度逐月更新統計數據。

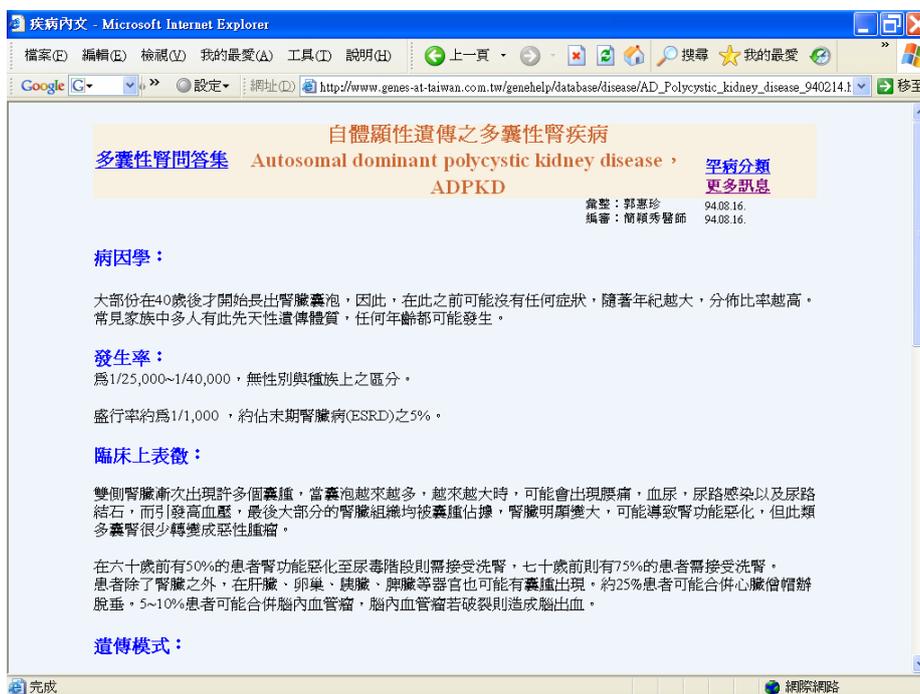
1. 疾病資料庫採英文字母排序，使用者可點選欲查詢的疾病，或於中英文資料庫的搜尋列中以關鍵字查詢，目前已彙整出疾病共 141 種。



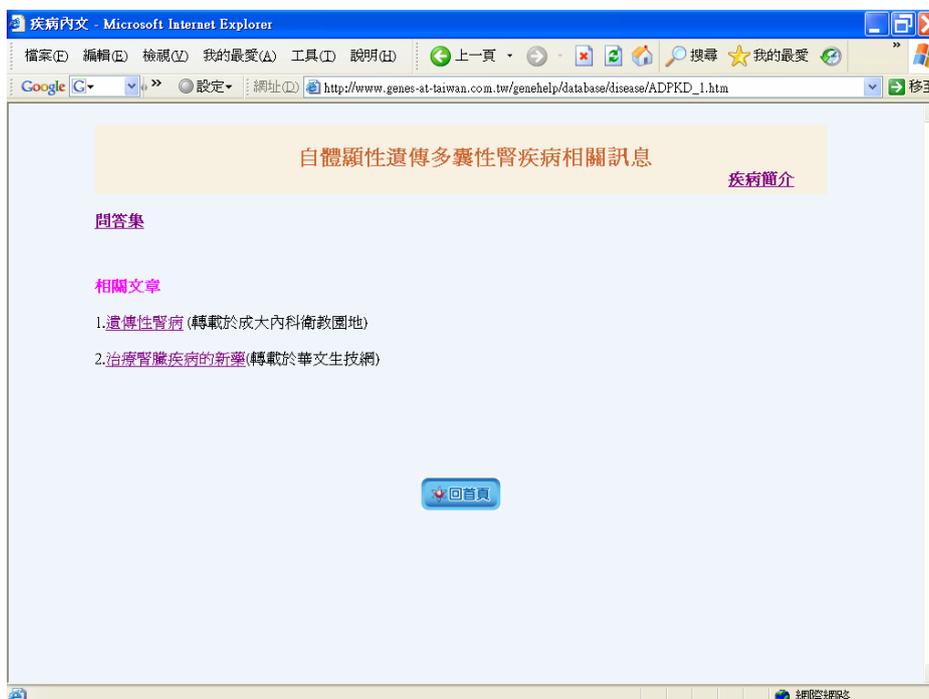
The screenshot shows the website interface for 'Rare Genetic Diseases One-stop'. The browser title is '【罕見遺傳疾病一點通】- 疾病資料庫 - Microsoft Internet Explorer'. The address bar shows the URL: <http://www.genes-at-taiwan.com.tw/genehelp/Default.asp>. The main navigation bar includes '疾病資料庫', '遺傳檢驗', '線上諮詢', '門診案例', '醫學新知', '問卷調查', and '與我聯絡'. The search bar contains the text '中、英文疾病資料庫' and a '搜尋' button. Below the search bar, a table lists diseases in two columns: English and Chinese names. The table is titled '【A】疾病資料庫'.

英文疾病名稱	中文疾病名稱
Aarskog-Scott syndrome	Aarskog-Scott 症候群
Achondroplasia	軟骨發育不全症
Adrenoleukodystrophy(ALD)	大腦白質退化症
Angelman syndrome	安裘曼氏症
Antley Bixler syndrome	Antley Bixler 症候群
Alstrom syndrome	Alstrom 氏症候群
Apert syndrome	亞伯氏症
Autosomal dominant polycystic kidney disease	自體顯性遺傳性多囊腎病

