

彰化基督教兒童醫院



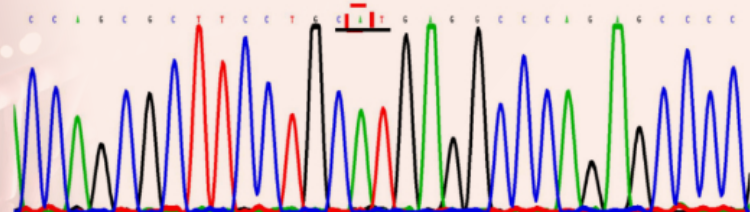
慢箋預約領藥 APP
彰基體系醫院掛號 APP

院訊

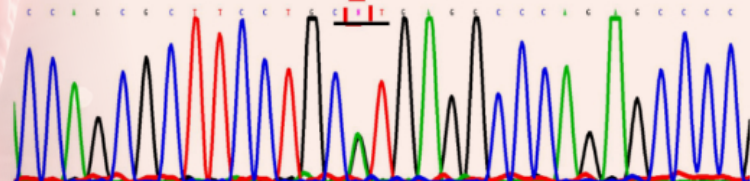
2019 年 9 月份 September



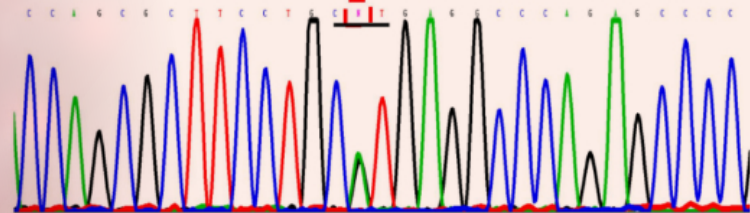
Proband : a homozygous c.2864G>A (p.Arg995His) of TNK2 gene was found.



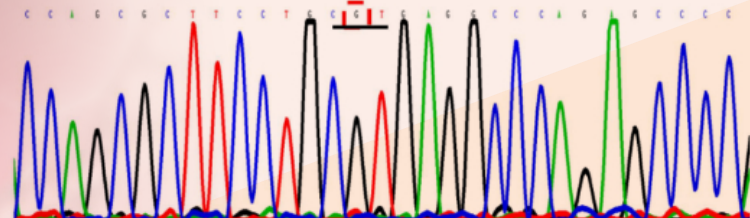
Maternal: a heterozygous c.2864G>A (p.Arg995His) of TNK2 gene was found.



Paternal: a heterozygous c.2864G>A (p.Arg995His) of TNK2 gene was found.



wild-type



遺傳基因診斷新利器

本期主題

A、現場掛號服務 (上午八時起)

一般門診
上午診 於 11:30 前受理掛號
下午診 於 16:30 前受理掛號
夜診 於 20:30 前受理掛號
兒童發展中心初診
上午診 於 11:00 前受理掛號
下午診 於 15:30 前受理掛號

B、人工電話掛號服務 (上午八時起)

服務電話：04-7225132
上午診 於 10:30 前受理掛號
下午診 於 16:00 前受理掛號
夜診 於 20:00 前受理掛號
●預約後，請於看診當日直接到診間報到候診。

C、語音掛號服務 (24 小時服務)

服務電話：04-7225152

D、初診預約掛號服務

服務電話：04-7225132
●完成初診電話預約掛號之後，看診當日須攜帶身分證及健保卡到一樓掛號櫃台抽取號碼牌及填寫初診基本資料表，完成全部掛號手續後再到診間候診。

E、看診時間

上午門診 08:30 開始 12:00 結束
下午門診 14:00 開始 17:00 結束
夜間門診 18:00 開始 21:00 結束
●週六下午停診

本院公休日：9 月 13 日 (五)



彰化基督教兒童醫院 網頁

— 遺傳基因診斷新利器 —

談『全外顯子體次世代定序』

(彰化基督教兒童醫院兒童遺傳及新陳代謝科 吳信儒醫師 / 趙美琴主任)
(彰化基督教醫院基因醫學部 張庭毓博士 / 陳明教授)

