台灣神經罕見疾病學會電子報 2025 年 08 月

- *由社團法人台灣神經罕見疾病學會發行*
- *發行日 2025/08/05*
- *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：

我們剛在 7 月 20 日順利具舉辦『基因體醫學研討會』，緊接著，8 月 16 日『神經科學與轉譯醫學研究工作坊』、8 月 17 日『Light into Life：以科學之光照亮生命』(年會) 就要登場，今年我們與台灣基礎神經科學學會聯合舉辦，希望加深加廣臨床與科學研究的交流。報名時間至 114 年 8 月 9 日截止，請各位會員一定要事先報名。

8 月 17 日當日也將舉行理監事改選以及會員大會，本會人才濟濟，本屆參選人也都是一時之選，請各位會員會議當天投票支持這些人為學會服務。

本期電子報也刊載了中央研究院生物醫學科學研究所王李馨博士的介紹。王博士是我們優秀的會員，研究曾得過學會優秀論文的肯定。也歡迎各位會員多多利用電子報這個平台，介紹自己的學術專長、或是尋求研究合作的夥伴。

同時，我也要感謝第三屆全體理監事以及秘書長、秘書處同仁，在過去的三年協助推展會務。更謝謝所有的會員對學會的支持。因為有大家，學會才能一步一腳印，逐漸成長茁壯。我們與小腦萎縮症病友協會、漸凍人協會、罕見疾病基金會、臺灣腦庫協會、台灣神經學學會、台灣神經免疫醫學會、國家衛生研究院等病友團體或醫研單位互動良好、深入交流，扮演了串聯整合神經罕見疾病醫護病產學相關領域的角色。也希望學會未來會更好。

活動預告

2025/08/16(週六)神經科學與轉譯醫學研究工作坊 2025/08/17(週日) 2025 台灣神經罕見疾病學會暨台灣基礎神經科學學會聯合學術會議

- 台灣神經罕見疾病學會將與台灣基礎神經科學學會將共同主辦一連兩天的聯合學術會議，以促進臨床醫學與科學研究更深入的交流。
- 會議報名：一律線上報名：https://forms.gle/H6eYFQBjKd7vkCps9，報名時間至 114 年 8 月 9 日截止，請一定要線上報名，才能得到精美小禮物喔！
- **2025 年 8 月 16 日『神經科學與轉譯醫學研究工作坊』**

Genomics、Epigonomics、Optigenetics，何者是適合轉譯研究的敲門磚？EEG、MRI、rTMS，又該選擇哪一種開啟神經科學之窗？還在懵懵懂懂的，趕快來參加神經科學與轉譯醫學研究工作坊，一個下午，將灌注你滿滿內力，科研武功大升級。

- **2025 年 8 月 17 日『Light into Life：以科學之光照亮生命』台灣神經罕見疾病學會及台灣基礎神經科學學會聯合學術會議(年會)暨 2025 會員大會**

科學研究是疾病診斷與治療能日新月異突破的基礎，如何從基礎研究一步步邁向臨床應用？如何整合研究人才、應用平台、以及國家的資源？透過科學發現與醫學進展的對話，本次會議將展現以科學之光照亮生命的可能性。

[會務訊息]

- 8 月 17 日於臺北榮民總醫院致德樓將舉行第四屆理監事選舉，請各位會員踴躍投票。若不克出席，請填寫委託書。

社團法人台灣神經罕見疾病學會

2025年(第四屆第一次)會員大會委託書

本人_____因故不克出席本會2025年(第四屆第一次)會員大會，茲委託_____代表本人出席，並行使大會中之權利。

此　致

社團法人台灣神經罕見疾病學會

委 託 人：_____（簽章）

受委託人：_____（簽章）

中　華　民　國　　年　　月　　日

注意事項：

一、 每一會員（代表）僅能接受其他會員（代表）一人之委託。

二、 委託人請務必告知被委託人

三、 若尋無委託代理人，請來電告知學會秘書處，並將具有親筆簽名的委託書掃描 E-mail 至本會，學會將會協助安排人選。

四、 請持本委託書於開會時出示已簽名之委託書。

五、 本表僅供參考，會員若自行開具「委託書」亦屬有

六、 『會員有遵守本章程、決議案及繳納費之義務』。 尚未繳交 114 年度常會費者 ， 請於 114/07/31 日前完成繳費，否則無權進行投票及接受委託。

第四屆理事候選人名單

- 王桂馨 中央研究院
- 季康揚 臺北榮民總醫院
- 林秀成 小腦萎縮病友協會
- 姚季光 中央研究院
- 孫苑庭 成功大學附設醫院
- 郭明哲 台大醫院
- 陳瓊美 林口長庚醫院
- 楊佳鳳 臺北榮民總醫院
- 楊尚訓 成功大學
- 劉青山 彰化基督教醫院

