

台灣神經罕見疾病學會電子報 2023 年 9 月

- 由社團法人台灣神經罕見疾病學會發行
 - 發行日 2023/09/01
 - 第三屆理事長劉祐岑、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、協同秘書長林柏佐
-

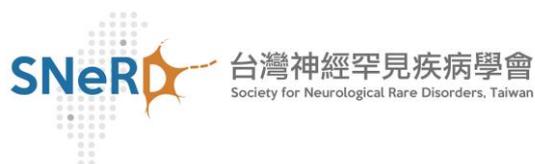
理事長的話

各位會員好，「神經罕見疾病之跨領域診斷與治療學術研討會暨 2023 台灣神經罕見疾病學會年會」已於 7 月 22 日成功大學醫學院順利、圓滿舉行。學會也於 8 月 12 日於臺北榮總推出「次世代定序工作坊」，這期的電子報讓我們再度回味這些精采的活動內容！

本期電子報也邀請到**高雄長庚醫院兒童神經罕病中心主任洪碧蓮醫師**、以及協同秘書長**臺北榮民總醫院神經部林柏佐醫師**這兩位傑出的會員分享他們的學研究生涯以及臨床工作。

學會將於 10 月 14 日於臺北新板希爾頓酒店舉行「台灣神經罕見疾病學會秋季學術研討會」。本次會議將聚焦癲癇相關的罕見疾病，並將介紹結節性硬化症及神經纖維瘤的治療的最新進展，歡迎大家參加！

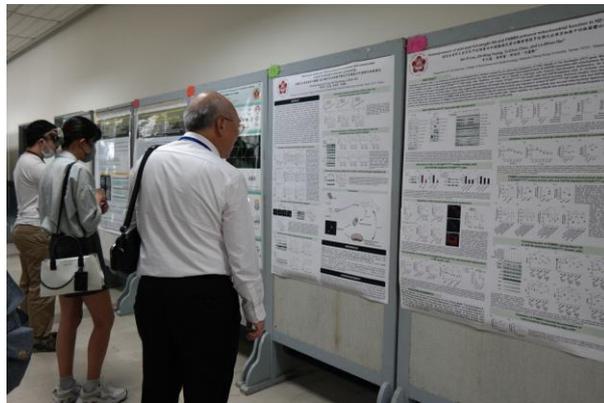
最後，仍然要再度感謝辛苦的祕書處及工作人員，讓學會活動能順利舉行、每期電子報能如期出刊。歡迎各位會員投稿電子報，分享你的研究成果或是介紹您的工作。



活動花絮

2023 年 07 月 22 日 神經罕見疾病之跨領域診斷與治療學術研討會暨 2023 台灣神經罕見疾病學會年會

- 神經罕見疾病之跨領域診斷與治療學術研討會暨 2023 台灣神經罕見疾病學會年會，由台灣罕見神經疾病學會和國立成功大學醫學院附設醫院神經部主辦，國立成功大學醫學院附設醫院基因醫學部和國立成功大學醫學院生理學研究所合辦，已於 2023 年 07 月 22 日成大醫學院成杏校區第四講堂順利圓滿落幕。
- 感謝台大醫院小兒部陳慧玲醫師、成大醫院精神部蔡宗諭醫師、台大醫院神經部楊智超醫師、台中榮總罕見疾病暨血友病中心王建得醫師、台北榮總神經內科劉祐岑醫師、亞東醫院心臟內科吳彥雯醫師、台北榮總心臟內科張皓智醫師以及台北榮總醫學研究部鄭彥甫醫師精彩又生動的演講，由各界傑出的專家們，就罕見疾病的治療與診斷，進行經驗分享與意見交流。
- 在這次的年會中，也特別針對前理事長宋秉文教授對於其在台灣推動神經罕見疾病的診斷治療以及協助成立腦庫等等之傑出貢獻，給予宋教授特別貢獻獎，由宋教授的夫人代為領獎，場面相當溫馨感人。
- 「神經罕見疾病之跨領域診斷與治療學術研討會暨 2023 台灣神經罕見疾病學會年會」已於 2023 年 07 月 22 日於成大醫學院成杏校區第四講堂順利舉行。再次感謝各位踴躍參與。
- 以下連結為當日活動精選照片，提供下載至 **2023 年 10 月 30 日止**。
<https://drive.google.com/drive/folders/10jdChnRorE7MAuU5beHybH4pu9aohURW?usp=sharing>





2023 年 8 月 12 日 NGS 次世代定序工作坊

- 2023 年 8 月 12 日「NGS 次世代定序工作坊」，由台灣神經罕見疾病學會主辦，瑞林生技公司協辦，於台北榮民總醫院科技大樓圓滿舉行。特邀請學醫界的重量級講者李宜中醫師和劉祐岑醫師針對測得基因之意義以及判讀結果，有非常詳盡的講解，並透過瑞林生技公司的周仁祥博士和莊偉宏博士手把手的 NGS 分析的個案示範。使得學員不僅能了解 NGS 的基礎知識，更能進一步得知如何真正分析判讀 NGS 的結果。
- 最後提出數個個案，讓學員們實際演練和操作，不僅得到很好的反饋，全數學員也都獲得認證，得到滿滿的收穫滿載而歸。





