

台灣神經罕見疾病學會電子報 2023 年 11 月

- 由社團法人台灣神經罕見疾病學會發行

- 發行日 2023/11/20

- 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

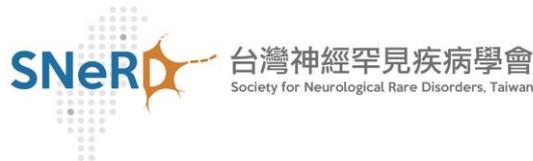
- 總編輯：林柏佐

理事長的話

各位會員好，學會主辦的「台灣神經罕見疾病學會秋季學術研討會」已於 2023 年 10 月 14 日於臺北新板希爾頓酒店圓滿舉行，感謝各位講師及座長們帶來精彩的議題及內容，也謝謝與會的所有參加人員共同激盪出精彩的火花。學會同時也參與了中華小腦萎縮症病友協會主辦的 2023 國際身障日系列活動－多元參與幸福領航力「向前邁步 擁抱差異」健走、以及臺灣腦庫（國立臺灣大學醫學院臺灣腦神經組織人體生物資料庫）的揭牌典禮；前者為廣大身障病友的生命加分，後者為神經罕病病友往生的大愛表現，都是非常有意義的活動，學會很榮幸能共襄盛舉。

學會協辦了即將於 112 年 11 月 25 日舉行的台灣神經學學會倫理學組學術研討會『生物標記於神經疾病診斷及治療的影響：神經科醫師的因應之道(The Coping Ways of Neurologists in the Era of Advanced Biomarkers of Diseases)』，歡迎有興趣的會員報名參加。本期電子報也很榮幸邀請到高雄長庚醫院兒童神經罕病中心主任洪碧蓮醫師為我們介紹生酮飲食於治療兒童神經罕病所造成癲癇的角色，可以讓大家為最新癲癇治療更加瞭解。

然而，令人難過且遺憾的是，創會理事長宋秉文教授離開了我們，本期電子報對學會以及會員的緬懷之情聊以記錄，但不足以表達追思之情於萬一。為了表彰宋教授卓越的學術成就與社會貢獻，本會與台灣神經學學會、臺北榮民總醫院神經內科、臺灣腦庫協會將於 112 年 12 月 16 日共同舉辦『宋秉文教授紀念研討會』，歡迎各位參加。



活動花絮

台灣神經罕見疾病學會秋季學術研討會

- 2023 年 10 月 14 日「台灣神經罕見疾病學會秋季學術研討會」，由台灣神經罕見疾病學會主辦，於臺北新板希爾頓酒店圓滿舉行。
- 本次會議聚焦癲癇相關的罕見疾病，特邀請學醫界的重量級講者台大醫院范碧娟醫師介紹結節性硬化症及神經纖維瘤的治療的最新進展，林口長庚醫院周怡君醫師介紹 PASC2 gene related DEE，林口長庚醫院陳與潔醫師介紹 KCNC3 related ataxia，高雄長庚醫院陳詩穎醫師介紹 primary basal ganglia calcification，以及高雄長庚林致祥醫師介紹 genetic epilepsy 癲癇用藥的最新研究。
- 這些充實的內容讓與座會員讚嘆醫學的快速進展外，也對很多神經罕病漸漸出現治療曙光充滿信心，這個週末有一個極為豐富的知識饗宴！
- 以下照片分別為：研討會參與人員大合照、范碧娟醫師、周怡君醫師、陳與潔醫師、陳詩穎醫師以及林致祥醫師演講。











『向前邁步 擁抱差異』健走活動

- 由中華小腦萎縮症病友協會主辦 2023 國際身障日系列—多元參與幸福領航力「向前邁步 擁抱差異」健走活動於 2023 年 11 月 4 日大安森林公園所舉辦，台灣神經罕見疾病學會也一起共襄盛舉。
- 本次計步送愛心累積步數為 967 萬步！實在是一個令人感動的數字。希望藉由這個活動，期待大家對你身邊不管是小腦萎縮症病友、或是其他需要幫忙的身心障礙者們，能扶他一把，讓這樣愛的善念傳遞下去。



