

彰基原力醫學院(彰基罕見疾病委員會) / 澳亞醫學會罕病組

週週電子報

第三期 (N20180427) 2018/4/27 出刊

發行人：陳穆寬 院長 \ 郭守仁 協同總院長 \ 劉青山 副院長 \ 陳 明 原力醫學院副院長

執行秘書：邱重閔、蔡玲貞

行政秘書：美慧、文玲、涵薇、惠琴、佐君、惠茹、純真

◎ 重要國外會議消息：

2018 年 Pre-IID 天皰瘡和類天皰瘡研討會

主辦單位：IPPF

日期：2018 年 5 月 15 - 16 日

地點：佛羅里達州奧蘭多(報名截止日期延長至 4 月 29 日星期日)

大會議程：

2018 年 5 月 15 日星期二

第一場：P / P 臨床試驗的新進展

第二場：臨床試驗結果

第三場：患者報告結果

第四場：罕見疾病研究合作網絡

2018 年 5 月 16 日星期三

第五場：新型天皰瘡細胞療法的臨床試驗

第六場：P / P 新興治療

第七場：Pre-IID 海報分享

研討會詳情請洽：

<http://www.pemphigus.org/get-involved/patient-conferences-annual-meetings/2018-iid-symposium/>

從罕見到關懷：罕見疾病的發現，建模和翻譯

主辦單位:Keystone 分子和細胞生物學專題討論會

日期:2018 年 11 月 11 - 14 日

地點:維也納生物中心，奧地利維也納 IMP 講堂

<http://www.keystonesymposia.org/index.cfm?e=Web.Meeting.Abstracts&meetingid=1645&subTab=abstract>

影音

<https://youtu.be/Vh5vekeW-ao>

第六屆 Rare Diseases Summer School

日期:2018年7月11日至2018年7月13日

地點: Wädenswil 的 Tagungszentrum Schloss Au (蘇黎世湖畔)

主辦單位: Universität Zürich

詳情請洽:<http://www.radiz.uzh.ch/en/Rare-Diseases-Summer-School0.html>

◎ 重要國內會議消息：

台北醫學大學神經學科即將舉辦 2018 2nd Taipei Medical University International Stroke Summit (TMU-ISS)

會議時間:2018年5月4日(星期五)09:00~17:30

會議地點:台北醫學大學醫綜大樓前棟四樓誠樸廳

請有興趣的會員踴躍報名參加

報名網址:<https://goo.gl/forms/aO3dzCyem9sAX14H2>

聯絡方式:衛福部雙和醫院 神經科 秘書 呂千慧 TEL:(02)2249-0088 分機 8112

地址:235 新北市中和區中正路 291 號

EMAIL:13179@s.tmu.edu.tw

2018 台灣神經醫學聯合國際學術研討會會議須知

一、會期:2018年5月5~6日(週六~週日)

二、地點:5月5~6日 成大醫學院成杏校區(701 台南市東區大學路 1 號)

三、報到時間:5月5日(週六)08:00~17:00 / 5月6日(週日)08:00~15:30

詳情請洽:http://www.neuro.org.tw/active/news_info.asp?/379.html

1. 影基罕病介紹

◎ ICD-10-CM 診斷代碼: E75.21 Fabry disease ◎

描述

法布瑞氏症是一種遺傳性疾病，由體內細胞中特殊類型脂肪 globotriaosylceramide(GL-3)的積聚引起。從童年開始，這種積聚會造成影響身體許多部位的症狀。法布瑞氏症的典型特徵包括疼痛發作，特別是在手和足部(acroparesthesias)、皮膚上的小暗紅色斑點簇稱為血管角化瘤、出汗能力下降(低汗症)、眼睛前部混濁(角膜混濁)、與胃腸系統有關的問題、耳鳴(耳鳴)、和聽力損失。法布瑞氏症還涉及可能危及生命的併發症，如進行性腎損傷，心臟病及中風。

遺傳變化

法布瑞氏症是由 *GLA* 基因突變引起的。該基因提供了製造稱為 α -半乳糖苷酶 A 的酶的說明。該酶在溶酶體中有活性，它們是在細胞內充當回收中心的結構。 α -半乳糖苷酶 A 通常分解稱為 globotriaosylceramide 的脂肪物質。*GLA* 基因中的突變改變了酶的結構和功能，防止其有效地分解該物質。結果，在體內細胞中積聚了 globotriaosylceramide，特別是皮膚血管和腎臟，心臟和神經系統細胞，這種物質逐漸積累會損害細胞不同。法布瑞氏症發生率約 40000 到 60000 名男性中有一人。

