附件三

財團法人罕見疾病基金會九十七年度委託研究計畫

期末報告

計畫名稱：罕見遺傳疾病諮詢服務與國內檢驗推展計畫

研究起訖：(97年 1月1日) 至 (97年12月31日)

申請機構：臺大醫院基因醫學部

主 持 人：李妮鍾

職　　稱：主治醫師

聯絡電話：02-23123456 轉 71905

聯 絡 人：蕭雅慧

傳　　真：02-23314518

e-mail　：hwu1@ha.mc.ntu.edu.tw

填表日期：97.11.14

目　　錄

頁　碼

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「罕見遺傳疾病諮詢服務與國內檢驗推展」計畫，持續開發罕見遺傳疾病資料庫及線上諮詢服務的提供。

方法 經由本計畫之網站建立罕見遺傳疾病資料庫，持續彙整建置罕見遺傳疾病相關訊息，並提供線上諮詢服務、支援罕見疾病基金會之訪客留言板，由國內遺傳科醫師予以回覆。本計劃並協助罕見疾病基金會進行罕見遺傳疾病專書編輯，以及國內檢驗的推展規劃。

結果 本年度計畫所完成之成果包括：一、新增26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，並新增罕見遺傳相關醫學新知6篇。目前累計遺傳疾病簡介有192種，遺傳門診諮詢案例紀錄33篇，及相關文章、新聞、連結及疾病問答集443篇，累計彙整疾病相關文章共668篇，成為遺傳疾病最完整之入門資料庫。二、線上諮詢由國內資深醫學遺傳專家提供解答，今年度線上留言板計回覆185篇，電子郵件諮詢34篇，及回覆罕見疾病金會諮詢轉介單11篇，共計回答230篇，且回覆時間迅速77%的諮詢問題於 1 天內完成。三、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。四、協助罕見疾病基金會進行罕見遺傳疾病專書編輯，本年度執行並完成專書上冊編輯工作，完成篇數80篇。五、協助罕見疾病基金會，建置國內遺傳檢驗服務網絡，初步整理國內檢驗之服務現況，以建立檢驗服務合作窗口，協助相關檢驗項目之補助規劃。

結論 「罕見遺傳疾病諮詢服務與國內檢驗推展計畫」網站將持續擴充罕見遺傳疾病資料庫內容，提供罕見遺傳疾病需求之民眾，於最短時間內取得專業且客觀的回覆，以及協助罕病專書的編輯出版，以作為國人取得遺傳醫療資源之參考指引，促進罕見遺傳疾病之教育與宣導。在國內檢驗服務網絡的規劃上，未來本計劃將協助檢驗服務窗口的設立，以嘉惠有檢驗需求之民眾、促進罕見遺傳疾病之研究與發展。

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 26 new articles, including 15 items assigned by TFRD. Total collected 635 related with the rare diseases, included 192 articles explaining the rare diseases and 443 relating articles. These articles are written in Chinese, so both physicians and ordinary people can easily understand them. We also include 33 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 230 questions on our website and 34 questions via e-mail. Trained medical geneticists answer these questions, and there are 77% questions were replied in 1 day. Therefore people can get proper answers from experienced experts rapidly. Fourth, we translated 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, 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.

（篇幅不足，請自行複製）　　共　頁　第　頁

參、計畫內容：

一、前言

91 至 93 年間，本單位執行國民健康局「遺傳疾病諮詢服務窗口」研究計畫，獲得相當良好的成果，並持續於來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，以持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，並在最短時間內解答疑惑，以加速改善遺傳疾病的診斷與治療，提供民眾及遺傳諮詢相關人員一個最佳資訊的管道。本網站罕見遺傳疾病資料庫，截至目前已彙整192篇疾病種類，並彙整出相關文章、相關新聞、相關連結及疾病問答集總共443篇，完成33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230人次，包括電子郵件34篇以及罕見疾病基金會之訪客回覆單11篇。

此外本計劃目的協助罕見疾病基金會，進行罕見疾病專書編輯，以促進國內罕見疾病服務的宣導與推展，增加民眾取得正確的罕見遺傳疾病相關知識之管道。並經由國內檢驗推展之規劃，協助完成國內檢驗窗口的建置，增進對罕見遺傳疾病患者的檢驗服務。

二、材料與方法

(一)、建置線上罕見遺傳疾病中文資料庫

1. 編譯罕見遺傳疾病之相關介紹：翻譯並彙整未有中文資料之英文遺傳疾病相關資料，並以行政院國民健康局之公告罕見疾病項目，及罕見疾病基金會之服務疾病項目為主要選擇之疾病項目。介紹之內容包括：病因學、疾病發生率與再發率、臨床表徵與症狀、遺傳模式、醫療與營養照護、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。年度預計配合罕見疾病基金會完成15篇新的遺傳疾病。
2. 彙增遺傳諮詢門診之案例紀錄：邀請從事遺傳諮詢相關之工作人員，以及罕見疾病基金會遺傳諮詢員提供臨床遺傳諮詢之案例案例，送請遺傳醫學專家審定後，刊登於網頁。
3. 增加罕見遺傳疾病醫學新知之介紹：定期每月延請遺傳諮詢臨床及檢驗相關專家，選讀並

翻譯刊載於國內外醫學期刊，與罕見遺傳疾病治療或檢驗相關之文章，於撰寫彙整後，送請遺傳專科醫師審閱，並刊載於醫學新知頁面上，以使醫學新知頁面提供多元、專業化的訊息。該頁面可點選舊訊息連結，以閱讀過去各月之醫學新知。年度預計總篇數為6篇。

4. 增加罕見遺傳疾病相關新聞之介紹：搜尋網路上罕見遺傳相關新聞與活動公告，每週不定期刊登二至三篇以上，以提供即時罕見遺傳疾病相關新聞與活動訊息，並於獲相關網站單位之同意轉載後，刊載於最新訊息頁面。該頁面可點選舊訊息連結，以閱讀過去之罕見遺傳疾病相關訊息。

