

正本

檔 號：  
保存年限：

## 新北市政府衛生局 函



24158

新北市三重區重新路5段646號8樓

地址：220205新北市板橋區英士路192-1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

受文者：社團法人新北市藥師公會

發文日期：中華民國112年5月5日

發文字號：新北衛健字第1120837879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112年5月27日（六）辦理「112年先天性代謝性疾病教育訓練」，懇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112年5月3日國健婦字第1120461259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」有進一步認識，強化其對於罕病個案之照護服務品質，特辦理旨揭教育訓練。
- 三、旨揭教育訓練訂於112年5月27日（六），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112年5月19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：王小姐及邱小姐，連絡電話：（04）22052121分機14832。

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



局長 陳潤秋

副本：

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：2272  
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112年5月3日  
發文字號：國健婦字第1120461259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 (A210400001\_1120461259\_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112年5月27日(星期日)辦理「112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(課程表及報名方式如附件)：
  - (一)上課日期：112年5月27日(星期六)。
  - (二)上課地點：中國醫藥大學附設醫院立夫教學大樓(臺中市北區學士路91號)。
- 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：中國醫藥大學附設醫院)，聯絡人：王小姐、邱小姐，連絡電話04-22052121分機14832。

正本：臺北榮民總醫院、國立臺灣大學醫學院附設醫院、長庚醫療財團法人林口長庚紀念醫院、國立成功大學醫學院附設醫院、長庚醫療財團法人高雄長庚紀念醫院、臺中榮民總醫院、財團法人私立高雄醫學大學附設中和紀念醫院、彰化基

劉蕙萍 衛生局



基督教醫療財團法人彰化基督教醫院、中國醫藥大學附設醫院、台灣基督長老教會馬偕醫療財團法人馬偕紀念醫院、高雄榮民總醫院、國立臺灣大學醫學院附設醫院兒童醫院、三軍總醫院附設民眾診療服務處、中山醫學大學附設醫院、中國醫藥大學兒童醫院、國立臺灣大學醫學院附設醫院新竹臺大分院新竹醫院、醫療財團法人徐元智先生醫藥基金會亞東紀念醫院、衛生福利部雙和醫院、佛教慈濟醫療財團法人花蓮慈濟醫院、奇美醫療財團法人奇美醫院、義大醫療財團法人義大醫院、國立臺灣大學醫學院附設醫院雲林分院、台灣基督長老教會馬偕醫療財團法人馬偕兒童醫院、臺北市立萬芳醫院、新光醫療財團法人新光吳火獅紀念醫院、國泰醫療財團法人國泰綜合醫院、臺北醫學大學附設醫院、台灣基督長老教會馬偕醫療財團法人新竹馬偕紀念醫院、長庚醫療財團法人嘉義長庚紀念醫院、天主教耕莘醫療財團法人耕莘醫院、振興醫療財團法人振興醫院、童綜合醫療社團法人童綜合醫院、國立臺灣大學醫學院附設醫院新竹臺大分院生醫醫院、台灣基督長老教會馬偕醫療財團法人淡水馬偕紀念醫院、戴德森醫療財團法人嘉義基督教醫院、佛教慈濟醫療財團法人台中慈濟醫院、秀傳醫療財團法人彰濱秀傳紀念醫院、佛教慈濟醫療財團法人台北慈濟醫院、佛教慈濟醫療財團法人大林慈濟醫院、長庚醫療財團法人基隆長庚紀念醫院、天主教中華聖母修女會醫療財團法人天主教聖馬爾定醫院、中國醫藥大學新竹附設醫院、行天宮醫療志業醫療財團法人恩主公醫院、亞洲大學附屬醫院、澄清綜合醫院中港分院、新北市立土城醫院、醫療財團法人羅許基金會羅東博愛醫院、聯新國際醫院、台灣基督長老教會馬偕醫療財團法人台東馬偕紀念醫院、臺灣基督教門諾會醫療財團法人門諾醫院、秀傳醫療社團法人秀傳紀念醫院、輔仁大學學校財團法人輔仁大學附設醫院、義大醫療財團法人義大癌治療醫院、國立成功大學醫學院附設醫院斗六分院、衛生福利部桃園醫院、東基醫療財團法人台東基督教醫院、輔英科技大學附設醫院、義大醫療財團法人義大昌醫院、彰化基督教醫療財團法人二林基督教醫院、臺北市立聯合醫院、國立陽明交通大學附設醫院、佛教慈濟醫療財團法人玉里慈濟醫院、光田醫療社團法人光田綜合醫院、彰化基督教醫療財團法人員林基督教醫院、衛生福利部豐原醫院、國泰醫療財團法人汐止國泰綜合醫院、奇美醫療財團法人佳里奇美醫院、安泰醫療社團法人安泰醫院、國立臺灣大學醫學院附設醫院北護分院、寶建醫療社團法人寶建醫院、屏基醫療財團法人屏東基督教醫院、衛生福利部臺中醫院、仁愛醫療財團法人大里仁愛醫院、敏盛綜合醫院、衛生福利部臺北醫院、高雄市立大同醫院、臺南市立安南醫院、臺北市政府衛生局、新北市政府衛生局、臺中市政府衛生局、臺南市政府衛生局、高雄市政府衛生局、基隆市衛生局、嘉義市政府衛生局、桃園市政府衛生局、新竹縣政府衛生局、雲林縣衛生局、嘉義縣衛生局、臺東縣衛生局、花蓮縣衛生局、屏東縣政府衛生局、澎湖縣政府衛生局、金門縣衛生局、連江縣衛生福利局、新竹市衛生局、宜蘭縣政府衛生局、苗栗縣政府衛生局、南投縣政府衛生局、彰化縣衛生局