遺傳模式

這種情況是以 X 鏈接模式繼承的。如果導致疾病的突變基因位於每條細胞中兩條性染色體之一的 X 染色體上，則該疾病被認為是 X 連鎖的。在男性（只有一個 X 染色體）中，每個細胞中一個改變的 *GLA* 基因拷貝足以引起該病症。由於女性有兩個 X 染色體拷貝，每個細胞中的一個基因拷貝通常會導致女性症狀輕微，而男性則不會導致任何症狀。

與其他 X 連鎖疾病不同，法布瑞氏症在許多女性身上造成重大的醫療問題，這些女性患有一種 *GLA* 基因改變的拷貝；可能會經歷許多疾病的典型特徵，包括神經系統異常，腎臟問題，慢性疼痛和疲勞，也可能會罹患高血壓，心臟病，中風和腎衰竭的風險。

& 以上罕病介紹內容摘錄至 [National Institutes of Health](#) &

2. 彰基諮詢顧問醫師：神經醫學部 -- 劉青山醫師

影音介紹：<https://youtu.be/OF0jEPeVCOI>

3. 營養團隊之建議：

目前尚未有文獻針對法布瑞氏症(Fabry disease)提出飲食相關建議，故以下 Fabry disease 的營養照顧，主要依臨床表徵給予適切的飲食建議，就初期慢性疼痛，宜攝取多樣化的新鮮蔬菜及水果等抗氧化物質，富含 ω -3 脂肪酸之魚類，均衡飲食為原則。當腸胃道出現腹脹感、腹痛、嘔吐及腹瀉，宜減少刺激性食品，例如過度酸、甜、辣、高油脂等食品，可少量多餐，且吃飯時細嚼慢嚥不說話，以減緩腸胃道不適。後期心臟或腎臟問題依臨床情形給予適當熱量及蛋白質且依臨床檢驗報告調整相關電解質食物選擇，以生活品質為優先。

/ By 營養師— 江惠琴、麥庭瑜

文獻參考

1. Germain, D. P. (2010). Fabry disease. *Orphanet journal of rare diseases*, 5(1), 30.
2. Eng, C. M., Germain, D. P., Banikazemi, M., Warnock, D. G., Wanner, C., Hopkin, R. J., ... & Pastores, G. M. (2006). Fabry disease: guidelines for the evaluation and management of multi-organ system involvement. *Genetics in Medicine*, 8(9), 539.

4. 中醫及自然醫學之建議：

傳統中醫針對 Fabry disease 沒有特殊的記載，我們試著從這個疾病的初期好發症狀探索起來：

- (一)手足部的刺痛(諸痛瘡癢皆屬於心)
- (二)皮膚上容易有血管角化瘤(血管疾病)
- (三)出汗能力下降(汗為心之液)
- (四)對溫差容易感受強烈(肺主衛外功能低下)
- (五)易疲勞(心肺功能不佳)...等等

因此初期中醫病理認為此疾病主要影響“心”這個臟腑為主，後期症狀影響到臟腑“腎”，包括聽力下降、耳鳴、腎衰竭等。因此考慮心與腎這兩大能量來源系統，中醫治療手段必須長期而溫和地協助調控心腎能量，疏通相關經絡，以達到減輕病人症狀，平穩與疾病共生的目標。 / By 中醫師--邱重閱

Fabry Disease 疾病產生症狀，依太極拳運動的理論，可以從核心肌群腰內肌、腹橫肌的運動刺激，達到全身放鬆及止痛的效用，運動方法為平躺於床鋪上，兩手上仰置於頭頂，兩腳跟距離與兩髖等距，腳跟置於床鋪定點不動，擺動兩腳，大拇指相碰，雖然是腳在運動，但牽扯到的腰內肌、腹橫機，甚至腹內臟器都可以受到刺激，達到患者需求。

/ By 台灣藝術太極拳總秘書長 郭建成

5.彰基罕病照護委員會暨關懷、臨床研究團隊公告

6-1 本周截止各系統罕見疾病收案進度

總收案人數~120 人

6-2 各職類分享

無