(二)、線上諮詢服務

1. 為提供民眾罕見遺傳疾病在診斷、治療及社會福利相關資源之相關問題發問與解答，網站提供了線上諮詢服務，民眾可於線上留言板或以電子郵件的方式進行提問。
2. 視問題內容邀請遺傳諮詢相關領域之專家，以回覆民眾所提問的問題，每一問題將於發問後盡速回覆，以專業及快速的效率，解答民眾在罕見遺傳疾病上的相關疑惑。
3. 線上留言板及電子郵件服務，由本計劃研究人員及專任助理，負責線上諮詢的頁面維護與管理。今年度共計提供230人次的線上遺傳諮詢服務。

(三)、使用者使用習慣與滿意度調查分析：

1. 爲了解使用者對本網站各項服務功能之使用習慣，以及對網站頁面功能操作及內容的滿意程度，因而設計以線上問卷調查的方式，以了解網站的使用情況。
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，以及曾於於線上留言板或電子郵件提問的提問者填答問卷。今年度共發出312封經電子郵件寄發的問卷。
3. 於彙整與建立使用者的線上問卷調查回覆資料後，進行回覆樣本的社會人口學以及網站操作及內容的滿意度的統計資料與數據分析。

(四)、罕見疾病專書編輯：

1. 爲提昇國內罕見疾病相關學術研究，加強民眾對罕見疾病的了解。

2. 規劃長程的編輯計畫，以協助罕見疾病基金會，進行罕見遺傳疾病的專書出版。本年度計畫為執行並完成專書上冊之編輯工作。

3. 在方法上為彙整罕見疾病基金會所分類之病類疾病項目，編輯內容上包括疾病病因學、遺傳模式、發生率、診斷及治療與預後，並查閱Gene Reviews, NCBI等國外疾病資料庫上新進的研究進展，以翻譯相關疾病簡介，更新並豐富編輯之疾病內容。今年度完成總篇數為80篇。

(五)、國內檢驗推展規劃：

1. 為促進罕見疾病在國內遺傳檢驗之研究發展，本計劃協助罕見疾病基金會，建置國內遺傳檢驗服務網絡，協助相關檢驗項目之補助規劃。

2. 初步將整理國內檢驗之服務現況，建立檢驗服務合作窗口，以於將來配合相關單位認證制度，參與檢驗服務之工作。

三、結果

(一)、建置線上罕見遺傳疾病中文資料庫—「罕見遺傳疾病一點通」網站

本站的專屬網域名稱為：http://www.genes-at-taiwan.com.tw/genehelp/Index.asp，首頁中清楚標示本站的服務內容，在頁面中間，為呈現本站主要服務功能—「疾病資料庫」及「線上諮詢」，並顯示最新進的疾病簡介與諮詢內容，讓使用者一進入本站便能清楚本站的服務特色。

頁面左側為功能列選項；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，最末則於在與我聯絡選項中，提供了網站聯絡人的電子信箱。右上角為友好連結單位；罕見疾病基金會、台大醫院基因醫學部的網頁。此外可於搜尋列快速查詢本站或網路上的內容。

1. 「疾病資料庫」採英文字母排序，並包括網站資料庫的各項統計資料：共計收錄疾病簡介192

篇，相關文章190篇，相關新聞253篇，相關連結33篇。

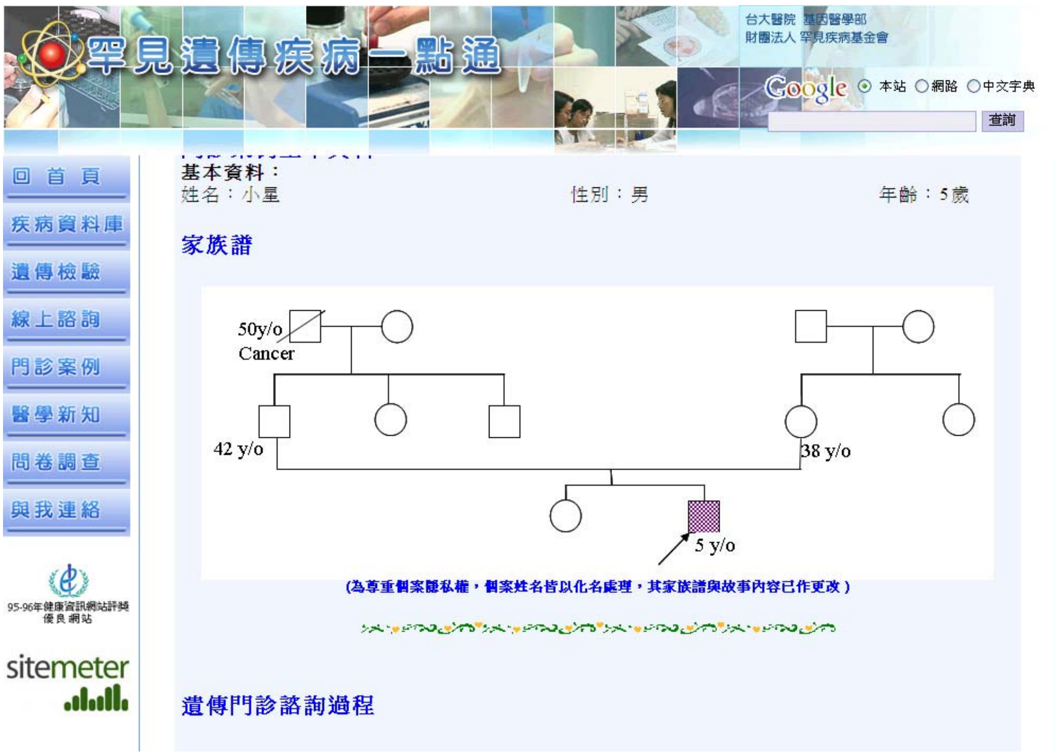
2. 由想要查閱之疾病處點選，即進入疾病簡介畫面；內容包括病因學、發生率、臨床表徵、遺傳模式、治療及預後等說明。點選疾病簡介畫面右上方更多相關訊息，可見其相關文章、相關新聞、問答集、門診案例及相關病友團體等說明。