第四屆監事候選人名單

- 吳仕玫 中華民國運動神經元疾病病友協會
- 劉祐岑 臺北榮民總醫院
- 謝松蒼 台大醫院

(按候選人姓氏筆畫數排列)

[精采回顧]

2025 年 7 月 20 日基因體醫學研討會

眾星雲集! 一次為您解鎖基因體大數據的奧秘與研究應用的無限潛能！

- 台灣神經罕見疾病學於 2025 年 7 月 20 日(週日) 於臺北榮民總醫院致德樓第三會議室舉辦『基因體醫學研討會』，邀請到臺北榮總神經醫學中心李怡慧醫師、臺大公共衛生學院張慶國副教授、臺灣人體生物資料庫蘇明威資訊長、以及國家衛生研究院鍾仁華研究員等重量級講師，分別帶來精準醫療、疾病風險、人工智慧與生物資料庫運用各種面向的精彩演講。與會人員也參與熱烈討論。活動順利圓滿完成。

臺北榮民總醫院
Taipei Veterans General Hospital

Evidence-Based Medicine Research in
the Era of Artificial Intelligence
人工智慧時代中實證醫學研究之發展
Chin-Kuo Chang, BPH, MSc, PhD
Global Health Program
Institute of Epidemiology and
Preventive Medicine
國立臺灣大學 National Taiwan University

楊佳珮 醫師

Taiwan Biobank 不只是研究，更

[台灣神經學雜誌神經罕見疾病專文]

- 神經罕見疾病學會與台灣神經學雜誌(Acta Neurologica Taiwanica)合作，推出一系列神經罕見疾病之專文。本期(Acta Neurologica Taiwanica Vol 34 Issue 2)刊載了兩篇精彩論文，分別是李佳儒醫師、劉青山醫師撰寫的 A Review of Spinocerebellar Ataxias in Taiwan，以及由李銘仁醫師撰寫的 Recent Advancement of Neurofibromatosis Type 1。各位會員可以閱讀、分享及多多引用。

Review Article

A Review of Spinocerebellar Ataxias in Taiwan

Chia-Ju Lee[1], Chin-San Liu[1,2,3*], Society for Neurological Rare Disorders-Taiwan[4]

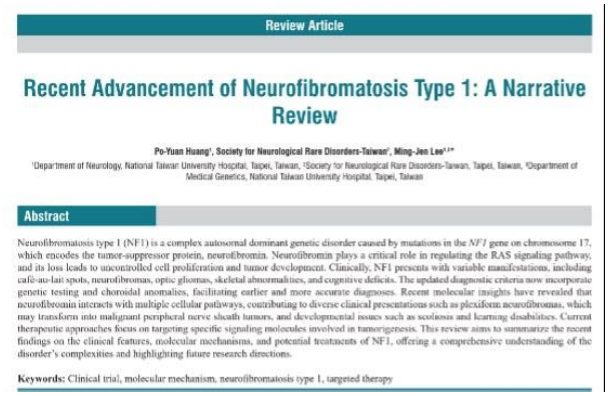
[1]Department of Neurology, Changhua Christian Hospital, Changhua, Taiwan, [2]Vascular and Genomic Center, Institute of ATP, Changhua Christian Hospital, Changhua, Taiwan, [3]Graduate Institute of Integrated Medicine, China Medical University, Taichung, Taiwan, [4]Society for Neurological Rare Disorders-Taiwan, Taipei, Taiwan

