

婦產科遺傳諮詢中心個案討論會

談相互轉位(Reciprocal Translocation)與

羅伯遜轉(Robertsonian translocation)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:111年03月18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:協力樓三樓合心會議室

五、流程：

時間	內容	講者
07:30~07:50(20")	報到	
07:50~08:00(10")	引言	遺傳諮詢中心 朱紹盈醫師
08:00~08:50(50")	46, XY, t(5;19)(q13.3;q13.2) genetic counseling	遺傳諮詢中心 翁純瑩遺傳諮詢師
08:50~09:40(50")	談具相互轉位(Reciprocal Translocation)與羅伯遜轉(Robertsonian translocation)個案的處遇	婦產科 停寧萱醫師
09:40~10:00(20")	交流討論	

講師基本資料及課程主題摘要表

(一) 日期：111年03月18日(五) 地點：協力樓合心會議室(三樓)

主講題目	46,XY,t(5;19)(q13.3;q13.2)genetic counseling
摘要內容 (<u>50~100</u> <u>字</u>)	人類有 23 對染色體 (46 條)，若其中兩條不同對染色體發生部份片段交換，染色體的總量並未增加或減少，稱「染色體平衡轉位」(Balance Translocation)。人類發生平衡轉位的機率蠻高，平均每 500 人之中就有一人是平衡轉位的帶因者，有遺傳因素也有自發性的，絕大部分的平衡轉位帶因者不會有異常，但是，其下一代發生不平衡轉位的機率相當高；少部分的帶因者，因為轉位過程發生微缺失造成多發性症狀與疾病。 此個案的羊水結果在第 5 號及 19 號染色體第 5 號染色體長臂 13.3 的位置與第 9 號染色體長臂 13.2 的位置互相轉位。此種染色體結構一般會認為是平衡性的轉位，但是因為染色體斷掉又再接上會擔心有基因的缺失，文獻上沒有找到與此羊水染色體異常的相似案例或前例的經驗可參考，以便推知胎兒的狀況；加上這樣的染色體變異可能是遺傳自父母親，所以建議進一步夫妻進行血液染色體檢查，及羊水基因晶片檢查並接受遺傳諮詢。

(二) 講師資料表

講師姓名	翁純瑩				
連絡電話	03-861825#13780	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"/> 大學(學士) <input type="checkbox"/> 研究所(碩/博士) <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	
	花蓮慈濟醫院產房	護理師	2	2	
專長	產兒科護理、急重症處理、質性研究、遺傳及罕見疾病諮詢				

學士學位證書

(53) 元培技字第

933453

號

學生 翁純瑩 中華民國 [] 年

壹 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

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

中華民國捌拾肆年拾壹月

柒 日



講師基本資料及課程主題摘要表

(一) 日期：111年03月18日(五) 地點：協力樓合心會議室(三樓)

主講題目	談具相互轉位(Reciprocal Translocation)與羅伯遜轉(Robertsonian translocation)個案的處遇
摘要內容 (<u>50~100字</u>)	遺傳學中，染色體易位(chromosome translocations，或譯染色體對調)是指非同源染色體的片段重新排列的異常現象，被發現在細胞生成或受到影響的細胞核上。由發生易位的染色體分類成兩種類型：1. 相互易位(Reciprocal Translocation; non-Robertsonian translocations, 2. 羅伯遜易位(Robertsonian translocations)

(二) 講師資料表

講師姓名	停寧萱	手機號碼	0938152300		
電子信箱	michelleting0627@gmail.com				
最高學歷	學 校： 慈濟大學				
	科 系： 醫學系		畢業年度：	108	
	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		2	
經 歷 (至多5項)					
證 照 種 類			證書字號		
醫師證書			醫字第 062008 號		
專 長	產科、婦科				



慈濟學校財團法人
慈濟大學
學士學位證書

慈濟(107)教學字第101311117號
出生日期:83年6月27日

學生 停寧萱 在本校 醫學系 修業期滿
成績及格依學位授予法之規定授予 醫學 學士學位

此 證



校長 于本榮

中 華 民 國

年

6

月



醫字第 062008 號

醫師證書

停寧萱

女性



民國 83 年 6 月 27 日出生

經考試院醫師考試及格依據醫師法規定給
予證書以資證明

衛生福利部部長

陳時中



中華民國 1 0 8 年 7 月 3 1 日

No.C 355651