3. 在「遺傳檢驗」服務頁面，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。

4. 在「線上諮詢」服務頁面，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。

5. 在「門診案例」頁面，目前計有33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，並提出遺傳諮詢的問題討論，對於患者與其

家屬在認知疾病上，及遺傳諮詢相關工作人員之再教育有很大的幫助。



6. 在「醫學新知」頁面中，上半頁面與遺傳疾病相關之醫學新知，為定期延請遺傳諮詢臨床及檢驗相關專家，選讀並翻譯新近國際研究之醫學期刊，經遺傳專科醫師審稿後刊登，並

可於標題方格上連結至舊醫學新知頁面。

下半頁面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，每週不定期刊登二至三篇，以提供即時罕見遺傳疾病相關新聞與活動訊息，並於獲相關網站單位之同意轉載後，刊載於最新訊息頁面，讓使用者能以最快的速度獲知相關新聞及活動訊息。畫面中提供最新近的五篇訊息，並可於標題方格上連結至舊訊息頁面。

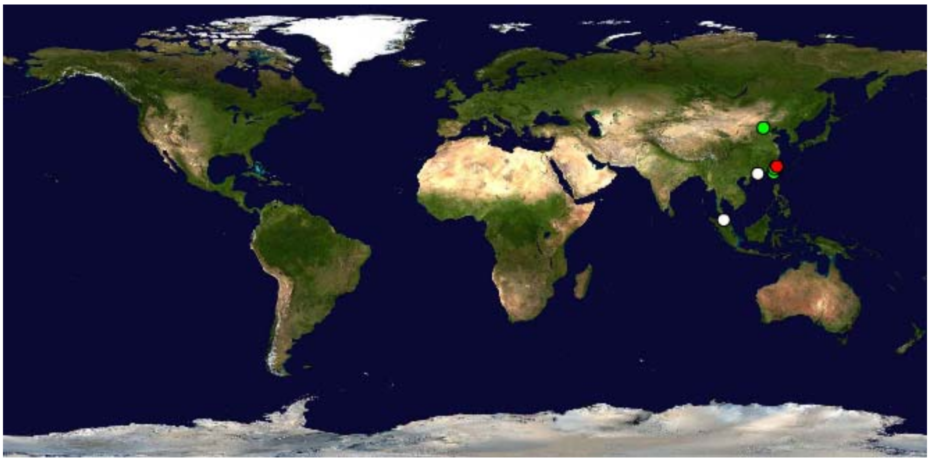
(二)、統計資料

「罕見遺傳疾病一點通」網站提供無地域性、無時差的網路連結，讓使用者得以快速且便捷的

獲得專業性的遺傳疾病相關知識與資源。為了了解對於窗口網站的服務效能與成效評價，我們收集並彙整目前網站之使用情形，並依內容予以分類，其統計結果如下各圖表所示：

1 網站使用人數逐日增加，目前共有 482,416 人次瀏覽並使用過本網站。截至 10 月底止，今年瀏覽及使用網站之人次計有 129,688 人。

2 網站使用者來自世界各地；下圖所示為最近 100 位瀏覽本網站的使用者所在地，可見使用者除本國之外亦有來自香港、東南亞等世界各地，足顯網站之服務遍及海內外之中文使用者。



3 「罕見遺傳疾病一點通」網站疾病資料庫共包括 192種不同的罕見遺傳疾病介紹，其中包括配合罕見疾病基金會撰寫15篇疾病簡介，今年度共新增29篇疾病簡介。

3.1 目前資料庫依疾病簡介篇數統計，總篇數為：192篇。

英文字母排序	A	B	C	D	E	F	G	H	I	J	K	L	M
篇數	14	7	26	10	2	5	9	17	8	0	6	2	19

英文字母排序	N	O	P	Q	R	S	T	U	V	W	X	Y	Z
篇數	7	4	16	0	7	10	12	1	0	6	3	0	1

3.2 配合罕見疾病基金會撰寫之疾病簡介，今年度完成總篇數為 15篇：

篇數	中文篇名	英文篇名

1	高鳥胺酸血症-高氨血症-高瓜胺酸血症候群	Hyperornithinemia-Hyperammonemia-Homocitrullinuria Syndrome
2	腦腱性黃瘤症	Cerebrotendinous Xanthomatosis
3	腦血管屏障葡萄糖輸送缺陷	Glut(Glucose Transport) 1 Deficiency Syndrome
4	原發性肺血鐵質沉積症	Primary Pulmonary hemosiderosis
5	進行性家族性肝內膽汁滯留症	Progressive intrahepatic cholestasis (PFIC)
6	先天性膽酸合成障礙	Inborn errors of bile acid synthesis
7	腎性尿崩症	X-linked nephrogenicdiabetes insipidus
8	共濟失調微血管擴張症候群	Ataxia telangiectasia
9	酪胺酸羥化酶缺乏症	Tyrosine Hydroxylase Deficiency
10	Darier 氏病（毛囊角化症）	Darier's disease
11	原發性變形性骨炎	Primary Paget disease
12	先天性腎上腺發育不良	Congenital adrenal hypoplasia(CAH)
13	先天性家族性瞼口狹小症	Blepharophimosis-Ptosis-Epicanthus Inversus Syndrome
14	先天性水痘症候群	Congenital Varicella Syndrome
15	先天性靜脈畸形骨肥大症候群	Klippel-Trenaunay syndrome
小計	15 篇	

