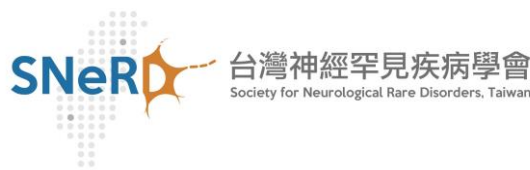


台灣神經罕見疾病學會電子報 2023 年 2 月

• 由社團法人台灣神經罕見疾病學會發行

• 發行日 2023/2/28

- 理事長劉祐岑、副理事長陳瓊美、楊尚訓、理事李妮鍾、張國軒、蔡孟翰、趙啟超、李銘仁、王桂馨、蕭丞宗、林詠沂、常務監事林秀成、監事劉青山、謝松蒼、秘書長季康揚、協同秘書長曾子芸



會務報告

- 第三屆第二次理監事聯席會議已於 112 年 1 月 7 日台北榮民總醫院召開。感謝社團法人中華小腦萎縮症病友協會，本會永久會址將遷移至台北市萬華區漢中街 156 號 3 樓。
- 為鼓勵住院醫師及非相關科系人員參與學會，已修改章程新增住院醫師會員並比照學生會員給予優惠。
- 歡迎加入《台灣神經罕見疾病學會》LINE 官方帳號透過更便利的方式獲得學會各項消息！

1.直接於 LINE 上輸入官方帳號 ID 「@snerd」。

2.行動條碼如下(掃描下方 QR code 即可加入)



SNeRD Taiwan

ID: @snerd



加入 LINE 官方帳號
好康資訊不漏接

LINE

活動公告

國內外學術會議資訊

- 第四屆 ITCN 將於 2023 年 4 月 14 日至 16 日於台北國際會議中心(TICC)舉行，這次的會議也將和台灣神經學學會年會一同舉辦，會議定名為「The Fourth International Taiwanese Congress of Neurology (4th ITCN) and 2023 Annual Meeting of Taiwan Neurological Society (2023 AMTNS)」，本次學術主題為「Advance of Neurology amidst the Pandemic」。共計有 12 個 Parallel Sessions、5 個 CME Sessions 和 1 個 Plenary Session，許多國際知名的講者將與會，與大家分享重要的神經科學議題。本會協辦 4 月 16 日下午醫學倫理會議「臨床罕病基因診斷之倫理議題/困境分享」。
- 「**神經罕見疾病治療論壇**」將於 2023 年 5 月 20 日於台大國際會議中心舉辦。本會議由台灣罕見神經疾病學會主辦，國家衛生研究院分子與基因醫學研究所、科技部腦科學專案辦公室、台灣罕見疾病研究暨照護學會及臺灣腦庫協會協辦。會中將邀請**美國哥倫比亞大學郭昇翰醫師**分享小腦共濟失調的跨國臨床試驗經驗，同時安排罕病藥廠就臨床試驗執行面交流討論。會中並有**臺北榮總牛道明教授、彰化基督教醫院劉青山教授、陽明交通大學蔡金吾教授、臺北榮總蕭丞宗醫師、國家實驗動物中心秦咸靜主任**等國內知名學者分別就神經罕見疾病之基因診斷最新進展、新穎治療標的之研究、與國內動物實驗資源等議題介紹分析。歡迎關心神經罕見疾病治療的各界專家一同加入此論壇。

報名時間：即日起至 112/03/31(星期五)17：00 截止 (名額有限，僅限 40 名，請盡早報名!)

費用：免費

報名方式：線上報名 <https://forms.gle/TKCW3p4R1UzioCnYA>

議程如下：



神經罕見疾病治療論壇暨 夏季學術研討會

時間：2023年05月20日 (星期六) 08:30-16:30
地點：台大國際會議中心203室
(台北市中正區徐州路2號)
報名網址：<https://forms.gle/TKCW3p4R1UzIoCnYA>



