

新北市政府衛生局 函

地址：220205新北市板橋區英士路192之1號4樓
承辦人：劉蕙萍
電話：(02)22577155 分機1753
傳真：(02)22585006
電子信箱：A09312@ntpc.gov.tw

24158

新北市三重區重新路5段646號8樓

受文者：社團法人新北市藥師公會

發文日期：中華民國111年5月3日
發文字號：新北衛健字第1110810960號
速別：普通件
密等及解密條件或保密期限：
附件：健康署來函及課程表各1份

主旨：轉知衛生福利部國民健康署委由罕見疾病特殊營養食品暨緊急需用藥物物流中心，訂於111年5月29日（日）辦理「111年先天性代謝性疾病教育訓練」，惠請轉知所屬會員參加，請查照。

說明：

- 一、依據衛生福利部國民健康署111年4月28日國健婦字第1110461251號函（附件1）辦理。
- 二、衛生福利部國民健康署為使全國醫師、藥師、營養師、護理師、遺傳諮詢師等相關醫事人員對於「代謝性罕見疾病」及「罕見疾病特殊營養食品暨緊急需用藥物物流中心」有進一步的認識，強化其對罕見疾病病人之照護品質，特辦理旨揭教育訓練。
- 三、旨揭教育訓練訂於111年5月29日（日），採實體課程及同步線上視訊方式辦理，課程表及報名資訊如附件2。採網路（QR Code）方式報名，截止日至111年5月20日中午12時或額滿為止。
- 四、如有相關問題，請逕洽該署委辦單位聯絡人：徐小姐及邱小姐，連絡電話：（04）22052121分機4832。

正本：新北市醫師公會、新北市護理師護士公會、新北市營養師公會、社團法人新北市藥師公會

副本：

局長 陳潤秋

本案依分層負責規定授權業務主管決行



檔 號：
保存年限：

衛生福利部國民健康署 函

地址：103205 臺北市大同區塔城街36號
聯絡人：沙芸飛
聯絡電話：04-22172200 分機：2445
傳真：04-22277596
電子郵件：sarifa@hpa.gov.tw

受文者：新北市政府衛生局

發文日期：中華民國111年4月28日

發文字號：國健婦字第1110461251號

速別：普通件

密等及解密條件或保密期限：

附件：課程表1份 (A21040000I_1110461251_doc2_Attach1.pdf)

主旨：有關本署委辦「罕見疾病特殊營養食品暨緊急需用藥物物流中心」，訂於111年5月29日(星期日)辦理「111年先天性代謝性疾病教育訓練」，惠請踴躍報名參加，請查照。

說明：

- 一、為使全國醫師、藥師、營養師、護理師、遺傳諮詢師等相關醫事人員對於「代謝性罕見疾病」及「罕見疾病特殊營養食品暨緊急需用藥物物流中心」有進一步的認識，以強化對於罕病個案之照護服務品質，特辦理旨揭教育訓練。
- 二、本次教育訓練相關資訊如下(課程表如附件)：
 - (一)上課日期：111年5月29日(星期日)。
 - (二)上課地點：高雄醫學大學附設醫院啟川大樓6樓第二講堂(高雄市三民區自由一路100號)。
 - (三)上課方式：採實體課程及同步線上方式辦理，若國內新冠肺炎疫情持續嚴峻，將改採全面線上方式辦理，屆時依網路報名填寫之聯絡資訊另行通知。
 - (四)報名方式：以課程表QR code報名，報名截止日為111年5月20日中午12時或額滿為止。
- 三、如有報名相關問題，請逕洽本署委辦之「罕見疾病特殊營養食品暨緊急需用藥物物流中心」(承作單位：中國醫藥



「111年先天性代謝性疾病教育訓練」課程表

【課程日期】 111年5月29日(星期日) 上午09:00-12:15

【主辦單位】 中國醫藥大學兒童醫院小兒遺傳科、中國醫藥大學附設醫院藥劑部
高雄醫學大學附設醫院罕見疾病照護諮詢中心

【委託單位】 衛生福利部國民健康署

【授課方式】 高雄醫學大學附設醫院現場課程與線上視訊講程同步，使用 Google Meet 軟體

【授課地點】 高雄醫學大學附設醫院啟川大樓六樓第二講堂

【人數限制】 實體課程70人/視訊課程200人

【報名日期】 即日起至**5月20日(W五)中午12:00或額滿為止**

【報名方式】 <https://forms.gle/2SRwh4qjRwZHv6ir5>

掃描右方 QRcode 報名，報名成功後由 E-mail 發送線上課程連結及講義

敬請確認報名資料填寫無誤。



【報名費用】 免費

【聯絡方式】 04-22052121#4832 邱小姐、徐小姐

(線上報名專區)