副本：中國醫藥大學附設醫院(罕見疾病特殊營養食品暨緊急需用藥物物流中心)

# 「112年先天性代謝性疾病教育訓練」課程表

【課程日期】112年5月27日(星期六)下午13:00-17:30

【委託單位】衛生福利部國民健康署

【主辦單位】中國醫藥大學附設醫院、中國醫藥大學兒童醫院、臺中榮民總醫院

【授課地點】中國醫藥大學附設醫院立夫教學大樓9樓T4會議室；同步開放線上視訊  
(使用 Google Meet 軟體 <https://meet.google.com/aod-boqj-knc>)

【人數限制】現場50人及視訊150人

【報名日期】即日起至5月19日(W五)中午12:00或額滿為止

【報名方式】<https://reurl.cc/2WzI8n>

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以及  
上課地點通知敬請確認報名資料填寫無誤。



(線上報名專區)

【報名費用】免費

【聯絡方式】04-22052121#14832 王小姐、邱小姐

【研習積分認證】醫師、營養師、遺傳諮詢師、護理師、藥師（申請中）

【課程內容】

時 間	主 題	主 講 人
13:00-13:30	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)	
13:30-13:40	引言介紹	王仲興主任 中國醫藥大學兒童醫院
13:40-14:40	四氫基喋呤缺乏症 Tetrahydrobiopterin deficiencies	李秀芬主任 臺中榮民總醫院
14:40-15:40	台灣常見新陳代謝罕見疾病介紹	吳信儒醫師 中國醫藥大學兒童醫院
15:40-15:50	中場休息	
15:50-16:50	代謝性罕見疾病營養支持	廖瑞華營養師 台中榮民總醫院
16:50-17:10	罕見疾病物流中心服務介紹	謝育芸 專案經理 中國醫藥大學附設醫院
17:10-17:30	罕見疾病照護服務計畫介紹	郭薰嵐 個管師 中國醫藥大學兒童醫院
17:30~	Q&A 及 課後大合照 (課後網路簽退畫面截圖)	

## 【注意事項】

- (1) 本次採視訊課程的部分，課程中學員需測驗成績達60分者認列，其餘則不認列學分。
- (2) 本次視訊課程者，應全程開啟鏡頭，確保為本人全程上課。
- (3) 敬請於當日下午13時前進入視訊連結，課程將於下午13時整開始簽到，17時30分課程結束後簽退。(簽到、簽退請配合視訊畫面擷取)
- (4) 所有學員請於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】

### • 四氫基喋呤缺乏症 Tetrahydrobiopterin deficiencies

Tetrahydrobiopterin (BH4) is the essential cofactor in the enzymatic hydroxylation of 3 aromatic amino acids (phenylalanine, tyrosine, and tryptophan). BH4 is synthesized from guanosine triphosphate (GTP) catalyzed by GTP cyclohydrolase I (GTPCH), 6-pyruvoyl-tetrahydropterin synthase (PTPS), and sepiapterin reductase (SPR), and in aromatic amino acids hydroxylating system is regenerated by pterin-4a-carbinolamine dehydratase (PCD) and dihydropteridine reductase (DHPR). BH4 deficiencies comprise a group of these six rare neurometabolic disorders characterized by insufficient synthesis of the monoamine neurotransmitters dopamine and serotonin due to a disturbance of BH4 biosynthesis or recycling. Hyperphenylalaninemia (HPA) is the first diagnostic hallmark for most BH4 deficiencies.