最新活動資訊

2023 年 10 月 14 日 台灣神經罕見疾病學會秋季學術研討會

- 本會將於 2023 年 10 月 14 日(六)於臺北新板希爾頓酒店舉行「**台灣神經罕見疾病學會秋季學術研討會**」。本次會議聚焦罕見之癲癇疾患。會中並有國內知名學者分享新知與各種罕見疾病的最新的藥物治療。
- 本次會議實體與線上並行，實體名額有限，無論實體或線上，請務必事先報名。
- 報名時間至 112/09/27 (星期三) 17:00 截止（名額有限，僅限 40 名，請盡早報名!）
- 費用：免費報名
- 線上報名連結：<https://forms.gle/cyCBjW8ewqi3L6sUA>
- 積分申請：內科繼續教育、台灣神經學學會教育、台灣小兒神經醫學會繼續教育、中華民國人類遺傳學會時數認列申請中。
- 聯絡資訊：0972-035-675;02-28712121 ext. 7580 陳怡潔
- E-mail：snerd.taiwan@gmail.com

**統一於 112/10/02 email 通知是否有報名成功，敬請留意信箱！

※主辦單位與執行單位保留議程變更與調整權利。



台灣神經罕見疾病學會 秋季學術研討會

時間：2023年10月14日(星期六)
地點：臺北新板希爾頓酒店3樓第二會議室
(新北市板橋區民權路88號)
報名網址：<https://forms.gle/cyCBjW8ewqj3L6sUA>

Time	Topic	Speaker	Moderator
13:30~13:50	Registration	報到/學分簽到	
13:50~14:00	Opening	劉祐岑醫師 台灣神經罕見疾病學會理事長	
14:00~14:40	Tuberous sclerosis complex and Neurofibromatosis: update of the treatment in Taiwan	范碧娟醫師 台大醫院小兒神經科	劉祐岑醫師 台灣神經罕見疾病學會理事長
14:40~15:10	Long-Term Outcome of Neonatal Seizure with PACS2 Mutation: Case Series and Literature Review	周怡君醫師 林口長庚神經內科	陳瓊美醫師 林口長庚神經內科 台灣神經罕見疾病學會副理事長
15:10~15:40	KCNC-related ataxia	陳與潔醫師 林口長庚神經內科	
15:40~16:00	Coffee break		
16:00~16:30	Primary familial brain calcification	陳詩穎醫師 高雄長庚神經內科	
16:30~17:10	Pharmacogenetics of Lennox-Gastaut syndrome and the implications in treatment	林致祥 高雄長庚神經內科	蔡孟翰醫師 高雄長庚神經內科
17:10~17:30	Panel discussion and closing	劉祐岑醫師 台灣神經罕見疾病學會理事長	

主辦單位：台灣神經罕見疾病學會

協辦單位：台灣優時比貿易公司(UCB)

**內科繼續教育、台灣神經學會教育、台灣小兒神經醫學會繼續教育、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



會員分享

會員介紹 高雄長庚醫院兒童神經罕病中心主任洪碧蓮醫師

我是高雄長庚醫院兒童神經罕病中心主任洪碧蓮醫師。2013年自長庚大學臨床醫學研究所博士班畢業，研究主題是為甲狀腺素治療早產兒腦室周圍白質軟化症。但2013年畢業後，應雷特氏症病友團體邀請，我在高長成立雷特氏症聯合門診，成立跨領域、全人化的雷特氏症醫療團隊。並於2017年成立兒童神經罕病中心把雷特氏症的照護模式延伸到其他的神經罕病，如卓飛症候群、結節硬化症、粒線體疾病(與林祖功醫師合作)。因神經罕病病人皆有頑固性癲癇的問題，因此我建立高雄長庚生酮飲食治療團隊，把生酮飲食治療標準化，並以此獲得醫策會療品質金銀獎項及國家品質標章認證。目前工作項目是協助長庚體系與國衛院合作的合作計畫案進行，成立長庚體系 WES 檢驗流程的建立及培養 WES 判讀人才。

加入學會，乃希望獲取雷特氏症國際新知，並透過學會接觸國際雷特氏症基因治療研究團隊。希望學會能持續更新「兒童神經罕病」治療最新進展，並與國際接軌。同時，期待學會在神經罕病的診斷與治療如眼動儀溝通介面、音樂治療、健保給付基因檢測等政策，向政府提供建言。

會員介紹 臺北榮民總醫院神經部林柏佐醫師

我是臺北榮民總醫院神經內科林柏佐醫師，目前全職於竹東榮院支援。於 2020 年拿到神經專科證書，目前正於國立陽明交通大學腦科所研讀，研究主題主要是和癲癇領域相關的主題。

在臺北榮總的期間，受到各位老師的指導，我參與過的相關研究主要是和頭痛和癲癇領域相關，而我也曾於台灣癲癇學會與大師會談中報導過一例脊髓小腦退化性動作協調障礙中的齒狀核蒼白球萎縮症以併發頑性癲癇為表現。中間透過和大師們的討論，也收穫良多，雖然這些疾病可能很罕見，盛行率極低。但對於不幸獲得這類疾病的患者，往往年紀可能很小，更加深我們想透過各種方法幫助他們的心情。

雖然我研究所的主題主要是以腦波相關研究為主，但是腦波能很好的反映當下腦部的功能狀態，或許他也能成為一項下有力的武器，作為我們對這群患者追蹤的武器。我甫於今年加入神經罕病學會，希望能於加入學會後，能對神經罕病的相關知識有更深入地了解，而也希望與各位先進學習，能對我未來照顧這些患者，能更有方向。

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