

①

出國報告（出國類別：海報張貼）

②

2017 年亞太人類基因學會議

(12 th Asia-Pacific Conference on Human Genetics, APCHG 2017)

③

服務機關：台北榮民總醫院 兒醫部

姓名職稱：住院醫師

派赴國家：泰國

出國期間：2017/11/7~2017/11/11

報告日期：2017/11/11

目次

一、 摘要	-----2
二、 目的	-----2
三、 過程	-----2
四、 心得	-----3
五、 建議事項	-----4

摘要

兩年一度的 2017 年亞太人類基因學會議(APCHG)於 11 月 8 日至 10 日在泰國曼谷，在遺傳代謝科主任牛道明醫師及楊佳鳳醫師的指導下，非常幸運的有討論式海報論文發表及參與會議學習的機會。有來自亞太國家遺傳代謝科的專家學者分享臨床學術經驗，豐富的議程當中也邀請了來自美國、加拿大、日本以及台灣等地的巨擘進行多元深入的討論，非常精彩。三天的議程內容多元豐富。此行印象深刻的議題為溶小體儲積症(LSD)的治療發展和一位泰國兒童牙科醫師從牙齒的病變、診斷、研究鈣磷代謝方面的罕見疾病。

關鍵字:LSD、溶小體儲積症、遺傳代謝、基因

目的

參加 2017 年亞太人類基因學會議(12 th Asia-Pacific Conference on Human Genetics, APCHG 2017)討論式海報論文發表，發表題目為 Rare condition of hepatic Gaucheroma in a type I Gaucher patient with ERT。探討在臨床照護高雪氏症病人、接受酵素治療後產生的罕見併發症。

過程

兩年一度的 2017 年亞太人類基因學會議(APCHG)於 11 月 8 日至 10 日在泰國曼谷，在遺傳代謝科主任牛道明醫師及楊佳鳳醫師的指導下，非常幸運的有討論式海報論文發表及參與會議學習的機會。在這個盛會中，有來自世界各地的遺傳代謝科專家、臨床研究者、及各領域的專家泰斗參與，會議涵蓋的內容非常多元廣泛，從各個罕見疾病、遺傳代謝疾病治療診斷發展的各論、臨床經驗分享討論、新生兒篩檢、診斷方法上的進步和各國推行的經驗分享到人類基因學發展衍伸出的倫理議題。

今年舉辦的國家是泰國，選擇在首都曼谷舉辦，向來有「東方威尼斯」的美名，而會場所在的飯店，就在泰語中譯為母親之河的昭披耶河，或稱作湄南河的旁邊，河流源發於泰北的山地，是東南亞最大的河流之一，不僅灌溉、滋養了泰國肥沃的土地，流域所經之處也是泰國人口最集中、經濟最發達的區域，在這個孕育泰國的河流旁邊舉辦人類基因學的盛會，也特別有其意涵。

會議的內容多元豐富，議程共有三天，大致可將其區分為下列幾大類：

- 一、 先天性異常疾病、新生兒篩檢、以及預防的方法。包括在各國施行的經驗、由 folate fortification、Neural tube defect 的預防等。
- 二、 遺傳代謝疾病的深入討論和在診斷、治療上的新的發展，以及臨床經驗分享討論，包括地中海型貧血(Thalassemia)、溶小體儲積症(LSD)、Neuromuscular disease、Mitochondrial disorders 等等。
- 三、 精準醫學的發展，在藥物使用、感染疾病、癌症上面的應用發展。
- 四、 各國的論文發表，包括口頭報告以及互動討論式海報發表。

心得

本篇論文的發表在於探討臨床上使用酵素治療高雪氏症病人所產生的罕見併發症，自酵素治療發明並使用在高雪氏症治療以來，病人臨床的症狀皆有顯著的改善，包括 thrombocytopenia, anemia, hepatomegaly, splenomegaly. 而在骨骼病變以及神經學病變方面幫助較為有限，然而，高雪氏症的病人也有罹患癌症的風險，常見的有 Multiple myeloma, lymphoma 以及其他 solid tumor，然而我們這篇論文即是一篇罕見病發症的個案報告—Gaucheroma，病人在常規的肝臟影像追蹤偶然發現肝臟腫瘤，本以為是高雪氏症可能併發的 Lymphoma，但病理報告結果卻是一個由高雪氏細胞聚集而成的一個「Gaucheroma」，目前機轉未明，但也有些假說，

在討論式的海報呈現當中，也和這方面的治療專家有所討論以及經驗分享，收穫良多。

建議事項

一、溶小體儲積症治療經驗分享和反思。這次參與會議主要是針對溶小體儲積症當中的高雪氏症做個案的報告，而大會的議程中也有特別針對溶小體儲積症各國的經驗作分享，特別的是，高雪氏症原是好發在 Ashkenazi Jewish 身上，西方人的報告也比較多，藉由這次的亞太人類基因學會議，我們可以聽到更多來自東方國家、人種相近的族群治療上的經驗和臨床表現差異，比如說日本和泰國的案例分享在使用酵素治療後仍會考慮骨髓移植，雖然神經學症狀無法恢復，但可以避免繼續惡化。此外新的酵素治療、甚至基因治療也在發展當中，台灣非常得天獨厚的擁有溶小體儲積症的新生兒篩檢計畫，讓我們診斷和治療都可以顯著的超前他國，在治療方式的新發展也是我們未來可以努力的方向。



二、向泰國兒童牙科醫師 Dr. Kantaputra 學習。這是此行印象最為深刻的演講之一，會議講者大多為醫師，而 Dr. Kantaputra 就顯得特別，他的演講當中，帶著我們從牙齒的外觀、X 光影像、數目和排列，可以發現病人有沒有鈣磷骨骼方面的問題，運用在遺傳代謝方面的網絡和交流，統整蒐集到相似臨床症狀的病人，進而發現其中遺傳基因的缺陷和病變，可謂見微知著、一葉知秋。Dr. Kantaputra 對臨床研究的好奇心和熱情非常值得我們學習，而追根究底的鑽研精神，也是我們的榜樣，跳出框架的思考、由牙科醫師發展為遺傳代謝專家，更是一個鼓舞我們不要畫地自限、勇於創新發展的例子。