

恭賀！〔國際罕見疾病中心〕暨〔兒童遺傳科〕林翔宇主任擔任計畫主持人之〔2025 馬偕兒童醫院 罕見疾病國際論壇〕榮獲〔國科會 114 年國內舉辦國際學術研討會〕核定通過申請，此研討會預定於 2025 年 4 月 12 日於台北馬偕紀念醫院 15F 階梯講堂舉行。

詳情參閱：<https://www.nstc.gov.tw/>



2025 馬偕兒童醫院 罕見疾病國際論壇

・ 時間：2025/04/12 (六) 09:00~17:00			
・ 地點：馬偕紀念醫院平安樓 15 樓階梯講堂 (台北市中山北路 2 段 92 號)			
・ 主辦單位：馬偕紀念醫院、馬偕兒童醫院、臺灣兒科醫學會			
Time	Agenda		
8:30-9:00	Registration 報到		
9:00-9:10 (10 mins)	Opening remarks	陳銘仁院長 (馬偕兒童醫院)	
Time	Title of the Talks	Speakers	Moderators
9:10-9:50 (40 mins)	Unmet needs of current treatment in mucopolysaccharidoses and intracerebroventricular enzyme replacement therapy in neuropathic mucopolysaccharidosis type II (Hunter syndrome)	Prof. Sung Yoon Cho (趙晟允) (Samsung Medical Center, Sungkyunkwan University, Seoul, Republic of Korea)	林翔宇主任 (馬偕兒童醫院)
9:50-10:30 (40 mins)	One and only Taiwan newborn screening for mucopolysaccharidoses updates worldwide (全球唯一：台灣黏多糖症新生兒篩檢現況)	莊志光研究員 (馬偕紀念醫院)	
10:30-10:50 (20 mins)	Break		
10:50-11:30 (40 mins)	Long-term benefit of oral therapy in managing spinal muscular atrophy	Prof. Stacey Tay (National University Hospital, Singapore)	陳錫洲主任 (三軍總醫院)
11:30-12:10 (40 mins)	The change of spinal muscular atrophy therapy after newborn screening (新生兒篩檢後，脊髓性肌肉萎縮症治療的改變與現況)	許庭榕醫師 (臺北榮民總醫院)	
12:10-13:30 (50 mins)	[Lunch Symposium] New trends in diagnosis and treatment of acid sphingomyelinase deficiency (ASMD) (酸性鞘磷脂酶缺乏症之診斷與治療)	周言穎醫師 (國立成功大學醫學院附設醫院)	郭雲鼎主任 (部立雙和醫院)

13:30-14:10 (40 mins)	Multi-disciplinary approach in diagnosis & management of Fabry disease - Japan experience	Prof. Kazuya Tsuboi (坪井一哉) (Nagoya Central Hospital, Nagoya, Japan)	洪崇烈主任 (馬偕紀念醫院)
14:10-14:50 (40 mins)	Cardiac care in Fabry disease (法布瑞氏症之心臟醫療照護)	宋國慈醫師 (馬偕紀念醫院)	
14:50-15:10 (20 mins)	Break		
15:10-15:50 (40 mins)	Lessons learned from pediatric clinical exome (從兒科臨床全外顯子定序汲取的教訓與經驗)	李妮鍾教授 (臺大醫院)	林炫沛教授 (馬偕兒童醫院)
15:50-16:30 (40 mins)	Decoding the future: Next-generation genetic diagnostics and the clinical revolution in personalized medicine (解碼未來: 新一代基因診斷技術與個人化醫療的臨床革命)	李忠霖醫師 (馬偕兒童醫院)	
16:30-16:40	Closing remarks	林炫沛教授 (馬偕兒童醫院)	