

兒童遺傳科暨罕見疾病中心大事記 (1984~2026) 圖

文說明



附圖 1：第一型黏多醣症患者吳秉儒在病房接受人道救援治療的酵素替補治療。原本呼吸困難（已做過氣切）、舉步惟艱的他竟能健步如飛，恢復生活自理功能；可惜的是，秉儒在接受 ERT 的兩年後，不幸因細菌性肺炎併發敗血症及心肺衰竭而英年早逝。



附圖 2：2003 年林炫沛醫師受著名黏多醣症學者 Dr. Ed Wraith 之邀，陪伴第六型黏多醣症病童遠赴英國皇家曼徹斯特兒童醫院接受評估，爭取國際人體藥物試驗計畫參與的機會，終獲成功。



附圖 3：2003 年林炫沛醫師兩度陪伴第六型黏多醣症病童遠赴英國皇家曼徹斯特兒童醫院（Royal Manchester Children's Hospital）接受評估，爭取國際人體藥物試驗計畫參與的機會，終獲成功，之後並促成第六型黏多醣症治療藥物 Naglazyme 引進台灣，以及後來順利得到健保給付，造福全台僅存的 10 例病人。



附圖 4：林炫沛醫師榮獲 2005 年台北市醫師公會杏林獎，回院之後接受馬偕紀念醫院黃俊雄院長公開表揚。



附圖 5：林炫沛醫師於 2008 年 5 月在荷蘭阿姆斯特丹參加第一型黏多醣症專家共識會議（MPS I Consensus Meeting），與來自歐美和澳洲的學者專家共同研擬國際通用臨床診斷指標。



附圖 6：林炫沛醫師代表台灣積極參加國際黏多醣症總會活動，與國際總會秘書長、加拿大和澳洲分會執行長以及台灣黏多醣症協會理事長蔡瓊瑋女士合影。



附圖 7：2009 年 9 月小兒科同仁與來自加州奧克蘭兒童醫院的國際知名黏多醣症學者 Dr. Paul Harmatz 於演講會後留影。



附圖 8：「罕見疾病」系列專題講座之一，林炫沛醫師邀請來自海內外的軟骨發育不全症病友、病友團體代表與社會賢達於罕見疾病基金會熱烈座談後留影。



附圖 9：2009 年，林炫沛醫師成功地爭取成為亞洲唯一的第四型黏多醣症國際自然病史研究計畫 (MOR-001，此為人體藥物試驗計畫的前驅計畫) 的執行中心。



附圖 10：2010 年馬偕紀念醫院獲選為第四型黏多醣症研究藥物人體試驗計畫第三期 (MOR-004, MOR-005) 在亞洲的執行中心；同時亦與美國加州奧克蘭兒童醫院合作進行五歲以下病童特殊藥物第二期人體試驗計畫 (MOR-007)。



附圖 11：2013 年 9 月馬偕紀念醫院小兒遺傳科、醫學研究部、檢驗科與國外研究機構之聯合研究團隊，發表領先全球之以特殊螢光檢測法進行大規模第一型黏多醣症新生兒篩檢論文。



