

正本

發文方式：紙本遞送

檔 號：

保存年限：

臺中市政府衛生局 函

970473

花蓮縣花蓮市中央路三段707號

地址：420206臺中市豐原區中興路136號

承辦人：約用人員 林雅婷

電話：04-25265394#3353

電子信箱：hbtcm01137@taichung.gov.tw

受文者：社團法人台灣遺傳諮詢學會

發文日期：中華民國111年5月2日

發文字號：中市衛保字第1110053908號

速別：普通件

密等及解密條件或保密期限：

附件：

主旨：有關衛生福利部國民健康署委辦「罕見疾病特殊營養食品暨緊急需用藥物物流中心」，訂於111年5月29日(星期日)辦理「111年先天性代謝性疾病教育訓練」，詳如說明段，請查照。

說明：

- 一、依據衛生福利部國民健康署(下稱國健署)111年4月28日國健婦字第1110461251號函辦理。
- 二、係國健署為強化罕病個案之照護服務品質，針對全國醫師、藥師、營養師、護理師、遺傳諮詢師等相關醫事人員辦理教育訓練課程，旨揭課程資訊如下：
 - (一)上課日期：111年5月29日(星期日)。
 - (二)上課地點：高雄醫學大學附設醫院啟川大樓6樓第二講堂(高雄市三民區自由一路100號)。
 - (三)上課方式：採實體課程及同步線上方式辦理，若國內新冠肺炎疫情持續嚴峻，將改採全面線上方式辦理，屆時依網路報名填寫之聯絡資訊另行通知。
 - (四)報名方式：以課程表QR code報名，報名截止日為111年5月20日中午12時或額滿為止。
- 三、請貴單位協助轉知並鼓勵相關人員參與，如有課程報名問題，可洽國健署委辦之「罕見疾病特殊營養食品暨緊急需用藥物物流中心」(承作單位：中國醫藥大學附設醫院)，聯絡人

：徐小姐、邱小姐，連絡電話04-22052121分機4832。

正本：社團法人臺中市大臺中醫師公會、社團法人臺中市醫師公會、社團法人台中市護理師護士公會、臺中市大臺中護理師護士公會、臺中市營養師公會、社團法人臺中市藥師公會、臺中市新藥師公會、社團法人台灣遺傳諮詢學會

副本：本局保健科

局長 曾粹展

本案依分層負責規定授權業務主管決行

「111年先天性代謝性疾病教育訓練」課程表

【課程日期】 111年5月29日(星期日) 上午09:00-12:15

【主辦單位】 中國醫藥大學兒童醫院小兒遺傳科、中國醫藥大學附設醫院藥劑部

高雄醫學大學附設醫院罕見疾病照護諮詢中心

【委託單位】 衛生福利部國民健康署

【授課方式】 高雄醫學大學附設醫院現場課程與線上視訊講程同步，使用 Google Meet 軟體

【授課地點】 高雄醫學大學附設醫院啟川大樓六樓第二講堂

【人數限制】 實體課程70人/視訊課程200人

【報名日期】 即日起至5月20日(W五)中午12:00或額滿為止

【報名方式】 <https://forms.gle/2SRwh4qjRwZHv6ir5>

掃描右方 QRcode 報名，報名成功後由 E-mail 發送線上課程連結及講義

敬請確認報名資料填寫無誤。

【報名費用】 免費

【聯絡方式】 04-22052121#4832 邱小姐、徐小姐

(線上報名專區)

【研習積分認證】

醫事人員繼續教育西醫師專業課程積分(申請中)、護理人員繼續教育積分專業積分*3、社團法人台灣遺傳諮詢學會繼續教育積分*3.6、臨床藥學會繼續教育專業積分*3、中華民國營養師公會全國聯合會繼續教育積分*3

【課程內容】

時間	主題	主講人
08:30-08:50	報到 (現場簽到、開啟 Google Meet 會議室網路報到：採視訊截圖與簽到)	
08:50-09:00	引言介紹	王仲興主任 中國醫藥大學附設醫院
09:00-09:50	先天代謝性罕見疾病個案分享	蕭惠彬 醫師 高雄醫學大學附設醫院
09:50-09:55	問題討論	
09:55-10:45	臺灣先天代謝性罕見疾病的通論及苯酮尿症	邱寶琴 醫師 高雄榮民總醫院
10:45-10:50	問題討論	
10:50-11:40	代謝性罕見疾病營養支持	劉劭君 營養師 高雄醫學大學附設醫院
11:40-11:45	問題討論	
11:45-12:00	罕見疾病物流中心服務介紹	謝育芸 經理 中國醫藥大學附設醫院
12:00-12:15	高雄附醫罕見疾病照護服務計畫介紹	羅鈺華 個管師 高雄醫學大學附設醫院
12:15~	Q&A 及 課後大合照 (課後網路簽退畫面截圖)	



