

## 從 ICF 看兒童發展及行為科之展望

兒童醫院 兒童發展及行為科 主任 郭煌宗

科室發展離不開服務與創新(特色)，而創新(特色)仍要回歸服務！ICF (International Classification of Functioning, Disability and Health; 2002) 與兒童專屬之 (ICF-CY) 是 WHO 兒童發展與障礙之服務與思維之主流，一切講究個體，生活與功能導向，對於兒童發展之評估與介入皆將有重大的影響。

在新的一年中，兒童發展及行為科在 ICF 的思惟下，實務的內涵上有了一些小小的調整！由於仍然有較多的等候評估個案，較多等候服務的個案與診斷評估後感到茫然及失望的個案家長。我們在小小的工作團隊中，大家努力地做了一些改變！

首先為了使得新診斷或等候介入的個案家長在茫然、失落之餘能盡速得到初步的協助。我們自 3 月起每個月提供一次家長衛生教育與諮詢的免費課程，其中主要包括了：

- 1、家長與醫師面對面的對話。
- 2、大台中早療系統介紹，中國醫大附設醫院評估內容與介入服務的介紹。
- 3、每個專業的專題介紹等三大部分，使得家長能將慌亂的心定下來。

其次就是規劃了每月一次的到幼稚園或托兒所的外展服務，包括：

- 1、提初步與進階的發展篩檢
- 2、家長及老師有關兒童的發展學習及適應問題的諮詢服務
- 3、中國醫大附醫及大台中早療服務體系簡介
- 4、轉介疑似遲緩遲緩個案的進階正式評估。這一方案將會結合、社政、衛生及教育系統來一起服務家長與園所。

此外，也密集地安排了全年對內 10 場，對外 3 場的大小型演講。除此之外為了人員的團隊成長，也安排了內部 6 場的專業個案督導課程。同時仍然維持複雜型及簡易型跨專業的個案討論服務，及內部的專題討論等活動來提高內部的專業服務素質。

今年較大的突破是，與大台中地區 5 家聯合評估中心進行大台中區聯合評估的聯繫平台，與專業評估平台品質的提升服務。一方面進行溝通合作、一方面進行大台中聯合評估專業實務的整體提升的努力。希望 ICF 貼近生活的活動 (Activity) 與參與 (Participation) 面向，能更接近孩子與家庭的需求！最後，期待同仁的一點心意能增長我們服務的孩子與家長多一點幸福！

## 兒童遺傳及內分泌新陳代謝科

兒童醫院 兒童遺傳及內分泌新陳代謝科 主治醫師 王仲興

### (1) 簡介及特色

近十年來，本科室致力於運用分子生物學技術來分析國人各種遺傳內分泌、新陳代謝疾病，包括威爾遜氏病 (Wilson disease)、白化症 (oculocutaneous albinism)、黏多醣貯積症 (mucopolysaccharidosis)、肝醣貯積症 (glycogen storage disease)、高雪氏症 (Gaucher disease)、龐貝氏症 (Pompe disease)、法布瑞氏症 (Fabry disease)、裘馨氏肌肉失養症 (Duchenne muscular dystrophy) 等遺傳、新陳代謝疾病，發現新突變點超過數十個，為台灣遺傳、新陳代謝疾病建立完整的本土突變點資料以及提供病人臨床診斷的最佳輔證；我們投注了許多時間與精力研究纖維母細胞生長因子受體基因 (fibroblast growth factor receptor gene) 的相關遺傳疾病，包括軟骨發育不全症 (achondroplasia)、次軟骨發育不全症 (hypochondroplasia)，致死性畸胎侏儒症 (thanatophoric dysplasia)，以及會造成顱骨提前癒合的遺傳性症候群包括 Apert syndrome, Crouzon syndrome, Antley-Bixler syndrome, Muenke syndrome, Beare-Stevenson syndrome，這群疾病全部是顯性遺傳，都會造成外觀輕重不等的畸型，嚴重者會致命，較輕者僅能以手術矯治回復部份功能。衛生署公佈的罕見疾病項目中有多項就是該群疾病。我們的研究以臨床為導向，將這群疾病的致病基因分析並創立了一些特殊的檢測方法，發表了多篇論文在國內外知名雜誌，希望對國民健康能盡棉薄之力。進而可為病人進行產前診斷以防止悲劇再度發生，減少國家社會在疾病照護上的龐大花費。

