

台灣神經罕見疾病學會電子報 2024 年 08 月

-
- 由社團法人台灣神經罕見疾病學會發行
 - 發行日 2024/08/02
 - 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

在這邊向各位會員報告幾項重要消息。

今年學會年會暨國際學術研討會即將於 2024 年 9 月 21 日（六）於張榮發基金會國際會議中心舉行，邀請多位國內外重量級專家主講，論文投稿到 8 月 31 日截止，優秀論文我們將提供優渥的獎金鼓勵。

2024 跨領域神經科學國際研討會(TSfN 2024)即將於 8 月 23~25 日於台灣大學舉辦。研討會內容豐富，本次大會，學會積極參與，共主辦及合辦了三場 nanosymposiums，一連三天，以最熱門的議題、最黃金的講師陣容，邀請各位會員參加。台灣神經罕見疾病會員若同時報名 TSfN 2024 以及今年年會 (9/21)，學會每人補助新台幣 500 元。

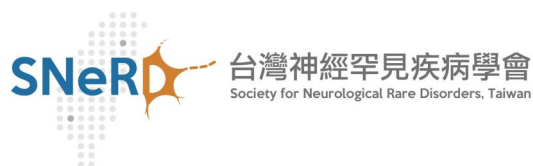
另外，台灣動作障礙學會舉辦的第七屆 TIC-PDMD (Taiwan International Congress of Parkinson's Disease and Movement Disorders)，將在 11 月 22~24 日於台北國際會議中心舉辦。台灣動作障礙學會特地提供本會會員 20 個名額，給予接近半價報名註冊的優惠，將只收取 2,000 元的註冊費(原報名費 3,500)。有興趣的會員可以把握機會。

我們也很高興與各位分享，學會的網頁已經更新，希望提供使用者更友善的介面來成為學會與各界溝通的橋樑。也請各位會員登入之後，進入「會員專區」檢視自己的個人資料是否需要更新。

本次電子報也介紹了漸凍人協會主辦、本會協辦之台灣運動神經元疾病研討會，以及由社團法人中華小腦萎縮症病友協會主辦的「企鵝 72-企鵝追夢」親子繪圖暨身心障礙家庭照顧楷模表揚的活動花絮。我們希望與病友一起攜手前行，為罕病治療而努力。

另外，漸凍人協會現任理事長屈穎，介紹她如何由資訊工程與科技外語專業背景，全心投入公益服務，跨領域帶領病友團體的經營與運作。也歡迎我們的新會員謝昀容博士，她目前是台北醫學大學神經醫學學程李宜釗教授實驗室的博士後研究員，年輕一輩的加入，讓我們看見未來的希望。

電子報的內容在編輯處及各位會員的努力下越來越豐富。對於投稿者學會也會酌予稿酬，歡迎大家踴躍投稿。



最新會議及活動資訊

2024台灣神經罕見疾病學會年會暨國際學術研討會 2024 Annual Conference of the Society for Neurological Rare Disorders-Taiwan



『化不可能為可能：神經系統罕見疾病的治療前景』 Making the untreatable treatable: the promise of therapies for neurological rare diseases

113年09月21日(星期六)張榮發基金會國際會議中心

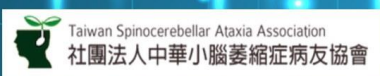


Time	講座	講師	座長
08:30-08:50	報到		
08:50-09:00	開幕致詞 暨 貴賓致詞	劉祐岑理事長	
Keynote lecture I			
9:00~9:40	Update of the clinical trial for hereditary ataxia	Dr. Susan Perlman Neurogenetics, UCLA	劉祐岑醫師 臺北榮總神經內科
09:40~10:20	Non-motor symptoms of spinocerebellar ataxias and the implications on cerebellar functional connectivity	Dr. Chi-Ying (Roy) Lin Baylor College of Medicine	潘明楷醫師 台灣大學藥理所 台大醫院神經部
10:20-10:30	Coffee break		
Keynote lecture II			
10:30~11:10	Curated strategies to develop novel therapies for inborn metabolic errors	簡穎秀醫師 臺大醫院基因醫學部 暨小兒部	李妮鍾醫師 臺大醫院基因醫學部
11:10-11:40	Engineered human pluripotent stem cells for modelling neuromuscular disorders, drug discovery and regenerative therapy	Dr. Yung-Yao Lin Queen Mary University of London	王桂馨副研究員 中央研究院 生物醫學科學研究所
11:40-12:20	Revolutionizing motor neuron diseases: Bridging bench to bedside	陳俊安研究員 中央研究院 分子生物研究所	李宜中醫師 臺北榮總神經內科
12:20-13:00	Lunch & SNeRD-T 會員大會		
13:00-13:40	Poster round + 優秀論文頒獎		
13:40-14:20	Update of the medical treatments for Dravet syndrome	許庭榕醫師 臺北榮總兒童神經科	蔡孟翰醫師 高雄長庚功能暨癲癇科
14:20-15:00	Novel treatment for TSC	李宜釗教授 臺北醫學大學 神經醫學博士學位學程	楊尚訓教授 成功大學生理學研究所
15:00-15:20	Coffee break		
Special symposium			
15:20-16:00	Neurological presentation of Fabry disease	劉祐岑醫師 臺北榮總神經內科	余文鍾醫師 臺北榮總心臟內科
16:00-16:40	Real-world diagnosis and treatment for FAP in Taiwan	趙啟超醫師 台大醫院神經部	林恭平醫師 臺北榮總神經內科
16:40-17:00	閉幕致詞	劉祐岑理事長	