【研習積分認證】

醫事人員繼續教育西醫師專業課程積分(申請中)、護理人員繼續教育積分專業積分*3、社團法人台灣遺傳諮詢學會繼續教育積分*3.6、臨床藥學會繼續教育專業積分*3、中華民國營養師公會全國聯合會繼續教育積分*3

【課程內容】

時間	主題	主講人
08:30-08:50	報到 (現場簽到、開啟 Google Meet 會議室網路報到：採視訊截圖與簽到)	
08:50-09:00	引言介紹	王仲興主任 中國醫藥大學附設醫院
09:00-09:50	先天代謝性罕見疾病個案分享	蕭惠彬 醫師 高雄醫學大學附設醫院
09:50-09:55	問題討論	
09:55-10:45	臺灣先天代謝性罕見疾病的通論及苯酮尿症	邱寶琴 醫師 高雄榮民總醫院
10:45-10:50	問題討論	
10:50-11:40	代謝性罕見疾病營養支持	劉劭君 營養師 高雄醫學大學附設醫院
11:40-11:45	問題討論	
11:45-12:00	罕見疾病物流中心服務介紹	謝育芸 經理 中國醫藥大學附設醫院
12:00-12:15	高雄附醫罕見疾病照護服務計畫介紹	羅鈺華 個管師 高雄醫學大學附設醫院
12:15~	Q&A 及 課後大合照 (課後網路簽退畫面截圖)	

【注意事項】

- (1) 本次實體課程學員學分全部認列；學員若採視訊課程者，課程中全程線上達150分鐘且測驗成績達60分者認列，其餘則不認列學分。
- (2) 本次學員採視訊課程者，應全程開啟鏡頭，確保為本人全程上課。
- (3) 敬請於當日8點30分前進入視訊連結，課程將於9點開始簽到，12點課程結束後簽退。(簽到、簽退請配合視訊畫面擷取)
- (4) 課程後請依指示完成課後測驗及線上滿意度調查，線上連結將於課程當天提供 QR code 及連結網址。

【課程摘要】

先天代謝性罕見疾病個案分享：

以臨床所見之新陳代謝罕見疾病個案診斷及治療經驗,分別介紹下列疾病:

1) 尿素循環障礙疾病 Urea cycle disorders

- 尿素循環主要在肝臟中表現，為一連串移除血氮的路徑。其反應的有部份是在粒線體，有一部份是在細胞質裡面，能夠把有毒的物質(血氮)，轉換成較無毒的物質(尿素)，然後由小便中排出。
- 代謝路徑的酵素缺陷，都會導致於血氮升高。當然也有一些其它的代謝疾病，會次發性地抑制尿素循環。

2) 鳥胺酸氨甲醯基轉移酶缺乏症 Ornithine transcarbamylase(OTC) deficiency

- 尿素循環代謝異常疾病中最為常見的一種，患者因鳥胺酸氨甲醯基轉移酶(OTC)的缺乏導致氮排除的能力下降，而造成高血氮。
- OTC 基因位於 X 染色體短臂 Xp21.1 上，男性因只有一條 X 染色體，所以當遺傳到此一缺陷基因時便會患病。而女性帶因者的臨床表現則存在個別差異；這通常與 X 染色體有隨機性選擇不活化(X-inactivation)的表現有關。

3) Citrin 缺乏症 (第二型瓜胺酸血症及新生兒膽汁鬱積症) Citrullinemia type II

- Citrin 缺乏症可分成兩種的臨床症狀表現：第二型瓜胺酸血症 (citrullinemia type II, 簡稱 CTLN2)及新生兒膽汁鬱積症 (neonatal intrahepatic cholestasis caused by citrin deficiency, 簡稱 NICCD)。部分的新生兒膽汁鬱積症 NICCD 患者會在成年時期發展成第二型瓜胺酸血症 CTLN2。新生兒膽汁鬱積症(NICCD)由進展到第二型瓜胺酸血症(CTLN2)的過程是漸進且緩慢的，病程發展可見下圖。

4) 多發性羧化酶缺乏症 (多發性生物素輔酶酵素缺乏症) Multiple carboxylase deficiency

- 生物素(Biotin)為人體所需的水溶性維生素，又稱維生素 H、維生素 B7、輔酶 R(Coenzyme R)等，於脂肪合成、醣質新生等反應途徑中扮演重要角色。
- 生物素輔酶酵素(羧化酶)在代謝上扮演重要的角色，若功能不足，將造成脂肪酸合成、胺基酸代謝與醣質新生的異常，造成神經、皮膚、免疫與眼睛等方面異常的臨床表徵