Time	Topic	Speaker	Moderator
08:30-09:00	Registration	報到/學分簽到	
09:00-09:10	Opening Remark	劉祐岑醫師 神經罕見疾病學會理事長	
09:10-09:20	貴賓致詞	陳偉莊 副主委 國家科學及技術委員會	
09:20-10:00 (EST: 21:20~ 22:00 on 20230519 SAT)	Clinical trials of cerebellar ataxia:Challenges and Opportunities	郭昇翰醫師 (Dr. Sheng-Han Kuo) & Ms. Nadia Amokrane Neurology, Columbia University	劉祐岑 理事長 台灣神經罕見疾病學會
10:00-10:30	Applications of a Rapid Real-Time Analysis System for Whole Genome/Exome Sequencing to Clinicians	牛澄明教授 臺北榮民總醫院 兒童醫學部部主任 罕見疾病治療中心主任	
10:30-10:50	Coffee Break		
10:50-11:10	Mesenchymal stem cell transplantation in spinocerebellar ataxia: now and future	仲思生技公司	劉青山 理事長 台灣罕見疾病研究暨照護學會
11:10-11:30	Spinal and Bulbar Muscular Atrophy (Kennedy's Disease): Now and Future	安基生技新藥	
11:30-12:00	Panel discussion	劉祐岑 理事長 台灣神經罕見疾病學會 劉青山 理事長 台灣罕見疾病研究暨照護學會	
12:00-13:30	Lunch		
13:30-14:00	Therapeutic targets and strategies of SCA3	劉青山 教授 彰化基督教醫院 神經醫學部	陳瓊美 教授 林口長庚紀念醫院 神經內科
14:00-14:30	Impacts of synaptic dynamics and homeostasis on rare neurological diseases	蔡金吾 教授 陽明交通大學 腦科學研究所	楊尚訓 教授 成功大學生理學研究所
14:30-14:50	Coffee Break		
14:50-15:20	KCND3-related neurological disorders and the implication of treatment	蕭孟宗 醫師 臺北榮民總醫院 神經內科	李宜中 教授 臺北榮民總醫院 神經內科
15:20-15:50	國家實驗動物中心於罕見疾病研究之功能與角色	蔡成靜主任 國家動物中心	謝松蒼 理事長 臺灣腦庫協會
15:50-16:20	Panel discussion	孫以瀚 所長 國家衛生研究院分子與基因醫學研究所 謝松蒼 理事長 臺灣腦庫協會	
16:20-16:30	Close remark	劉祐岑 理事長 台灣神經罕見疾病學會	

主辦:台灣神經罕見疾病學會
協辦:國家衛生研究院分子與基因醫學研究所、科技部腦科學專案辦公室、
台灣罕見疾病研究暨照護學會、臺灣腦庫協會

**內科、台灣神經學學會、台灣小兒神經醫學會、中華民國人類遺傳學會時數認列申請中。



歡迎入會並關注我們

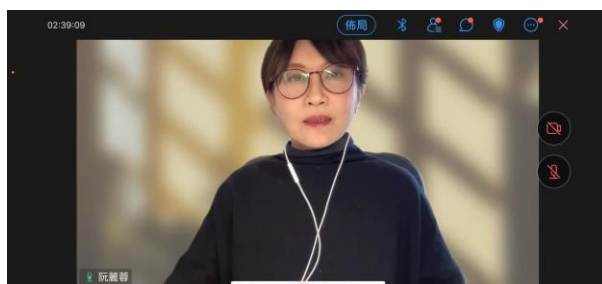


活動花絮

2023 年 01 月 07 日 台灣神經罕見疾病學會 春季學術研討會

「台灣神經罕見疾病學會 春季學術研討會」，已於 2023 年 01 月 07 日 (六)圓滿結束，感謝您的參與。本次有超過 100 人報名共襄盛舉。

本次兩位講師之演講內容檔案已寄送給所有線上報名的參加者。



12 月 3 日第三屆台灣罕病研究及照護學會年會

「第三屆台灣罕病研究及照護學會年會」於 12 月 3 日在彰化基督教醫院國際會議中心舉辦，逾百位參與者，涵蓋 14 醫療職類、社工、心理，科學研究學者、社會學家、罕見疾病患者及家屬，齊聚一堂，從基因診斷，ASO，小分子化合物中藥，細胞治療，心理諮詢，心靈關懷各層

面關懷「小腦萎縮疾病」的全人照護。神經罕見疾病學會協辦此盛會，前理事長也是現任監事劉青山教授為台灣罕病研究及照護學會現任理事長，主辦本次會議。本會副理事長陳瓊美教授應邀演講，理事長劉祐岑醫師擔任座長。





會員與研究單位介紹

副理事長國立成功大學醫學院生理學科暨研究所楊尚訓教授

楊尚訓教授個人網頁：<https://phys-med.ncku.edu.tw/p/412-1132-27378.php?Lang=zh-tw>

楊尚訓教授目前為國立成功大學醫學院生理學科暨研究所教授，並同時兼任醫學院實驗動物中心主任。其專長與學術興趣包含神經退化疾病、神經科學、幹細胞、生理學，分子生物學，基因調控、繁殖學、胚胎學。

實驗室的研究方向主要包含主題：1. 利用新穎基因轉殖技術建立人類疾病動物模式。2. 探討 microRNA 於神經退化性疾病的影響，及其對神經保護的調控機制與應用於基因治療的可行性。3. 應用胚胎及幹細胞探討神經發育及保護機制。4. 利用基因轉殖小鼠探討 microRNA 的基因調控機制。