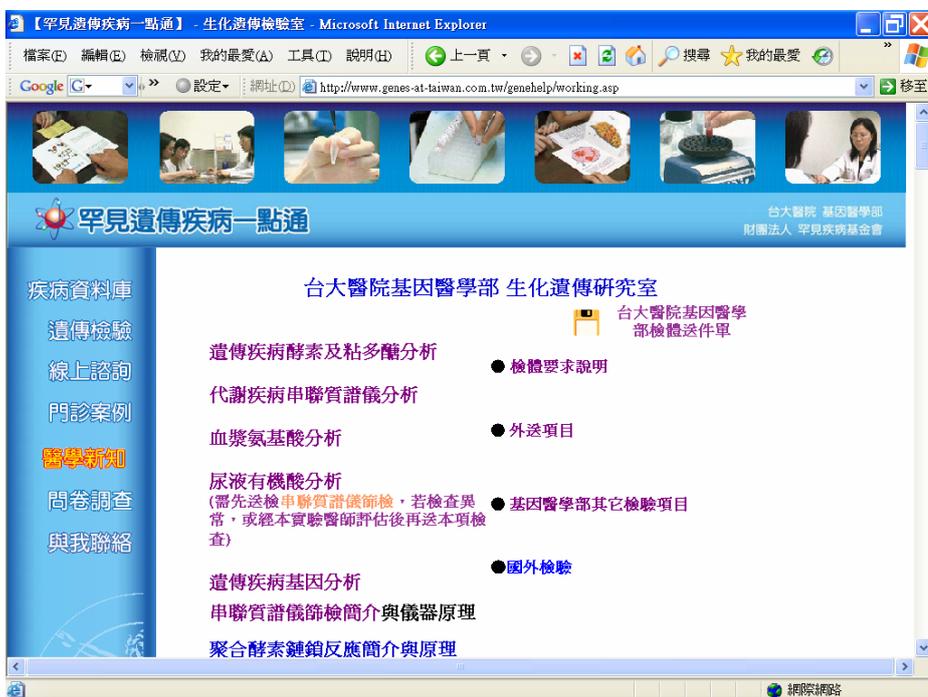
2. 由想要查閱之疾病處點選，即進入疾病簡介畫面；內容包括病因學、發生率、臨床上表徵、遺傳模式、治療預後等說明。



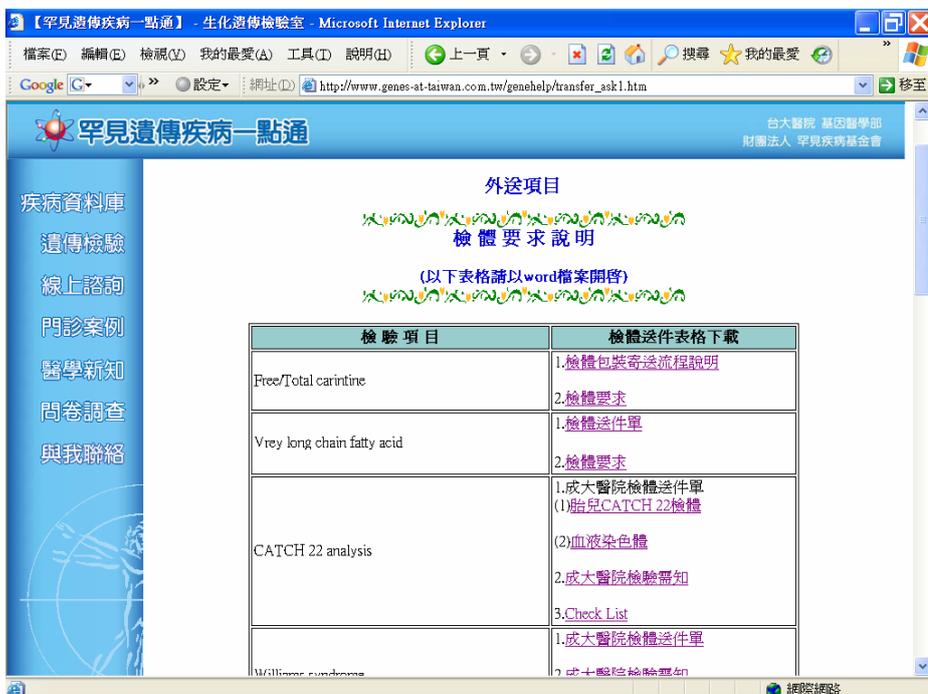
3. 點選疾病簡介畫面右上方更多相關訊息，可見其相關文章、相關新聞、問答集、門診案例及相關病友團體等說明。