附圖 12：林炫沛醫師領導的小兒遺傳科同仁共同努力的成果豐碩，獲獎無數。



附圖 13：林翔宇醫師榮獲 2007 年臺灣兒科醫學會「Mead Johnson 旅行獎」。



附圖 14：2008/5/17: 林炫沛醫師與中研院生醫所所長陳垣崇教授同獲中華民國臺灣黏多醣症協會頒發的第一屆「周艾紀念獎」-特殊貢獻獎。



附圖 15：2008/5/17: 林翔宇醫師榮獲中華民國臺灣黏多醣症協會頒發的第一屆「周艾紀念獎」-醫療照護獎。



附圖 16：2010/3/3: 林翔宇醫師榮獲財團法人罕見疾病基金會第十一屆「罕見疾病博碩士論文獎助學金」。



附圖 17：2012/4/22: 林翔宇醫師榮獲臺灣兒科醫學會第 210 屆學術演講會「年輕研究者獎」。



附圖 18：林翔宇醫師榮獲 2012 年財團法人陳炯霖小兒科研究獎助金基金會「小兒科主治醫師優秀論文獎」。



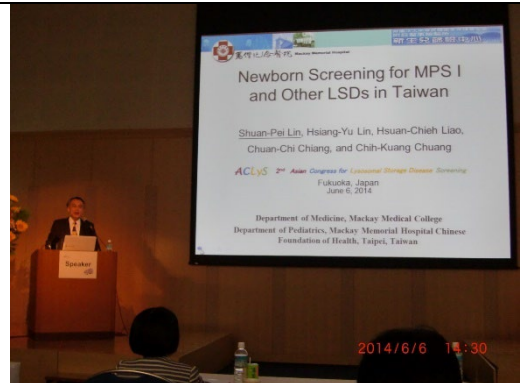
附圖 19：林翔宇醫師榮獲 2012 年臺灣兒科醫學會第 212 屆學術演講會「優等年輕研究報告者獎」。



附圖 20：2007 年 6 月，林炫沛醫師代表台灣獲頒國際小胖威利組織 IPWSO 榮譽獎座；同時獲獎的尚有美國小胖威利協會及台灣罕見疾病基金會。



附圖 21：2014/5/22: 林炫沛醫師、林翔宇醫師與德國黏多醣症專家 Dr. Maurizio Scarpa 受邀擔任主持人，共同參與在台北晶華酒店舉辦的 Morquio A Case Study Advisory Meeting-台北、台中、高雄三地連線視訊會議。



附圖 22：2014/6/6: 林炫沛醫師受邀演講-於 2nd Asian Congress for Lysosomal Storage Disease Screening。



附圖 23：2014/5/24: 林炫沛醫師受邀演講-於 Asia Pacific MPS Summit, Kuala Lumpur, Malaysia。



附圖 24：2014/4/20: 林炫沛醫師與林翔宇醫師受邀演講-中華民國基層醫療協會 2014 新竹學術研討會：「Mucopolysaccharidosis 在臨床實務之新進展」。



附圖 25：2014/4/20: 林炫沛醫師與林翔宇醫師受邀演講-中華民國基層醫療協會 2014 桃園學術研討會：「Mucopolysaccharidosis 在臨床實務之新進展」。



附圖 26：2014/5/24: 林翔宇醫師受邀演講-於 Asia Pacific MPS Summit, Kuala Lumpur, Malaysia。



附圖 27：2013/12/22: 林翔宇醫師受邀演講-中華民國基層醫療協會 2013 台北學術研討會：「Mucopolysaccharidosis 在臨床實務之新進展」學術研討會台北場。



附圖 28：2013/12/10: 林翔宇醫師受邀演講-5th Gaucher-MPS Physician Training, Manila, Philippines。



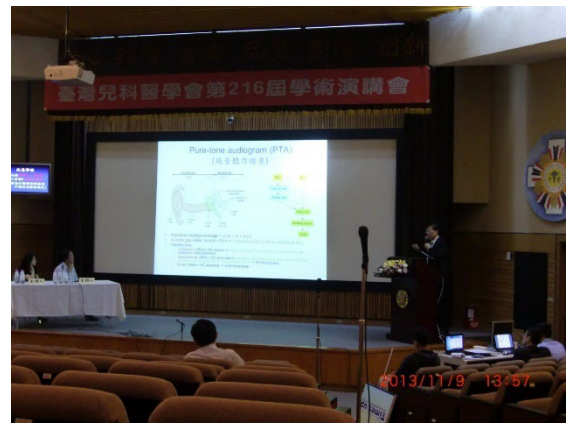
附圖 29：2013/11/27: 林炫沛醫師受邀演講-2013 ACIMD & JSIMD, Tokyo, Japan。



