

出國報告（出國類別：參加會議並口頭報告）

第 12 屆亞洲大洋洲癲癇大會參訪心得

服務機關：神經內科

姓名職稱：劉祐岑(主治醫師)

派赴國家：印尼

出國期間：民國 107 年 6 月 27 日 ~ 7 月 01 日

報告日期：民國 107 年 7 月 30 日

摘要

此會議乃由國際抗癲癇聯盟(International League Against Epilepsy)所策畫，為亞洲大洋洲癲癇醫學及研究最大規模國際會議。本人獲選於 Basic Sciences and Genetics Session 進行 Platform presentation，報告題目為『Phenotypic and genetic overlapping of epilepsy and paroxysmal dyskinesia: application of the next-generation sequencing』。內容乃根據國家衛生研究院整合性計畫所執行之，癲癇及陣發性動作障礙症患者接受次世代定序之基因篩檢，所得之結果與分析，並據以支持這兩類疾病在臨床表徵與治療藥物的重疊性，相當一部分來自於共同的基因變異以及與之相關的病理機轉。藉由此次報告，與國際學者交流，得到許多實質幫助研究的建議，希望能進一步應用於臨床相關疾病的基因檢測。

關鍵字:癲癇，動作障礙，基因學，次世代定序

一、 目的:

此會議乃由國際抗癲癇聯盟(International League Against Epilepsy)所主辦，每兩年舉行一次，為亞洲大洋洲癲癇醫學及研究最大規模國際會議，此次與會者共有來自美、澳、日、印尼等各國超過一千多人。本人很榮幸獲選於 Platform presentation 發表演講(只有 40 位，也就是不到 10%的摘要投稿者，能獲選於 Platform presentation 發表)。本人於 Basic Sciences and Genetics Session 進行口頭報告，演講題目為『Phenotypic and genetic overlapping of epilepsy and paroxysmal dyskinesia: application of the next-generation sequencing』。

此次參與會議之目的如下:

- (1) 報告個人研究成果，並與國際學者交流。
- (2) 學習最新癲癇基因體學相關知識，促進國內學術研究與醫學發展。
- (3) 觀摩大型國際會議之舉辦，以供國內參考。

二、 過程

第 12 屆亞洲大洋洲癲癇大會於民國 107 年 6 月 27 日至 7 月 01 日於印尼峇里島舉行。會議包含 Main sessions、Lectures、Parallel sessions、Practical sessions、Workshop、Teaching course、Poster presentation 等。內容包含各種癲癇最新的治療、先進之基因學發現、與實務所面臨的臨床議題。

本人除參與部分會議，聆聽演講外，所參加之時段為 107 年 6 月 30 日『Scientific Programme---BASIC SCIENCES AND GENETICS』之時段，口頭報告題目為『Phenotypic and genetic overlapping of epilepsy and paroxysmal dyskinesia: application of the next-generation sequencing』(應用次世代定序探討癲癇與陣發性動作障礙症之基因學與臨床表徵之重疊與相關性)。陣發性運動障礙症是一群受不同因素誘發而產生不自主運動的神經疾病，但患者常併發不同類型的癲癇。許多基因的突變既可造成陣發性運動障礙症，也能導致癲癇，強烈暗示這兩類疾病具備共同的致病機轉。此次會議本人報告內容乃根據所執行之國家衛生研究院整合性計畫，利用次世代定序為 192 位台灣病患篩選位於 216 個已知致病基因上之變異。其中 141 位癲癇病患有 105 位發現可能的致病變異 (74.5%)；51 位陣發性運動障礙症病患，則有 19 位帶有可能的致病變異 (37.3%)。我們的結果除了證明次世代定序可大幅提高這些疾病基因診斷的效率，也能據以支持這兩類疾病在臨床表徵與治療藥物的重疊性，相當一部分來自於共同的基因變異以及與之相關的病理機轉。

三、心得

陣發性動作障礙症與癲癇及相關疾病，於基因學與臨床表徵之高度相關，近年已成為神經學界逐漸受到重視的議題。過往國際癲癇學術會議較少著墨於此主題，此次於競爭激烈的投稿當中，獲得主辦單位安排 platform presentation，彰顯出陣發性動作障礙症的病理機制於相關疾病的角色，其重要性將日益提昇。

上述報告內容，在演講過後得到相熱烈的迴響，聽眾發問相當踴躍，也得到許多實質幫助研究的建議，希望能進一步應用於臨床相關疾病的基因檢測。

四、建議事項（包括改進作法）

本次會議中與多位各國從事癲癇基因學研究的學者交流，一致認為當今基因學最大的挑戰，在於罕見變異其致病性的判定，標準不一、且隨各人種而異。因此，各國隨族群組合不同，所建立的基因資料庫、以及不同疾病各自的病患基因資料庫，是判定罕見變異其致病性的重要參考。

台灣現有台灣人體資料庫雖可提供一般族群的基因體資料，但資訊取得的申請流程仍過於繁冗，即使可以取得，大量基因體學資料的取得方式也相當原始而緩慢。另外。針對癲癇專有基因資料的登錄，也是台灣未來需要著手建立的。基因學研究工具日新月異，各國進展迅速，台灣應當急起直追。

附錄

- 一、會議議程
- 二、個人演講摘要影本
- 三、12th AOEC Platform presentation certificate
- 四、會議照片數張