活動指導



協辦



台灣神經罕見疾病學會年會暨國際學術研討會

- 2024 台灣神經罕見疾病學會年會暨國際學術研討會『化不可能為可能：神經系統罕見疾病的治療前景』即將於 **2024 年 09 月 21 日（六）**假張榮發基金會國際會議中心舉行。神經罕見疾病一直是醫學亟欲跨越的障礙，過去的種種『不可能』，隨著基因治療、核酸藥物、小分子藥物等種種治療的開發，讓我們開始看見更多的『可能性』。本次研討會將為大家介紹這些新的可能！
- 我們特地邀請到 UCLA 的 Dr. Susan Perlman，她將分享主持並參與了多項與遺傳性小腦共濟失調(hereditary ataxia)臨床試驗的經驗；現於 Baylor College of Medicine 的林紀穎醫師將以 Non-motor symptoms of spinocerebellar ataxias and the implications on cerebellar functional connectivity 為題，帶來對小腦功能的最新研究；以及 Queen Mary University of London 的林詠瑤博士帶來人類多功能幹細胞於神經肌肉疾病模式、藥物開發與再生醫學之最新研究成果。
- 本次年會中也邀集臺大醫院簡穎秀醫師將分享其於多項先天代謝疾病的治療經驗、中央研究院陳俊安研究員介紹運動神經元退化性疾病研究的最新突破、臺北醫學大學李宜釗教授開發結節性硬化症(Tuberous Sclerosis Complex)的新治療，讓我們看見國內豐沛的研究能量與成果。我們並特別安排臺北榮總許庭榕醫師介紹 Dravat syndrome、臺北榮總劉祐岑醫師介紹 Fabry disease、台大醫院趙啟超醫師介紹 TTR amyloidosis 這些罕病在實務上如何提供跨領域的診斷與治療、以及台灣未來努力的方向。
- 精彩內容，不容錯過。
- 報名方式：一律採網路報名 <https://forms.gle/3WvGdVswiAK6tMwT7>
- 論文投稿：即日起至 **113/08/31(星期五中午 12:00)**截止
- 將選出金獎、銀獎、銅獎數名，並給予獎金及獎狀。若投稿並接受者可折抵報名費 **500 元**，將於 **9/21 會議現場發放**。(只有 presenting author 可折抵)投稿請寄 E-mail : snerd.taiwan@gmail.com，標題請註明 **2024 年會論文投稿**，標題及作者需附中英文，內容不拘，請提供簡報比例 **16:9** 之投影片乙張。

2024台灣神經罕見疾病學會年會暨國際學術研討會 2024 Annual Conference of the Society for Neurological Rare Disorders-Taiwan			
『化不可能為可能：神經系統罕見疾病的治療前景』 Making the untreatable treatable: the promise of therapies for neurological rare diseases			
113年09月21日(星期六)張榮發基金會國際會議中心			
Time	講座	講師	座長
08:30-08:50	報到		
08:50-09:00	開幕致詞 暨 貴賓致詞	劉祐岑理事長	
Keynote lecture I			
9:00-9:40	Update of the clinical trial for hereditary ataxia	Dr. Susan Perlman Neurogenetics, UCLA	劉祐岑醫師 臺北榮總神經內科
09:40-10:20	Non-motor symptoms of spinocerebellar ataxias and the implications on cerebellar functional connectivity	Dr. Chi-Ying (Roy) Lin Baylor College of Medicine	潘明楠醫師 台灣大學醫務所 台大醫院神經部
10:20-10:30	Coffee break		
Keynote lecture II			
10:30-11:10	Curated strategies to develop novel therapies for inborn metabolic errors	簡穎秀醫師 臺大醫院基因醫學部 暨小兒部	李麗鐘醫師 臺大醫院基因醫學部
11:10-11:40	Engineered human pluripotent stem cells for modelling neuromuscular disorders, drug discovery and regenerative therapy	Dr. Yung-Yao Lin Queen Mary University of London	王桂馨副研究員 中央研究院 生物醫學科學研究所
11:40-12:20	Revolutionizing motor neuron diseases: Bridging bench to bedside	陳世安研究員 中央研究院 分子生物研究所	李宜中醫師 臺北榮總神經內科
12:20-13:00	Lunch & SNeRD-T 會員大會		
13:00-13:40	Poster round + 優秀論文頒獎		
13:40-14:20	Update of the medical treatments for Dravet syndrome	許庭裕醫師 臺北榮總兒童神經科	蔡孟翰醫師 高雄長庚功能暨腦癱科
14:20-15:00	Novel treatment for TSC	李宜鈞教授 臺北醫學大學 神經醫學博士學位學程	楊尚訓教授 成功大學生理學研究所
15:00-15:20	Coffee break		
Special symposium			
15:20-16:00	Neurological presentation of Fabry disease	劉祐岑醫師 臺北榮總神經內科	余文鐘醫師 臺北榮總心臟內科
16:00-16:40	Real-world diagnosis and treatment for FAP in Taiwan	趙啟超醫師 台大醫院神經部	林靜平醫師 臺北榮總神經內科
16:40-17:00	開幕致詞	劉祐岑理事長	

