

台灣神經罕見疾病學會電子報 2023 年 7 月

- 由社團法人台灣神經罕見疾病學會發行

- 發行日 2023/07/08

- 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，這期的電子報已經熱騰騰出爐了，趕快來看看有什麼精彩內容！

本期特地邀請台大醫院神經部趙啟超醫師、慈濟大學靖永皓教授、成大醫院神經部孫苑庭醫師一同分享他們的學研究生涯以及對台灣神經罕見疾病臨床治療與研究探索的建議。

想要吸收新知的同時，享受各式府城小吃嗎？那麼，來參加 7 月 22 日於成功大學醫學院舉行「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」就對了！如果你還沒報名，千萬不要錯過。

學會也於 2023 年 8 月 12 日於臺北榮總科技大樓推出「次世代定序工作坊」，希望可以回應臨床醫師對認識次世代定序的原理、說明甚至判讀其結果的迫切需求，想知道第一手報名資訊？電子報告訴你。

最後，要感謝辛苦的秘書處及工作人員，讓學會活動能順利舉行、每期電子報能如期出刊，如果能夠得到會員們的迴響，相信是對他們最好的回饋與鼓勵。

活動花絮

2023 年 05 月 20 日 神經罕見疾病治療論壇

- 2023 年 5 月 20 日「神經罕見疾病治療論壇」，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，於台大國際會議中心已經圓滿舉辦。感謝國科會陳儀莊副主委蒞臨指導，並邀請了美國哥倫比亞大學郭昇翰醫師，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、仲恩生技與安基生技演講，會場醫、護、病、產、官、學各界專家也熱烈交流。希望此論壇能促進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、與各方資源之流通。





2023 年 6 月 10 日 台灣運動神經元疾病研討會

- 2023 年 6 月 10 日「台灣運動神經元疾病研討會」，由漸凍人協會、台灣神經罕見疾病學會主辦，於台北凱撒大飯店圓滿舉行。特邀請學醫界的重量級講者在不同領域為 ALS 疾病貢獻及 ALS 醫療成果的現況，開創投入 ALS 疾病研究的新希望。本會秘書長 #季康揚醫師 獲得「追光之歌」青年學者 ALS 研究獎學金，並分享「漸凍人的治療現況與展望」，讓大家能夠更了解漸凍症的未來和無限可能。



最新活動資訊

2023 年 7 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

- 本會將於 2023 年 7 月 22 日於成功大學醫學院舉行「**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**」。本次會議聚焦四大罕見疾病：Wilson's disease, Prophyria, ATTR 以及 Fabry disease。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，也歡迎各界投稿神經罕見疾病相關研究成果，優秀

論文將給予獎勵。本次年會將頒發創會理事長宋秉文教授神經罕見疾病終身奉獻獎，歡迎大家共襄盛舉報名方式：線上報名 <https://forms.gle/vvmrPCE8C7Uh5DDM8>