5) 高雪氏症 Gaucher disease

- 為一種少見的醣脂類儲積症，是因患者體內位於第一對染色體上長臂(1q22)葡萄糖腦甘脂酵素 (Glucocerebrosidase; GC)基因的突變所引起的。
- 此酵素主要負責將葡萄糖腦甘脂(Glucosylceramide)分解成較小的分子，此區的突變則使得醣脂類大分子新陳代謝無法順利進行，葡萄糖腦甘脂會逐漸堆積在骨髓細胞及各器官，部份的個案還可能會堆積在腦部或神經系統，患者會有肝脾腫大、貧血、出血傾向及骨骼發育障礙等明顯症狀。

臺灣先天代謝性罕見疾病的通論及苯酮尿症：

- 介紹罕病的定義，遺傳學介紹，常見的代謝性疾病，如：需要飲食控制的 PKU
- 世界各國罕見疾病的定義世界衛生組織：「罹病人數佔總人口 0.65‰ 到 1‰ 之間的疾病或病變」。歐盟：「流行範圍很小，一般定為患病率低於 1/2000 人(0.5‰)，美國：嚴格根據流行程度定義，即患病人口在美國保持在 20 萬以內，或者患病率在 1/1500 的疾病。日本：法律將患病人數在日本少於 5 萬人或患病率低於 1/2500 的疾病 (總人口 0.4‰)。歐洲罕見病組織估計，罕見病大約有 5,000 到 7,000 種，僅約有 400 種罕見病有治療方法。臺灣公告罕見疾病認定原則：罕見性：以疾病主型之盛行率萬分之一以下 (0.1‰) 為原則。疾病嚴重度：診斷治療困難性：是否需要遺傳諮詢或有利於疾病防治，排除人為外在因素，後天因素，癌症。
- 簡介先天代謝異常疾病：主要是由於特定的酵素或其輔酶因子的缺乏或異常引起，導致特定代謝物的累積或缺乏，先天代謝異常疾病可發生在新生兒，嬰兒，兒童或成人時期。臨床症狀依據年齡和疾病種類而有所不同。發病和嚴重程度可能受到飲食攝入，禁食，脫水，併發疾病，藥物，劇烈活動，分娩，創傷或手術的影響。
- 簡介苯酮尿症病因，遺傳模式，臨床表徵，診斷及治療和預後。

代謝性罕見疾病營養支持：

- 根據國健署公告罕見疾病共分為 14 大類，與飲食控制相關之疾病中，今日以楓糖尿症 (MSUD, Maple syrup urine disease)、異戊酸血症 (IVA, isovaleric acidemia) 之營養照顧進行介紹及說明。
- 楓糖尿症及異戊酸血症分類屬胺基酸／有機酸代謝異常疾病，皆屬於體染色體隱性遺傳疾病。楓糖尿症須終身控制飲食中的支鏈胺基酸 (BCAA, leucine, Isoleucine, Valine) 並搭配物流中心申請的 BCAD-1 配方，以避免血中大量 BCAA 的累積造成身體的傷害。
- 而異戊酸血症，在飲食控制上，須避免過多白胺酸的攝取 (Leucine)，並搭配物流中心申請的 I-Valex-1 或 I-Valex-2 配方，依年齡攝取適量之白胺酸量，以減少 Leucine 的堆積。
- 依衛福部公告之「罕見疾病醫療補助辦法」，罕病病人可由醫師轉介後接受營養諮詢，每年以 6 次為限。藉由醫療團隊的努力讓罕病病人獲得良好的照顧。

【交通指引】

1. 大眾運輸路線：

- 1). 搭乘台鐵列車到高雄火車站後，可搭乘市公車：28 號，在高醫(十全路)站下車、92 號，在高醫(高雄醫學大學)站下車、紅 30，在高醫(高雄醫學大學)站下車。高雄火車站後站：可搭乘市公車：33 號，在高醫(高雄醫學大學)站下車。
搭乘計程車：火車站出口距高雄醫學大學附設醫院約 5~10 分鐘車程，計程車資約 85~105 元。
- 2). 搭乘高鐵(左營站)：計程車：車站大廳出口設有計程車招呼站，到高雄醫學大學附設醫院約 20 分鐘，車資約 180 元。轉乘捷運：高雄捷運紅線 R16 捷運站轉乘至高雄捷運紅線 R12 後驛(高醫大)站
- 3). 搭乘捷運高雄捷運紅線 R12 後驛(高醫大)站：由 2 號出口出站，沿察哈爾街直走至自由路，步行約 800 公尺 8-12 分鐘即可抵達高雄醫學大學附設醫院。或轉搭乘市公車 33 號、紅 29、紅 30 在高醫(高雄醫學大學)站下車。