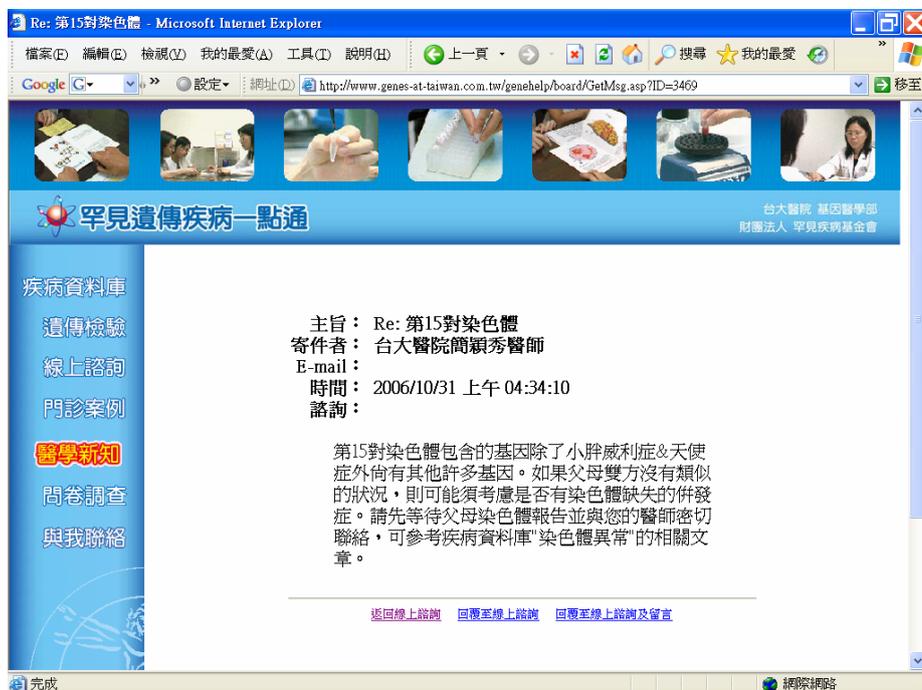
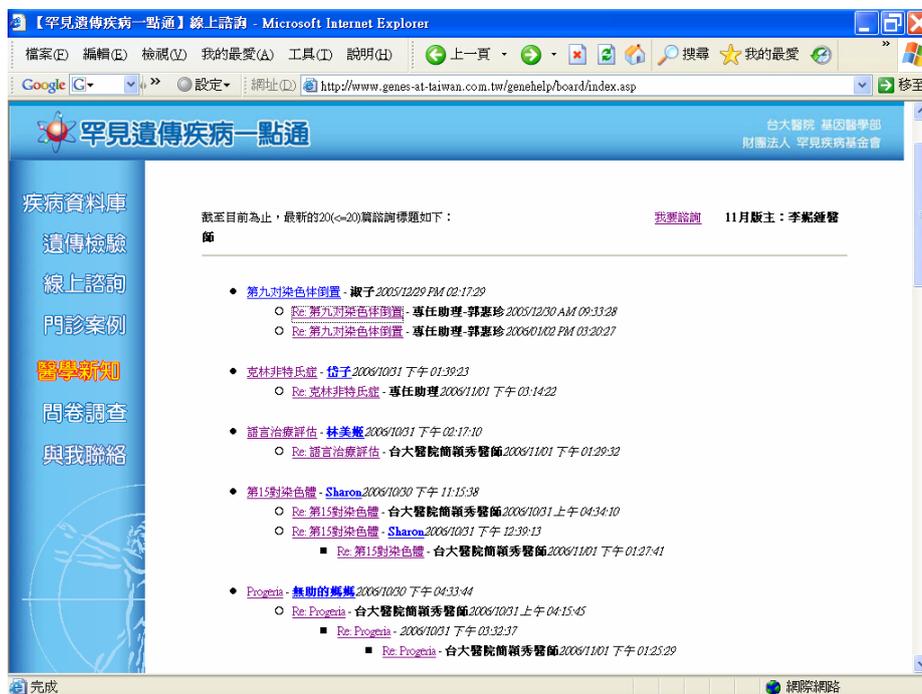
4. 點選遺傳檢驗畫面，可見生化遺傳研究室內各項分析檢驗與檢體要求說明，並可依檢驗項目要求，下載相關的檢驗表單。



