

台灣神經罕見疾病學會電子報 2024 年 12 月

- 由社團法人台灣神經罕見疾病學會發行

- 發行日 2024/12/20

- 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

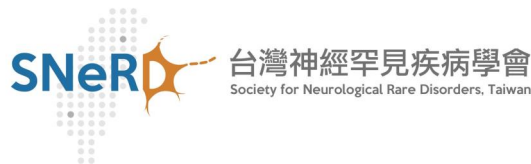
理事長的話

2024 年已經來到尾聲，今年學會除了每季學術研討會，也將次世代定序工作擴增為兩天的課程，國際會議除了今年學會年會暨國際學術研討會，也參與了跨領域神經科學國際研討會(TSfN 2024)，包括 SMA、TSC、Dravet syndrome、Fabry disease、TTR amyloidosis、ALS、hereditary ataxia、rare monogenetic diseases，從新療法問世之後真實世界的挑戰與前景，到病理機轉的模式研究，都是我們關注之所在。

即將到來的 2025 年，我們將在 1 月 11 日舉辦神經罕見疾病治療論壇，將針對神經罕病在診斷與治療特別需要被滿足的 unmet need，邀集各界專家一同討論以上重要議題。神經罕見疾病學會希望提供一個平台，讓醫病產官各界能夠對話與交流。

今年學會更新了網站，也通過了幾項重要的學會章程變更，都請各位會員特別留意。我們也很高興今年有許多加入學會的新朋友，希望藉由電子報，讓大家能更加認識新會員。

遺憾的是，長期關注運動神經元疾病的林詠沂理事，在 2024 年 12 月離開了我們。他不因病而沮喪、反而堅持不懈，長期推動關懷漸凍人病友的各項公共事務，包括台灣神經罕見疾病學會、中華民國運動神經元疾病病友協會（漸凍人協會）、臺灣腦庫協會，都付出甚多。我們將永遠懷念這位漸凍勇者，也希望帶著他的精神，繼續努力。



活動介紹

20250111 神經罕見疾病治療論壇

- 基因檢測是許多疾病診斷的重要起點，也帶來了治療的希望，但基因診斷的可近性依然不足。每一個疾病的治療皆須與時俱進，跨出臨床試驗的框架之後，真實世界的經驗又帶給我們什麼樣的啟發？在基因診斷與精準醫療蓬勃發展的這個時代，現有的醫療體系與資源，是否足以因應？
- 本次『神經罕見疾病治療論壇』，由台灣神經罕見疾病學會與罕見疾病基因會共同主辦，台灣罕見疾病研究暨照護學會、臺灣腦庫協會協辦，邀集醫病產官各界專家，一同討論以上重要議題。
- 時間：114 年 01 月 11 日(六)
- 地點：臺北榮民總醫院長青樓一樓護理館會議廳(台北市北投區石牌路二段 201 號)

- 報名：即日起至 113 年 12 月 31 日，額滿截止。(名額有限，共 50 名。)
- 線上報名連結：<https://forms.gle/2dkoUY2xXFDhVK118>

 主辦人 台灣神經罕見疾病學會 Society for Neurological Rare Diseases (SNeR)		 財團法人罕見疾病基金會 TAIWAN FOUNDATION FOR RARE DISEASES	
神經罕見疾病治療論壇			
時間: 114 年 01 月 11 日 (六)			
地點: 臺北榮民總醫院護理館會議廳 (台北市北投區石牌路二段 201 號長青樓一樓)			
Time	Topic	Speaker	Moderator
13:30-14:00	Registration		
14:00-14:10	Opening Remark	劉祐岑 理事長 台灣神經罕見疾病學會	
14:10-14:30	Familial amyloidotic cardiomyopathy: treatment and the unmet need	余文雄醫師 臺北榮總心臟內科	劉祐岑 理事長 台灣神經罕見疾病學會
14:30-14:50	Familial amyloidotic polyneuropathy: treatment and the unmet need	薛學文醫師 台大醫院神經部	
14:50-15:10	Tuberous sclerosis complex: treatment and the unmet need	范碧娟醫師 台大醫院小兒部	
15:10-15:30	Panel discussion I	各界專家 -I	
15:30-15:50	Coffee Break		
15:50-16:10	神經罕見疾病基因檢測: 現況與需求	劉祐岑醫師 臺北榮總神經內科	蔡輔仁 董事長 罕見疾病基金會
16:10-16:30	Tuberous sclerosis complex 基因診斷之實務: 由台大醫院經驗出發	陳沛隆醫師 台大醫院基因醫學部	
16:30-16:50	Panel discussion II	各界專家 -II	
16:50-17:00	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 罕見疾病基金會 協辦: 台灣罕見疾病研究暨照護學會 臺灣臨床協會			