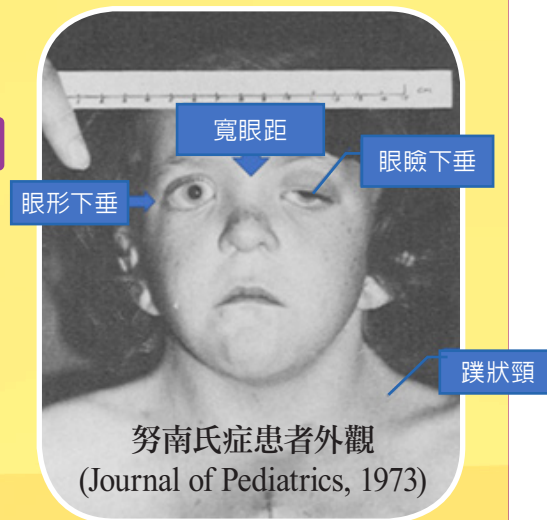
人們熟悉的遺傳疾病是指染色體的數目或構造異常，如唐氏症或透納氏症等常見疾病，可以透過產前羊膜穿刺染色體檢查而被正確診斷。現代醫學的研究顯示“基因變異”才是造成多數嚴重疾病重要原因之一，因為精子及卵子結合前需要基因重組，只要密碼排列錯誤或變異就會造成嚴重的疾病。因此遺傳基因診斷技術日新月異，需要遺傳諮詢中心團隊詳細問診、家族史、臨床檢查及基因診斷等。『彰基基因醫學部』提供“全外顯子體次世代定序”服務，可以正確診斷遺傳疾病。

舉二個個案分享：

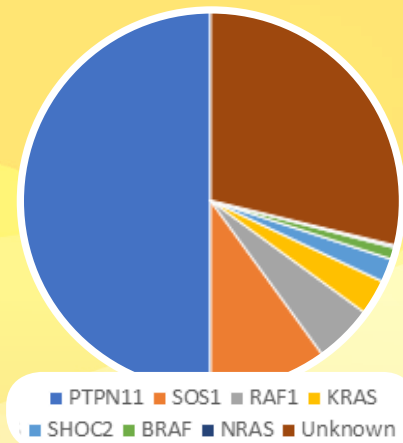
範例一：2 歲男孩不明原因反覆性骨折，常見的“成骨不全症”第一型 COL1A1 及第二型 COL1A2 “未發現異常，經過“遺傳及新陳代謝科團隊”建議利用“全外顯子體次世代定序”檢查，確診為罕見“第六型成骨不全症”。

範例二：13 歲男童患有先天心臟病曾接受開心手術，因身材矮小問題做染色體及基因晶片檢查正常。最後經由“全外顯子體次世代定序”檢查，才確診為『努南氏症合併生長激素缺乏症』需要生長激素注射治療才能改善身高。

雖然“全外顯子體次世代定序”讓遺傳疾病診斷獲得很大的突破，但絕對不是只要安排這項檢驗就可以告訴我們未知疾病的解答，該檢驗還是有它的侷限性，例如因為染色體結構異常或是拷貝數目變異造成的疾病，就是該檢驗的弱項。而且很多人類疾病並不一定是基因或染色體的問題。所以在利用該技術診斷疾病前，還是要進行完整的病史詢問，理學檢查，以及各項必要的檢查檢驗。通盤評估過病人狀況，並照會相關遺傳諮詢專業醫師後安排該項檢驗，才能發揮最大效益。



努南氏症患者外觀
(Journal of Pediatrics, 1973)