3.3 其他新增疾病簡介，今年度完成總篇數為11篇：

篇數	中文篇名	英文篇名
1	Rubinstein-Taybi 氏症候群	Rubistein Taybi syndrome
2	臭魚症	Trimethylaminuria
3	BWS Beckwith Wiedemann 氏症候群	Beckwith Wiedemann Syndrome
4	Robinow 氏症	Robinow syndrome
5	史密斯-馬吉利氏症候群	Smith-Magenis Syndrome
6	貓眼症候群	Cat Eye Syndrome; CES
7	2q37 缺損症候群	2q37 Deletion Syndrome
8	22q13 缺損症候群	Deletion 22q13 Syndrome
9	黏脂質症	Mucolipidosis
10	肢近端型點狀軟骨發育不良	Rhizomelic Chondrodysplasia Punctata

		Type 1, RCDP Type 1
11	原發性肺動脈高壓症	Primary Pulmonary Hypertension, PPH
小計	11 篇	

4 在遺傳門診案例中，建立了33篇不同疾病的遺傳諮詢門診紀錄，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。中英文篇名如下：

4.1 目前資料庫依門診諮詢案例紀錄篇數統計，總篇數為33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)
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 Vitreoretiopathy,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(Chormosome 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(Pigmentosary degeneration of Retinitis)
25	脊髓性小腦萎縮症(Spinocerebellar ataxia ,SCA)
26	亨丁頓舞蹈症之發病前診斷(Presymptom Diagnosis of Huntington Disease)
27	疑似成骨不全症(Osteogenesis Imperfect; OI)
28	X染色體脆折症之發病前診斷 (Presymptom Diagnosis of Fragile-X Syndrome)
29	雷特氏症(Rett Syndrome)
30	結節硬化症(Tuberous Sclerosis Complex,TSC)
31	Rubinstein-Taybi氏症候群(Rubinstein-Taybi syndrome)
32	努南氏症候群(Nooan Syndrome)
33	22q13 缺損症候群(Deletion 22q13 Syndrome)
小計	33 篇

5 在醫學新知頁面中，為呈現出多元及具有專業性的醫學新知內容，定期每月延請遺傳諮詢臨床及檢驗相關專家；包括：小兒神經科醫師、婦產科醫師、醫檢師、遺傳諮詢師、基因檢測相關研究人員等，於選讀並翻譯新近國際研究之醫學期刊後，經遺傳專科醫師審稿後刊登，為民眾學習國內外遺傳疾病檢驗及治療相關研究之最佳管道。篇名及撰稿者如下表所示：

5.1 目前資料庫依醫學新知統計，總篇數為6篇。

篇數	篇　名	撰稿者
1	以基因療法用於改善 尼曼匹克症小鼠中樞及內臟之病變	臺大醫院基因醫學部 黃珩專任助理
2	努南氏症候群基因研究新進展─SOS1 突變	臺大醫院基因醫學部 蔣書娟
3	消費者導向遺傳檢驗─美國醫學遺傳學學會聲明原則	臺大醫學院醫學系 張榮晉
4	粒線體藥物運送和粒線體疾病治療	臺大醫學院醫學系 郭百增
5	粒線體 DNA 的自然淘汰機制─來自老鼠生殖細胞的實驗	臺大醫學院醫學系 郭百增
6	唐氏症患者膽鹼系統之研究發現	臺大醫院基因醫學部 簡純青專任助理

小計	6 篇

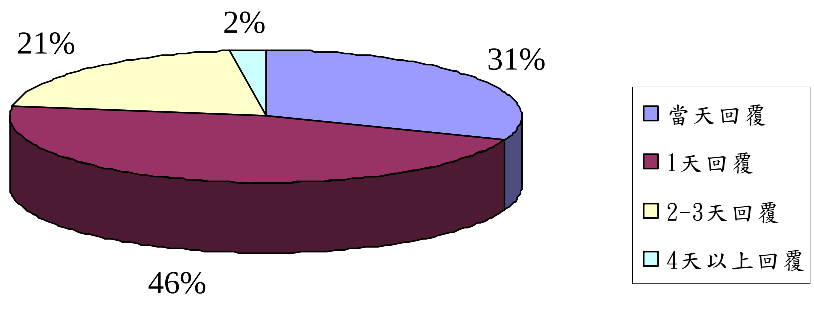
6 在「線上諮詢」頁面，以線上留言板的方式，提供民眾詢問遺傳疾病在診斷治療上的相關疑惑，並由遺傳專科醫師於短時間內，提供專業、快速及客觀的回覆內容，以協助民眾在診斷及治療相關就醫資訊，予以即時轉介就診的服務功能。留言板上開放的留言訊息，讓使用者得以參閱每篇留言內容，民眾得以參考相關回覆訊息，以獲得更多的也疾病相關內容。目前線上諮詢提供了185人次的遺傳諮詢服務，34人次的電子郵件的遺傳諮詢服務，及支援罕見疾病基金會11次訪客留言單，共計提供了230人次的遺傳諮詢服務。惟因網站版面改版，闕漏本年度 4 月份線上諮詢的統計資料。

並將「線上諮詢」的服務成果，依篇數統計、諮詢疾病遺傳方式、診斷與治療方式、患者轉介數目茲以分類統計，以及「罕見疾病基金會訪客留言回覆單」、「電子郵件諮詢」之統計結果整理如下圖表所示：

6.1 線上諮詢篇數統計，總篇數為：185人次。

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	10	10	5	-	9	5	4	5	6	3	57	31%
1 天回覆	10	9	12	-	14	10	7	9	9	6	86	46%
2-3 天回覆	3	3	3	-	6	2	3	5	5	8	38	21%
4 天以上回覆	0	0	0	-	1	0	1	0	1	1	4	2%
篇數	23	22	20	-	30	17	15	19	21	18	185	100%