跨領域神經科學國際研討會(TSfN)

- 2024 跨領域神經科學國際研討會(TSfN 2024)即將於 8 月 23~25 日於台灣大學舉辦。
 - 研討會內容豐富，包含 4 場 Keynote lectures、3 場科普演講（中文）、12 場 Plenary talk、25 場 nanosymposiums 及 satellite meetings。
 - 台灣神經罕見疾病學會參與了以下 nanosymposiums，一連三天，以最熱門的議題、最黃金的講師陣容，邀請各位會員參加。
- 8 月 23 日(週五)：台灣神經罕見疾病學會與台灣認知神經科學學會合辦，以 Diverse perspectives on human cognition: neural mechanisms and pathological insights 為主題，邀請到臺北醫學大學徐慈好教授、台灣大學張玉玲教授、哥倫比亞大學林易徵博士、國立陽明交通大學段正仁教授擔任講師。
 - 8 月 24 日(週六)：由台灣神經罕見疾病學會主辦，以 Advancement in the diagnosis and pathogenesis of neurological repeat expansion diseases 為主題，邀請到成功大學楊尚訓教授、中央研究院王桂馨研究員、臺北榮民總醫院李宜中教授、彰化基督教醫院劉青山教授擔任講師。
 - 8 月 25 日(週日)：台灣神經罕見疾病學會與台灣立體定位功能性神經外科及放射手術學會合辦，以 Functional connection and modulation in neurodegenerative diseases 為主題，

邀請到台灣大學潘明楷教授、臺北榮民總醫院劉祐岑醫師、台灣大學劉浩澧教授、輔大醫院蘇延樺醫師擔任講師。

- 台灣神經罕見疾病會員若同時報名 TSfN 2024 以及今年年會 (9/21)，學會每人補助新台幣 500 元(持 TsFN 2024 報名憑據於 9 月 21 日年會當日發予)。
- TSfN 2024 跨領域神經科學國際研討會日期：2024/08/23-25
- 地點：國立臺灣大學博雅教學館 NTU Liberal Arts Teaching Hall



台灣動作障礙學會邀請會員優惠報名參予 7th TIC-PDMD

- 第七屆 TIC-PDMD (Taiwan International Congress of Parkinson's Disease and Movement Disorders)，將在 2024-11-22 到 2024-11-24 於台北國際會議中心 (TICC) 再次舉辦，為大家呈現兩天半的議程。
- 台灣動作障礙學會將提供 20 個名額，給予接近半價報名註冊的優惠；如果身分是本學會的活動會員，填妥隨函附件的報名表格 email 給台灣動作障礙學會秘書處 (E-mail: mds.taiwan@gmail.com)，將只收取 2000 元的註冊費(原報名費 3500)。
- TIC-PDMD 是台灣動作障礙學會自從 2013 年起所創辦的兩年一度國際性會議，迄今已歷經六屆十個寒暑了；在許多前輩好友共襄盛舉的努力與殫精竭力的堅持下，TIC-PDMD 緩步成長，轉身進化成為亞太地區最重要的活動之一；也標竿著台灣動作障礙學會一步一腳印的進程。
- 在籌備委員的積極努力下，第七屆 TIC-PDMD 將在 2024-11-22 到 2024-11-24 為您呈現兩天半的議程，總計邀請了 17 位國際知名學者和 20 位國內重要研究專家，建構 38 場精采的演講，引領您深入了解動作障礙醫學在臨床與研究的各個面向 <http://www.tic-pdmd.org/reg/index.asp>！
- 希望各位朋友能登入大會網站 <http://www.tic-pdmd.org/>，掌握相關議程與所有資訊，體會 7th TIC-PDMD 的精采！
- 我們相信大會的議程規劃，能具體的展現當今國際動作障礙學界的最新發展，而 17 位受邀的海外學者更是相對領域的第一流碩彥，您的參與將會是您印象深刻的難忘經驗。
- 台灣動作障礙學會歡迎您和社團法人台灣神經罕見疾病學會的會員朋友。