本科室生化遺傳實驗室引進串聯式質譜儀，首先推動新生兒篩檢，建立國人的正常值資料，並運用質譜技術為國內各大醫學中心確認多起先天代謝疾病。

在細胞遺傳方面，本科室可執行羊水染色體分析、血液染色體分析、骨髓染色體分析、絨毛染色體分析、其他染色體分析（如流產物，皮膚切片等）、螢光原位雜交。對於常見的染色體異常（如唐氏症）、較為罕見之染色體微缺失（如小胖威利症、威廉氏症）皆可準確診斷出。

此外，對於身材矮小、性早熟及糖尿病患者也給予正確之診斷及適當之治療。也因此，本科在蔡研發長的領導之下，於民國 91 年獲得行政院衛生署頒獎「罕見疾病的基因診斷篩檢與治療品質金獎」，實為難得之成就。

### (2) 醫師簡介

**蔡輔仁醫師：**醫研部研發長、中國醫藥大學臨床所專任教授、基因醫學部主任、

兒童遺傳科主任、兼任臨床遺傳、新陳代謝組主持人，負責兒科遺傳、新陳代謝學科醫師訓練中心統合、臨床診斷治療。

**王仲興醫師：**兒童遺傳及內分泌新陳代謝主治醫師，部定助理教授，負責罕見疾病及內分泌新陳代謝疾病診斷治療。

**周宜卿醫師：**部定副教授，兒童神經科主治醫師，遺傳、新陳代謝科主治醫師，負責神經疾病診斷治療。

### (3) 醫療新知

蛋白質體學是繼功能基因體學之後重點研究項目之一。所謂蛋白質體 (Proteome) 是指所有被表達的蛋白質的總稱，口語上對等於基因體 (Genome)。DNA 攜帶的遺傳訊息當作指令，由蛋白質負責執行。蛋白質體學的目標即是根據已知的遺傳密碼與胺基酸序列，透過電腦協助運算以預測特定蛋白質的結構和功能。

因此國內外許多實驗室或研究中心競相投入這個領域，希望經由這項新的路徑，了解更多生命的奧秘。如近年來最熱門的訊息傳導，涉及蛋白質的磷酸化，必需靠直接蛋白質分析，上述種種應用使得蛋白質的實驗分析，在功能上有絕對的需要。目前科室主要研究重點為單基因突變導致的疾病分析、生化代謝物質之質譜分析、遺傳疾病連鎖分析、多基因影響疾病的單點核酸多型性 (SNP) 分析 (本項亦為國家基因體整合計劃的發展重點之一) 等方面，蛋白質體方面的研究將是未來重點，本本科室在傳統已有很好的醫療、化學、生化及蛋白分析的技術，其中新進之質譜技術除了在基因 / 蛋白質體的應用研究外，亦廣用在中 / 西藥物檢測或代謝分析、神經傳導物質研究及各種代謝產物 / 荷爾蒙分析。本院目前於此領域已具良好礎並擁有完整的研發團隊，配合已有的遺傳醫學研究，具體整合、跨領域合作，相信必能有不錯的發展。

### (4) 未來展望

- 1、與基因醫學部、遺傳中心及遺傳諮詢中心進行功能整合，成為全國最具規模之罕見疾病篩檢、診斷與治療中心。
- 2、配合基因體學、蛋白質體學及生化遺傳、細胞遺傳等方面發展，提供臨床醫師診斷疾病建議及符合國際標準之篩檢平台。
- 3、對於罕見而致病基因未明確之疾病 (如 Spondylcostal dysostosis 家族)，利用 linkage analysis、candidate gene approach 方法尋長既有或未知的突變基因，探索深奧的分子世界。
- 4、致力於罕見疾病 (尤其是溶小體貯積症) 的分子診斷，以建立國人特殊疾病的遺傳資料庫，供做學界診斷及治療的參考平台，造福國人。