- 左起依序為臺灣腦庫協會李立仁常務監事、中華小腦萎縮症病友協會涂衛成秘書長、中華小腦萎縮症病友協會黃玉春理事長、台灣神經罕病學會理事蕭丞宗醫師



重要訊息

臺灣腦庫正式揭牌運作

- 臺灣腦庫（國立臺灣大學醫學院臺灣腦神經組織人體生物資料庫）於 2023 年 11 月 5 日正式揭牌運作。行政院長陳建仁、衛福部長薛瑞元、國家衛生研究院長司徒惠康皆出席致詞，台灣神經罕病學會劉祐岑理事長，台灣神經罕病學會及創會理事長宋秉文教授、本會常務監事暨臺灣腦庫理事長謝松蒼教授也應邀共同見證這歷史性的一刻。
- 臺灣腦庫是台灣首個國家級的大腦組織資料庫，與全球其他腦庫最大的不同即是：臺灣腦庫不僅收集健康人或病人的大腦組織，也會建立脊髓、周邊神經與神經節等資料庫。鑒於目前罕見疾病有 40%屬於神經病變，而其中也有很多具有家族性，因此建立台灣本土的大腦資料庫有助於理解台灣的罕見疾病。這些珍貴的檢體，未來將持續用於研究用途，了解疾病成因與開發精準療法。
- 更多詳細資訊請見臺灣腦庫官方網站：

<https://www.brainbank.tw/%E6%9C%80%E6%96%B0%E6%B6%88%E6%81%AF>

最新會議及活動資訊

『生物標記於神經疾病診斷及治療的影響：神經科醫師的因應之道』

- 台灣神經學學會倫理學組主辦，台灣神經罕病學會協辦之學術研討會『生物標記於神經疾病診斷及治療的影響：神經科醫師的因應之道(The Coping Ways of Neurologists in the Era of Advanced Biomarkers of Diseases)』將於 112 年 11 月 25 日假臺北榮民總醫院致德樓第二會議室舉行。

- 隨著老年人口比率持續提高，台灣即將於 2025 年邁入超高齡社會，失智症、巴金森氏症、腦血管疾病、癲癇等神經疾病的病患人數也來到前所未及的新高。科技進步帶給我們更多嶄新的工具，影像技術、實驗室檢驗、甚至基因變異，都已被應用於神經疾病的診斷，甚至對治療產生重大影響。然而，面對所謂的「生物標記」，我們準備好了嗎？本次會議邀請到各主要疾病領域的專家，與您一起來探討在這生物標記蓬勃發展的世代，神經科醫師的因應之道。
- 線上報名：http://www.neuro.org.tw/active/news_info.asp?/566.html

台灣神經學學會倫理學組學術研討會
生物標記於神經疾病診斷及治療的影響：神經科醫師的因應之道
 11/25 (Sat) 13:30-17:10 | 臺北榮民總醫院致德樓第二會議室

Time	Topic	Speaker	Moderator
13:30-14:00	Registration		
14:00-14:10	Opening		
14:10-14:50	生物標記於巴金森氏症診斷的角色：最新發展與台灣現況	郭明哲 醫師 台大醫務分院神經科	吳瑞美 醫師 台大醫院神經部
14:50-15:20	生物標記於失智症診斷的角色：最新發展與台灣現況	王培寧 醫師 臺北榮民總醫院神經內科	劉青山 醫師 彰化基督教醫院神經醫學部
15:20-15:40	Coffee Break		
15:40-16:20	The application of genome-wide association studies in clinical diseases	廖勇柏 教授 中山醫學大學公共衛生學系暨醫學研究所	黃錦華 醫師 彰化基督教醫院神經醫學部
16:20-17:00	The application of genomic biomarkers in neurological diseases and the ethical issue	劉祐岑 醫師 臺北榮民總醫院神經內科	林相功 醫師 高雄長庚醫院神經內科
17:00-17:10	Closing		
		林永燦 理事長 台灣神經學學會	

認識神經罕病

生酮飲食治療兒童神經罕病所造成的癲癇

高雄長庚兒童神經科洪碧蓮醫師

(一)、生酮飲食治療癲癇概論

從希波格拉底的時代，眾人皆知「禁食」可以控制癲癇。1920 年代若干研究發現，採用高脂肪、低碳水化合物飲食，可讓人體血糖降低，繼而產生脂肪分解，人體利用脂肪酸當能量來源，最終產生「酮體」(ketone body)。酮體可以藉由血腦屏障上的接受器進入腦中，產生 ATP，提供神經元作為能量來源。神經元的能量系統運作不依賴葡萄糖，轉而由酮體來取代，這樣的結果造成抑制性神經傳導物質-- γ -氨基丁酸 (γ -Aminobutyric acid, GABA)，GABA 可以抑制癲癇，臨床上可改善病人癲癇次數，這樣的治療性飲食及為大家所熟知的「生酮飲食」。根據研究，兒童頑固性癲癇使用生酮飲食治療的療效各家發表不同，治療 6 個月後癲癇次數減少一半的比例約介於 45%-72.1%[1-9]。