7th TIC-PDMD 台灣神經罕見疾病學會會員報名表

學會資料	
學會名稱	
個人資料	
中文姓名	
英文姓名	
生日 (DD/MM/YYYY)	
性別	☐ 男 ☐ 女
國籍	
聯絡手機	
聯絡電話	
Email	
服務單位(任職院所)	
目前職稱	
擔任目前職稱幾年(選填)	
身分證號碼(選填)	
住址	
飲食習慣	☐ 葷 ☐ 素 / 特別要求:

台灣動作障礙學會 秘書處 陳彥勳 Yan-Syun Chen
 Tel: +(886)-7-7317123 # 3241 E-mail: mds.taiwan@gmail.com
 Website: www.tmds.org.tw

1 - 7th TIC-PDMD 台灣神經罕見疾病學會會員報名表

活動花絮

次世代定序工作坊

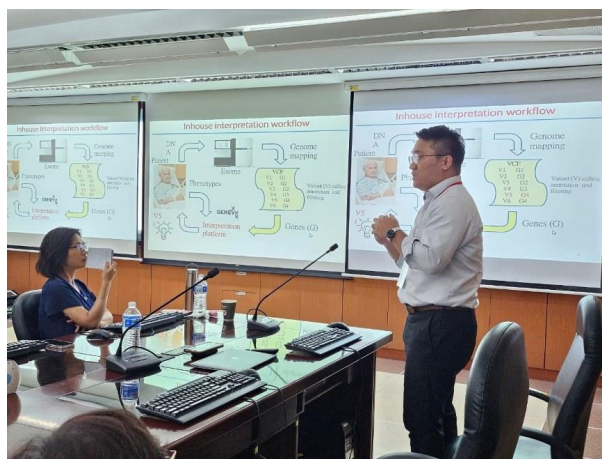
- 神經罕見疾病學會次世代定序工作坊於 6 月 15~16 日圓滿完成，本次除基礎課程，新增進階課程，增加更多個案演練經驗，可以說是週末假日最充實的活動！來自花蓮、南投、甚至還有馬來西亞的學員，大家聚在一起，就為了解鎖基因密碼。堅強的師資群，提供各式各樣的案例，相信經過這兩天，大家在診斷疑難案例的功力又提昇了不少。



2 - 20240615 參加者合影



3 - 20240616 參加者合影



4 - 瑞林生技公司莊偉宏博士介紹 GeneXY 平台



5 - 金萬林公司賴明聰博士講解 ACMG guidelines



6 - 季康揚秘書長頒發感謝狀給瑞林公司周仁祥博士

罕見疾病基金會 FAP 病友會

- 劉祐岑理事長出席罕見疾病基金會於 6 月 23 日於新竹市關西鎮罕見福利家園舉辦的家族性類澱粉沈積多發性神經病變 (Familial Amyloidosis Polyneuropathy) 病友會，與病友和家屬面對面交流，並介紹 FAP 的遺傳模式與目前台灣在健保、自費與臨床試驗的治療選擇。FAP 是一個可以治療的遺傳性疾病，早期診斷、早期治療，是我們要努力的方向。



【企鵝 72 活動報導】

- 由社團法人中華小腦萎縮症病友協會主辦的「企鵝 72-企鵝追夢」親子繪圖暨身心障礙家庭照顧楷模表揚活動，已於 7 月 7 日圓滿舉行。本次活動表揚四名無私奉獻的照顧楷模。並有精彩口琴、大提琴、劇團表演，通過生動有趣的表演傳遞愛與同理心。親子繪圖活動，透過親子共同參與，增進對小腦萎縮症的認識與關注。(照片來源社團法人中華小腦萎縮症病友協會)



7- 左起為衛生福利部社會及家庭署身心障礙福利組尤詒君組長、中華小腦萎縮症病友協會林秀成理事長、神經罕見疾病學會劉祐岑理事長、台灣腦庫協會李立仁教授。



8- 衛生福利部社會及家庭署身心障礙福利組尤詒君組長表揚身心障礙家庭照顧楷模。



9- 中華小腦萎縮症病友協會秘書處及志工。

台灣運動神經元疾病研討會

- 2014 年的「冰桶挑戰」引起全球對漸凍人症（ALS）的關注，至今已十年。台灣每年新增約 140 位病友，平均每 3 天新增 1 位，2040 年全球 ALS 人數預計將增加 69%。台灣 ALS 病友人數將達近千人，服務與照顧挑戰巨大。6 月 29 日本會協辦漸凍人協會之台灣運動神經元疾病研討會。由秘書長季康揚代表致詞。本次活動由超過一百位病友，家屬，醫護人員參加，分享最新資訊，協會致力於病友及家屬照顧，並推動數位平台協助初期病友。病友及家屬分享生命故事。