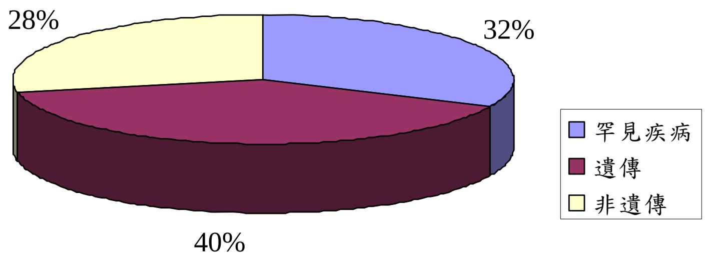
依回覆時間分類



(1)、依照諮詢疾病遺傳方式分類

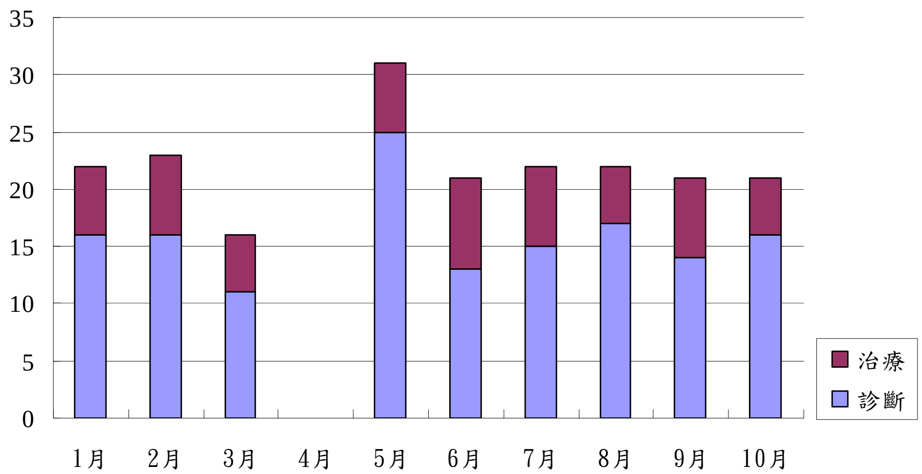
月份	1 月	2 月	3 月	4 月	5 月	6 月	7 月	8 月	9 月	10 月	1-10 月

罕見疾病	6	7	8	-	4	6	5	6	8	9	59
遺傳	10	9	5	-	16	8	8	7	7	4	74
非遺傳	6	7	3	-	10	4	5	6	5	6	52
小計篇數	22	23	16	-	30	18	18	19	20	19	185



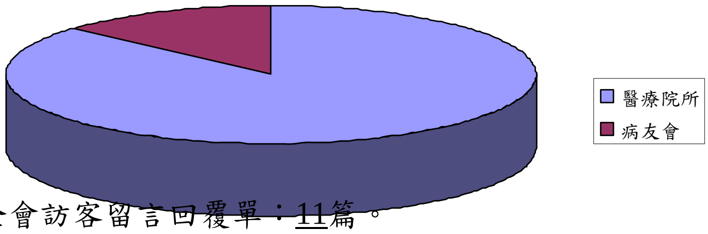
(2)、依照診斷與治療方式分類

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	16	16	11	-	25	13	15	17	14	16	143
治療	6	7	5	-	6	8	7	5	7	5	56
小計篇數	22	23	16	-	31	21	22	22	21	21	199



(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	3	10	7	-	10	5	7	12	10	8	52
病友會	2	5	4	-	3	0	2	0	2	1	8



2.1.協助罕見疾病基金會訪客留言回覆單：11篇。

篇數	提問
1	染色體異常
2	Miller Dieker 症候群
3	Larsen syndrome
4	異戊酸血症
5	米勒 Dieker 綜合症
6	趙葦格氏症 Zellweger syndrome
7	MELAS
8	急急!!毛毛樣
9	半邊肥大
10	幫幫無助的媽媽
11	瀰漫性神經鞘瘤
小計	11 篇

2.2.電子郵件諮詢篇數統計：34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	5	7	5	5	1	1	2	4	3	1	34

(三)、線上問卷統計

1. 使用者基本資料

施測對象為遺傳諮詢相關領域的專業人士，以及曾於線上諮詢提問的民眾為對象，共發出312封經電子郵件寄發的問卷，有效回收問卷為 77 件，回收率為 24.6%。

在回覆的使用者基本資料中，從性別分佈上來看，以女性為較多數，佔 70.1%；在年齡上，以 31-40 歲的年齡層為多數，佔 41.6%；在教育程度上，以專科/大學之教育程度者較多，佔了 45.5%；職業分佈上則是以醫藥類的職業背景者為多數，佔了 26%；最後在居住地區上是以北部地區者為多，佔了 58.4%。

2. 網頁使用習慣

2-1. 如何得知網頁功能：統計結果發現，64.2%是透過網路搜尋，24.5%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的關鍵字查詢，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。

2-2. 曾使用網站的次數：統計研究對象「曾使用網頁的次數」，發現有 34.1%的使用者曾使用過 5 次以上，14.6%的使用者使用次數為 2-3 次，表示多數使用者極需要本網站的服務，經常頻繁的使用。

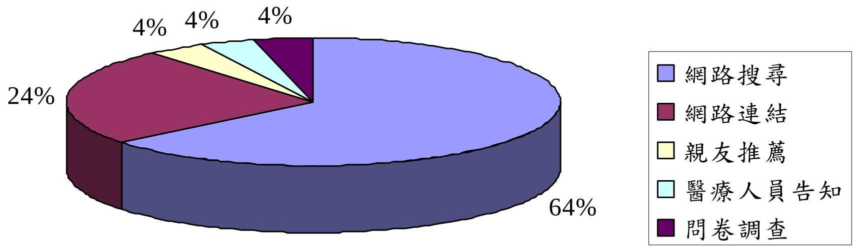
最後將「網頁使用習慣」的調查統計結果，依變項、類別名稱、個案數及百分比之描述性統計分析結果，列於如下之分佈圖及圓餅圖中：