附圖 30:2013/11/27: 林翔宇醫師受邀演講-2013 ACIMD & JSIMD, Tokyo, Japan。



附圖 31：2013/11/16: 林翔宇醫師受邀演講-「黏多醣症的診斷、治療與照護」於臺北市立聯合醫院婦幼院區舉辦的「102 年度遺傳疾病諮詢研習會醫護人員再教育訓練」。



附圖 32：2013/11/9: 林翔宇醫師受邀演講-於台中榮總舉辦的 The 216th scientific meeting of the Taiwan Pediatric Association。



附圖 33：2013/9/15: 林炫沛醫師受邀演講-於香港舉辦的 2013 Asia Pacific Referral and Diagnosis Workshop Focus on MPS VI and Morquio A。



附圖 34：2012/12/14: 林翔宇醫師受邀演講-「黏多醣症-在風濕病醫學的臨床表現」於台北榮總兒科。



附圖 35：2014/2/12: 林翔宇醫師受邀演講-「黏多醣症-在心臟血管系統的臨床表現」於義大醫院心臟內科。



附圖 36：2014/3/26: 林翔宇醫師受邀演講-「黏多醣症-在心臟血管系統的臨床表現」於成大附醫心臟內科。



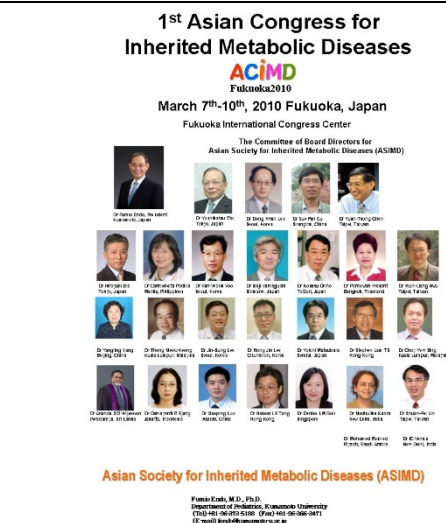
附圖 37：2014/4/19: 林翔宇醫師受邀演講-「黏多醣症-在心臟血管系統的臨床表現」於高雄長庚醫院心臟內科。



附圖 38：2013 年，林炫沛醫師擔任亞太黏多醣症研究聯盟(APMN)發起人暨核心委員。



附圖 39：2014/5/19: 林炫沛醫師與林翔宇醫師共同參與在韓國首爾舉辦的 5th Asia Pacific MPS Network Joint Meeting。



附圖 40：2010 年 1 月，林炫沛醫師受邀擔任 The committee of Board Directors for Asian Society for Inherited



附圖 41：2008 年林炫沛醫師參與在加拿大舉辦的黏多醣症世界大會。



附圖 42：2010 年林炫沛醫師參與在澳洲舉辦的黏多醣症世界大會。



附圖 43：2012 年林炫沛醫師與林翔宇醫師參與在荷蘭舉辦的黏多醣症世界大會。



附圖 44：2007 年林炫沛醫師參與中華民國台灣黏多醣症協會與中華民國人類遺傳學會主辦的「治療黏多醣症第二型新藥說明會」。



附圖 45：2014 年林炫沛醫師與林翔宇醫師參與在日本福岡舉辦的 2nd Asian Congress for Lysosomal Storage Disease Screening。



附圖 46：2013 年林炫沛醫師參與在日本福岡舉辦的 1st Asian Congress for Lysosomal Storage Disease Screening。



1st Educational Forum for Families and Caregivers on
Mucopolysaccharidoses (MPS)
May 17 - May 18, 2008
Taipei, Taiwan

