

婦產科、兒科、遺傳諮詢中心個案討論會

標記染色體 Marker chromosome 個案的遺傳諮詢

一、 目的：

提升本院產前遺傳診斷檢查、產前遺傳諮詢之交流，促進孕產婦胎兒之健康福祉，故針對產前特殊個案進行個案討論會，以文獻探討、實驗室報告說明、產前遺傳諮詢等角度，藉由分享及溝通交流，增進相關醫護同仁之識能，增進專業照護能力。

二、 時間:110年10月15日(週五)07:30~10:00

三、 對象:婦兒科醫師、住院醫師、見實習醫師、護理師

四、 地點:大愛三樓婦產科討論室

五、 主持人:魏佑吉醫師、朱紹盈醫師、陳佩怡主任

六、 流程：

時間	內容	講者
07:30~07:50(20")	報到	
07:50~08:00(10")	引言	主持人
08:00~08:50(50")	個案分享	遺傳諮詢師
08:50~09:40(50")	文獻分享	婦產科醫師
09:40~10:00(20")	交流討論	主持人

講師基本資料及課程主題摘要表

(一) 日期：110年10月15日(五) 地點：婦產科討論室

主講題目	產前標記染色體 marker chromosomes 個案的遺傳諮詢
摘要內容 (50~100字)	<p>目前世界上大約有三百萬的人有多出來的一或多條小而結構異常的染色體，我們稱多出來的標記染色體 (small supernumerary marker chromosome: sSMC)。標記染色體的臨床表現變異非常的大，可以是完全正常到嚴重異常，因此若是在產前檢查確診有標記染色體的病人，常造成產前診斷遺傳諮詢時的困難。</p> <p>已有報導有些特殊的標記染色體與臨床上的特定疾病有相關聯，譬如 i(18p)svndrome, i(12p)與 Pallister-Killian svndrome 及 inv dup(22) 與 Cat-eye svndrome 有關，臨床表現部分，統計約 70%帶有多餘標記染色體的人其表現型是正常而無臨床症狀的。而遺傳型式部分，統計發現 70%帶有多餘標記染色體的人是自發性產生 (new mutation)，而 30%是遺傳自父母其中一方，通常遺傳自父母者，若父母的臨床表現型是正常的，胎兒發生異常的機率並不會因帶有標記染色體而明顯增加。</p> <p>目前已有實驗室可針對標記染色體提供 array CGH (a-CGH 比較式基因體晶片分析) 檢查，可以檢測出標記染色體的染色體來源與重複的片段區間，有了這些資訊後便可以進一步查詢出標記染色體上的基因組成，得知是否帶有基因，如此便可推測胎兒出生後的表現型，將孕婦承擔的風險降到最低。</p>

(二) 講師資料表

講師姓名	翁純瑩				
連絡電話	03-861825#3780	手機號碼	0970-332161		
電子信箱	cyweng@tzuchi.com.tw				
最高學歷	學 校：元培科技大學				
	科 系：護理系	畢業年度：	94年06月		
	級 別：(請勾選) <input checked="" type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> 研究所 (碩/博士) <input checked="" type="checkbox"/> 大學 (學士) <input type="checkbox"/> 技術學院 <input type="checkbox"/> 大專				
	單位名稱	職稱	教學年資	實務年資	研究年資
現 職	花蓮慈濟醫院遺傳諮詢中心	遺傳諮詢師	15	15	15
經 歷 (至多5項)	萬芳醫院產房	代理護理長	2	2	2
	萬芳醫院婦產科	護理師/副護理長	8	8	
專 長	產兒科護理、遺傳及罕見疾病諮詢				

學士學位證書

(88) 元培技字第 933453 號

學生 翁純瑩 中華民國 [] 年 [] 月 貳拾壹 日生在本校 貳 年制 護理 系 修業期滿成績及格准予 畢業依學位授予法之規定授予 理學學士學位此證

元培科學技術學院校長 **林進財**

中華民國 玖拾肆 年 陸 月 日

持證人 [] 為輔系 雙學位

核對者: []

護理師證書

護理字第 051543 號

翁純瑩 女性 []

民國陸拾伍年壹月貳拾壹日出生

經考試院護理師考試及格依據護理人員法 規定給予證書以資證明

行政院衛生署署長 **張博雅**

中華民國捌拾伍年拾壹月 柒 日

[]

No 059422

講師基本資料及課程主題摘要表

(二) 日期：110 年 10 月 15 日 () 地點：

主講題目	淺談標記染色體 Marker chromosome
摘要內容 (50~100字)	在染色體檢查時，有時會遇到多出一條染色體，看不出來它的來源，我們稱之為標記染色體(marker chromosome)。看到標記染色體，會進一步去染一些特殊染色，可以大致對於標記染色體做一個分類，當我們找到標記染色體的來源以後，大的染色體片段，幾乎一定會造成不正常的表現型，例如心臟畸型，顏面部畸型以及發育智能遲緩等等。但如果是小片段的標記染色體，造成不正常表型的比例從小於 2%到 80%都有，如果是胎兒，是不是要中止懷孕，除了考量醫學上的理由之外，家屬本身的價值觀和抉擇，是更重要的因素。

(二) 講師資料表

講師姓名	陳盈希	手機號碼	0911247100		
電子信箱	celestmeroy@gmail.com				
最高學歷	學 校： 高雄醫學大學				
	科 系： 學士後醫學系		畢業年度：	106	
	級 別： (請勾選) <input checked="" type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> 研究所(碩/博士) <input checked="" type="checkbox"/> 大學(學士) <input type="checkbox"/> 技術學院 <input type="checkbox"/> 大專				
	單位名稱	職稱	教學年資	實務年資	研究年資
現 職	花蓮慈濟醫院婦產部	住院醫師		4	
經 歷 (至多5項)	高雄醫學大學	實習醫師		1	
	花蓮慈濟醫院	不分科住院醫師		1	
證 照 種 類		證書字號			
醫師證書		057043			
專 長	一般婦科 產科				