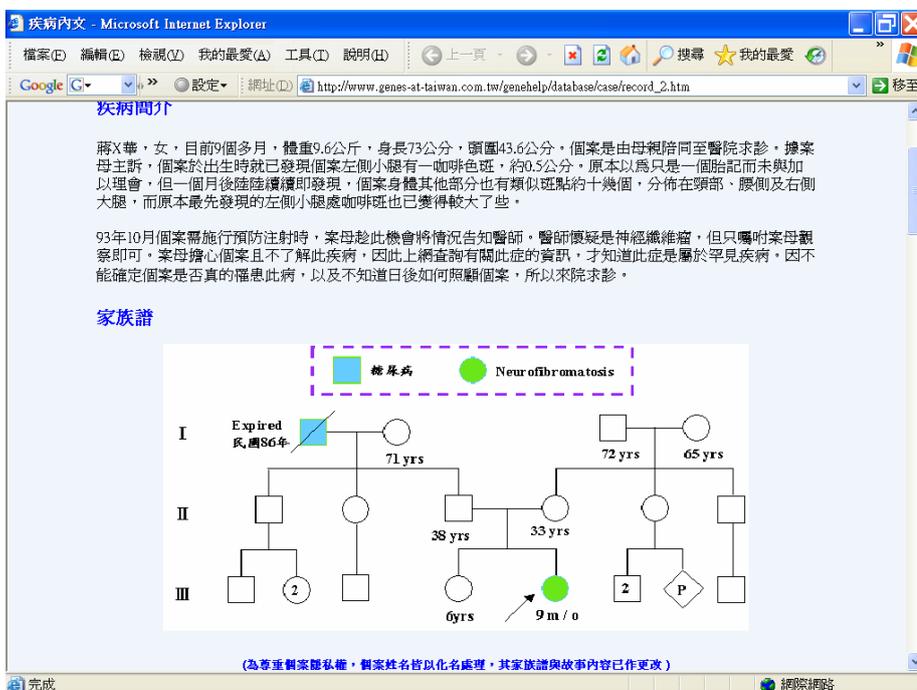
5. 並在外送項目中，提供目前國內其他單位的檢驗項目及其檢體要求說明。



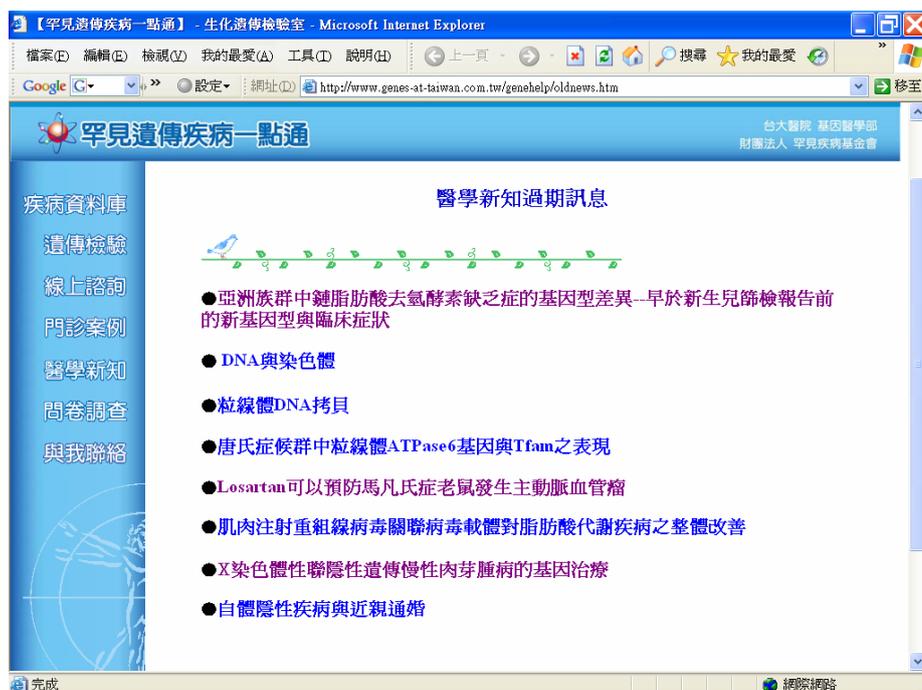
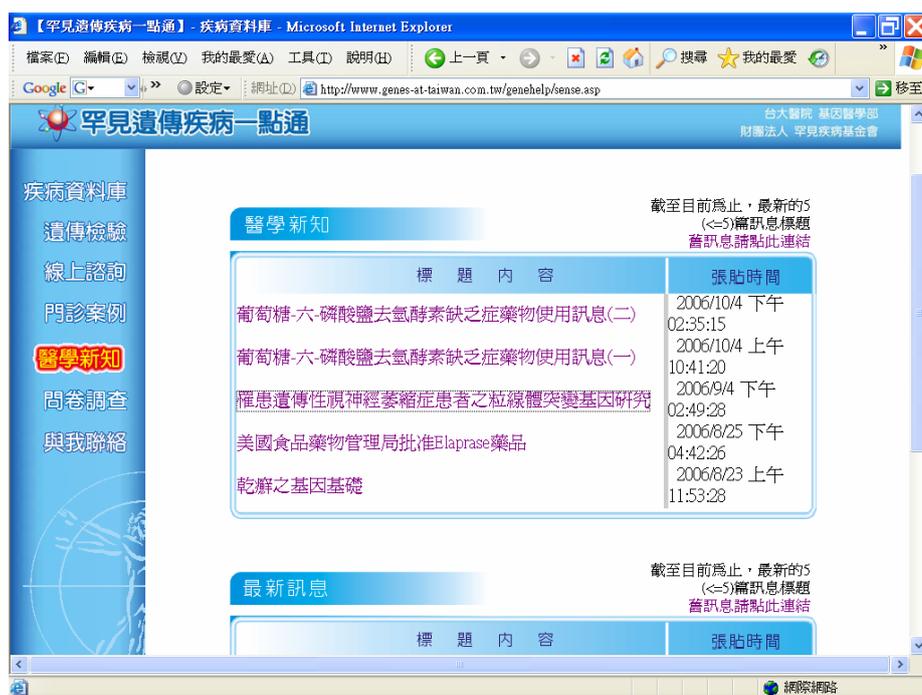
6. 點選線上諮詢畫面，提供各項遺傳疾病的提問，皆由遺傳專科醫師進行諮詢與回覆，並於2-3天短時間予以回覆，提供快速且具正確性的諮詢服務。



7. 點選門診諮詢案例畫面，目前計有 24 篇案例紀錄，此為重要的本土性資料，以化名且詳細之家族譜，採故事性的描述遺傳諮詢會談過程，對於患者與其家屬或諮詢員本身之再教育有很大的幫助。



8. 在醫學新知畫面中，上半頁面為每月新增的罕見遺傳疾病相關之醫學新知，翻譯自國外遺傳醫學期刊之內容，經遺傳醫師與專家編修和審閱後以中文化簡介呈現。下半頁面提供了罕見遺傳疾病之相關訊息、新聞，以提供國際性最新之遺傳醫學新知與訊息，作為使用者吸收遺傳醫學新知與訊息之最佳管道。畫面中提供最新近的五篇新知，並可於標題方格上連結至舊訊息之頁面。



(二)、統計資料

隨著人類遺傳醫學的突飛猛進，特別是細胞、生化和分子遺傳學的知識與技術被廣泛運用於遺傳疾病的產前診斷、遺傳篩檢或基因治療等方面，所以有越來越多人需要遺傳諮詢服務。然而目前社會大眾普遍缺乏遺傳知識與觀念，對於基因、遺傳原理、發病機制、遺傳模式、健康風險等也常有種迷思與誤解。經由「罕見遺傳疾病一點通」網站可獲得遺傳疾病知識與資源，網路具備普及化特性，能方便民眾並且無地域性、無時差性的區別進行使用。網站使用人數的逐日增加，我們將積極地建構各項符合民眾需求的功能。為了了解對於窗口網站的服務效能與成效評價，我們收集且彙整目前網站之使用情形，並依內容分類統計與分析。

1 「罕見遺傳疾病一點通」網站疾病資料庫共包括 141種不同的罕見遺傳疾病介紹，其中配合罕見疾病基金會撰寫之疾病簡介新增 15篇疾病簡介。另外，在遺傳門診諮詢案例紀錄，也建立了 24篇不同疾病的遺傳諮詢門診案例實錄，這些門診案例為國內極重要與珍貴之本土性資料，對於患者與其家屬或諮詢人員之再教育皆有很大的幫助。其內容均採化名的主人翁，並附有詳細經修改之家族譜，以故事性來描寫個案發病經歷與其遺傳諮詢的就醫或轉診過程，並探討諮詢後衍生的倫理問題與人文思考等議題。

1.1. 目前資料庫依疾病簡介篇數統計，總篇數為：141篇。

英文字 母排序	A	B	C	D	E	F	G	H	I	J	K	L	M
篇數	12	4	17	7	2	5	7	12	6	0	4	2	13

英文字 母排序	N	O	P	Q	R	S	T	U	V	W	X	Y	Z
篇數	6	3	9	0	4	8	8	1	0	6	3	0	1

1.2. 配合罕見疾病基金會撰寫之疾病簡介篇數統計，總篇數為：15篇。

篇數	中文篇名	英文篇名
1	芳香族 L-胺基酸類脫羧基酵素缺乏症	Aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency
2	Alstrom 氏症候群	Pyruvate dehydrogenase deficiency
3	家族性低血鉀症	Alstrom Syndrome
4	先天性痛覺不敏感合併無汗症	Hypokalemia, familial
5	先天性痛覺不敏感合併無汗症	Congenital insensitivity to pain with anhidrosis(CIPA)
6	Wolfram 症候群	Wolfram Syndrome
7	遺傳性痙攣性下半身麻痺	Hereditary spastic Paraplegia
8	假性軟骨發育不全	Pseudoachondroplastic dysplasia
9	慢性肉芽腫疾病	Chronic granulomatosis disease
10	嚴重複合型免疫缺乏症	Severe combined immunodeficiency
11	同合子家族性高膽固醇血症	Homozygous familial hypercholesterolemia
12	家族性高乳糜微粒血症	Familial hyperchylomicronemia
13	腎上腺皮促素抗性症候群	ACTH Resistance syndrome
14	1- α -Hydroxylase Deficiency	1 α -Hydroxylase Deficiency
15	卡勒曼症候群	Kallmann Syndrome
小計	15 篇	