Abstract

Spinocerebellar ataxias (SCAs) are a group of neurodegenerative diseases characterized by inherited progressive cerebellar ataxia with or without other associated features. The clinical presentations of these affected SCA patients are very heterogeneous. Genetic testing has been performed in the Taiwanese population to determine the prevalence of SCAs in Taiwan. In general, the diseases can be classified as those caused by tandem repeats and those with conventional mutations. Among the SCAs caused by tandem repeats, polyglutamine SCAs, including SCA1, SCA2, SCA3, SCA6, SCA7, and SCA17, are prevalent in Taiwan and worldwide. Other SCAs caused by non-CAG tandem repeats that have been investigated in Taiwan include SCA8, SCA12, SCA31, and SCA36. However, SCA12 and SCA31 seem either rare or absent in the Taiwanese population. On the other hand, there are SCAs caused by point mutations, duplications, insertions, and deletions. Taiwanese cases with SCAs related to *ITPR1* gene mutations, SCA19/22, SCA28, SCA35, SCA47, and SCA48 have been studied and published. To generate a whole picture of SCAs in Taiwan, in this review, we summarized the prevalence of SCAs and described the characteristics of less common types of SCAs in Taiwanese patients.

Keywords: Autosomal dominant cerebellar ataxias, genotype-phenotype, spinocerebellar ataxia

1 - 全文連結：https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/40471914/



Review Article

Recent Advancement of Neurofibromatosis Type 1: A Narrative Review

Po-Yuan Huang[1], Society for Neurological Rare Disorders-Taiwan[2], Ming-Jen Lee[3,4*]

[1]Department of Neurology, National Taiwan University Hospital, Taipei, Taiwan, [2]Society for Neurological Rare Disorders-Taiwan, Taipei, Taiwan, [3]Department of Medical Genetics, National Taiwan University Hospital, Taipei, Taiwan

Abstract

Neurofibromatosis type 1 (NF1) is a complex autosomal dominant genetic disorder caused by mutations in the *NF1* gene on chromosome 17, which encodes the tumor-suppressor protein, neurofibromin. Neurofibromin plays a critical role in regulating the RAS signaling pathway, and its loss leads to uncontrolled cell proliferation and tumor development. Clinically, NF1 presents with variable manifestations, including café-au-lait spots, neurofibromas, optic gliomas, skeletal abnormalities, and cognitive deficits. The updated diagnostic criteria now incorporate genetic testing and choroidal anomalies, facilitating earlier and more accurate diagnoses. Recent molecular insights have revealed that neurofibromin interacts with multiple cellular pathways, contributing to diverse clinical presentations such as plexiform neurofibromas, which may transform into malignant peripheral nerve sheath tumors, and developmental issues such as scoliosis and learning disabilities. Current therapeutic approaches focus on targeting specific signaling molecules involved in tumorigenesis. This review aims to summarize the recent findings on the clinical features, molecular mechanisms, and potential treatments of NF1, offering a comprehensive understanding of the disorder's complexities and highlighting future research directions.

Keywords: Clinical trial, molecular mechanism, neurofibromatosis type 1, targeted therapy

2 - 全文連結：https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/40408086/

會員介紹與分享

王李馨

博士後研究員

中央研究院生物醫學科學研究所

王桂馨老師實驗室

我做疾病研究的初衷是想要幫助家人。我的父親於二十出頭歲被診斷出罹患了帕金森氏症後，至今已四十餘年。這一生中，我看著他遭受帕金森氏症的折磨，沒有辦法停止，也沒有解藥可以讓他恢復，失去了控制身體的能力，更失去了尊嚴及希望。我唯一的妹妹自小也有心理問題，無法專注也無法正常與他人互動，學習能力不好，工作屢屢受挫，以至於長年躲在家裡。這些年來，我的母親負責照顧這個家所有人，身心俱疲。我深切體會到患者及其家人所承受之痛苦，期望自己能透過瞭解疾病的成因，

幫助爸爸和那些與我們家有同樣處境的人。後來在高雄醫學大學攻讀碩士學位期間，我看到幾個來自口腔癌病患的癌化組織，居然是一片舌頭！想到沒了舌頭，患者的生活上會有多麼辛苦，更激發了我對研究疾病機制的渴望。而在碩士畢業後，我加入了中央研究院生物醫學科學研究所王桂馨博士的團隊，開啟了十多年對於罕病的研究生涯。

