

婦產科、兒科、遺傳諮詢中心個案討論會

產前帶因篩檢(Carrier test)~以 SMA 及 FAX 為例

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 07 月 15(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:970 花蓮市中央路 3 段 707 號花蓮慈濟醫院協力樓三樓合心會議室

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

日期：111年07月15日（五） 地點：協力樓三樓合心會議室

主講題目	產前常見單基因遺傳疾病介紹及產科服務內容
摘要內容 (<u>50~100</u> <u>字</u>)	<p>「單基因遺傳病」是指單一基因突變所導致的遺傳性疾病，例如：脊髓性肌肉萎縮症、X 染色體脆折症、地中海型貧血、遺傳性耳聾等，目前已知約有高達近萬種，這類型疾病患者出生之後症狀多半嚴重，可能有畸形、殘疾、智能障礙，甚至死亡等情況，且大部分沒有有效的藥物可以治療。</p> <p>令人擔憂的是，雖說是遺傳疾病，但大部分患者的雙親都是沒有任何疾病症狀的健康人，且寶寶出生後才開始發病，因此難以在一般懷孕常規檢查中發現。研究更顯示，平均每一個人就帶有 5~10 個隱性基因缺陷，若夫妻剛好帶有同種疾病的致病基因，將有 25~50%的機率可能生出患有遺傳病的寶寶。</p> <p>由於基因是成對的，若只有攜帶單一個隱性遺傳病的致病基因，其實並不會導致發病，即所謂的帶因者，但帶因者仍會存在著遺傳給下一代使其患病的風險。</p> <p>台灣最常見的單基因疾病是海洋性貧血，帶因率約 6%~7% 其次是脊髓性肌肉萎縮症，帶因率約 3%。這兩個是台灣最常見的單基因遺傳疾病，也是孕婦產前篩檢的例行性檢查項目。談到發病率，因為是隱性疾病，以脊髓性肌肉萎縮症來說，由於一對夫妻帶因的機率是 3%，兩個夫妻同時帶因的機率是萬分之九，但是夫妻兩人同時帶因，就有四分之一機率會造成生下帶有單基因隱形遺傳疾病患者，因此脊髓性肌肉萎縮症的發病率是每一萬個新生兒 2.25 個。如果是乙型海洋性貧血，在台灣的帶因率大概 1%，所以小孩的罹病率約四萬分之一（每十萬個新生兒有 2.5 個）。</p> <p>將針對產前常見單基因遺傳疾病介紹及本院產科服務內容做說明。</p>

(二) 講師資料表

講師姓名	魏佑吉				
最高學歷	學校：中國醫藥大學				
	科系：中西醫結合研究所	畢業年度：	2004 年		
	級別：(請勾選) <input checked="" type="checkbox"/> 研究所 (碩/博士) <input type="checkbox"/> 大學 (學士) <input type="checkbox"/> 技術學院 <input type="checkbox"/> 大專				
現職	單位名稱	職稱	教學年資	實務年資	研究年資
	花蓮慈濟醫院婦產部產科	主任		18	
	花蓮慈濟醫院婦產部	主治醫師		23	

	慈濟大學醫學系	講師	16	16	
經 歷 (至多 5 項)	嘉義長庚紀念醫院	婦癌研究員			1
證 照 種 類		證書字號			
醫師證書		醫字第 024101 號			
專科醫師證書		周專醫字第 142 號			
婦產科專科醫師證書		婦專醫字第 002210 號			
專 長	婦產科、高危險妊娠				
特殊成就					
備 註					

講師基本資料及課程主題摘要表

日期：111 年 07 月 15 日(五) 地點：協力樓三樓合心會議室

主講題目	產前帶因篩檢(Carrier test)~以 SMA 及 FAX 為例
摘要內容 (50~100 字)	<p>孕期常做的染色體異常疾病(例如唐氏症、愛德華氏症)檢測,和單基因遺傳疾病有什麼不同呢?兩者的差異在於「致病成因」。單基因遺傳疾病是極微小的單基因點突變所導致,染色體疾病則是包括有染色體數目、結構、片段缺失/重複異常所導致。</p> <p>目前針對染色體異常疾病,因產前衛教的普及使得染色體異常患童的出生比例逐漸下降,因此,「單基因遺傳病」造成新生兒出生缺陷的比例反而比染色體異常還高出三倍。</p> <p>單基因遺傳病目前可以透過一次抽血終生了解,最好夫妻雙方都可進行,分別得知是否帶有異常的基因,以評估遺傳給下一代的風險,常見的單基因遺傳疾病有:脊髓性肌肉萎縮症(SMA)、X 染色體脆折症(FXS)、遺傳性耳聾、海洋性貧血、血友病等,可透過 NIPT、NIFTY、羊膜穿刺、羊水染色體晶片等方式檢驗胎兒有沒有異常,但每一胎都要檢驗一次。</p> <p>由於單基因遺傳疾病和染色體疾病兩者致病的成因不同,因此需透過不同檢測進行檢查,一般會建議兩種檢測都需要做。</p>

(二) 講師資料表

講師姓名	簡純青				
最高學歷	學 校 ：台灣大學				
	科 系 ：分子醫學研究所遺傳諮詢組		畢業年度 ：	2010	
	級 別 ：(請勾選) <input checked="" type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>				
<input checked="" type="checkbox"/> 研究所(碩/博士) <input 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		3	
經 歷 (至多 5 項)	慈濟大學衛生保健組	護理師		1	
	臺大醫院基因醫學部	遺傳諮詢師	5	5	5
	國立陽大附醫	社區護理師		1	
	台北榮總兒童醫學部	遺傳諮詢師	2	2	2
證 照 種 類			證書字號		
護理師證書			護理字第 065763 號		

遺傳諮詢師證書		台遺諮證字第 024 號
專 長	遺傳諮詢	
特殊成就	社團法人台灣遺傳諮詢學會理事長	
備 註		