(二)、適合生酮飲食治療的神經罕見疾病

一般而言，我們很難從癲癇病人的病因、癲癇型態、腦波等臨床症狀或電生理參數來預測生酮飲食療效。然而，腦血管屏障葡萄糖輸送缺陷 (*Glut (Glucose Transport) 1 Deficiency Syndrome*) 和丙酮酸鹽脫氫酶 (*Pyruvate dehydrogenase deficiency, PDHD*) 缺乏症卻是被證實對生酮飲食治療有絕佳反應的兩種罕見疾病。

腦血管屏障葡萄糖輸送缺陷的盛行率在台灣尚未被準確推估。葡萄糖需經由腦部載體送往腦部供神經元做為能量來源，腦血管屏障葡萄糖輸送缺陷的病人腦部載體有缺失，無法把葡萄糖送往腦部，因此腦脊髓液葡萄糖含量過低，病人癲癇不易控制。病人使用生酮飲食治療後所產生的酮體，可以穿越腦血管屏障，進入腦部，取代葡萄糖成為神經元主要能量來源，因此病人的癲癇可以控制良好，神經發展也會進步。

丙酮酸鹽脫氫酶 (*Pyruvate dehydrogenase*) 的作用發生在糖分解(*Glycolysis*)的最後一個步驟:把糖分解所產生的丙酮酸轉化成乙醯輔酶 A(*Acetyl-CoA*)，讓乙醯輔酶 A 進入檸檬酸循環，產生 ATP，做為人體能量來源。丙酮酸鹽脫氫酶缺乏症的病人，無法代謝丙酮酸，造成過多丙酮酸堆積，堆積的丙酮酸產生過多的乳酸，無法產生 ATP。使用生酮飲食治療，限制糖分攝取，可讓身體利用脂肪酸所產生的酮體來產生能量，不再依賴葡萄糖，因此可以維持病人神經元能量系統的運作。

除了上述兩種神經罕病，2018 年國際生酮飲食共識會建議因罹患卓飛症候群(*Dravet syndrome*) 和結節硬化症 (*Tuberous Sclerosis Complex*) 所合併的癲癇，使用生酮飲食治療會有不錯的療效。而雷特氏症的病患使用生酮飲食的療效雖然比卓飛症候群和結節硬化症略遜一籌，但也有一定療效[10]。

此外，粒線體疾患的病人往往會伴隨癲癇的發生。而生酮飲食最廣為人知的是促進粒線體功能。提供病人生酮飲食治療可以挽救粒線體呼吸鏈功能及改善葡萄糖代謝速率，藉此改善粒線體疾患的癲癇症狀[11]。

1. Kang HC, Chung DE, Kim DW, Kim HD. Early- and late-onset complications of the ketogenic diet for intractable epilepsy. *Epilepsia* 2004;45:1116-1123.
2. Lee HF, Chi CS, Liao JH. Use of cooking oils in a 2:1 ratio classical ketogenic diet for intractable pediatric epilepsy: Long-term effectiveness and tolerability. *Epilepsy research* 2018;147:75-79.
3. Wu YJ, Zhang LM, Chai YM, et al. Six-month efficacy of the Ketogenic diet is predicted after 3 months and is unrelated to clinical variables. *Epilepsy & behavior : E&B* 2016;55:165-169.
4. Zhu D, Wang M, Wang J, et al. Ketogenic diet effects on neurobehavioral development of children with intractable epilepsy: A prospective study. *Epilepsy & behavior : E&B* 2016;55:87-91.
5. Ashrafi MR, Hosseini SA, Zamani GR, et al. The efficacy of the ketogenic diet in infants and young children with refractory epilepsies using a formula-based powder. *Acta neurologica Belgica* 2017;117:175-182.