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			
時間：2023年07月22日 (星期六) 08:30-16:30 地點：國立成功大學成吉校區醫學院第四講堂 (台南市勝利路 138 號小東路成大醫學院成吉校區門口進入)			
報名連結： https://forms.gle/vvmrPCE8C7Uh5DDM8			
Time	Topic	Speaker	Moderator
08:30-09:00	Registration	報到/學分甄別	
09:00-09:10	Opening Remark	神經罕見疾病學會 劉祐孝醫師理事長 成大醫院林志勝副院長 成大醫院神經部黃致威部長 成大醫院基因醫學部郭保麟部長	
09:10-09:30	貴賓致詞		
Section I. Wilson disease			
09:30-10:00	Diagnosis and treatment of Wilson disease: Hepatologist' s role	陳慧玲醫師 台大兒童醫院小兒部	黃文柱醫師 淡水神經內科診所/成大醫院神經部
10:00-10:30	Diagnosis and treatment of Wilson disease: Psychiatrist' s role	蔡宗倫醫師 成大醫院精神部	藍豐瑜醫師 高雄長庚神經內科
10:30-10:45	Coffee Break		
Section II. Porphyria			
10:45-11:15	Therapeutic strategies for acute porphyrias	楊智超醫師 台大醫院神經部	李銘仁醫師 台大醫院神經部
11:15-11:45	Diagnosis and treatment of Porphyria: Hematologist' s role	王達得醫師 臺中榮總罕見疾病暨血液病中心	李煜隆醫師 臺大醫院基因醫學部
11:45-12:00	Panel discussion	陳瓊英醫師 林口長庚神經內科 受獎人宋秉文教授	劉祐孝理事長
12:00-12:15	遺傳神經罕見疾病終身奉獻獎		
12:15-13:00	Lunch & Poster		
13:00-13:45	SNeRD-T會員大會		
13:45-14:00	優秀論文頒獎	橫濱副理事長	
14:00-14:25	ATTR Cardiomyopathy – Disease Overview, Diagnosis, Management and Safety & Efficacy of Patisiran on ATTR Cardiomyopathy	余文雄醫師 臺北榮總心臟內科	劉祐孝理事長
14:25-14:50	Real World Data of ATTR-CM in Taiwan	蔡承垣醫師 台大醫院心臟內科	
Section III. ATTR			
14:50-15:20	Diagnosis and treatment of ATTR: Neurologist' s role	劉祐孝醫師 臺北榮總神經內科	林慈平醫師 臺北榮總神經內科
15:20-15:50	Diagnosis and treatment of ATTR-CM: Cardiologist' s role	吳孝雲醫師 亞東醫院心臟內科	趙鈺超醫師 台大醫院神經部
15:50-16:00	Coffee Break		
Section IV. Fabry disease			
16:00-16:30	Diagnosis and treatment of Fabry disease: Cardiologist' s role	張紹智醫師 臺北榮總心臟內科	余文雄醫師 臺北榮總心臟內科
16:30-17:00	Hearing Characteristics of Fabry Disease: Emphasizing the Need for Multidisciplinary Care and ENT Involvement	鄭孝維醫師 臺北榮總醫學研究部	郭育堂醫師 中國醫藥大學附設醫院
17:00-17:20	Panel discussion	林慈平醫師 臺北榮總神經內科	
17:20-17:30	閉幕致詞	劉祐孝理事長	
主辦單位：台灣神經罕見疾病學會、成大醫院神經部 合辦單位：成大醫院基因醫學部、成大生理學研究所			
歡迎入會並關注我們			



內科繼續教育：台灣神經罕見疾病學會、台灣小兒神經醫學學會繼續教育、中華民國人類遺傳學專業學術分類分科中



台灣神經罕見疾病學會
SNeR
台灣神經罕見疾病學會

2023 年 8 月 12 日 次世代定序工作坊

- 本會將於 2023 年 8 月 12 日於臺北榮總科技大樓舉行「次世代定序工作坊」。次世代定序已經越來越普遍應用於基因檢測，尤其是神經罕見疾病，許多都需要基因診斷。我們了解臨床醫師對認識次世代定序的原理、說明甚至判讀其結果的迫切需求，所以學會於推出「次世代定序工作坊」，讓您從實務操作上手。名額有限，只有 20 名，請盡速報名！報名網址：<https://forms.gle/yxgi5De5n2JbGD5bA>，報名截止日期：112 年 8 月 01 日中午 12:00 止。費用：台灣神經罕見疾病學會會員 1,000 元，非會員 2,000 元。報名成功以報名之先後及是否完成繳費為準。

台灣神經罕見疾病學會 次世代定序分析工作坊

時間: 112 年 08 月 12 日(六) 09:00-17:00 (09:00-09:30 報到)
地點: 實體課程 (臺北榮民總醫院科技大樓 1F 第一會議室)

Time	Topic	Speaker
9:00-9:30	Registration	
9:30-9:40	Opening	劉祐孝理事長 台灣神經罕見疾病學會
9:40-10:10	Sequence variant clinical significance determination	李宜中醫師 臺北榮總神經內科
10:10-10:50	How to report a genetic test result?	劉祐孝醫師 臺北榮總神經內科
10:50-11:10	Coffee break	
11:10-11:50	次世代定序於神經罕見疾病的角色	劉祐孝醫師 臺北榮總神經內科
11:50-12:30	Principles of next generation sequencing	周仁祥博士 瑞林生技公司
12:30-13:30	Lunch	
13:30-14:10	NGS analysis 個案示範 SNV / CNV	莊偉宏博士 瑞林生技公司
14:10-14:50	NGS analysis 個案示範 Long read sequencing analysis/	
14:50-15:10	Coffee Break	
15:10-16:40	NGS analysis 實務演練及認證	學員個別操作
16:40-17:00	Closing	劉祐孝理事長

台灣神經罕見疾病學會主辦
瑞林生技公司協辦

次世代定序已經越來越普遍應用於基因檢測，尤其是神經罕見疾病，許多都需要基因診斷。我們了解臨床醫師對認識次世代定序的原理、說明甚至判讀其結果的迫切需求，所以神經罕見疾病學會推出這次的**次世代定序工作坊**，讓您從實務操作上手，名額有限，請盡速報名!