努南氏症致病基因比例

— 新生兒遺傳性代謝異常疾病 —

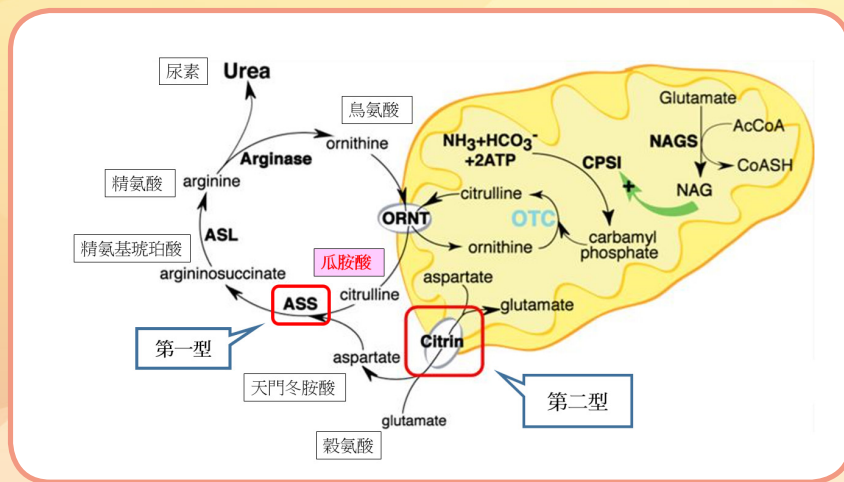
21 項目檢驗新上路 談『瓜胺酸血症』

(彰化基督教兒童醫院兒童遺傳及新陳代謝科 陳冠容醫師 / 趙美琴主任)

一位還在襁褓中的女嬰尚未滿月，就被通知新生兒篩檢中的一項胺基酸『瓜胺酸』顯示異常。這位女嬰有遲滯性黃疸、膽結石、解灰白便，食慾活力正常，但體重成長卻是相當緩慢。經彰基兒童醫院遺傳及新陳代謝科醫師詳細檢查及基因檢查，確診為『第二型瓜胺酸血症』，目前已經為寶寶申請特殊奶粉及治療，只要定期回診追蹤，寶寶會有正常發育。

『瓜胺酸血症』可分為二型，發生率約為 1/20,000，為罕見的遺傳性代謝疾病。此類疾病由於基因突變，會造成酵素缺陷或運輸蛋白缺陷，因而造成尿素循環的代謝異常，使得血中『瓜胺酸』的濃度升高，故得名為『瓜胺酸血症』。正常健康的人體雖然需要蛋白質來維持運作，但是同時也會產生對人體有害的『氨』，也就是俗稱的『阿摩尼亞』，而尿素循環就是要將這些有毒的物質轉換成無毒的尿素，再經由小便排出。右圖為尿素循環的示意圖，圖中任何一個環節發生問題，都會影響血氨的代謝而致病。

第一型的患者大部分在新生兒時期就會發病，會出現嘔吐、倦怠，甚至抽搐、昏迷等嚴重的併發症，而第二型的患者的發病時間則可分為嬰兒期或成人期，其中嬰兒期發病的患者平均在出生後一到五個月，會出現膽汁鬱積、膽結石、病理性黃疸、肝腫大，甚至會影響到肝臟功能進而產生貧血、出血、肝衰竭等危及生命的狀況。



無論是哪一型的患者，終其一生都需要密集監測血氨、肝功能、各類胺基酸和尿液有機酸濃度。平日的飲食需小心控制，嬰兒時期有特殊的配方奶可以使用，補充脂溶性維他命和特定的胺基酸，必要時則給予降血氨藥物也能幫助病情的控制。

國健署的前驅計畫提供新生兒血片篩檢早期診斷，由串聯質譜儀來早期測定血中各項胺基酸、有機酸的濃度，進而早期發現、早期確診、早期治療。今年十月正式列入新增十項先天性代謝異常疾病，只需要一次採血就可以檢驗二十一項疾病，對新生兒實在是方便又有效率的一大福音。而發現血片異常後，可以測定血中的酵素活性來輔助診斷，也需要基因檢查來確診。父母親也可以提早為下一胎寶寶進行產前基因檢查。

新生兒遺傳性代謝疾病新增篩檢項目

- ▲丙酸血症
- ▲原發性肉鹼缺乏症
- ▲肉鹼棕櫚醯基轉移酶缺乏症第 I 型
- ▲肉鹼棕櫚醯基轉移酶缺乏症第 II 型
- ▲極長鏈醯輔酶 A 去氫酶缺乏症
- ▲早發型戊二酸血症第 II 型
- ▲瓜胺酸血症第 I 型
- ▲瓜胺酸血症第 II 型
- ▲三羥基三甲基戊二酸尿症
- ▲全羧化酶合成酶缺乏