6. Porta N, Vallée L, Boutry E, et al. Comparison of seizure reduction and serum fatty acid levels after receiving the ketogenic and modified Atkins diet. *Seizure* 2009;18:359-364.
7. Hallböök T, Sjölander A, Åmark P, Miranda M, Bjurulf B, Dahlin M. Effectiveness of the ketogenic diet used to treat resistant childhood epilepsy in Scandinavia. *European journal of paediatric neurology : EJPN : official journal of the European Paediatric Neurology Society* 2015;19:29-36.
8. Romão Luz I, Pereira C, Garcia P, et al. Ketogenic Diet for Refractory Childhood Epilepsy: Beyond Seizures Control, the Experience of a Portuguese Pediatric Centre. *Acta medica portuguesa* 2019;32:760-766.
9. Vining EP, Freeman JM, Ballaban-Gil K, et al. A multicenter study of the efficacy of the ketogenic diet. *Archives of neurology* 1998;55:1433-1437.
10. Kossoff EH, Zupec-Kania BA, Auvin S, et al. Optimal clinical management of children receiving dietary therapies for epilepsy: Updated recommendations of the International Ketogenic Diet Study Group. *Epilepsia open* 2018;3:175-192.
11. Huang L, Li H, Zhong J, et al. Efficacy and Safety of the Ketogenic Diet for Mitochondrial Disease With Epilepsy: A Prospective, Open-labeled, Controlled Study. *Frontiers in neurology* 2022;13:880944.

追思宋秉文教授

- 台灣神經罕見疾病學會、台灣神經學學會敬緬

我們最敬愛的老師、溫暖的同事、卓越的科學家 宋秉文教授於民國 112 年 11 月 1 日下午，在家人的陪伴下於臺北榮民總醫院走完人生最後一段路，過程平靜安詳。

宋教授一生投入於神經醫學及罕見疾病之研究，為此領域國際學術巨擘他於民國 77 年在臺北榮民總醫院神經醫學中心設置全國第一個「神經基因實驗室」，開啟台灣小腦萎縮症及其他神經退化疾病的基因診斷與研究。

宋教授為台灣神經學學會「神經基因學組」的創始主委，一生致力於推動台灣神經遺傳疾病的學術研究與國際交流，民國 107 年宋教授促成世界小腦與運動失調研究學會大會(SRCA)於台北舉辦，讓台灣小腦萎縮症各界研究者與國際接軌。

他於病中仍心心念念學術，主持編纂「小腦萎縮症的臨床試驗」專書，彙集當代學者研究精華並於今年付梓出版。

除臨床服務與學術研究之外，宋教授更積極投入社會公益，在他多方奔走之下，結合醫、病、產、學各界的「台灣神經罕見疾病學會」於民國 105 年創立，並由其擔任創會理事長。亦推動「台灣腦庫」的創建，為無數神經罕見疾病研究者與病患權益發聲。

- 中華民國人類遺傳學會敬緬

人類遺傳學會創會理事宋秉文教授，於民國 112 年 11 月 1 日下午安詳離世。

宋教授一生奉獻於台灣神經遺傳疾病，期許透過臨床研究及藥物開發，以減輕罕病家庭負擔，造福病友。並倡議成立台灣腦庫，提供基礎研究更為紮實的訓練。

宋教授深知罕見疾病基因研究之重要性，於 1999 年與一群志同道合的醫學菁英共同創立「人類遺傳學會」，並擔任創會理事。其懷著惻隱之心踏入神經醫學及遺傳學的領域數十載，嘉惠眾多罕見疾病的病友及家庭。同時提攜多位後輩，誨人不倦將畢生所學傾囊相授，培育神經醫學及遺傳學優秀人材。

宋教授留給後輩無限的懷念，其風範將永存大家心中。

- **劉青山敬緬**

憶-宋大夫（宋秉文教授）

我總是喜歡用宋大夫稱謂宋秉文教授，昨天（2023-11-1），接到祐岑理事長信息，得知他已在家人的陪伴下，脫下殘累病痛，離我們而去，也是上帝為他安排的天家，25 年前，在陽明臨醫所遇見他，也是研究所內年輕又英俊的歸國教授，因為前馬偕醫學院魏耀揮校長關係，專研神經罕病，並與宋大夫結識，專注小腦萎縮症，因此常參加北榮的遺傳神經實驗室的學術討論會，也在北榮一起跟他的罕見疾病特診，他也不斷的分享他北榮的研究資源，一路上也看到他帶領北榮神內學弟妹，成長茁壯，更看到宜中教授的接棒，關心罕見疾病患者，尤其小腦萎縮症及漸凍人的治療，心理，權利，參與許多罕見疾病的學會，包含建立台灣神經罕病學會及台灣腦庫，二年前才從間接得知宋大夫身體不適，但是他還是為學會籌備了一次線上跨領域神經遺傳研討會，那時他手部動作已經有困難，事後我才得知，感謝成大楊尚訓教授的協助下，宋大夫盡全力完成此次的研討會，聽完實在令人感動及難過，之後身體每況愈下，但他的上帝及北榮神內團隊，成為他及家人最大的靠山，因著宋大夫對台灣神經罕病的卓越貢獻，祐岑理事長也特別在今年代表學會，頒發榮譽理事長證書，讓他倍感溫馨，九月初宋大夫想見我，希望與我道別，當天馬上與彰基羅敏智醫師一同前去石牌家中探視，在他的家人陪伴下，我們一起在詩歌及羅醫師的禱告中，相互道別，這迴響一直到如今，似乎回音中有著中研院陳儀莊教授對我分享的一句話，「宋大夫就像是我們的大哥，那麼的親切」，他真的用他的生命體會他所愛的罕病患者，去經歷他們一切痛苦，相信他如同睡著了一樣，在那生命的另外一邊，我們還會相會。

