

正本

檔 號：
保存年限：

新北市政府衛生局 函

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

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」，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執行



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



1120837879(2023/05/03)

「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 立夫教學大學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/2Wz18n>

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】

• 四氫葉啞呤缺乏症 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 folinic 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。

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

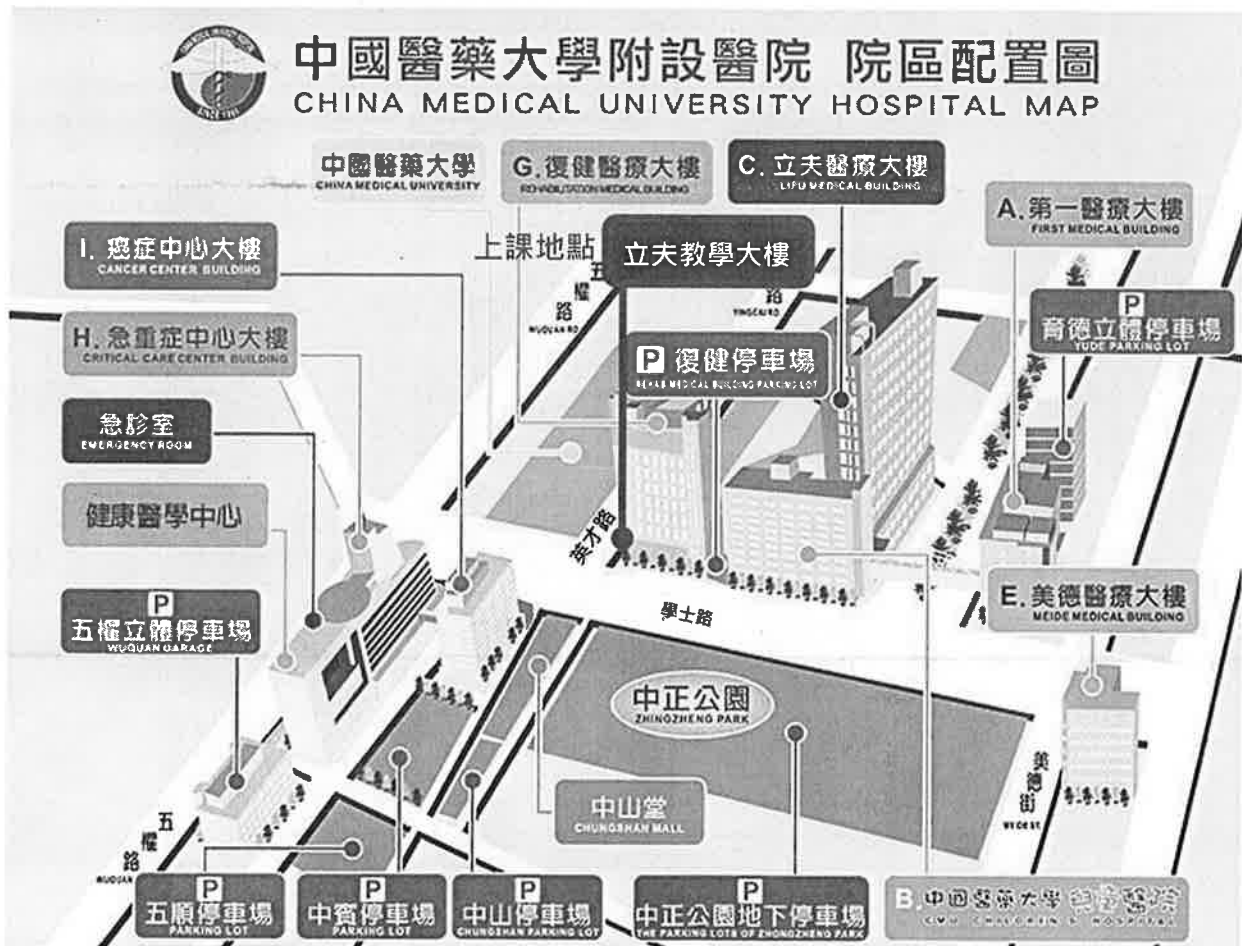
醣類代謝異常如肝醣儲積症等，需控制醣類攝取的量及種類，必要時需補充生玉米粉以避免低血醣的發生，也與飲食控制息息相關。

尿素循環代謝異常則需控制飲食中的蛋白質量，避免高血氨的發生。

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	中國醫藥大學站 (兒童醫院或中山堂)
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	
	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	
154 路	台中女中 - 大甲區公所		
統聯客運	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	
	61 路	台中車站 - 大雅	
	81 路	中港統聯轉運站 - 台中車站	
統聯客運	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	