兒童遺傳及新陳代謝科

特色 & 醫師介紹

提供父母有關孩童罹患(一)遺傳性疾病：染色體異常、基因異常疾病或先天缺陷等(二)新陳代謝疾病：新生兒血片篩檢的遺傳性代謝疾病的診斷、治療。遺傳性疾病依發生的原因可以細分為(1)單基因異常：體顯性、體隱性或性聯遺傳疾病。(2)染色體異常：體染色體或性染色體的構造異常或數目異常。(3)多基因異常：基因及環境因素造成的疾病等。因此遺傳疾病雖少見、但種類繁多、診斷困難，需要遺傳專業醫師的遺傳諮詢及特殊的檢驗，包括染色體檢查，基因檢驗以及最新最正確的「全外顯子體次世代定序」檢查。

兒童遺傳及新陳代謝科醫師除可以提供父母有關孩童罹患遺傳及代謝疾病的最新資

訊 - 包括臨床診斷、基因檢查、特殊治療及預防措施等，也能協助罕見遺傳疾病的通報、或申請罕見疾病特殊藥物和特殊營養品等。

彰基總院的基因醫學部及遺傳諮詢中心的團隊，集合經驗豐富的產前遺傳診斷醫師、遺傳諮詢師及兒童遺傳及新陳代謝科醫師，提供罕見遺傳疾病所需要的遺傳基因檢驗及遺傳諮詢，協助父母預防遺傳疾病再發生的風險及生育的困擾。

兒童遺傳及新陳代謝科主要診治包括生長發育遲緩、生殖器異常以及各種遺傳疾病如唐氏症、透納氏症、克萊費特氏症、小胖威利氏症、威廉氏症、馬凡氏症等。針對新生兒篩檢診斷的二十一項先天代謝異常疾病、肝醣儲積症、溶小體儲積症(黏

多醣儲積症、法布瑞氏症及高雪氏症)是國健署積極推行篩檢項目。

本科亦與兒童發展中心密切配合，為遺傳疾病的病童定期執行神經發展與心智發育的評估，並安排早期療育與復健，以期許病童能得到良好的照顧而有更好的預後。本科也參與「罕病疾病照護服務計畫」提供各類罕見疾病病友的照護。並與院外的各種團體，如罕見疾病基金會、小胖威利協會、黏多醣協會與法布瑞氏病友會等配合不定期為病友舉辦病友聯誼會，為病友請來相關的醫療人員解答疑難問題，搭起病友間溝通的橋樑。每月第一週的週四上午為「遺傳性代謝疾病整合門診」提供醫療及營養諮詢的團隊服務。

專長

罕見遺傳疾病、新陳代謝異常、先天發育異常的診斷及治療。染色體及基因異常的診斷與諮詢。兒童內分泌疾病如身材矮小、生長激素缺乏、性腺發育異常、性早熟、先天甲狀腺低能症、先天腎上腺增生症。原住民與新住民家族的遺傳諮詢。

經歷

高雄醫學大學醫學院副教授
美國紐約市立 PDL 產前遺傳診斷中心研究員
日本帝京大學小兒科研究員
台灣大學附設醫院病理科 細胞遺傳室研究員
高雄醫學大學附設醫院小兒科部主任
高雄醫學大學附設醫院遺傳諮詢中心主任
高雄醫學大學附設醫院細胞遺傳室主任
台灣兒科醫學會小兒科專科醫師
台灣兒科醫學會醫學遺傳學及新陳代謝學次專科醫師
台灣兒科醫學會內分泌學次專科醫師