1.3. 目前資料庫依門診諮詢案例紀錄篇數統計，總篇數為：24 篇。

篇數	篇名
1	楓糖尿症 (Maple syrup urine disease)
2	神經纖維瘤 (Neurofibromatosis)
3	Goldenhar 症候群 (Goldenhar syndrome)
4	Silver-Russell 症候群 (Silver-Russell Syndrome)
5	貝克氏肌肉萎縮症 (Becker Muscular Dystrophy)-1
6	亨丁頓舞蹈症 (Huntington chorea)
7	染色體不平衡性轉位(Chromosome unbalance translocation)
8	埃利偉氏症候群 (Ellis-van Creveld syndrome)
9	粘多醣症(Mucopolysaccharidosis,MPS)
10	X 染色體脆折症 (Fragile X Syndrome)
11	高胱胺酸尿症 (Homocystinuria)
12	脊髓性小腦萎縮症 (Spinocerebellar ataxia ,SCA)
13	家族性滲出性玻璃體視網膜病變(Familial Exudative Vitreoretinopathy,EVR)
14	大腦白質退化症 (Adrenoleukodystrophy,ALD)
15	Ehlers-Danlos 症候群 (Ehlers-Danlos Syndrome, EDS)
16	染色體異常(Chromosome anomaly)
17	毛毛樣腦血管疾病(Moya moya Disease)
18	賴博氏遺傳性視覺神經症(Leber Hereditary Optic Neuropathy, LHON)
19	粒腺體異常(Mitochondrial disorder)
20	神經纖維瘤第 II 型(Neurofibromatosis II)
21	柯林菲特氏症 (Klinefelter syndrome)
22	貝克氏肌肉萎縮症 (Becker Muscular Dystrophy)
23	軟骨發育不全症(Achondroplasia)
24	色素性視網膜退化症(Pigmentary degeneration of Retinitis)
小計	24 篇

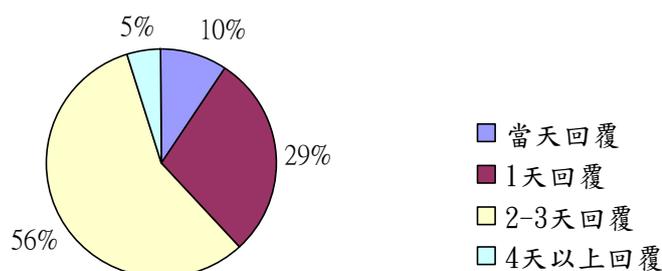
2 經由**線上諮詢**功能可即時為民眾解答遺傳方面疑問。遺傳專科醫師在3天短時間進行回覆各項遺傳疾病疑問與諮詢，資源提供不但快速且具客觀性。此項功能更能即時轉介個案就診服務。瀏覽留言訊息不僅能協助使用者參閱每篇留言內容，也可以提供遺傳諮詢中心就診服務，如全國遺傳諮詢中心名單(包括就近之就診地點、場所、諮詢人員及聯絡電話)。

2.1. 目前線上諮詢提供了 327 人次的線上遺傳諮詢，46 人次的電子郵件線上遺傳諮詢，包括支援罕見疾病基金會共 13 次訪客留言單，共計 373 篇。

2.2. 線上諮詢篇數統計，總篇數為：327 篇。

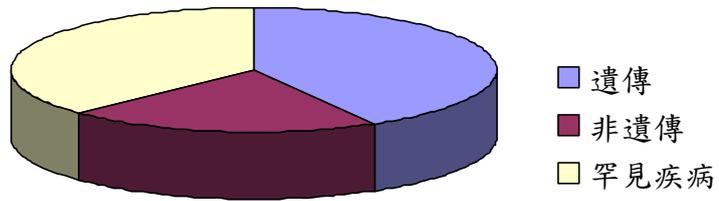
月份	1月	2月	3月	4月	5月	6月	7月	8月	9月	10月	1-10月	百分比
當天回覆	2	9	11	5	19	11	10	9	15	16	107	33%
1天回覆	6	14	15	15	13	5	11	11	10	24	124	38%
2-3天回覆	12	5	4	10	7	0	3	8	9	12	70	21%
4天以上回覆	1	8	3	2	0	1	0	4	4	3	26	8%
篇數	21	36	33	32	39	17	24	32	38	55	327	100%

依回覆時間分類

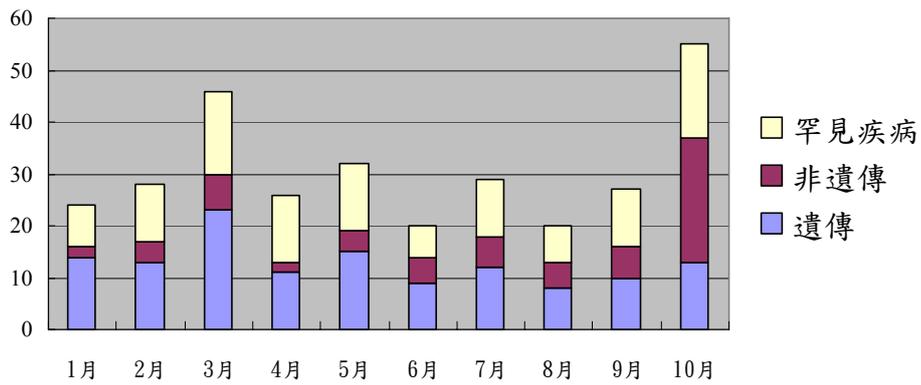


(1)、依照諮詢疾病遺傳方式分類

月份	1月	2月	3月	4月	5月	6月	7月	8月	9月	10月	1-10月
遺傳	14	13	23	11	15	9	12	8	10	13	128
非遺傳	2	4	7	2	4	5	6	5	6	24	65
罕見疾病	8	11	16	13	13	6	11	7	11	18	114
小計篇數	24	28	46	26	32	20	29	20	27	55	307