附圖 47: 2008/5/17~5/18: 第一屆 MPS 亞太會議於台北亞都麗緻飯店舉行。



附圖 48: 2009/10/9~10/11: 第二屆 MPS 亞太會議於台北喜年來飯店舉行。



附圖 49: 2011/9/23~9/25: 第三屆 MPS 亞太會議於中壢南方公園渡假中心舉行。



附圖 50: 2013/12/6~12/8: 第四屆 MPS 亞太會議於台中長榮桂冠酒店舉行。



附圖 51: 2013/9/5: 林翔宇醫師參與在西班牙巴塞隆納舉辦的 2013 年第 12 屆先天性代謝疾病國際會議 (12th International Congress of Inborn Errors of Metabolism, 2013), 發表壁報論文, 並與韓國黏多糖症專家 Dr. Dong-Kyu Jin 合影留念。



附圖 52: 2012/6/29: 林炫沛醫師與林翔宇醫師共同參與在荷蘭 Noordwijkerhout 舉辦的 12th International symposium on MPS and related diseases。



附圖 53：2012/6/1: 林炫沛醫師主辦 Center of Excellence Program for Mucopolysaccharidosis，邀請外國醫師參觀本院的黏多醣症藥物臨床試驗的 infusion facility。



附圖 54：自 1998 年起，林炫沛醫師提供黏多醣症家庭的產前遺傳諮詢服務，強化黏多醣症的特殊生化學與基因學的診斷，協助病兒家庭擺脫遺傳疾病再發的宿命。



附圖 55：林炫沛醫師與林翔宇醫師榮獲 2018 年第 21 屆「國家生技醫療品質獎—銀獎」的重大肯定，並通過「2018 SNQ 國家品質標章認證」。



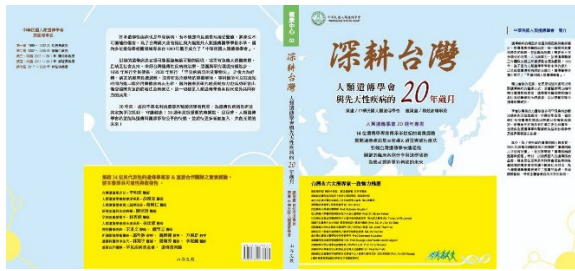
附圖 56：林炫沛醫師與林翔宇醫師榮獲 2019 年衛生福利部國民健康署「108 年罕見疾病防治工作貢獻獎」。



附圖 57：林翔宇醫師以「黏多醣症醫療照護手冊」榮獲 2019 年台北市醫師公會「第四屆好書獎」。



附圖 58：林炫沛醫師榮獲 2019 年「第 29 屆醫療奉獻獎」。



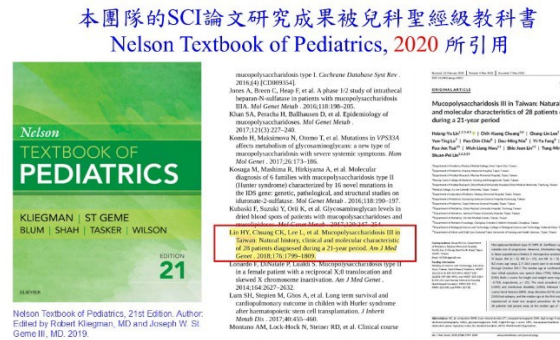
附圖 59：2019/12：由林炫沛醫師總策畫，結合全台灣 14 位具代表性的遺傳學專家以及團隊之寶貴經驗，精心編製的「深耕台灣：人類遺傳學會與先天性疾病的 20 年歲月」於 2019 年 12 月出版發行。