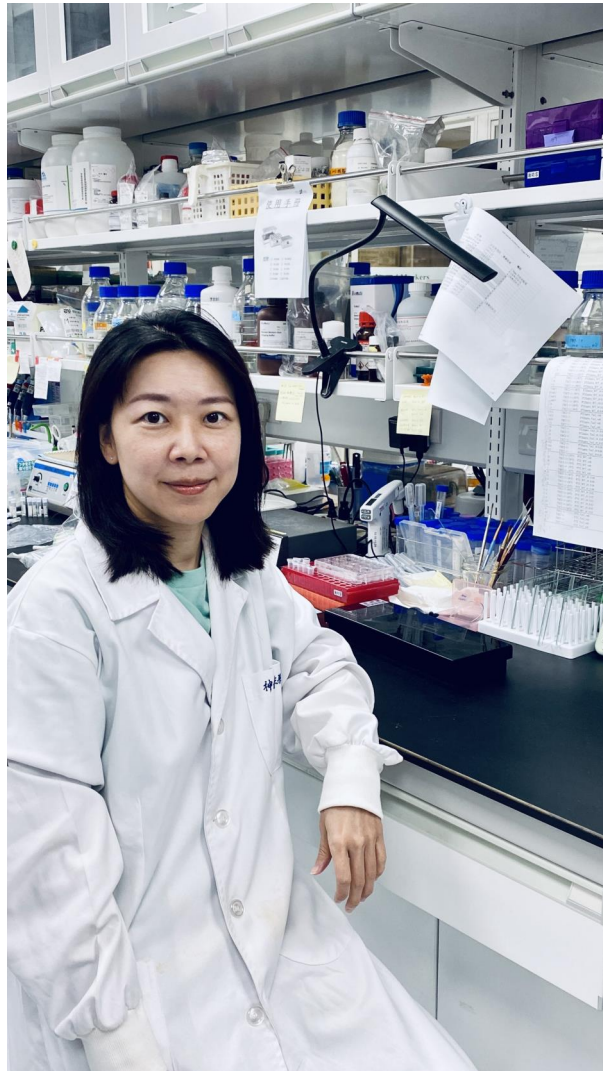
學會網站全新登場

- 我們學會的網站以嶄新面目重新跟大家見面了！
- 除了更清楚的頁面之外，也新增加會員專區。請各位務必要登入帳號，並由會員專區更新自己的資料。將來學會也會透過會員專區分享重要資訊給會員。(網址：<https://www.snerdtaiwan.org/>)



會員介紹與分享

簡歷與研究興趣



謝昀容

博士後研究員

台北醫學大學神經醫學學程

李宜釗老師實驗室

中央研究院生醫轉譯研究中心

陳儀莊老師研究團隊

簡歷

我出生於台北市，十歲時隨著家人移民至加拿大溫哥華生活居住。大學就讀的是加拿大英屬哥倫比亞大學的生物系，畢業後選擇回到台灣發展，由於對罕見疾病醫學研究工作有興趣，我到台南成功大學附設醫院婦產部的分子遺傳實驗室參與臨床檢驗的工作。在這段期間負責小兒遺傳性疾病的基因檢測。由於分子遺傳室的性質，讓我可以邊接觸臨床的工作，邊學習基礎醫學研究的技術。在分子遺傳室任職一年後甄試上成大醫學檢驗生物技術系所。在碩士班的兩年，學會了細胞培養、一般分生實驗，以及基因剔除小鼠的建立。後來繼續研讀中央研究院暨陽明交通大學「跨領域神經科學國際研究生博士學位學程」，進入了生物醫學工程研究所與指導老師共同發展腦影像技術，觀察神經疾病小鼠腦部的病理特徵。博士班畢業後，加入了博士班共同指導老師的團隊，參與了神經新藥的開發研究。我期許自己能發揮在碩士班時期所擅長的分子生物實驗技術，及博士班時期所學到的腦影像技術，能提供未來臨床上評估藥物療效的平台，以及利用大數據分析方法像是微生物體學及 RNA 定序分析，提供更完整的神經生理與病理的學術研究。