2-3. 網頁使用習慣調查表

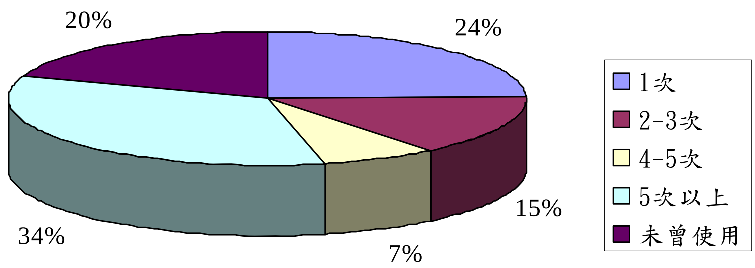
變項	類別	個案數	百分比%
如何得知網頁功能 (複選)	網路搜尋	34	64.2%

	問卷調查	2	3.8%
曾使用網頁的次數	1 次	10	24.4%
	2-3 次	6	14.6%
	4-5 次	3	7.3%
	5 次以上	14	34.1%
	未曾使用	8	19.5%

如何得知網頁功能



曾使用網頁的次數



3. 網頁使用滿意度

為了解使用者對網站網頁使用狀況的滿意度，將其分為「網頁操作使用」及「網頁內容」的滿意度調查。在「網頁操作使用」的調查結果中發現，七成以上的使用者對本網頁的操作使用功能感到滿意。在「網頁內容」的調查結果中發現，亦有七成以上的使用者對本網頁所提供的內容感到滿意。

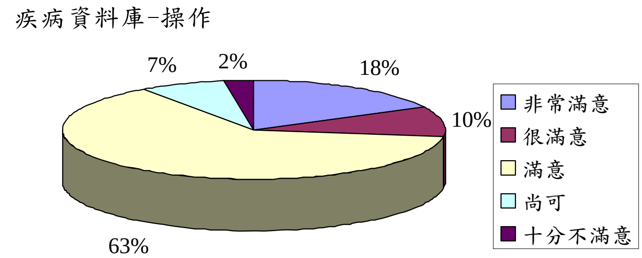
再者以「非常滿意為 100 分，很滿意為 85 分，滿意為 75 分，尚可為 60 分，十分不滿意為 0 分」作分數上的運算；結果發現網頁滿意度的整體分數為 73.4 分，其中「網頁操作使用」滿意度的整體平均分數為 75.2 分，「網頁內容」滿意度的整體平均分數為 71.5 分，顯示本網頁的操作便捷，能有效益的提供使用者進行網站的點閱及使用，而網頁所提供的內容合宜，亦能符

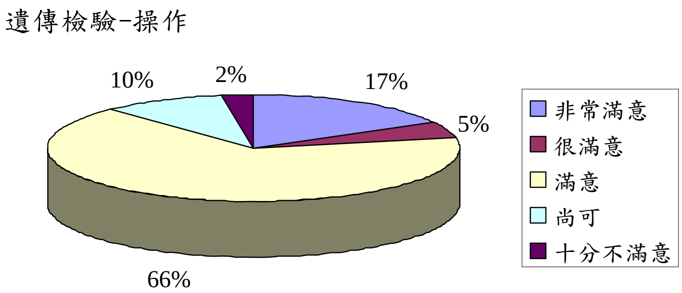
合使用者的期待及需要。

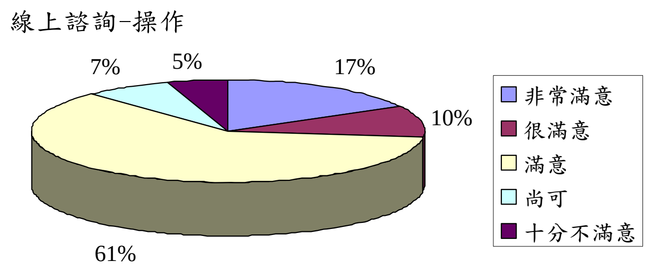
最後將「網頁操作使用」及「網頁內容」的滿意度調查統計結果，依「變項」、「類別名稱」、「個案數」、「百分比」及「分數」等結果，列於如下「3-1.網頁操作使用-滿意度調查表」及「3-2.網頁內容-滿意度調查表」表格及圓餅圖中。

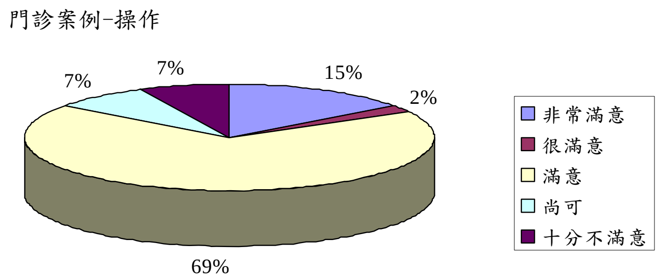
3-1. 網頁操作使用-滿意度調查表

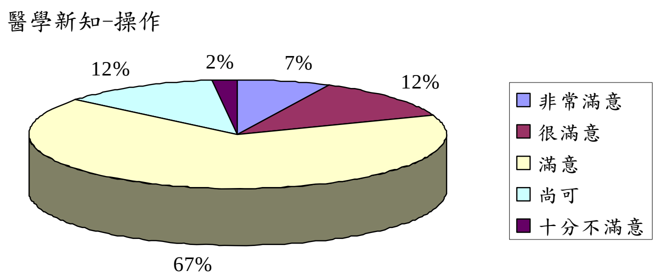
變項	類別	個案數	百分比%	分數
疾病資料庫	非常滿意	7	17.7%	77.3
	很滿意	4	9.8%	
	滿意	26	63.4%	
	尚可	3	7.3%	
	十分不滿意	1	2.4%	
遺傳檢驗	非常滿意	7	17.1%	76.4
	很滿意	2	4.9%	
	滿意	27	65.9%	
	尚可	4	9.8%	
	十分不滿意	1	2.4%	
線上諮詢	非常滿意	7	17.1%	75.5
	很滿意	4	9.8%	
	滿意	25	61%	
	尚可	3	7.3%	
	十分不滿意	2	4.9%	
門診案例	非常滿意	6	14.6%	72.3
	很滿意	1	2.4%	
	滿意	28	68.3%	
	尚可	3	7.3%	
	十分不滿意	3	7.3%	
醫學新知	非常滿意	3	7.3%	74.4
	很滿意	5	12.2%	
	滿意	27	65.9%	
	尚可	5	12.2%	
	十分不滿意	1	2%	
整體平均分數				75.2