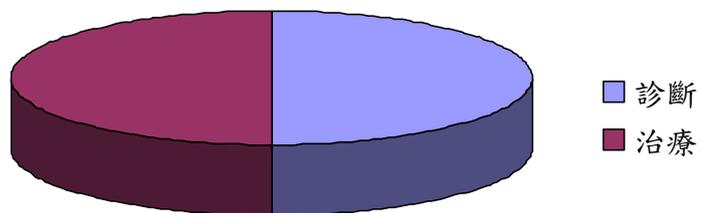


依照諮詢疾病遺傳方式分類

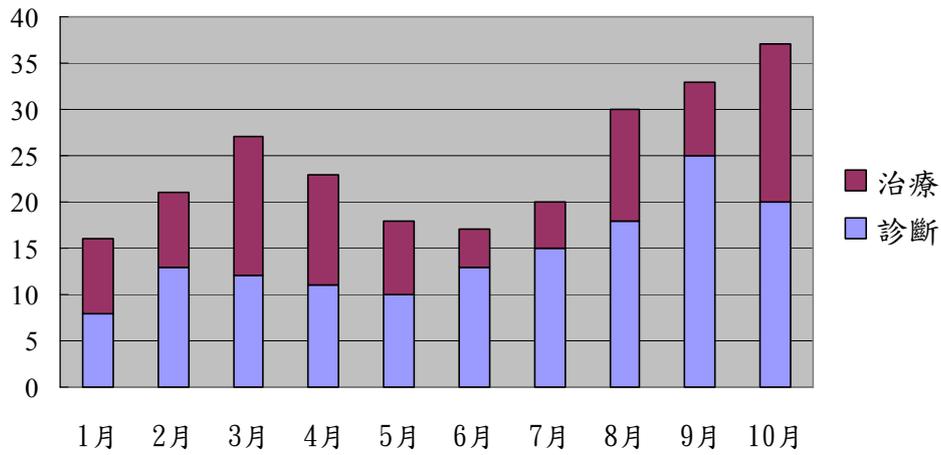


(2)、依照診斷與治療方式分類

月份	1月	2月	3月	4月	5月	6月	7月	8月	9月	10月	1-10月
診斷	8	13	12	11	10	13	15	18	25	20	145
治療	8	8	15	12	8	4	5	12	8	17	97
小計篇數	16	21	27	23	18	17	20	30	33	37	242

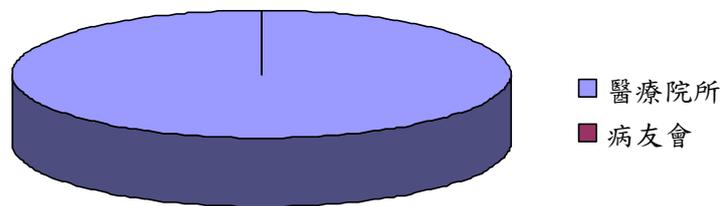


依照診斷與治療方式分類

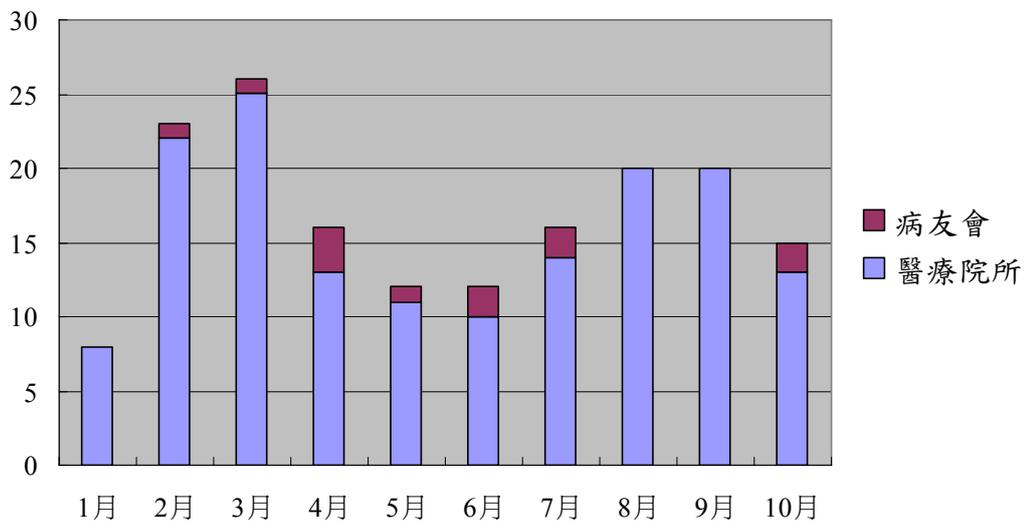


(3)、患者轉介數目

月份	1月	2月	3月	4月	5月	6月	7月	8月	9月	10月	1-10月
醫院	8	22	25	13	11	10	14	20	20	13	156
病友會	0	1	1	3	1	2	2	0	0	2	12
小計篇數	8	23	26	16	12	12	16	20	20	15	168



依照患者轉介方式分類



2.3.協助罕見疾病基金會訪客留言回覆單：13 篇。

篇數	提問
1	肝醣儲積症 (type I~type IV)
2	關於低血鉀症/吉特曼症候群
3	肝糖貯積症
4	粒線體缺損
5	先天性靜脈畸形骨肥大症後群 Klippel-Trenaunay Syndrome
6	寶寶先天性腸道翻轉
7	中鏈性脂肪酸代謝異常
8	染色體疑問
9	發育遲緩現象
10	Hypomelanosis of Ito 色素分配不均
11	高血鈣昏迷
12	肉鹼缺乏症
13	肚中的寶寶的肺部像是多了一葉(游離肺)
小計	13 篇