研究領域興趣

我主要研究一種遺傳性罕見疾病：結節性硬化症（TSC）。它是屬於一種小兒神經發展疾病，會在大腦、皮膚、腎臟、心臟、肺部和眼睛等多個器官中引起良性腫瘤生長。它是由 TSC1 或 TSC2 基因突變引起的，這些基因通常幫助調節細胞生長。症狀因人而異，但通常包括癲癇發作、發育遲緩、皮膚異常、腎臟腫瘤和心臟問題。結節性硬化症病童也合併精神相關症狀，如自閉症、智能不足、注意力不集中過動症、焦慮、睡眠問題等症狀，此疾病診斷需要綜合臨床評估、基因檢測和影像學檢查。目前雖然沒有治癒方法，但藥物治療、手術和支持性療法可以控制其中一些症狀並改善生活品質。此疾病是以顯性遺傳方式遺傳，因此基因諮詢對受影響家庭非常重要。儘管疾病的嚴重程度在患者之間可能有很大差異，在適當的護理下，許多結節性硬化症患者可以過上相對正常的生活。

相較於其他器官產生的症狀，結節性硬化症患者在神經精神相關的症狀較難有切確的診斷，因此就讀博士班時期，我主要研究目標是發展出如何能檢查出結節性硬化症中的神經精神症狀的腦影像方法。我利用 TSC 基因缺失小鼠為模型，利用非侵入性的腦影像技術（稱作為擴散張量磁共振造影），觀測與認知缺陷和神經精神障礙相關的腦部微結構異常。此外，大部分的結節性硬化症孩童幾乎在一歲前就會癲癇發作，如能在神經發展的黃金時期（出生時期至兩歲）控制住癲癇，並加強腦部神經系統連結，對於智能認知發展、情緒控制、注意力不集中過動症狀，將會是相當有幫助的。因此我的研究目標是想要特別在孩童尚在腦部可塑性高時期並開始介入，我研究興趣包含針對結節性硬化症致病機轉的藥物開發（mechanism-based treatment）、能提

高大腦細胞能量的新藥開發、利用改善腸道菌的菌叢搭配目前使用中抗癲癇用藥，希望發展出的療程是對結節性硬化症孩童能有效、安全、並長期使用的療法。

我在之前的研究中，利用擴散張量磁共振造影的神經纖維束叢連結分析方法觀察到 TSC 小鼠上多個腦區之間的較弱的連結性。我們發現這些神經網路微結構的變化，反映出 TSC 小鼠腦神經髓鞘的異常，導致自閉傾向的社交行為、認知能力障礙、類焦慮行為，而在小鼠的飲食中脂質顆粒薑黃素的介入能有效地改善上述的症狀。我們進一步地顯示了薑黃素除了直接對腦部有作用，還能重建有益的腸道菌叢，並且發現了薑黃素影響的一些特定菌種與腦部連結數值是有高度相關的。此研究成果提供了結節性硬化症精神相關症狀與腦腸連結的證據，將為結節性硬化症患者提供了自閉、認知缺失相關症狀的另一種治療策略。

除了薑黃素，目前也積極的與中研院生醫轉譯研究中心的團隊合作，針對癲癇症狀研究新藥開發。在初步的研究中，我們發現一種新小分子化合物藥物—均衡核苷酸轉運蛋白 1 抑制劑—針對 TSC 小鼠的腦神經纖維束髓鞘有所改善，能增強突變小鼠的大腦連結，進而提高認知功能。除此之外，我們發現小分子藥物能夠在使用癲癇誘發劑時，降低 TSC 小鼠的對癲癇誘發劑的敏感性，讓 TSC 小鼠比較不容易誘發癲癇發作，並且能降低 TSC 小鼠的癲癇發作嚴重程度。我們也利用了另一種自發性癲癇小鼠模型，我們發現此新藥物能夠改善誘發癲癇形成的一些腦部病理變化，及延緩開始出現嚴重癲癇的時間，並推延小鼠因嚴重癲癇而死亡的時間。我目前的研究規劃是將對此兩種擁有不同機制、性質的藥物，分別探索它們對於神經纖維束髓鞘、大腦連結的改善效果與其機制，更進一步的了解腦神經的新生、重塑以及預防癲癇發作的機制，以期未來能應用於臨床上，特別是嬰幼兒至青少年時期的腦神經網路重建，以及控制癲癇的發生進而避免癲癇所造成的損傷。

認識罕見疾病與罕病基金會介紹



從科技到公益：跨領域促進 ALS 病友服務與關懷

漸凍人協會

漸凍人協會現任理事長屈穎，資訊工程與科技外語專業背景，曾任職於上海供應鏈管理顧問公司，2009 年為陪伴罹患 ALS 的先生陳大謀博士來到台灣。在家庭的影響和支持下，全心投入公益服務，發揮在外語、科技、藝文方面的興趣與專長，致力於推動 ALS 疾病宣導、科技輔具研發與應用、提升病友和照顧者的生活品質。

