

# 新北市政府衛生局 函

地址：220205新北市板橋區英士路192-1號  
承辦人：林柔安  
電話：(02)22577155 分機1756  
傳真：(02)22585006  
電子信箱：AT7069@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113年8月29日  
發文字號：新北衛健字第1131690114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113年9月21日（六）辦理「113年先天性代謝性疾病教育訓練」，請轉知所屬會員踴躍參加，請查照。

說明：

- 一、依據衛生福利部國民健康署113年8月23日國健婦字第1130462837號函辦理。
- 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，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。
- 三、旨揭教育訓練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。採網路（QR Code）方式報名，截止日至113年9月13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：蔡小姐及曾先生，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、中華民國營養師公會全國聯合會、社團法人新北市藥師公會、本市區域醫院、本市地區醫院

副本：

局長 陳潤秋



裝

訂

線

本案依分層負責規定授權業務主管決行



# 「113年先天性代謝性疾病教育訓練」課程表

【課程日期】113年9月21日(星期六) 下午13:00-17:00

【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、臺北榮民總醫院、淡水馬偕紀念醫院

【授課地點】中國醫藥大學附設醫院 **立夫教學大學5樓 T501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40人及視訊100人

【報名日期】即日起至9月13日(五)中午12:00或額滿為止

【報名方式】<https://forms.gle/ZyP5GtYFymHmFNzj6>

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 蔡小姐、曾先生

【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	備註
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	現場 授課
13:40-14:40	早期發現,及時治療 先天性代謝疾病臨床應用分享	李忠霖醫師 淡水馬偕紀念醫院	
14:40-15:00	罕見疾病物流中心服務介紹	曾皇傑 專案經理 中國醫藥大學附設醫院	
15:00-15:10	中場休息		
15:10-16:00	代謝性罕見疾病營養支持	徐嘉徽營養師 臺北榮民總醫院	視訊 授課
16:00-17:00	全基因定序於臨床之運用	楊佳鳳醫師 臺北榮民總醫院	現場 授課
17:00~	課後大合照(課後網路簽退畫面截圖)		

## 【注意事項】

- (1) 學員需測驗成績達60分始認列學分，其餘則不認列學分。
- (2) 請用真實姓名進入視訊，視訊參加者敬請於當日12:30前進入視訊連結，課程將於13:00整開始簽到，17:00課程結束後簽退。(視訊簽到、簽退請配合視訊畫面擷取)
- (3) 視訊課程者，應全程開啟鏡頭，確保為本人全程上課，課程中將全程錄影。
- (4) 學員請於課程後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】

### • 早期發現,及時治療-先天性代謝疾病臨床應用分享

先天性代謝疾病是一組由基因缺陷引起的罕見遺傳疾病，影響人體代謝過程。早期發現和及時治療對於預防嚴重併發症和改善患者生活質量至關重要。新生兒篩檢是早期發現的關鍵手段。通過對新生兒進行血液或尿液檢測，可以在症狀出現前識別多種代謝疾病。常見的篩查項目包括苯丙酮尿症、先天性甲狀腺功能減退症、葡萄糖-6-磷酸脫氫酶缺乏症等。一旦診斷確認，需要立即開始個別化治療。治療方法因疾病類型而異，可能包括：

1. 特殊飲食療法：如限制特定氨基酸攝入
2. 酵素替代療法：補充缺失的酵素
3. 藥物治療：如維生素 B12 補充
4. 器官移植：在某些嚴重病例中可能需要

及時治療可以顯著改善預後。例如，早期發現並治療的苯丙酮尿症患者可以避免智力障礙，過著正常生活。然而，臨床應用中仍面臨挑戰：

1. 部分疾病症狀不明顯，容易被忽視
2. 某些罕見疾病的診斷和治療經驗有限
3. 長期治療依從性問題

為提高臨床應用效果，建議：

1. 擴大新生兒篩檢範圍
2. 加強醫護人員培訓，提高疾病認識
3. 建立多學科合作團隊，優化診療流程
4. 加強患者及家屬教育，提高治療依從性
5. 推動相關研究，開發新的診斷和治療方法

總之，先天性代謝疾病的早期發現和及時治療對患者至關重要。通過不斷改進臨床應用策略，我們可以為這些患者提供更好的醫療服務和生活品質。

### • 代謝性罕見疾病營養支持

均衡營養對建康很重要，但對先天性代謝異常或其他罕見疾病的病人來說，因為缺乏某些酵素導致代謝功能異常，因此需要特殊的飲食控制才能維繫身體健康！適當的飲食及特殊營養品就如同治療疾病的藥物一般，攸關生命之重大影響。代謝異常的病人可藉由嚴格的飲食設計與管制，並搭配特殊奶粉的攝取，兼顧成長的營養需求與特殊成分的限制，即可健康成長，不會有立即的致命危險。醫師與營養師會依病人的檢查報告訂出適合的飲食計畫，以維持病人的最佳健康狀態。營養師為了讓病人和家屬認識各類食物的