2.4.電子郵件諮詢篇數統計：33 篇。

月份	1 月	2 月	3 月	4 月	5 月	6 月	7 月	8 月	9 月	10 月	1-10 月
篇數	2	3	8	2	2	0	0	7	6	3	33

(三)、線上問卷統計

共寄出 231 封問卷，有效回收問卷為 71 封，回收率為 30.07%。並將結果統計後，依變項、類別名稱、個案數及百分比等描述性統計分析結果，列於「線上問卷網頁使用調查表」中。

1. 如何得知網頁功能

統計結果發現，78.9%是透過網路搜尋，29.6%為網路連結，因此大多數的使用者是透過網路搜尋或經由連結至本網頁，民眾只要在線上各大搜尋引擎鍵入相關字查詢，即可得知本網頁的訊息，由此可知，本網頁的可得性很高，可以便捷的搜尋到本網頁的功能。

再者，經親友推薦或是透過醫療院所得知本網頁者為 33.8%，顯示使用者之間會彼此傳遞本網站之訊息，於「曾向誰推薦網頁內容」的統計結果也發現，約有五成以上的使用者會向親友推薦。

2. 多數民眾極需要的功能

統計研究對象「曾使用網頁的次數」，約有六成使用者曾使用過 4 次以上，2-3 次者為 19.7%，表示多數使用者極需要本網站的服務，經常頻繁的使用。民眾極需要本網站的服務的功能包括：疾病簡介 63.4%，門診案例 36.6%，相關文章為 28.2%，相關新聞 12.7%，問答集 21.1%，由此可知，民眾最需要的服務功能是查閱疾病簡介，同時也顯示出疾病資料庫服務功能的重要性與迫切性。

3. 多數民眾最迫切需要諮詢的問題

統計結果發現，民眾最需要諮詢的是疾病相關的問題，包括：疾病診斷 28.2%，遺傳風險 29.6%，疾病治療 29.6%等。

線上問卷網頁使用調查表

變項	類別	個案數	百分比%
如何得知網頁功能 (複選)	網路搜尋	56	78.9
	網路連結	21	29.6
	親友推薦	5	7
	醫療院所	19	26.8
	問卷調查	2	2.8
曾使用資料庫的項目為 (複選)	中英文關鍵字	30	42.3
	疾病簡介	45	63.4
	罕病分類	29	40.8
	相關文章	20	28.2
	相關新聞	9	12.7
	門診案例	26	36.6
	問答集	15	21.1
	未曾使用	3	4.2

曾詢問線上諮詢的項目 (複選)	疾病診斷	20	28.2
	遺傳風險	21	29.6
	疾病治療	21	29.6
	基因檢測	16	22.5
	醫療照護	6	8.5
	病友會訊息	6	8.5
	營養衛教	2	2.8
	復健方法	4	5.6
	醫療轉介	5	7.0
	心理諮商	2	2.8
	社會福利	5	7.0
	政府政策	0	0
	檢體服務	5	7.0
	未曾訊問	20	28.2
曾使用網頁的次數	1 次	10	14.1
	2-3 次	14	19.7
	4-5 次	6	8.5
	5 次以上	36	50.7
	未曾使用	5	7.0
曾向誰推薦網頁內容	父母	2	2.8
	子女	1	1.4
	手足	2	2.8
	同事	12	16.9
	同學	7	9.9
	病友	13	18.3
	網友	4	5.6
	無	30	42.3

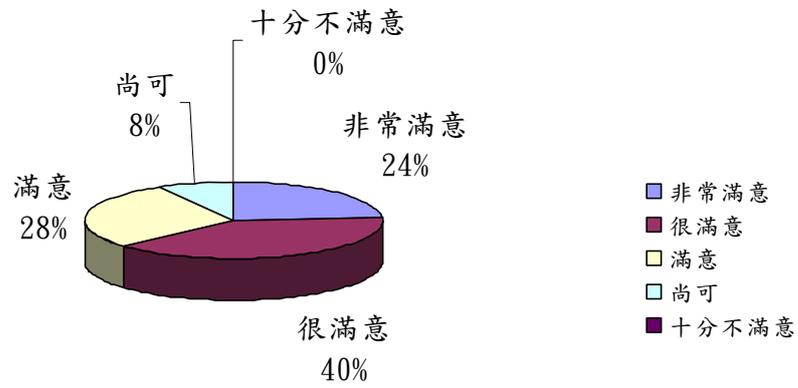
4. 網頁使用滿意度

對網頁滿意度調查中，在整體以及各項服務功能的調查結果中發現，約 90% 的使用者對本網頁提供的服務感到滿意，其中約有 60% 以上的使用者是感到很滿意以及非常滿意，顯示本網頁的各項服務功能符合目前使用者的期待及需求。並將統計結果，依變項、類別名稱、個案數及百分比等描述性統計分析結果，列於「線上問卷網頁滿意度調查表」以及各項滿意度調查分佈圖中。

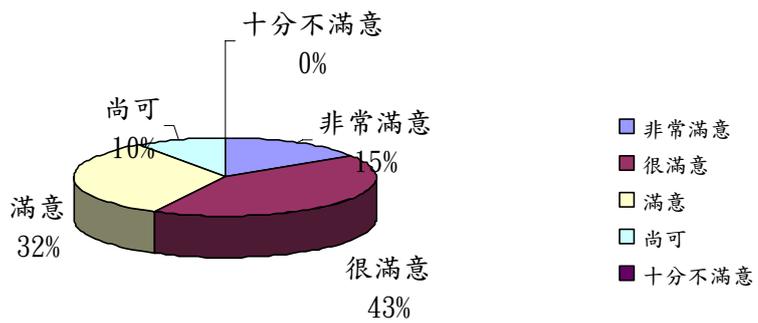
線上問卷網頁滿意度調查表

變項	類別	個案數	百分比%
疾病資料庫	非常滿意	17	23.9
	很滿意	28	39.4
	滿意	20	28.2
	尚可	6	8.5
	十分不滿意	0	0
遺傳檢驗	非常滿意	11	15.5
	很滿意	30	42.3
	滿意	23	32.4
	尚可	7	9.9
	十分不滿意	0	0
線上諮詢	非常滿意	13	18.3
	很滿意	28	39.4
	滿意	23	32.4
	尚可	7	9.9
	十分不滿意	0	0
門診案例	非常滿意	10	14.1
	很滿意	32	45.1
	滿意	21	29.6
	尚可	7	9.9
	十分不滿意	1	1.4
醫學新知	非常滿意	11	15.5
	很滿意	27	38.0
	滿意	27	38.0
	尚可	6	8.5
	十分不滿意	0	0
問卷調查	非常滿意	8	11.3
	很滿意	26	36.6
	滿意	25	35.2
	尚可	12	16.9
	十分不滿意	0	0
與我聯絡	非常滿意	13	18.3
	很滿意	21	29.6
	滿意	28	39.4
	尚可	8	11.3
	十分不滿意	1	1.4