門診時段

	日	一	二	三	四	五	六
上午		✓		✓	✓		
下午							
晚上							

現職

彰化基督教兒童醫院主治醫師
彰化基督教兒童醫院兒童遺傳及新陳代謝科主任



趙美琴 主治醫師



科別	星期	時段	診間					
			一	二	三	四	五	六
兒童內科 ※ 參考症狀：凡 21 歲以下身體不適者皆可掛一般兒童內科，並設有各專科，其看診病症與一般成人雷同。 ※ 報到方式：兒童內科門診掛號後，請至評估室測量身高、體重、體溫，再依掛號碼看診。 ※ 青少年門診，須請上午 11 點前報到看診。	上午	201	蔡易晉 107239	(心臟科邱世英教授聯診) 吳焜焯 068155	吳焜焯 068155		(肝膽腸胃) 盧芳廷 181054	(兒童心律不整) 吳焜焯 068155
		202	李孟倫 020540	陳家玉 182288			※李孟倫 020540	吳怡磊 162991
		203	曹龍彥 001539	教學門診 001539	錢建文 103207	曹龍彥 001539	陳家玉 182288	林昭仁 124140
		204	盧芳廷 181054	高峻凱 096777	(神經、癲癇) 張通銘 128658	盧芳廷 181054	(神經、安瑞) 張通銘 128658	(氣喘、腎臟) 錢建文 103207
		205	(兒童神經特診) ※張明裕 054090		陳曉能 019184	高峻凱 096777	陳曉能 019184	(減敏特診) 高峻凱 (約診)
		206	教學門診 103207					王士忠 068122
	226	(遺傳及內分泌) 趙美琴 180430	(內分泌新陳代謝特診) 王育美 051282	(遺傳及內分泌) 趙美琴 180430	(遺傳及內分泌) 趙美琴 180430	(內分泌新陳代謝特診) 王育美 051282		
	下午	201	邱漢堯 002387	(兒童神經)(14:30 看診) ※楊瑞成 302108	蕭建洲 068206	蔡易晉 107239	邱漢堯 002387	
		202		李明聲 107484	李孟倫 020540	陳俐如 168708	吳怡磊 162991	
		203	楊順成 061359		(過敏、氣喘) 蔡易晉 107239		曹龍彥 001539	
		204	錢建文 103207	(母乳諮詢) 李政翰 129130		錢建文 103207	(兒童心臟) 吳焜焯 068155	
		205	陳曉能 019184		(癲癇特診) 張明裕 054090	教學門診 129130	林昭仁 124140	
		206	王士忠 068122	(血液病) ※林明燦 302617	王士忠 068122		(血液病) ※林明燦 302617	
		226			(糖尿病特診) 王育美 051282	(生長與發育特診) 王育美 051282	吳劭彥 139256	
	夜間	201	(風濕、胸腔) 蔡易晉 107239	高峻凱 096777	吳焜焯 068155	蕭建洲 068206	(過敏氣喘) 蔡易晉 107239	
		202		李孟倫 020540	吳怡磊 162991	李明聲 107484		
		203	蕭建洲 068206	林昭仁 124140	楊順成 061359		楊順成 061359	
		204	林昭仁 124140		盧芳廷 181054	(不看發展遲緩鑑定門診) 張通銘 128658	陳俐如 168708	
		205				高峻凱 096777	(不看發展遲緩鑑定門診) 張明裕 054090	
	遺傳性代謝疾病整合門診	上午	206				趙美琴 約診 (9/5)	
	兒童骨科 ※ 參考症狀：運動傷害、髕臼發育不良、上下肢畸形、脊柱側彎	下午	223					
		226		(兒童青少年骨科) 王偉勛 331810				
	兒童外科 ※ 參考症狀：凡 21 歲以下小兒外科疾病如：小兒疝氣、隱辜、尿道下裂、斜頸、表皮腫瘤、盲腸炎、一般外科疾病如：腹部腫瘤及各種先天性胸腹部異常、肛門閉鎖、巨結腸症、膽道閉鎖、囊腫等。	上午	221		錢大維 180266		傅玉璋 180520	錢大維 180266 (9/14.28) 傅玉璋 180520 (9/7.21)