● 報名時間及方式:

報名網址: <https://forms.gle/yxgj5De5n2JbGD5bA>

● 報名截止日期: 112 年 8 月 01 日中午 12:00 止。

小班教學，名額限 20 名，請及早報名，**報名成功以報名之先後及是否完成繳費為準**，額滿將截止報名，不再受理。如報名成功(統一於 08 月 02 日信件通知)，收到通知後仍未繳費，將取消資格，通知備取名單。

● 費用: 台灣神經罕見疾病學會會員 1,000 元，非會員 2,000 元。

一、請收到學會通知-報名成功後再繳費，請於 112 年 08 月 09 日前繳費，完成報名手續。

二、請將研習費用劃撥或轉帳至社團法人台灣神經罕見疾病學會

1. 銀行: 合作金庫銀行 (006) 石牌分行，帳號: 1427717004954，戶名: 社團法人台灣神經罕見疾病學會

2. 繳費後請務必將匯款或劃撥資料拍照或後 5 碼並 e-mail 至: secretary@snerd.taiwan.org，標題註明「0812+姓名+會員(或非會員)」以利核對身份，完成報名手續。

● 課程完成將發予授課證明。

台灣神經罕見疾病學會

理事長 劉祐孝

秘書長 李康揚

協同秘書長 林柏佐

敬邀

- 報名時間及方式: 報名網址: <https://forms.gle/yxgj5De5n2JbGD5bA>

- 報名截止日期: 112 年 8 月 01 日中午 12:00 止。 小班教學, 名額限 20 名, 請及早報名, 報名成功以報名之先後及是否完成繳費 為準, 額滿將截止報名, 不再受理。如報名成功 (統一於 08 月 02 日信件通知), 收到通知後仍未繳費, 將取消資格, 通知備取名單。
- 費用: 台灣神經罕見疾病學會會員 1,000 元, 非會員 2,000 元。 一、請收到學會通知-報名成功後再繳費, 請於 112 年 08 月 09 日前繳費, 完成報名 手續。 二、請將研習費用劃撥或轉帳至社團法人台灣神經罕見疾病學會 1. 銀行:合作金庫銀行(006)石牌分行, 帳號:1427717004954, 戶名: 社團法人台灣神經罕見疾病學會 2. 繳費後請務必將匯款或劃撥資料拍照或後 5 碼並 e-mail 至: secretary@snerdtaiwan.org, 標題註明「0812+姓名+會員 (或非會員)」以利核對 身份, 完成報名手續。
- 課程完成將發予授課證明。

積分申請：內科、神經內科...相關學分時數認列申請中。

歡迎加入台灣神經罕見疾病學會, 入會申請: <https://www.snerdtaiwan.org/about-snerd/%E5%85%A5%E6%9C%83%E7%94%B3%E8%AB%8B>

會員分享

認識罕見疾病—家族性類澱粉多發性神經病變在台灣

台大醫院神經部 趙啟超醫師

類澱粉疾病(Amyloidosis)是一群由類澱粉沉積於組織細胞外所引起的疾病。在 人體中類澱粉是由體內各種不同的前驅蛋白質(precursor protein)聚集而形成, 至今已發現有超過 30 種前驅蛋白質與類澱粉形成相關。遺傳性或家族性類澱粉疾 病則是因為某些前驅蛋白質的基因發生突變, 致使蛋白質失去原本正常結構, 形成不可溶的蛋白質纖維(Fibrils), 在細胞外聚集並沉積於組織及器官, 進而 破壞其功能。家族性類澱粉多發性神經病變主要是因為身體內一種甲狀腺素轉運蛋白(transthyretin, 以下簡稱 TTR)基因發生突變所致, TTR 在體內主要是由肝細胞所製造, 功用是在血液中運輸甲狀腺素及視網醇結合蛋白(與維生素 A 相 關)。TTR 的結構為一個四元體(tetramer), 基因突變會改變 TTR 的胺基酸序 列, 會造成四元體不穩定, 進而解構成為單元體並形成異常的結構產生不可溶 的類澱粉。多數器官都會受到類澱粉沉積影響, 但是程度不同, 其中周邊神經 系統是最顯著受到類澱粉影響的器官, 其他包括心臟及腸胃道也經常受到相當 程度影響。