疾病資料庫-操作
7%
2%
18%
10%
63%
非常滿意
很滿意
滿意
尚可
十分不滿意


遺傳檢驗-操作
10%
2%
17%
5%
66%
非常滿意
很滿意
滿意
尚可
十分不滿意


線上諮詢-操作
7%
5%
17%
10%
61%
非常滿意
很滿意
滿意
尚可
十分不滿意


門診案例-操作
7%
7%
15%
2%
69%
非常滿意
很滿意
滿意
尚可
十分不滿意

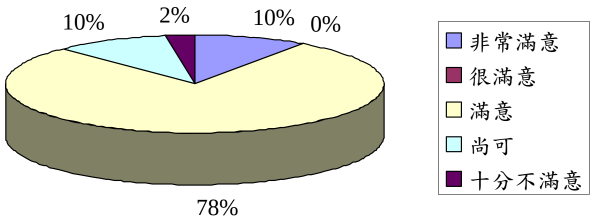


3-2. 網頁內容-滿意度調查表

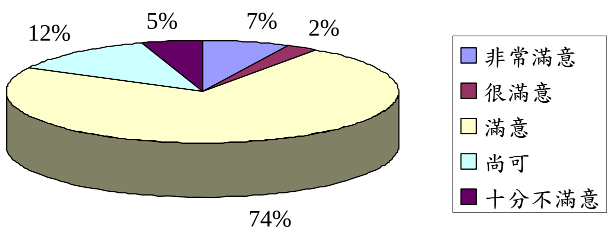
變項	類別	個案數	百分比%	分數
疾病資料庫	非常滿意	4	9.8%	74.1
	很滿意	0	0	
	滿意	32	78%	
	尚可	4	9.8%	
	十分不滿意	1	2.4%	
遺傳檢驗	非常滿意	3	7.3%	71.6
	很滿意	1	2.4%	
	滿意	30	73.2%	
	尚可	5	12.2%	
	十分不滿意	2	4.9%	
線上諮詢	非常滿意	6	14.6%	72.2
	很滿意	2	4.9%	
	滿意	26	63.4%	
	尚可	4	9.8%	
	十分不滿意	3	7.3%	
門診案例	非常滿意	2	4.9%	68.5
	很滿意	0	0	
	滿意	30	73.2%	
	尚可	6	14.6%	
	十分不滿意	3	7.3%	
醫學新知	非常滿意	2	4.9%	71.1
	很滿意	1	2.4%	
	滿意	31	75.6%	
	尚可	5	12.2%	
	十分不滿意	2	4.9%	

整體平均分數	71.5

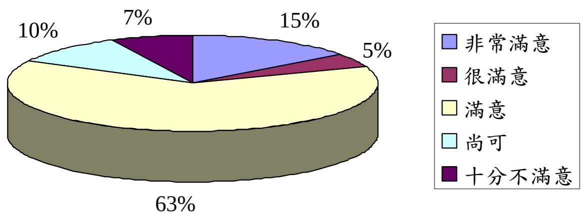
疾病資料庫-內容



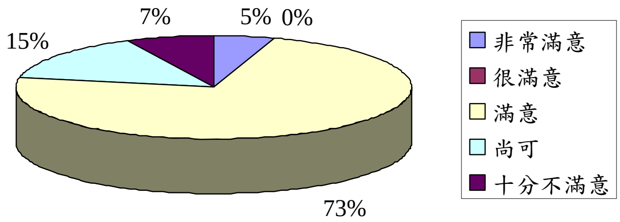
遺傳檢驗-內容



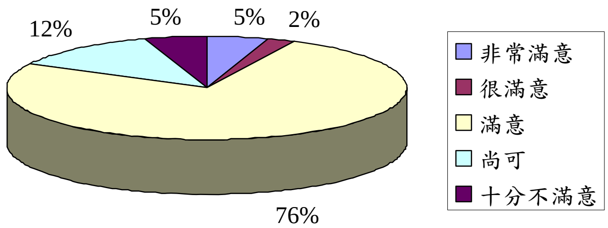
線上諮詢-內容



門診案例-內容



醫學新知-內容



4. 罕見疾病專書編輯：

為提昇國內罕見疾病相關學術研究，加強民眾對罕見疾病的了解為目的，本年度計畫為進行罕見疾病專書的編輯規畫，以協助罕見疾病基金會，進行罕見遺傳疾病專書出版。由於疾病種類繁多，初步規劃長程的編書計畫，本年度為執行並完成專書上冊之編輯工作。

在工作進度上，今年年初本計劃專任研究人員與基金會醫療服務組、研究企劃組等同仁，進行專書內容編輯格式的討論，採行每一疾病項目在編輯格式上，應包括疾病病因學、遺傳模式、發生率、診斷及治療與預後等內容。

在執行項目上，所彙整編輯之疾病病類涵括目前本網站疾病資料庫、罕見疾病基金會，以及罕見疾病基金會所出版之罕見疾病宣導單張之各類疾病，並查閱 Gene Reviews, NCBI 等國外疾病資料庫上新進的研究進展，以進行疾病相關內容的翻譯簡介，更新並豐富編輯之疾病內容。