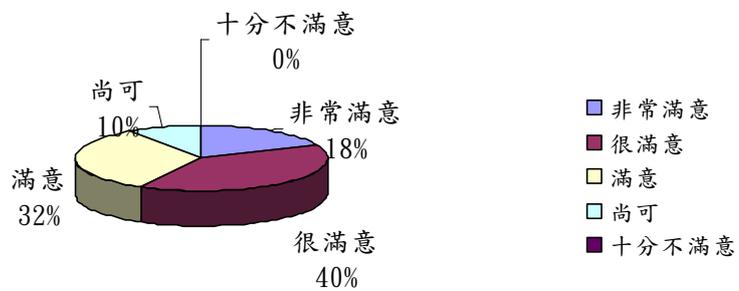
疾病資料庫滿意度調查



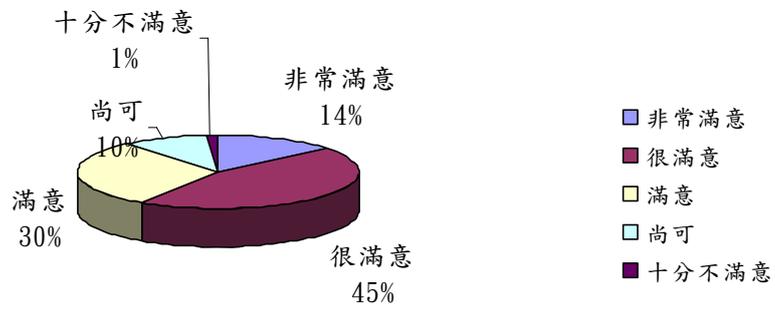
遺傳檢驗滿意度調查



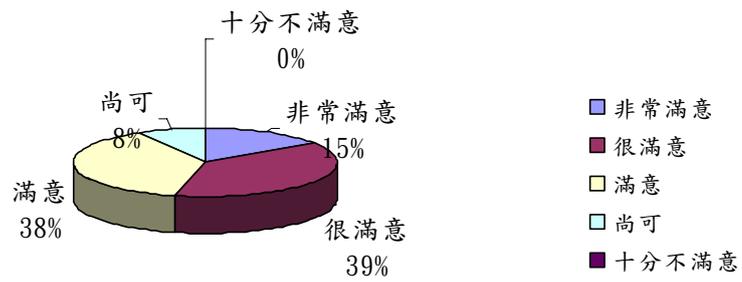
線上諮詢滿意度調查



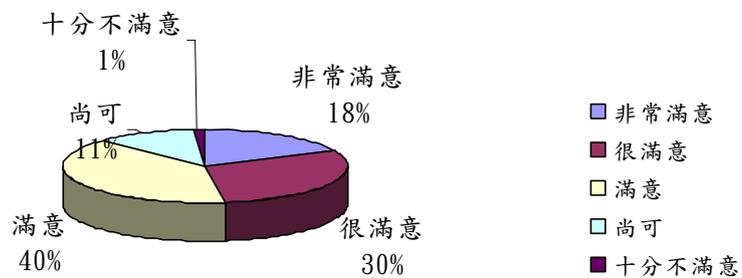
門診案例滿意度調查



醫學新知滿意度調查



與我聯絡滿意度調查



四、結論與建議

「罕見遺傳疾病資料庫與線上諮詢服務」計畫，已呈現在「罕見遺傳疾病一點通」網站(<http://www.genes-at-taiwan.com.tw/genehelp/Default.asp>)中，計畫執行第一年，我們已建構完成疾病資料庫、遺傳檢驗、線上諮詢及門診案例等功能。第二年我們不僅延續第一年的任務，增加了資料庫的疾病數及完整度，並增加醫學新知的服務，以提供更多、更快速且正確罕見遺傳疾病的資訊。

在此計畫中我們繼續擴充罕見遺傳疾病資料庫的內容，提供民眾在最快的時間內得到快速且具客觀性的解答，並指引基層醫護人員與民眾取得遺傳醫療或社福資源，也可作為國內相關專業人員的參考指引與依據。

在線上問卷調查的結果中發現，多數的使用者(78.9%)可從網路上搜尋到本網站，顯示出網站的可得性高。再者，民眾最需要本網站疾病簡介的服務功能，最需要諮詢遺傳疾病相關的問題，顯示出疾病資料庫以及線上諮詢服務功能的重要性與迫切性。多數的使用者(8-90%)對現有的服務功能感到滿意，而未來我們仍須繼續努力，以進一步充實資料庫，並提供民眾正確且不中斷的遺傳諮詢服務，設計與發展出更多元化的功能。

設計與發展中的功能包括遺傳疾病新知的探討與遺傳疾病媒體教育的宣導。另外本計劃的繼續執行，將持續增加疾病資料庫的內容、提供線上諮詢的服務，預計每月翻譯一篇國外遺傳醫學期刊，作為罕見遺傳疾病之醫學新知的介紹，並結合遺傳諮詢紀錄，配合線上問卷調查的分析結果，以了解遺傳諮詢服務對象的社會人口學背景，可以在未來經專家編修與審閱後作為遺傳諮詢人員遺傳諮詢教育之教材。

希望將來相關單位能透過「罕見遺傳疾病資料庫與線上諮詢服務」計劃，與民眾互動所取得之遺傳性疾病流行病學相關資料，用以改善並推動遺傳性疾病相關政策，鼓勵罕見遺傳疾病診斷與治療之研究技術的發展，增加大眾對遺傳疾病的認識，使本網站的成果能有充分的發展與利用。