【注意事項】

- (1) 本次實體課程學員學分全部認列；學員若採視訊課程者，課程中全程線上達150分鐘且測驗成績達60分者認列，其餘則不認列學分。
- (2) 本次學員採視訊課程者，應全程開啟鏡頭，確保為本人全程上課。
- (3) 敬請於當日8點30分前進入視訊連結，課程將於9點開始簽到，12點課程結束後簽退。(簽到、簽退請配合視訊畫面擷取)
- (4) 課程後請依指示完成課後測驗及線上滿意度調查，線上連結將於課程當天提供 QR code 及連結網址。

【課程摘要】

先天代謝性罕見疾病個案分享：

以臨床所見之新陳代謝罕見疾病個案診斷及治療經驗,分別介紹下列疾病:

1) 尿素循環障礙疾病 Urea cycle disorders

- 尿素循環主要在肝臟中表現，為一連串移除血氮的路徑。其反應的有部份是在粒線體，有一部份是在細胞質裡面，能夠把有毒的物質(血氮)，轉換成較無毒的物質(尿素)，然後由小便中排出。
- 代謝路徑的酵素缺陷，都會導致於血氮升高。當然也有一些其它的代謝疾病，會次發性地抑制尿素循環。

2) 鳥胺酸氮甲醯基轉移酶缺乏症 Ornithine transcarbamylase(OTC) deficiency

- 尿素循環代謝異常疾病中最為常見的一種，患者因鳥胺酸氮甲醯基轉移酶(OTC)的缺乏導致氮排除的能力下降，而造成高血氮。
- OTC 基因位於 X 染色體短臂 Xp21.1 上，男性因只有一條 X 染色體，所以當遺傳到此一缺陷基因時便會患病。而女性帶因者的臨床表現則存在個別差異；這通常與 X 染色體有隨機性選擇不活化(X-inactivation)的表現有關。

3) Citrin 缺乏症 (第二型瓜胺酸血症及新生兒膽汁鬱積症) Citrullinemia type II

- Citrin 缺乏症可分成兩種的臨床症狀表現：第二型瓜胺酸血症 (citrullinemia type II, 簡稱 CTLN2)及新生兒膽汁鬱積症 (neonatal intrahepatic cholestasis caused by citrin deficiency, 簡稱 NICCD)。部分的新生兒膽汁鬱積症 NICCD 患者會在成年時期發展成第二型瓜胺酸血症 CTLN2。新生兒膽汁鬱積症(NICCD)由進展到第二型瓜胺酸血症(CTLN2)的過程是漸進且緩慢的，病程發展可見下圖。

4) 多發性羧化酶缺乏症 (多發性生物素輔酶酵素缺乏症)Multiple carboxylase deficiency

- 生物素(Biotin)為人體所需的水溶性維生素，又稱維生素 H、維生素 B7、輔酶 R(Coenzyme R)等，於脂肪合成、醣質新生等反應途徑中扮演重要角色。
- 生物素輔酶酵素(羧化酶)在代謝上扮演重要的角色，若功能不足，將造成脂肪酸合成、胺基酸代謝與醣質新生的異常，造成神經、皮膚、免疫與眼睛等方面異常的臨床表徵

5) 高雪氏症 Gaucher disease

- 為一種少見的醣脂類儲積症，是因患者體內位於第一對染色體上長臂(1q22)葡萄糖腦甘脂酵素(Glucocerebrosidase; GC)基因的突變所引起的。
- 此酵素主要負責將葡萄糖腦甘脂(Glucosylceramide)分解成較小的分子，此區的突變則使得醣脂類大分子新陳代謝無法順利進行，葡萄糖腦甘脂會逐漸堆積在骨髓細胞及各器官，部份的個案還可能會堆積在腦部或神經系統，患者會有肝脾腫大、貧血、出血傾向及骨骼發育障礙等明顯症狀。

臺灣先天代謝性罕見疾病的通論及苯酮尿症：

- 介紹罕病的定義，遺傳學介紹，常見的代謝性疾病，如：需要飲食控制的 PKU
- 世界各國罕見疾病的定義世界衛生組織：「罹病人數佔總人口 0.65% 到 1% 之間的疾病或病變」。歐盟：「流行範圍很小，一般定為患病率低於 1/2000 人(0.5%)，美國：嚴格根據流程度定義，即患病人口在美國保持在 20 萬以內，或者患病率在 1/1500 的疾病。日本: 法律將患病人數在日本少於 5 萬人或患病率低於 1/2500 的疾病(總人口 0.4%)。歐洲罕見病組織估計，罕見病大約有 5,000 到 7,000 種，僅約有 400 種罕見病有治療方法。臺灣公告罕見疾病認定原則:罕見性：以疾病主型之盛行率萬分之一以下 (0.1%) 為原則。疾病嚴重度：診斷治療困難性:是否需要遺傳諮詢或有利於疾病防治，排除人為外在因素，後天因素，癌症。
- 簡介先天代謝異常疾病：主要是由於特定的酵素或其輔酶因子的缺乏或異常引起，導致特定代謝物的累積或缺乏,先天代謝異常疾病可發生在新生兒，嬰兒，兒童或成人時期。臨床症狀依據年齡和疾病種類而有所不同。發病和嚴重程度可能受到飲食攝入，禁食，脫水，併發疾病，藥物，劇烈活動，分娩，創傷或手術的影響。
- 簡介苯酮尿症病因，遺傳模式，臨床表徵，診斷及治療和預後。