2024 學會舉辦學術活動回顧

- **20240316 春季學術研討會**：於南港萬怡酒店順利舉辦，現場加上線上共超過 150 位人士共同參與。本次會議邀請輔仁大學附設醫院許紹倫醫師介紹 Hereditary Spastic Paraplegia 台灣的最新研究成果、臺北榮民總醫院司徒皓平醫師帶來罕見 CLN-related diseases 個案、臺大醫院蔡力凱醫師、香港大學 Dr. Shirley Pang 帶來關於 Spinal Muscular Atrophy 的精彩演講。



- **20240615~16 次世代定序工作坊**：於臺北榮民總醫院科技大樓舉行，今年除基礎課程，新增進階課程，增加更多個案演練經驗。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。



- **20240823~25 2024 跨領域神經科學國際研討會(TSfN 2024)**：TSfN 2024 是今年台灣神經科學界最大盛事。學會這次參與三個 nanosymposiums，主題分別是 Advancement in the diagnosis and pathogenesis of neurological repeat expansion diseases、Diverse perspectives on human cognition: neural mechanisms and pathological insights、Functional connection and modulation in neurodegenerative diseases，都是相當重要的領域。感謝中研院郭紘志研究員、王桂馨研究員、哥倫比亞大學林易徵醫師、成功大學楊尚訓教授、臺北榮民總醫院李宜中醫師、劉祐岑醫師、彰化基督教醫院劉青山醫師、台灣大學潘明楷教授、劉浩澧教授應學會推薦擔任講師。



- **20240921 台灣神經罕見疾病學會年會暨國際學術研討會**：今年年會張榮發基金會國際會議中心順利舉辦，以『化不可能為可能：神經系統罕見疾病的治療前景』為主題，國際學者邀請到 UCLA 的 Pr. Susan Perlman，分享主持並參與了多項 hereditary ataxia 臨床試驗的經驗；現於 Baylor College of Medicine 的林紀穎

醫師以 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 林詠堯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。國內專家則有台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 Tuberous Sclerosis Complex)新治療，讓我們看見國內豐沛的研究能量與成果。並特別安排臺北榮總許庭榕醫師介紹 Dravet 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，提供這些罕病在台灣診斷與治療的實務、以及台灣未來努力的方向。本次會議特別要感謝中華小腦萎縮病友協會的協辦，給予學會在資金及人力上許多的協助支持。



- **20241121 冬季學術研討會：**此次線上會議邀請到 Hong Kong University Dr. Shirley Pang、臺北榮民總醫院蕭丞宗醫師，特別著重成人 Spinal Muscular atrophy 病患的治療選擇，以及目前的 real word data。

 台灣神經罕見疾病學會 冬季學術研討會 Society for Neurological Rare Disorders - Taiwan Academic Symposium November 21 THU, 2024 ▶ Webinar 18:20-20:00			
AGENDA			
TIME	TOPIC	SPEAKER	MODERATOR
18:20 18:30	Opening	劉祐岑 理事長 (Dr. Yo-Tsen Liu) 台灣神經罕見疾病學會	
18:30 19:00	Case Sharing on DMT Treatment for SMA at VGH	蕭丞宗 醫師 (Cheng-Tsung Hsiao) 臺北榮民總醫院	劉祐岑 理事長 (Dr. Yo-Tsen Liu) 台灣神經罕見疾病學會
19:00 19:30	Systematic Review of Outcomes for Risdiplam Treatment of SMA in Hong Kong	Dr. Shirley Pang Honorary Associate Professor, Neurology, Hong Kong University	蔡力凱 醫師 (Dr. Li-Kai Tsai) 臺大醫院
19:30 19:50	Panel Discussion	All	劉祐岑 理事長 (Dr. Yo-Tsen Liu) 台灣神經罕見疾病學會 蔡力凱 醫師 (Dr. Li-Kai Tsai) 臺大醫院
19:50 20:00	Closing Remarks	劉祐岑 理事長 (Dr. Yo-Tsen Liu) 台灣神經罕見疾病學會	

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。各位可以由會員專區登入帳號(為入會登記的 email)，並更新自己的資料。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/>

學會章程條例變更

今年會員大會表決通過以下學會章程變更，將報請內政部通過後公告。請各位會員特別留意：

提案甲、修改學會章程第二十五條，理監事會及會員大會開放視訊參加。

修改前	修改後
第二十五條 會員（會員代表）大會分定期會議與臨時會議二種，由理事長召集，召集時除緊急事故之臨時會議外應於十五日前以書面通知之。 定期會議每年召開一次，臨時會議於理事會認為必要，或經會員（會員代表）五分之一以上之請求，或監事會函請召集時召開之。（下略）	第二十五條 會員（會員代表）大會分定期會議與臨時會議二種，由理事長召集，召集時除緊急事故之臨時會議外應於十五日前以書面通知之。 定期會議每年召開一次， <u>舉辦形式得以實體、視訊，或實體及視訊並行的方式為之。</u> 臨時會議於理事會認為必要，或經會員（會員代表）五分之一以上之請求，或監事會函請召集時召開之。（下略）