本計畫執行於今年期中報告，完成並繳交45篇疾病編輯篇數，並接續於下半年完成今年度編輯進度80篇。另將完成編輯之疾病以書面及備份光碟片繳交。

罕見疾病專書編輯，今年度完成總篇數80篇：

TFRD 分類代碼	疾病名稱(中)	累計篇數
0101	苯酮尿症	1
0102	高胱胺酸血症	2
0103	遺傳性高酪胺酸血症	3
0104	高甲硫胺酸血症	4
0105	楓糖尿症	5
0106	非酮性高甘胺酸血症	6
0107	胱胺酸症	7
0108	苯酮尿症- 四氫基喋呤缺乏症	8
0110	高離氨基酸血症	9
0111	組胺酸血症	10
0112	甲基丙二酸血症	11
0113	異戊酸血症	12
0114	丙酸血症	13
0115	戊二酸血症，第一、二型	14
0116	3-氫基-3-甲基戊二酸血症(白胺酸代謝異常)	15
0118	多發性羧化酶缺乏症 (生物素酵素缺乏症)	16
0119	高脯胺酸血症	17
0120	芳香族 L-胺基酸類脫羧基酶缺乏症	18
0201	瓜胺酸血症	19
0202	鳥胺酸氨甲醯基轉移酶缺乏症	20
0203	乙醯穀胺酸合成酶缺乏症	21
0204	精胺丁二酸酵素缺乏症	22
0301	肝醣儲積症 (type I~type IV)	23
0302	黏多醣症 (type I ~ type VI)	24
0303	高雪氏症	25

	0503	先天性 Cajal 氏間質細胞增生合併腸道神經元發育異常	52	
	0602	性聯遺傳型低磷酸鹽佝僂症	53	
	0603	Lowe 氏症候群	54	
	0604	家族性低血鉀症	55	
	0605	多囊腎病	56	
	0606	Bartter 氏症候群	57	
	0701	毛毛樣腦血管疾病	58	
	0702	胼胝體發育不全症	59	
	0703	脊髓小腦性共濟失調(小腦萎縮症/企鵝家族)	60	
	0704	亨汀頓氏舞蹈症	61	
	0705	結節性硬化症	62	
	0706	多發性硬化症	63	
	0707	Zellweger 氏症候群	64	
	0708	瑞特氏症候群	65	
	0709	脊髓性肌肉萎縮症	66	
	0710	Menkes 氏症候群	67	
	0711	肌萎縮性側索硬化症(運動神經元疾病/漸凍人)	68	
	0712	Charcot Marie Tooth 氏症 (進行性神經性腓骨萎縮症)	69	
	0713	GM1/GM2 神經節苷脂儲積症	70	
	0714	Lesch-Nyhan 氏症候群	71	
	0716	涎酸酵素缺乏症	72	
	0717	先天性痛不敏感症合併無汗症	73	
	0718	下視丘功能障礙症候群	74	
	0719	Miller Dieker 症候群	75	
	0720	神經元蠟樣脂褐質儲積症	76	

0724	Wolfram 氏症候群	77
0725	遺傳性痙攣性下身麻痺	78
0726	Joubert 氏症候群（家族性小腦蚓部發育不全）	79
0728	甘迺迪氏症（脊髓延髓性肌肉萎縮症）	80

5. 國內檢驗推展規劃：

為促進罕見疾病在國內遺傳檢驗之研究發展，本計劃協助罕見疾病基金會，建置國內遺傳檢驗服務網絡，以協助罕見疾病基金會進行相關檢驗項目之補助規劃。

在評估內容上，本計畫評估並彙整台大醫院基因醫學部生化遺傳實驗室之服務現況，包括：實驗室儀器、實驗室位置配置、實驗室儀器維護、工作人員及職務分工、實驗室品質管制、檢驗服務項目及經費來源等細項內容說明。已將實驗室現況說明內容以書面形式交由基金會專責人員，並以附件形式附於本結案報告中。

四、結論與建議

本計畫內容已呈現在「罕見遺傳疾病一點通」網站中。本站建構疾病資料庫、遺傳檢驗、線上諮詢及門診案例等服務功能架構，以提供有罕見遺傳疾病服務需求的患者及家屬，便利及快速取得專業上的相關訊息。

在此計畫中，我們努力於擴充罕見遺傳疾病資料庫，以專業且不至艱澀的淺明內容，增加網站資料庫的深度與質量，以深入淺出的方式，使民眾獲得罕見遺傳疾病之相關訊息，並以完整的遺傳諮詢指引，提供基層醫護人員與民眾取得遺傳醫療或社福資源的訊息，亦可作為國內相關專業人員的參考指引與依據。我們持續提估疾病資料庫及線上諮詢的服務功能，以提供豐富的疾病簡介內容及專業快速的線上諮詢服務。

藉由線上諮詢的服務，使民眾能在最快的時間內得到快速且具客觀性的解答，並提供了就醫上的相關轉介資訊，因而增加民眾對遺傳諮詢重要性的認識。

線上問卷調查結果讓我們進一步了解使用使對本網站服務功能的滿意程度；在網站「操作使用」及「網頁內容」的調查統計結果中，有七成以上的使用者對目前的功能感到滿意，顯示本網頁的操

使用者的服務需求。

在罕見遺傳疾病長程專書編輯計畫中，本年度已依罕見疾病基金會之編輯格式，執行並完成專書上冊之編輯工作，並期許在接續的計畫中，完成罕病專書全冊的編輯工作。

在國內檢驗推展上，本年度已初步整理實驗室服務現況，並將規劃建立檢驗服務合作窗口，以配合相關單位認證制度，參與檢驗服務之工作，進而建立國內完整的檢驗服務網絡，完成相關檢驗項目之補助規劃。

我們將不斷持續努力於疾病資料庫內容之擴充，提供民眾正確及專業的遺傳諮詢服務，我們也將繼續協助罕見疾病專書的編輯出版，以期作為遺傳諮詢人員遺傳諮詢教育之教材，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，使本計劃成果能有充分的發展與利用。並將協助罕見疾病基金會，建置國內遺傳檢驗服務網絡，以協助相關檢驗項目之補助規劃，促進罕見疾病在國內遺傳檢驗之研究發展。