目前的研究主要著重於神經退化性疾病-尤其是亨丁頓氏手舞足蹈症(Huntington's disease)的相關研究，其中主要成果包括 1. 建立非人類靈長類 (non-human primate) 動物的疾病模式以及部分病理上的新發現，2. 利用基因轉殖小鼠與病人誘導性多能幹細胞 (induced pluripotent stem cells) 證明 miR-196a 在亨丁頓氏手舞足蹈症的治療功用，3. 證明 miR-196a 可降低突變蛋白的累積及神經病理變化，4. 發現 miR-196a 透過強化神經細胞的細胞骨架，進而在亨丁頓氏手舞足蹈症中達到神經保護的作用，5. 發現第九號纖維母細胞生長因子 (fibroblast growth factor 9) 改善亨丁頓氏手舞足蹈症的作用機制。

目前在台灣神經罕見疾病學會擔任副理事長，加入學會最主要希望能協助學會的運作，尤其協助基礎研究學者在學會的功能；之後也希望能媒合基礎研究者跟更多神經罕見疾病的臨床醫師學習，讓台灣實驗室的基礎研究與臨床面臨的問題能更有交集，放大學會對於台灣甚至全世界對神經罕見疾病的助益。

副理事長林口長庚紀念醫院神經內科陳瓊美醫師

陳瓊美醫師 1987 年畢業於台北醫學院，1994 年至 1995 年在倫敦 Institute of Neurology, Queen square, University College of London 接受運動障礙訓練。2002 年獲得英國格拉斯哥大學分子基因遺傳學博士學位。現任長庚紀念醫院神經內科醫師、醫師科學家、長庚大學醫學院教授及教育部部定教授。陳醫師的主要臨床和學術興趣包括小腦脊髓萎縮(Spinocerebellar Ataxia, SCA)、漢丁頓病(Huntington's Disease, HD)、帕金森氏症、其他運動障礙疾病、神經炎症性疾病和神經遺傳疾病。已發表 SCI 論文 200 餘篇，知名期刊多篇。我的研究主要包括 (A)建立漢丁頓病(Huntington's Disease)及小腦脊髓萎縮(Spinocerebellar Ataxia, SCA)病人的臨床影像與基因資料庫找出疾病發生與病程進行的生物指標,以作為未來測試可能治療藥物療效的指標; (B)建立漢丁頓病人及 SCA3 的誘導式的多能性幹細胞以研究其病理機轉並利用此建立的細胞模式找出可能的治療方式或藥物; (C)利用漢丁頓轉殖鼠探討疾病致病機轉及發展可能的治療方法; (D)利用 SCA3 及 SCA17 的細胞模型探討轉錄失調、氧化壓力、粒腺體功能、發炎反應及伴護蛋白-泛素

-蛋白酶體在 SCA 之病理機轉所扮演的角色並發展治療藥物及治療策略。除此還包括其他遺傳性與非遺傳性神經退化疾病的臨床與基因診斷。我期許致力於協助學會的運作，參與籌畫學術集會、協助推廣神經罕見疾病領域新知、與會員經驗交流、促進臨床醫師與研究人員之間的溝通，提升罕見遺傳神經退化性疾病之基礎與臨床研究，期使台灣神經罕見疾病的醫療照護能更為周全完善。

會員介紹 臺北榮民總醫院神經內科周建成醫師

周建成醫師現任臺北榮總神經醫學中心癲癇科主治醫師，並任陽明大學醫學院助理教授、台灣癲癇醫學會秘書長。

周醫師自中山醫學大學醫學系畢業，在陽明大學腦科學研究所開始其癲癇醫學研究。取得碩士學位後，於臺北榮總完成神經內科住院醫師與癲癇科研究員訓練。並於 2018-2019 期間至義大利米蘭尼瓜爾達醫院癲癇手術中心擔任臨床研究員研修立體腦電波。臨床上專精於癲癇醫學、癲癇手術前評估、腦電波與腦功能電生理訊號分析、術中神經功能監測等；研究領域以癲癇相關之基礎與臨床研究為主，包含癲癇診療、腦電波訊號分析、中風後癲癇、癲癇影像分析等，目前有 29 篇 SCI 論文與 1 項發明專利，曾獲台灣神經學年會最佳壁報獎，台灣癲癇學會研究論文獎、臺北榮總醫療創新獎等。

能夠加入台灣神經罕見疾病學會學習是幸福，能夠與學會內各領域專家交流是榮幸。期許自己能為學會貢獻一己之力，同時也讓罹患神經罕見疾病的病友擁有更好的醫療。

聯絡我們

台灣神經罕見疾病學會（Society for Neurological Rare Disorders-Taiwan，簡稱 SNeRD Taiwan）成立於 2016 年，旨為促進國內神經罕見疾病研究之發展、增進國內罹患神經罕見疾病病患之福祉、加強國內外相關學會之密切聯繫與發展，並且配合政府推行相關之神經罕見疾病政策，有效整合神經罕見疾病研究之計劃、經費、人才與資源。

歡迎瀏覽學會網頁：<https://www.snerdtaiwan.org>

E-mail：snerd.taiwan@gmail.com

電話：02-2871-2121 ext. 7580 ; 0972-035-675 陳怡潔

地址：112 臺北市北投區石牌路二段 201 號