提案乙、修改學會章程第二十八條，理監事會議得以實體、視訊、或實體及視訊方式進行。

修改前	修改後
第二十八條 理事會每六個月召開一次，監事會每六個月召開一次，必要時得召開聯席會議或臨時會議。（下略）	第二十八條 理事會每 <u>三～六個月</u> 召開一次，監事會每 <u>三～六個月</u> 召開一次， <u>舉辦形式得以實體、視訊，或實體及視訊並行的方式為之。</u> 必要時得召開聯席會議或臨時會議。（下略）

提案丙、修改學會章程第三十條，永久會員申請於 2024 年 12 月 31 日截止。

修改前	修改後
第三十條 本會經費來源如下： 一、入會費：個人會員新台幣 1,000 元，團體會員新台幣 5,000 元，贊助會員新台幣 10,000 元，於會員入會時繳納。 二、常年會費：每年新台幣 500 元，一次繳交新台幣 5,000 元即為永久會員，永久會員不需再繳交常年會費。（下略）	第三十條 本會經費來源如下： 一、入會費：個人會員新台幣 1,000 元，團體會員新台幣 5,000 元，贊助會員新台幣 10,000 元，於會員入會時繳納。 二、常年會費：每年新台幣 500 元。一次繳交新台幣 5,000 元即為永久會員，永久會員不需再繳交常年會費。 <u>三、於民國 113 年 12 月 31 日前一次繳交新台幣 5,000 元即為永久會員，已取得永久會員資格者不需再繳交常年會費。於民國 114 年 01 月 01 日起，不再核發永久會員。</u> （下略）

提案丁、修改學會章程第九條。

修改前	修改後
第九條 會員有遵守本會章程、決議及繳納會費之義務。連續兩年無故未繳會費者，經催繳無效，得經理事會議通過予以停權。連續三年無故未繳者給予除名。	第九條 會員有遵守本會章程、決議及繳納會費之義務。連續兩年無故未繳會費者，經催繳無效，得經理事會議通過予以停權。連續三年無故未繳者給予除名。 <u>會員連續三年(含當年)，未參加學會主辦之活動，視為不活動會員，無參與會務投票之權。</u>

『其實, 你禁錮的身軀一直都在飛翔！』

懷念永遠的漸凍勇者林詠沂先生

中研院 陳俊安研究員

今天中午當我正在檢視實驗室有關漸凍症研究相關的數據, 忽然輾轉得知 中華民國運動神經元疾病病友協會（漸凍人協會）林詠沂前理事長病逝的消息.....胸口一陣抑鬱, 完全不知如何反應, 我腦海裡一直盤旋著每次林大哥握著我的手跟我說: 俊安, 我們一起用有限的生命好好加油! 你告訴我, 我們還能做什麼?林大哥來實驗室拜訪已不下數十次, 每場有關漸凍症研究的會議, 也一定不辭辛勞得以不便的身軀過來參加, 我知道這一天遲早會來, 只是沒想到來得如此突然.....

下午, 忍著悲痛的心情, 繼續與團隊開完會議.....雖然我知道這條路不會輕鬆, 但我會一直記住你每次握著我的手, 堅信我們團隊的眼神, 我每天一起床會一直告訴我自己, 我一定帶領團隊, 永不懈怠的一直努力尋找漸凍症解方, 漸凍不滅, 誓不放棄! 『其實, 你禁錮的身軀一直都在飛翔!』 今天中午當我正在檢視實驗室有關漸凍症研究相關的數據, 忽然輾轉得知 中華民國運動神經元疾病病友協會（漸凍人協會）林詠沂前理事長病逝的消息.....胸口一陣抑鬱, 完全不知如何反應, 我腦海裡一直盤旋著每次林大哥握著我的手跟我說: 俊安, 我們一起用有限的生命好好加油! 你告訴我, 我們還能做什麼?林大哥來實驗室拜訪已不下數十次, 每場有關漸凍症研究的會議, 也一定不辭辛勞得以不便的身軀過來參加, 我知道這一天遲早會來, 只是沒想到來得如此突然..... 下午, 忍著悲痛的心情, 繼續與團隊開完會議.....雖然我知道這條路不會輕鬆, 但我會一直記住你每次握著我的手, 堅信我們團隊的眼神, 我每天一起床會一直告訴我自己, 我一定帶領團隊, 永不懈怠的一直努力尋找漸凍症解方, 漸凍不滅, 誓不放棄!

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