國際參與

2012 年，在創會理事長蔡清標醫師的帶領下開始參與國際交流；2014 至 2020 年，擔任國際漸凍人協會聯盟(The International Alliance of ALS/MND Associations)理事。多次出席國際大會並發表演講，提升台灣在國際上的能見度與影響力。2014 年，受冰島漸凍人協會邀請，在北歐運動神經元疾病大會擔任開場演講嘉賓；2015 年，協助馬來西亞漸凍人協會、北京東方絲雨漸凍人關愛中心、陝西漸凍人關愛互助協會加入國際聯盟；同年，促成比利時漸凍人協會向台灣捐贈高科技電動輪椅；在 2015 和 2017 年，分別促成亞太運動神經元疾病大會在台北和北京成功舉辦。多年來在國際交流方面持續的努力，促使漸凍人協會在 2020 年榮獲外交部 NGO 傑出貢獻獎表彰。

科技投入

2016 年至今，支持並延續陳大謀博士在理事長任內開始推動的科技輔具研發、醫療研究、跨專業合作方面的努力，如：ALS 腦機介面、語音保存與合成技術等。2018 至 2021 年，受邀擔任科技部「研發整合漸凍症病友智慧溝通系統」計畫顧問，促成兩項技術落地應用。2023 年，ALS 語音銀行正式納入病友服務。2022 年，漸凍人協會成立 25 週年之際，親自規劃籌備，與藝次元互動科技公司、實踐大學團隊推出以「ALS × Technology × Design」為主題之數位藝術展。此次特展因創新運用互動科技與大眾溝通漸凍症議題，榮獲 2023 DSA 數位技術類最佳使用者體驗 UX 獎金獎。之後，又協助實踐大學向教育部成功申請「漸凍症病友科技生活設計」USR 計畫。

2023 年，第四季開始著手規劃「見動不孤單，探索漸凍旅程」數位平台，運用最新網路技術，以溫暖療癒的手繪設計風格，透過系列影片，引導病友和家屬接納和適應疾病；網站根據 ALS 功能性量表設有自評功能，病友可以定期評估，了解身體狀況，並獲得適合當前身體狀況的貼

心建議。網站將於 2024 年 6 月 29 日正式上線。下一步，還將結合 AI 技術，運用 chatbot 提供更方便快捷的訊息檢索與常見問題解答。

藝文推廣

2011 年，受出版社邀約，出版《你是我的呼吸》散文集；2022 年，與陳大謀博士合著《追光之歌》自傳體小說，並發起新書義賣，支持青年學者從事 ALS 相關研究。為喚起社會大眾對於漸凍家庭子女的關注，2018 年策劃出版繪本《夢想的音符》；持續鼓勵病友創作，並協助整理出版，包括：《無言的天空》（彭怡文，2015）、《面對人生的勇氣》（林月姑，2017）、《凍物》（鄭龍光，2020）。此外，促成全球首部以漸凍人為主題的現代舞劇《The Awake》（不 我仍清醒著）走入正式劇場，繼 2021 年疫情期間線上展演後，2023 年終於成功在水源劇場演出，深獲專業推崇及好評。

部分專訪報導

TVBS 一步一腳印：[有愛無礙!為漸凍夫嫁來台.陸女工程師推科技輔具研發助罕病|一步一腳印](#)
[漸凍的你不凍的夢](#) (2021-08-15)

非常木蘭-社會創新：[漸凍的身體，生命的選擇：屈穎與陳大謀引領科技看見困住的人](#) (2020-03-16)

《天下》人物特寫：[潛水鐘與蝴蝶台灣版 他倆重新定義愛](#) (2017-05-11)

領愛飛翔 見動不孤單：漸凍人協會

當我們以為漸凍生命只是在倒數計時，

卻沒想過很多漸凍病友，

正在為這個世界的進步而付出。

他們付出思想，送給世代一份哲學，

他們付出經驗，送給科技一份未來，

他們竭盡全力，將被動化為主動，

帶領更多人一同飛翔，化漸凍為見動！

中華民國運動神經元疾病病友協會(漸凍人協會)，於 1997 年成立。秉持「用愛解凍」的服務宗旨，不斷提升病友醫療照護、生活品質與生命尊嚴，增進病友及家屬間相互扶持與鼓勵，爭取合理之權益，提高社會大眾對運動神經元疾病之瞭解與關懷。

自 2005 年起，致力於推動「漸凍人全人全程照護服務計畫」，聯合各專業團隊，把服務輸送到病友的家中，並鼓勵病友使用電腦溝通輔具、叫人鈴等個別化輔具。近年隨著病友需求的增加，將語言治療、呼吸治療、心理諮商、預立醫療決定等專業團隊納入到宅服務，期盼協助病友把疾病帶來的不適感與身心壓力盡可能降低，提升病友與家屬的生活品質，進而協助病友探索和創造個人生命價值。