劉青山敬筆。主後 2023-11-2

- **陳儀莊敬緬**

宋秉文醫師是位深具研究夢想的醫者，我個人有幸和宋醫師合作近 20 年，受到宋醫師非常多的幫助和照顧之外，他的純粹，正直，和慷慨，也一直使我多年來對研究仍懷有很大的熱忱。

雖然我們沒有足夠的智慧來了解今天或預測明天，但我們相信，神會給我們足夠的力量，去面對每一天所發生的每一件事，神的恩典夠用。謝謝秉文對這世界的貢獻，我們天國再見！

陳儀莊敬筆 112 年 11 月 02 日

- **張棟樑敬緬**

驚聞宋教授返回天家，我心無比悲痛，台灣喪失一位悲天憫人的醫師，教人仰天長嘆，徒呼奈何！令尊生前是我的良師益友，此後將成我終身效法的哲人典範。台灣小腦萎縮症之父，一生的奉獻，其貢獻將永垂人間。高山仰止，景行行止，雖不能至，然心嚮往之。

張棟樑泣上

宋秉文教授紀念學術研討會

- 我們最敬愛的老師、溫暖的同事、一輩子的科學家，宋秉文教授在民國 112 年 11 月 1 日在家人的陪伴之下走完最後一段路。宋教授一生投身神經醫學及罕見疾病之研究，為此一領域的國際學術巨擘。為紀念表彰他傑出的研究成果，及推動罕病學會與腦庫的重大貢獻，我們將於 12 月 16 日週六上午，於臺北榮民總醫院舉行宋秉文教授紀念學術研討會。
- 時間: 112 年 12 月 16 日(六) 9:00-12:00
- 地點:臺北榮民總醫院 致德樓第三會議室 (臺北市北投區石牌路二段 322 號)
- 會議將採實體與線上會議同步進行，請於下列連結網址報名登記，現場座位有限，額滿為止。
- <https://drive.google.com/drive/folders/10jdChnRorE7MAuU5beHybH4pu9aohURW?usp=sharing>



宋秉文教授紀念學術研討會

時間: 112年12月16日(六) 9:00-12:00 (08:30-09:00 報到)
 地點: 臺北榮民總醫院 致德樓第三會議室 (臺北市北投區石牌路二段 322 號)

Time	Topic	Speaker
09:00-09:20 (20)	Opening Remark	林永揚理事長 台灣神經學學會 傅中玲主任 臺北榮民總醫院神經內科 劉祐岑理事長 台灣神經罕見疾病學會
09:20-09:30 (10)	貴賓致詞	王晉君副院長 臺北榮民總醫院 謝松蒼理事長 臺灣腦麻協會
09:30-09:50 (20)	華路藍縷: 診斷台灣無數首例神經遺傳疾病	李宜中主任 臺北榮民總醫院周邊神經科
09:50-10:10 (20)	高山仰止: 臨床診斷、流病研究、治療研發	廖珂玟醫師 臺北榮民總醫院周邊神經科
10:10-10:30 (20)	世界第一: 發現新型小腦萎縮症之致病基因	蕭丞宇醫師 臺北榮民總醫院周邊神經科
10:30-10:45 (15)	Coffee Break	
10:45-11:05 (20)	責任與使命: 台灣神經罕見疾病學會創立之路	劉祐岑理事長 台灣神經罕見疾病學會
11:05-11:25 (20)	挑戰與堅持: 台灣腦麻創立之路	謝松蒼理事長 臺灣腦麻協會
11:25-11:55 (30)	家屬及來賓致詞	

主辦: 台灣神經學學會、台灣神經罕見疾病學會、臺北榮民總醫院神經內科
 協辦: 臺灣腦麻協會

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