		下午	221	傅玉璋 180520	許耀仁 181606		錢大維 180266	許耀仁 181606
	兒童泌尿科 ※ 參考症狀：包皮問題、尿道下裂、尿路逆流、腎臟腫瘤等先天性及後天性泌尿系統疾病。	上午	221		錢大維 180266		傅玉璋 180520	錢大維 180266 (9/14.28) 傅玉璋 180520 (9/7.21)
下午		221	傅玉璋 180520	(便秘) 許耀仁 181606	林介山 331839	錢大維 180266	許耀仁 181606	
早產兒特診 ※ 早產兒門診掛號後，請至健兒門診評估室測量身高、體重、體溫，再依掛號碼看診。	下午	健兒 2		陳曉能 019184(9/10) 陳俐如 168708(9/3)			(早產兒特診) 李政翰 129130(9/6.20) 蕭建洲 068206(9/27)	
	健兒門診 ※ 參考症狀：五歲以下兒童做健康體檢，預防注射。健兒門診掛號後，請至健兒門診評估室測量身高、體重、體溫，再依掛號碼看診。	上午	健兒 1	李政翰 326053	吳怡磊 326053	陳家玉 326053	陳曉能 326053	吳劭彥 326053
		健兒 2		陳俐如 321640				資深醫師 321640
下午	健兒 1	陳家玉 326053	蕭建洲 326053	黃意評 326053	涂瓊方 326053	楊蕙穎 326053		
兒童牙科 ※ 參考症狀：21 歲以下兒童有齲齒、缺牙及其他牙齒問題者。 ※ 報到方式：按抽取號碼順序看診。	上午			黃左琪 302490(9/10.17.24)		陳品如 139370(9/12.26)	身心障礙門診 楊益詮 362587	
	下午		陳品如 139370(9/9.23)	黃左琪 302490	身心障礙門診(9/4.11.18) 李慈心 006205	黃渝聖 362110(9/5.26)	身心障礙門診 楊益詮 362587	
	夜間					黃渝聖 362110(9/5.26)		
兒童發展中心門診 ※ 參考症狀：兒童心智智能不足、自閉症注意力障礙、精神疾患等。 ※ 兒童發展鑑定門診係採醫師約診方式。 ※ 0-6 歲兒童如疑似發展遲緩，初診個案請先掛號兒童發展中心門診：複診追蹤個案後續狀況，請聯絡兒發中心 04-7238595 分機 1164 約診。 ※ 兒童心智科門診病人年齡 21 歲以下。性兒童心智科江瑞豐醫師星期六門診病人年齡為 6-18 歲，星期五上午門診病人年齡 18 歲以下。 ※ 鄭璋醫師星期四下午青少年門診病人年齡為 12-18 歲。	上午	1					兒童發展鑑定(9/6) 張明裕 054090 (9:00 看診)	
		3	兒童心智 林達偉 149179	兒童心智 江瑞豐 360043	陳力源 161319	發展門診(自閉、過動、教養) 江瑞豐 360043	兒童心智(9/27) 江瑞豐 360043	兒童心智 08:00 看診 江瑞豐 360043
		4	兒童發展鑑定(9/2.16.23.30) 張通銘 約診	兒童發展鑑定(約診) 張通銘 (9/10) 張明裕 (9/24)	兒童發展鑑定(9/4.11.25) 張明裕 約診	兒童發展鑑定 林達偉 約診	兒童發展鑑定(9/6.20) 廖淑芬 約診	
		2樓 92			發展門診 廖淑芬 094882	發展門診 廖淑芬 094882		
		2樓 204			發展門診 張通銘 128658		發展門診 張通銘 128658	
		2樓 205	發展門診 張明裕 054090					
		1	肉毒桿菌注射 廖淑芬 約診				學習障礙特診(9/6) 張明裕 約診	
	下午	3	兒童心智 鄭璋 約診	兒童心智 蔡佩蓉 361459	兒童心智 鄭璋 003123	兒童心智 鄭璋(約診)	兒童心智(9/6.20) 江瑞豐 360043	
		4		兒童發展鑑定 蕭安芳(約診)		兒童發展鑑定(約診 9/12) 青少年發展門診 黃意評 361400(9/5.19)		

二樓

一樓

地下一樓

十一樓