多年來，漸凍人協會尤其注重連結和整合在地資源，為病友建構優質的照護環境，以獲得即時的醫療與服務；與大學、醫院、研究機構密切合作，推動疾病相關教育與研究，包括科技輔具、基礎研究、醫療照顧等，促進全民健康與福祉。重要里程碑如下：

1998 年，將 FDA 核准的延緩 ALS 患者呼吸衰竭的唯一用藥銳利得(Riluzole)納入健保給付；

1999 年，ALS 納入重大傷病資格、復康醫院「人性化呼吸照護中心」成立；

2003 年，ALS 納入安寧療護整合性照護試辦計畫；

2003 年，啟動見動支持服務方案（後稱為「多元專業到宅服務」）；

2005 年，啟動「讓愛傳出去～生命教育列車」計畫；

2006 年，台灣首個漸凍人專屬照護病房「祈翔病房」成立；

2009 年，ALS 納入全民健康保險呼吸器依賴患者整合性照護試辦計畫；

2012 年，中區漸凍人專屬病房「曙光照護中心」成立；

2012 年，南區漸凍人專屬病房「漸凍人之家」成立；

2014 年，台中醫院附設護理之家成立「漸凍人長期照護床」；

2016 年，投入腦波輔具、健保資料分析、快速溝通指令開發、ALS 基因研究等研究計畫；

2017 年，漸凍人協會南區多元服務中心成立；

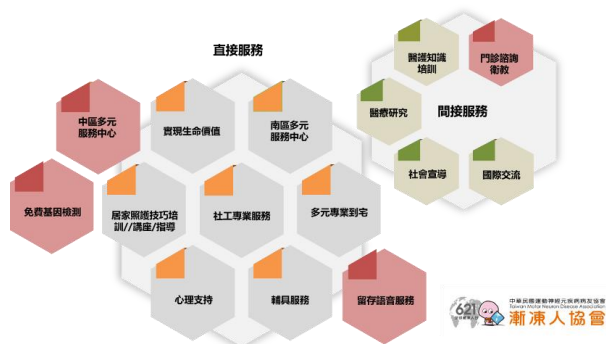
2019 年，倡議「病人自主權利法」；

2022 年，漸凍人協會中區多元服務中心成立；

2023 年，與台北榮民總醫院合作，成立台灣第一個 ALS 跨專科醫療照護團隊。

以「愛、勇氣、感恩」為核心價值，協會在提升專業及影響力方面不遺餘力，包括：參與國際合作與交流、支持 ALS 相關研究、擴大專業培訓與教育、政策倡導等。

- 成立之初即加入國際漸凍人協會聯盟，積極參與國際大會，與各國病友團體保持友好往來，累積接待超過數十個國家和地區病友或專業團體代表來台參訪。
- 先後設立「用愛解凍」漸凍人研究獎、「追光之歌」青年學者 ALS 相關研究獎學金等獎項；並支持年輕學者、醫師參與國際交流，了解國際醫療研究動態。
- 自 2016 年來，支持台北榮總團隊開展台灣本土 ALS 基因研究，截至 2023 年底累計收錄 525 位 ALS 病友，研究成果卓越，為病友爭取到參與國際藥物實驗機會。
- 與不同大學實驗室團隊開展產學合作計畫，推動科技輔具研發，如：眼控系統、腦控介面，語音銀行等；2023 年以來，支持實踐大學開展「漸凍症病友科技生活設計」USR 計畫；支持台北大學開展「AI 科技協助語言障礙者溝通輔具之研發、支持與推廣計畫」；
- 為增強醫療專業人員對 ALS 疾病的了解，定期舉辦講座、工作坊之外，聯合不同專業醫學會共同舉辦會議，如：2014 亞太地區運動神經元疾病研討會、2023 台灣運動運動神經元疾病研討會，以及六月即將舉辦 2024 台灣運動運動神經元疾病研討會；
- 長期舉辦照服員培訓，近期為讓更多照服員了解疾病與病友需求，與紅十字會、人力仲介公司等團體合作，在北中南擴大照服員培訓及針對 ALS 疾病照護的照服指導員培訓。
- 與政府機構保持良好互動與合作，多年來承接台北市政府專案，參與相關政策討論，推動與病友權益相關法案的修訂，如：最早將 ALS 納入安寧療護試辦計畫、呼吸器依賴患者整合性照護計畫、病主法實施對象、改善公共無障礙空間等。



10 - 漸凍人協會服務拼圖（2023 新增服務：中區多元服務中心、免費基因檢測、留存語音服務、門診諮詢衛教）

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