

彰基原力醫學院/彰基罕見疾病委員會/澳亞醫學會罕病組

週電子報

第一期 (N20180412) 2018/4/12 出刊

發行人：陳穆寬 院長 \ 郭守仁 協同總院長 \ 劉青山 副院長 \ 林慶雄 醫療長 \ 謝明家 醫療長
陳明 原力醫學院副院長 \ 陳明 原力醫學院副院長 \ 蘇矢立 原力醫學院副院長

執行秘書：邱重閔

行政秘書：美慧、文玲、涵薇、惠茹、純真

◎ 重要國內外消息：

Oligonucleotide & Peptide Therapeutics

-低聚核苷酸與胜肽療法波士頓年會-

日期：2018 年 3 月 26-28 日

地點：美國馬薩諸塞州劍橋，Boston Marriott Cambridge

已知的疾病標的中能夠成功滿足治療需求的寥寥無幾。我們對疾病生物學的了解持續超過我們發展治療藥物的能力，找出一個新方法盡可能破解這個「無法藥物化」的標的群體之需求已經迫在眉梢。低聚核苷酸與胜肽療法作為面對此挑戰的新興關鍵模式，不但可以生產高度專一性、多樣性的安全藥物，更比傳統小分子藥物及生物製劑能夠對應更廣泛的標的。

在美國麻州由 Cambridge Healthtech Institute (CHI) 所主辦的第 3 屆 Oligonucleotide and Peptide Therapeutics (OPT) Boston 已在業界建立鞏固地位，將聚集致力於低聚核苷酸與胜肽療法開發的主要企業與技術供應商代表，針對次世代藥物的發現、開發、運輸等各領域的進步進行討論。本活動將為期三天，網羅了創藥、運輸、早期階段臨床研究等主題的兩大主題研討會之外，另將舉行聚焦於罕見疾病治療應用的主題論壇。

◎ 重要國內會議消息

1. 中國醫藥人類遺傳學會 2018 年春季學術研討會暨第 19 屆年度會員大會

於 107/03/17(六) 在台北晶華酒店，舉辦本年度之春季學術研討會暨年度會員大會。

本次會議主題包含：

- (一) 全基因組分析與臨床應用新趨勢
- (二) 大數據生物資料分析與臨床應用新趨勢
- (三) 《遺傳醫學典範講座系列》遺傳醫學之回顧與前瞻
- (四) 107 年度會員大會

2. 台灣神經學會 2018 台灣神經醫學聯合國際學術研討會

將於 2018 年 5 月 5~6 日 (週六~週日) 成大醫學院成杏校區

而北投健康醫院將舉辦 BoNT-A in Complex Cases of Dystonia Management
時間：2018 年 4 月 14 日(六) 13:30~17:30

地點：北投健康管理醫院 臺北市北投區中和街 2 號

北投健康管理醫院蔡清標院長誠摯邀請神經神經學會會員一同參加

敬請有興趣的會員踴躍報名參加

報名方式：<https://s.eqxiu.cn/s/wOkm6xt5>

1. 彭基罕病介紹

◎ ICD-10-CM 診斷代碼：E70.9 芳香族 L-氨基酸脫羧酶缺乏症(AADC) ◎

描述

為一種遺傳疾病，會影響神經系統某些細胞之間的信號傳遞方式。

AADC 缺陷的症狀通常出現在生命的第一年。受影響的嬰兒可能有嚴重的發育遲緩，肌張力減弱（肌張力低下），肌肉僵硬，移動困難和四肢不自主扭（手足徐動症）。可能缺乏精力，餵食不佳，容易驚嚇，並有睡眠障礙。也可能會出現眼球扭轉異常的稱為 **oculogyric** 危象的事件；極度的煩躁和激動和疼痛，肌肉痙攣和不受控制的運動，特別是頭部和頸部。

AADC 缺乏可能會影響自主神經系統，控制無意識的身體過程，如調節血壓和體溫。導致的症狀包括下垂眼瞼、瞳孔收縮、出汗不適或受損、鼻塞、流涎、控制體溫的能力降低、低血壓、胃食道逆流、低血糖、昏厥和心臟驟停。AADC 缺乏的症狀往往在晚上或個體疲倦時惡化，並在睡眠後改善。

頻率

世界醫學文獻中僅描述了約 100 名患有此病的人；台灣約有 20% 的人。

遺傳變化

DDC 基因中的突變導致 AADC 缺陷。該 **DDC** 基因提供了用於製備 AADC 酶，它是在神經系統中的重要指示。這種酶有助於從其他分子產生多巴胺和血清素。多巴胺和 5-羥色胺是神經遞質，它們是神經細胞之間傳遞信號的化學信使，無論是在大腦和中樞神經系統和身體其他部位。

DDC 基因中的突變導致 AADC 酶的活性降低。沒有足夠的酶，神經細胞產生較少的多巴胺和血清素。多巴胺和 5-羥色胺是正常神經系統功能所必需的，這些神經遞質水平的變化導致 AADC 缺陷患者的發育遲緩，智力殘疾，異常運動和自主神經功能障礙。

遺傳模式

這種情況是以常染色體隱性模式遺傳的，這意味著每個細胞中的兩個基因拷貝都有突變。具有常染色體隱性病徵的個體的父母每個攜帶一個突變基因的拷貝，但是它們通常不顯示病徵的症狀

2. 彭基諮詢顧問醫師：兒童神經科 -- 張通銘醫師

3. 彭基罕病照護委員會暨關懷、臨床研究團隊公告

3-1 本周截止各系統罕見疾病收案進度

疾病分類	收案人數	小組長 (預定)
A 先天性代謝異常	9	趙美琴 張明裕 巫錫霖
B 腦部或神經系統病變	43	劉青山 莊介森 陳彥宇 張通銘 邱重閔
C 呼吸循環系統病變	1	林慶雄 夏建勳
E 腎臟泌尿系統病變	0	錢建文 邱炳芳
F 皮膚病變	3	邱足滿
G 肌肉病變	2	賴建旭
H 骨及軟骨病變	0	王偉勳
J 血液病變	13	沈銘鏡 王士忠
K 免疫疾病	0	楊順成 蔡易晉
L 內分泌疾病	0	謝明家 蘇矢立 吳怡磊
M 先天畸形症候群	0	林昭仁
N 染色體異常	0	陳 明 李孟倫

總收案人數~71 人

小組長的職責將於下次(約五月初)罕病會議中討論。

3-2 各職類分享

107 / 04 / 09 罕病核心會議記錄:

- (一) 罕病患者住院關懷流程：由個管師至病房探視關心。
- (二) 請邱醫師規劃每周一下午新個案太極拳個別指導流程。
- (三) 遺傳諮詢中心協助 LHON 罕病藥物申請。
- (四) 請營養師報告咖啡對罕見疾病患者的好處。