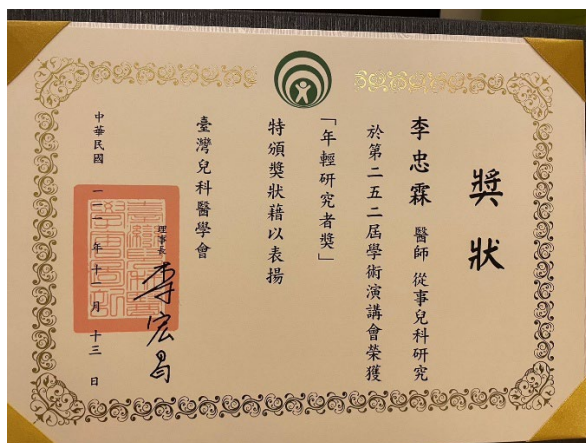
附圖 60：2020 年 1 月至 2028 年 12 月：林翔宇主任連續九年榮任衛生福利部國民健康署「109-111、112-114、115-117 年罕見疾病照護服務計畫」計畫主持人。



附圖 61：2021/11：馬偕紀念醫院罕見疾病中心全人醫療照護團隊主辦第三屆黏多醣症(MPS)國際研討會(線上會議)。



附圖 62：2021/11：本團隊的兩篇 SCI 醫學研究論文的研究成果榮獲兒科聖經級教科書 Nelson Textbook of Pediatrics, 21st edition, 2020 之引用論文。



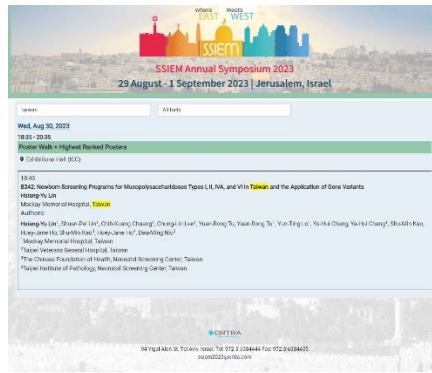
附圖 63：2022/11：李忠霖醫師榮獲 2022 年臺灣兒科醫學會第 252 屆學術演講會〔年輕研究者獎〕。

• 林翔宇醫師 榮登 2023 Stanford University's Top 2% Scientists (Single Year) List [2023 年全球前 2% 醫師科學家] 榮譽榜

Author Name	Affiliation	Rank
Chen, Chih Ping	Mackay Memorial Hospital Taiwan	72342
Chen, Chia Pein	Mackay Memorial Hospital Taiwan	194478
Chang, Wen Han	Mackay Memorial Hospital Taiwan	210992
Chiu, Nan Chang	Mackay Memorial Hospital Taiwan	246612
Lin, Hsiang Yu	Mackay Memorial Hospital Taiwan	354290

<https://insights2techinfo.com/2023-stanford-university-top-2-scientists-single-year-list-analysis-of-taiwanese-researchers/>

附圖 64：2022/11：林翔宇主任榮登 2023 Stanford University's Top 2% Scientists (Single Year) List [2023 年全球前 2% 醫師科學家] 榮譽榜。



附圖 65：2023/8：林翔宇主任之研究論文”Newborn Screening Programs for Mucopolysaccharidoses Types I, II, IVA, and VI in Taiwan and the Application of Gene Variants”榮獲本次 SSIEM 國際大會論文競賽 Top 10% Best Ranked Poster。



附圖 66：2023/12：本團隊代表〔馬偕兒童醫院〕提出〔罕見疾病-黏多醣症之全人醫療：建立一個獨步全球的新生兒篩檢、早期治療與長期追蹤照護模式〕申請〔2023 年國家品質標章暨國家生技醫療品質獎〕醫療院所類評選，榮獲〔2023 第 26 屆國家生技醫療品質獎〕〔銅獎〕榮譽。