代謝性罕見疾病營養支持：

- 根據國健署公告罕見疾病共分為 14 大類，與飲食控制相關之疾病中，今日以楓糖尿症 (MSUD, Maple syrup urine disease)、異戊酸血症 (IVA, isovaleric acidemia)之營養照顧進行介紹及說明。
- 楓糖尿症及異戊酸血症分類屬胺基酸／有機酸代謝異常疾病，皆屬於體染色體隱性遺傳疾病。楓糖尿症須終身控制飲食中的支鏈胺基酸(BCAA, leucine, Isoleucine, Valine)並搭配物流中心申請的 BCAD-1 配方，以避免血中大量 BCAA 的累積造成身體的傷害。
- 而異戊酸血症，在飲食控制上，須避免過多白胺酸的攝取(Leucine)，並搭配物流中心申請的 I-Valex-1 或 I-Valex-2 配方，依年齡攝取適量之白胺酸量，以減少 Leucine 的堆積。
- 依衛福部公告之「罕見疾病醫療補助辦法」，罕病病人可由醫師轉介後接受營養諮詢，每年以 6 次為限。藉由醫療團隊的努力讓罕病病人獲得良好的照顧。

【交通指引】

1. 大眾運輸路線：

- 1). 搭乘**台鐵列車**到**高雄火車站**後，可搭乘**市公車**：28 號，在高醫(十全路)站下車、92 號，在高醫(高雄醫學大學)站下車、紅 30，在高醫(高雄醫學大學)站下車。**高雄火車站後站**：可搭乘市公車：33 號，在高醫(高雄醫學大學)站下車。
搭乘計程車：火車站出口距高雄醫學大學附設醫院約 5~10 分鐘車程，計程車資約 85~105 元。
- 2). 搭乘**高鐵(左營站)**：**計程車**：車站大廳出口設有計程車招呼站，到高雄醫學大學附設醫院約 20 分鐘，車資約 180 元。**轉乘捷運**：高雄捷運紅線 R16 捷運站轉乘至高雄捷運紅線 R12 後驛(高醫大)站
- 3). 搭乘**捷運高雄捷運紅線 R12 後驛(高醫大)站**：由 2 號出口出站，沿察哈爾街直走至自由路，步行約 800 公尺 8-12 分鐘即可抵達高雄醫學大學附設醫院。或轉搭乘市公車 33 號、紅 29、紅 30 在高醫(高雄醫學大學)站下車。

2. 自行開車路線：

- 1). **國道一號中山高速公路路線**：北往南方向在與國道十號交流處(下 362 鼎金系統交流道往西轉入國道十號朝左營端前進)，於自由路出口下交流道。接著右轉自由路直走，從自由三路、自由二路和自由一路開往三民區後，車行約 4 公里 10 分鐘車程即可抵達高雄醫學大學附設醫院，目的地即在您的左手邊(靠近啟川大樓門診入口)。
- 2). **國道三號福爾摩沙高速公路路線**：北往南方向在與國道十號交流處轉國道十號，朝左營端前進，於自由路出口下交流道。接著右轉自由路直走，車行約 4 公里 10 分鐘車程即可抵達高雄醫學大學附設醫院，目的地即在您的左手邊。

3. 其他轉乘資訊：(參考下列網址)

<https://www.kmuh.org.tw/KMUHInterWeb/InterWeb/InnerPage/1001124047>



周邊停車資訊



周邊停車場	收費標準	備註	
P1	Times 停車場	30 分/25 元 停車後每 12 小時最高 200 元	室外停車場
P2	十全山東停車場	30 分/50 元 每 12 小時連續停放最高 180 元	室外停車場
P3	財團法人台灣基督長老教會 高雄宣教中心停車場	1 小時/25 元 當日最高 180	室外停車場
P4	Times 青島遼寧停車場	30 分/20 元 06:00~18:00 時段最高收費 150 元 18:00~06:00 時段最高收費 50 元	室外停車場
P5	和盛萬全街停車場 自由一路及萬全街路口	08:00~22:00 · 30 分/30 元 · 最高上限 400 元 22:01~07:59 · 30 分/25 元 · 最高上限 300 元	室外停車場
P6	和盛停車場 自由一路及察哈爾街路口	08:00~22:00 · 30 分/30 元 · 最高上限 400 元 22:01~07:59 · 30 分/25 元 · 最高上限 300 元 機車 日/次/30 元 · 月租每月 600 元	室外停車場
P7	青島遼寧停車場	30 分/20 元 當日連續停放最高 150 元	室外停車場
	機車路邊停車格	計次 15 元 · 隔日另計	室外停車場

授課地點

※ 配合高醫防疫期間門戶管制規範

請與會者從高醫十全路門口，刷健保卡進入本院，並至啟川大樓 6 樓第二講堂參與課程