家族性類澱粉多發性神經病變的臨床表現受 TTR 基因型、種族及區域不同所影響，目前已知的基因型已超過 100 種以上，在歐洲及拉丁美洲是以 Val30Met 基因型最為常見，但是該基因型在台灣的則很少見。周邊神經是家族性類澱粉多發性神經病變主要侵犯的系統，所以周邊神經病變常是 TTR 類澱粉疾病的初始症狀及主要表現。台大醫院神經部團隊在 15 年前針對不明原因之軸索退化型感覺運動多發性神經病變尋找致病原因時，意外發現因 TTR 基因突變所造成遺傳性類澱粉沉積症是最常見的致病原因之一。在之後 10 多年間我們投入於該疾病的病患照護及臨床與基礎研究，陸續診斷與治療許多病患。根據國健署資料罕見疾病通報個案統計，截至 2023 年 5 月止台灣家族性類澱粉多發性神經病變通報個案為 256 人，而台大醫院至今已診斷及追蹤超過 150 位病人或 TTR 基因突變帶原者。我們長期對台灣本土性家族性類澱粉多發性神經病變病人的觀察及研究結果顯示：與西方國家及日本不同，在台灣最常見的基因突變型是 Ala97Ser，超過 9 成以上的病人都是屬於這個基因型，該基因型為晚發型疾病，多在 50 歲之後發病。據統計病人平均發病年紀約為 60 歲，女性病人發病年紀較晚於男性，但是病人男性比例高於女性。Ala97Ser 基因突變型的外顯率目前仍不清楚，但應該不是 100%。一旦發病病人的運動、感覺與自律神經都會逐漸受到影響，造成漸進性四肢無力、吞嚥困難、感覺喪失、異常感覺及神經痛、與自律神經功能失調影響心血管、消化道、腺體、泌尿道及性功能。神經病變一旦發病則進展快速，我們早年的觀察顯示在無治療的情形下，從開始發病退化到無法行走需要以輪椅代步平均約為 4.5~5 年。為了早期發現病人神經病變的進展，藉由應用神經生理檢查及皮膚切片小纖維神經檢查，發現在家族性類澱粉多發性神經病變的病人，甚至是尚未發病之 TTR 基因突變帶原者就已經呈現顯著表皮小纖維感覺神經退化；而神經傳導檢查中正中神經傳導參

數，特別是遠端運動潛值，是無症狀之 TTR 基因突變帶原者中最常見的神經生理學異常，而且可以反映帶原者皮膚切片小纖維感覺神經及與神經興奮性檢查之變化，這些結果顯示追蹤皮膚切片小纖維神經檢查及神經生理檢查具有早期診斷家族性類澱粉多發性神經病變之能力。

因為家族性類澱粉多發性神經病變也常影響其他器官，尤其是心臟和腸胃道，導致功能異常。我們神經部團隊在長期追蹤病人的過程發現心臟類澱粉沉積所造成之心律不整及心臟衰竭是造成病人死亡的主要原因。過去幾年，為提供病人更全面性之照護，我們與心臟內科、核子醫學部與影像醫學部團隊合作，結合了心臟最新發展的影像技術，發現在我們追蹤的病人中，所有病人都表現有不同嚴重程度的心肌病變，包括掃描表現顯著的放射性示踪劑攝取；心臟超音波圖呈現明顯增加；心臟磁振造影顯示心肌細胞外體積(extracellular volume)顯著增加、native T1 時間顯著延長、左心室質量指數(left ventricular mass index)顯著增加等。有趣的是這些心臟影像參數與多發性神經病變臨床表現呈現高度相關性，例如心臟磁振造影的參數可以反映神經病變的臨床分期、生活質量、失能程度及自主神經功能障礙嚴重度；也與多發性神經病的病理生理參數存在顯著相關性。這些發現意味著家族性類澱粉多發性神經病變病人之心臟類澱粉病變與神經病變之共病性與相關性，且病人需要整合各專科的醫療來提供更好的照護。