王桂馨老師實驗室專注於研究一個罕病「第一型肌強直性肌肉萎縮症（Myotonic Dystrophy type 1，簡稱 DM1）」在大腦和心臟的致病機制。DM1 被為人所知是最常見的成人發病型肌肉萎縮症，但其實是全身性退化疾病。其病徵包括了骨骼肌無力、肌強直、心臟衰竭、神經精神障礙和認知障礙。造成此疾病之病因是 DMPK 基因序列中之 3' 非翻譯區（UTR）出現 CTG 序列的重複擴增。病症的嚴重程度和發病年齡與重複序列擴增的多寡有關，重複超過 1500 次便會導致先天型 DM1，是 DM1 中最嚴重的形態。目前已知，帶有重複序列的 DMPK mRNA 在細胞核中形成 RNA 的聚集體，破壞至少兩類 RNA 結合蛋白的功能：MBNL 和 CELF。這兩類蛋白質的成員已知調控 mRNA 的可變剪接、翻譯和穩定性。致病的 RNA 誘使 CELF1 的表現量增加並吸引 MBNL 蛋白與之結合，此兩種機轉均被認為與成人發病型 DM1 的發病機制。

做研究助理期間，我參與研究 CELF1 透過降解血管生成因子（VEGF） mRNA 促進了心臟衰竭的發生。在提高自己的思考、設計及技術等能力的同時，對 DM1 獨特的致病機轉產生興趣。後來在中央研究院的台灣國際研究生計畫（TIGP-INS）攻讀博士學位，並在王老師的實驗室轉做神經科學的研究。起初，我參與了建立成人發病型 DM1 的模式小鼠的研究計畫，並從中發現在小鼠發病後期，大腦中的 MBNL2 蛋白表現量會下降。雖然在該領域中已知 MBNL2 的功能下降在 DM1 大腦中扮演重要角色，但為什麼下降以及如何下降卻是未知。而後，我將此疑問作為博士論文題目。研究過程中，我發現 MBNL2 的表現量下降是蛋白降解酶 calpain-2 的活化造成的，calpain-2 轉移至細胞核並在核內將解了 MBNL2 蛋白。同時，我發現在阿茲海默症的模式老鼠中也有同樣的現象，將此機轉擴建到其他神經退化性疾病上。研究成人型 DM1 神經退化的同時，我也對最嚴重的先天型 DM1 的大腦充滿好奇。先天型 DM1 的患者有大腦發育不全及嚴重的智能障礙，卻缺乏可進行研究的模式小鼠。因此，從建立一個在胚胎大腦發育期間表達 CUG 重複 RNA 的小鼠模型開始，重新學習相關知識到進行胚胎大腦的解剖實驗、動物

行為測試及其他所有實驗。取得博士學位後，我繼續這項神經發育領域的研究工作，期望早日確立在大腦發育時期的致病機轉，找到具有發展治療方法的目標。

相關著作

Wang PY, Lin YM, Wang LH, Kuo TY, Cheng SJ, Wang GS* Reduced cytoplasmic MBNL1 is an early event in a brain-specific mouse model of myotonic dystrophy. HUMAN MOLECULAR GENETICS 26(12), 2247-2257 (2017)

Chang KT, Wang LH, Lin YM, Cheng CF, Wang GS. CELF1 promotes vascular endothelial growth factor degradation resulting in impaired microvasculature in heart failure. FASEB JOURNAL 35(5), e21512 (2021)

Lee-Hsin Wang, Chien-Yu Lin, Yu-Mei Lin, Luc Buée, Nicolas Sergeant, David Blum, Yijuang Chern, Guey-Shin Wang Calpain-2 Mediates MBNL2 Degradation and a Developmental RNA Processing Program in Neurodegeneration. JOURNAL OF NEUROSCIENCE 42, 5102-5114 (2022)

Wang PY, Kuo TY, Wang LH, Liang WS, Wang, GS Loss of MBNL1 mediated retrograde BDNF signaling in myotonic dystrophy brain. ACTA NEUROPATHOLOGICA COMMUNICATIONS 11, 44-56 (2023)

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. 27580 ; 0972-035-675 陳怡潔

地址：112 臺北市北投區石牌路二段 201 號