To date, 4 enzyme deficiencies (GTPCH, PTPS, PCD, DHPR) have been reported and they all follow an autosomal recessive mode of inheritance. The incidence of BH4 deficiency is at 1 in 1,000,000, except that in Taiwanese (much higher than in Japanese and Caucasians). BH4 deficiency has been diagnosed in patients with HPA by neonatal mass-screening based on BH4 oral loading tests, analysis of urinary or serum pteridines, and measurement of DHPR activity in blood from a Guthrie card. BH4 deficiency without treatment causes combined symptoms of HPA and neurotransmitter (dopamine, norepinephrine, epinephrine, and serotonin) deficiency, such as red hair, psychomotor retardation, progressive neurological deterioration, and epilepsies. Treatment of BH4 deficiencies consists of BH4 supplementation or diet to control blood phenylalanine concentration and replacement therapy with neurotransmitters precursors (L-dopa / CarbiDOPA and 5-hydroxytryptophan), and supplements of folic acid in DHPR deficiency.

In this talk, an individual who had a normal result in newborn screening and was diagnosed with DHPR deficiency related intractable epilepsy at childhood stage will be discussed.

### • 台灣常見新陳代謝罕見疾病介紹

台灣自民國七十四年新生兒篩檢開辦以來，許多罕見的代謝性疾病得以透過篩檢早期發現早期診斷早期治療。這些罕見的代謝性疾病很多與代謝基質的酵素活性缺乏有關，也因為這樣的特性，透過適當的營養調整與飲食選擇，能夠讓這些疾病的患者得到很好的控制。我們此講題將就台灣常見的胺基酸(包括苯酮尿症，楓糖尿症，有機酸血症)，脂肪酸(短中長鏈脂肪酸)，醣類代謝疾病(半乳糖血症及肝醣儲積症)和尿素循環代謝異常疾病進行介紹，著重各疾病的病生理機轉，臨床症狀表現，以及目前的主要治療方式，

輔以臨床案例分享，讓大家對這些疾病有進一步的認識。

#### • 代謝性罕見疾病營養支持

先天性代謝異常疾病為眾多罕見疾病中的一類，其中包括胺基酸代謝異、醣類代謝異常及尿素氮代謝異常等，這些都需要較積極的營養控制以達到更好的控制效果。

氨基酸代謝異常之疾病如苯酮尿症、楓糖尿症等，常需控制1種至數種氨基酸的食物含量，且需控制的氨基酸通常為必需氨基酸，過多或不足皆會對身體造成影響，飲食控制就非常重要。

醣類代謝異常如肝醣儲積症等，需控制醣類攝取的量及種類，必要時需補充生玉米粉以避免低血糖的發生，也與飲食控制息息相關。

尿素循環代謝異常則需控制飲食中的蛋白質量，避免高血氮的發生。

對於先天性代謝異常疾病的病人，營養師需對每個病人需給予個別化的營養衛教，教導病人家屬如何計算食物的攝取量或特殊配方的使用量，以達營養需求及正常生長發育，並讓疾病可達到更好的控制。

#### 【交通資訊】

立夫教學大樓 地址：台中市北區學士路91號(學士路與英才路交叉口)



## 公共交通資訊

### 台中市公車

客運公司	路線號碼	起訖站名	下車處
高鐵快捷公車	159 路	高鐵台中站 - 中國醫藥大學 - 台中公園	
台中客運	35 路	僑光科技大學 - 南區公所 (台中高工)	
	131 路	北屯行政大樓 - 朝陽科技大學	
東南客運	67 路	台中車站 - 東海別墅	
統聯客運	18 路	Tiger City - 興大附農	中國醫藥大學站 ( 兒童醫院或中山堂 )
	25 路	忠信國小 - 僑光科技大學	
	61 路	台中車站 - 大雅	
	77 路	中港統聯轉運站 - 慈濟醫院	
豐原客運	51 路	莒光新城 - 台中市立屯區藝文中心	
台中客運	6 路	台中車站 - 忠義里	
	9 路	台中車站 - 清水 (高美路口)	
	29 路	台中車站 - 嶺東科技大學	
	35 路	僑光科技大學 - 南區公所 (台中高工)	
	70 路	綠川東站(第一廣場) - 嶺東科技大學	
	108 路	港尾 - 南開科技大學校區	
	131 路	北屯行政大樓 - 朝陽科技大學	五權學士路口站 ( 中國醫藥大學附設醫院急重症中心大樓與預防醫學中心前面 )
統聯客運	154 路	台中女中 - 大甲區公所	
	18 路	TigerCity - 興大附農	
	25 路	忠信國小 - 僑光科技大學	
	56 路	干城 - 嶺東科技大學	
統聯客運	61 路	台中車站 - 大雅	
	81 路	中港統聯轉運站 - 台中車站	
	25 路	台中車站 - 僑光科技大學	
東南客運	67 路	台中車站 - 東海別墅	
全航客運	5 路	干城 - 僑光科技大學	

「經費由國民健康署運用菸品健康福利捐補助」