台灣長期照護家族性類澱粉多發性神經病變病人的經驗引起相關國際藥物開發藥廠的注意，最近 10 年與 TTR 類澱粉相關疾病的國際多國藥物臨床試驗，台灣的幾間重要醫學中心多獲邀參與，有些臨床試驗產生相當正面的結果，成功發展出數種新穎且有效的療法，包括 TTR 穩定劑(包括輝瑞藥廠的 tafamidis; 學名藥 diflunisal)與基因靜默療法(包括艾拉倫藥廠的 patisiran 及 vutrisiran;IONIS 藥廠的 Eplontersen)來延緩或逆轉疾病進展，革命性地改變了該病的治療觀念與預後，讓家族性類澱粉多發性神經病變不再是一種無法治療的疾病。2023 年 5 月，艾拉倫藥廠的 patisiran 已正式獲得台灣健保署核准成為第一項健保給付治療家族性類澱粉多發性神經病變之藥物。未來建議病人應樂觀面對疾病，與神經科醫師密切合作及追蹤疾病，即時及正確診斷早期發病，即時給予適當治療，來阻止或延緩疾病進展，以維護病人功能與生活品質，減少因為疾病所導致的失能與經濟損失。

會員介紹 慈濟大學靖永皓教授

┃ 您的學術專長與興趣

任教於慈濟大學分子生物暨人類遺傳學系，專長為人類遺傳學以及小鼠遺傳學，專注於建立視覺系統以及神經系統的基因型與表現型之間的關聯性。在人類遺傳學上，長期與臨床醫師合作研究題家族性的視網膜退化、神經退化及發育遲緩等影響外胚層的遺傳疾病。以家族系譜分析及次世代定序法探索致病變異。使用小鼠模式驗證在人類家族上所發現的新穎基因變異，探索致病性及機制，並且開發新穎的日行性齧齒類動物模式－尼羅河鼠，希望能在夜行性的大、小鼠等動物模式之外提供一個在生理上更接近人類的哺乳類模式動物，作為視覺系統研究的新選擇。

(lab homepage : <https://chinglab.tcu.edu.tw/>)

┃ 加入學會，有什麼樣的期待？

由於在罕見遺傳疾病中很大部分疾病表現於中樞及周邊神經系統，期待學會能推動台灣的各類生物資料庫建立時，同時收集表現型與基因型。

┃ 您希望學會哪些角色與功能能夠加強？

目前沒有特別的想法。

┃ 您可以在學會如何進一步發揮所長或是希望與哪些領域的專家進一步交流？

主要服務花東罕見遺傳疾病家族，在對台灣群體的人類遺傳工作上有其特殊性，希望能結合專長與學會會員交流、建立長期的合作關係。

會員介紹 國立成功大學附設醫院神經部孫苑庭醫師

孫苑庭醫師為國立成功大學醫學系神經學科副教授及成大醫院神經部主治醫師，臨床專長為神經免疫疾病、遺傳性神經疾病、周邊神經肌肉疾病等。同時也是成大醫院基因醫學部合聘主治醫師，主責神經及內科相關遺傳疾病的遺傳諮詢與基因報告判讀。在成大醫院開設神經免疫疾病特別門診、神經肌病特別門診、遺傳神經疾病特別門診。並為台灣神經學會神經肌病學組現任主委。

孫苑庭醫師於國立成功大學醫學系畢業之後，於成大醫院神經部接受住院醫師訓練。之後繼續進修取得成大臨醫所碩士與博士學位。並於英國牛津大學進行博士後研究。回國之後持續在神經罕病領域照顧病患並進行研究。

研究方向包含

1. 腦部小血管疾病：包含後天與先天遺傳的腦部小血管疾病。在動物模式以及基因轉殖小鼠身上，以週細胞為主要探討標的，研究動物與週細胞的行為和轉錄組表現。在病患身上，一方面研究病患的週細胞轉錄組，一方面利用影像學技術，了解病患腦部的血腦障蔽通透度與腦淋巴循環系統。並著手進行治療相關追蹤研究。
2. 神經免疫疾病的研究包含重症肌無力病患聲音疲乏的聲紋分析與應用、免疫用藥伺機性感染的防治、肌炎抗體亞型的精準醫療等
3. 神經遺傳疾病則包含遺傳肌病的鑲嵌現象、神經肌肉接合處的局部轉譯分析等

上述臨床與研究工作皆期望能使神經罕病的診斷與治療，更接近精準化個人醫療的世界趨勢。

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