2. 自行開車路線：

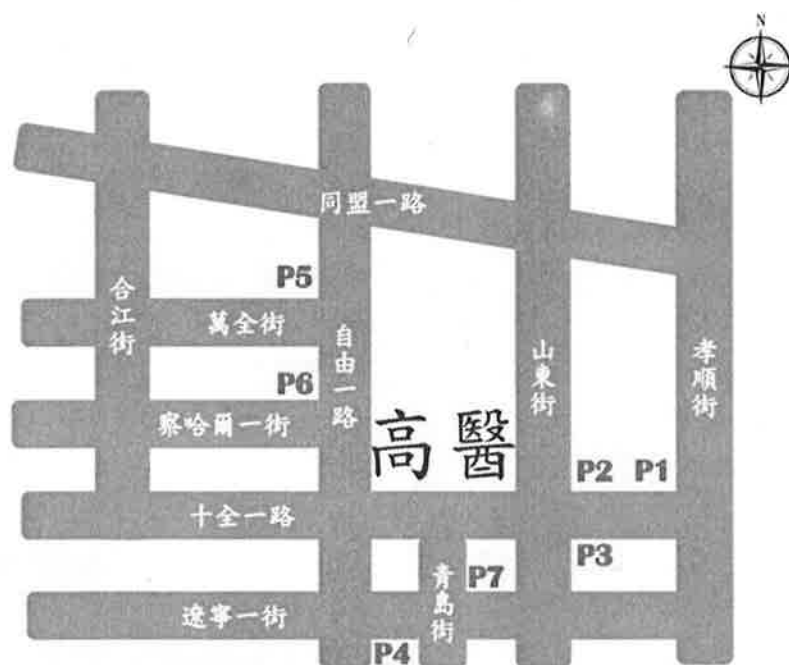
- 1). 國道一號中山高速公路路線：北往南方向在與國道十號交流處(下 362 鼎金系統交流道往西轉入國道十號朝左營端前進)，於自由路出口下交流道。接著右轉自由路直走，從自由三路、自由二路和自由一路開往三民區後，車行約 4 公里 10 分鐘車程即可抵達高雄醫學大學附設醫院，目的地即在您的左手邊(靠近啟川大樓門診入口)。
- 2). 國道三號福爾摩沙高速公路路線：北往南方向在與國道十號交流處轉國道十號，朝左營端前進，於自由路出口下交流道。接著右轉自由路直走，車行約 4 公里 10 分鐘車程即可抵達高雄醫學大學附設醫院，目的地即在您的左手邊。

3. 其他轉乘資訊：(參考下列網址)

<https://www.kmuh.org.tw/KMUHInterWeb/InterWeb/InnerPage/1001124047>



周邊停車資訊



周邊停車場	收費標準	備註	
P1	Times 停車場	30 分/25 元 停車後每 12 小時最高 200 元	室外停車場
P2	十全山東停車場	30 分/50 元 每 12 小時連續停放最高 180 元	室外停車場
P3	財團法人台灣基督長老教會 高雄宣教中心停車場	1 小時/25 元 當日最高 180	室外停車場
P4	Times 青島遼寧停車場	30 分/20 元 06:00~18:00 時段最高收費 150 元 18:00~06:00 時段最高收費 50 元	室外停車場
P5	和盛萬全街停車場 自由一路及萬全街路口	08:00~22:00, 30 分/30 元, 最高上限 400 元 22:01~07:59, 30 分/25 元, 最高上限 300 元	室外停車場
P6	和盛停車場 自由一路及察哈爾街路口	08:00~22:00, 30 分/30 元, 最高上限 400 元 22:01~07:59, 30 分/25 元, 最高上限 300 元 機車 日/次/30 元, 月租每月 600 元	室外停車場
P7	青島遼寧停車場	30 分/20 元 當日連續停放最高 150 元	室外停車場
	機車路邊停車格	計次 15 元, 隔日另計	室外停車場

授課地點

※ 配合高醫防疫期間門戶管制規範

請與會者從高醫十全路門口，刷健保卡進入本院，並至啟川大樓 6 樓第二講堂參與課程