附圖 67：2023/12：林炫沛教授由於產前遺傳診斷與諮詢的卓越貢獻，獲頒為了表揚在婦幼領域傑出醫護人員而設立的【金孕獎】醫護類組〔醫療奉獻獎〕。



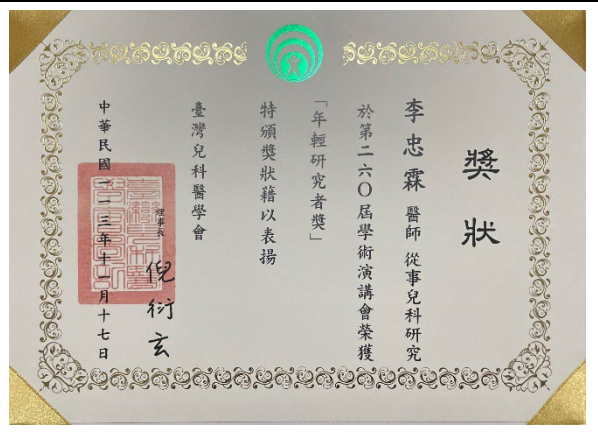
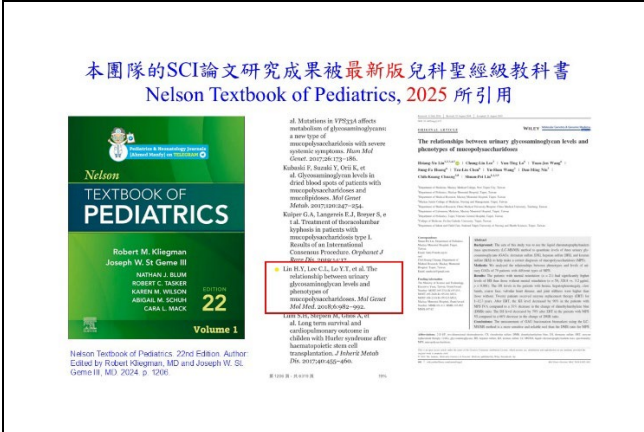
附圖 68：2024/2：本團隊代表〔馬偕兒童醫院〕以〔罕見疾病之全人醫療：首創世界級的黏多醣症多學科與跨領域的整合醫療照護模式〕為主題，參加 2023 年(第二十四屆)NHQA 國家醫療品質獎〔傑出醫療類〕競賽，榮獲〔金獎〕。



附圖 69：2024/6：李忠霖醫師榮獲馬偕兒童醫院推薦，參加財團法人國家衛生研究院辦理「台灣精準醫療種子人才訓練計畫」之 113 年國外訓練甄選，榮獲〔正取人員〕，於 113 年 6 月 30 日至 7 月 13 日赴英國牛津大學參與此訓練計畫。



附圖 70：2024/11：本團隊之專書學術論文【Integrating Genetic Counseling in the Management of Mucopolysaccharidoses】榮登國際知名醫學和科學文獻的學術出版公司 IntechOpen 之學術教科書 Genetic Counselling - Navigating the Future。



附圖 71：2024/11：本團隊之 SCI 醫學研究論文成果榮獲**最新版兒科聖經級教科書 Nelson Textbook of Pediatrics, 22nd edition, 2025** 之引用論文。

附圖 72：2024/11：李忠霖醫師榮獲 2024 年臺灣兒科醫學會第 260 屆學術演講會〔年輕研究者獎〕。



附圖 73：2025/4/12：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，此研討於 2025 年 4 月 12 日於台北馬偕紀念醫院 15F 階梯講堂舉行。

附圖 74：2025/12：本團隊與中央研究院基因體中心合作，以「開發新穎方便定量檢測富含甘露糖的寡醣類之方法及其應用」為主題，參加 2025 年「第 22 屆國家新創獎」競賽，榮獲〔學研新創獎〕。



附圖 75：2026/01：林炫沛教授與林翔宇教授參與由「中華民國人類遺傳學會」發行出版之著作「**新生兒次世代基因篩檢諮詢倫理準則與政策綱要**」。2026.01.初版。ISBN 978-626-92619-2-5。

附圖 76：2026/04：李忠霖醫師榮獲 2026 年陳炯霖兒科研究獎助金基金會之主治醫師組優秀論文獎。