



中華民國人類遺傳學會

114 年罕見疾病基因檢驗前後之醫師教育訓練 工作坊簡章

隨著基因檢測技術在臨床的普及，醫師對於基因檢測結果的解釋與諮詢需求也大幅增加。然而，由於罕見疾病的高度複雜性，許多醫師在第一線面對患者時，往往面臨如何準確解讀檢測結果的挑戰。

本學會承接『114 年國健署罕病防治計畫』辦理此教育訓練工作坊，本工作坊透過 1.互動 AI 虛擬人平台(限醫師) 2.遺傳諮詢專業講座 3.小組討論(TBL/PBL) 等方式提升全台醫師對罕見疾病基因檢測的了解和遺傳諮詢能力，以幫助罕見疾病患者在基因檢測前後獲得專業、準確且具支持性的諮詢服務。

- **指導單位：**衛生福利部國民健康署
- **主辦單位：**中華民國人類遺傳學會
- **協辦單位：**花蓮慈濟醫院遺傳諮詢中心
- **活動說明：**

本學會將於花東地區舉辦課程工作坊。旨在提升參與者的專業技能，並結合虛擬 AI 教案進行實踐練習，讓您能夠根據自己的需求選擇適合的場次。

活動前準備：

參加者（限醫師）須於課前完成 3 個 AI 教案之練習及問卷，這將有助於您更好地融入工作坊內容。我們會在各區工作坊開始前約 20 天，透過電子郵件寄發行前通知，內含 AI 教案的連結及問卷。

- **授課方式：**實體授課。
- **報名費用：**免費報名。
- **課程對象：**臨床醫師、遺傳諮詢師、醫檢師及有興趣之醫事人員、學生。
- **報名時間：**即日起至 8 月 10 日或額滿為止。
- **課程時間/地點：**
 - ◇ 114 年 8 月 30 日（星期六）| 花蓮慈濟醫院 協力樓二樓和氣會議室
- **報名方式：**一律採網路報名 網址如下：
 - ◇ 臨床醫師：<https://reurl.cc/o8ekNg>
 - ◇ 其他職類及學生：<https://reurl.cc/4NRGR3>
- **課程積分：**本課程擬申請臺灣醫學會、兒科醫學會、人類遺傳學會、婦產科醫學會、周產期醫學會、內科醫學會、神經學學會、遺傳諮詢學會等。
- **聯絡方式：**中華民國人類遺傳學會 / 莊淑樺執行專員

E-mail：genetic114@gmail.com

電話：0966-903256

• **注意事項：**

1. 本課程免費參加，依您自身需求選擇適合場次，主辦單位保留報名資格審核權利。
2. 各區工作坊辦理前 20 日左右，以 E-MAIL 寄發行前通知，包含 AI 教案連結及問卷，至您指定的信箱。如未收到連結可來電或來信洽詢主辦單位，請勿將連結外傳給未報名之學員。
3. 本工作坊搭配 AI 教案練習，請學員醫師於報名表內選擇練習時段，並依照時段上線練習。
4. 本次課程提供素食餐盒，場地有飲水機，請自備環保杯；無免費停車位，請以搭乘大眾交通運輸工具為主。
5. 本次課程若遇天災（地震、颱風等）或疫病等不可抗拒因素，將延期，並另行通知與會者。
6. 主辦單位保有報名資格審核、變更研討會議程及講者權利；若有任何未盡事宜，主辦單位得隨時補充、說明並修改之。

《經費由國民健康署運用菸品健康福利捐支應》

罕見疾病基因檢驗前後之醫師教育訓練工作坊（東部場-議程）

◆ 時間：114 年 8 月 30 日(星期六) 08:30-17:00

◆ 地點：花蓮慈濟醫院 協力樓二樓和氣會議室

課程時間	課程名稱	授課講師
08:30-08:50	報到	
08:50-09:00	Opening Remark	
09:00-09:50	Basics of clinical genetics, disease mechanism, variant nomenclature and ACMG interpretation	蔡立平 醫師 臺北市立聯合醫院
09:50-10:00	休息	
10:00-10:50	Genetic counseling in NGS	簡純青 遺傳諮詢師 花蓮慈濟醫院
10:50-11:10	休息	
11:10-12:00	The Challenges and Preparations of NGS from the Perspective of Psychological Assessment and Counseling	洪家暉 臨床心理師 台大醫院
12:00-13:20	午餐	
13:20-14:10	Overcoming the Pitfalls of Next-Generation Sequencing	李妮鍾 醫師 台大醫院
14:10-14:20	休息	
14:20-14:50	特殊遺傳性癌症案例討論	林鵬展 醫師 成大醫院
14:50-15:20	VUS 判讀討論	李妮鍾 醫師 台大醫院
15:20-15:40	休息	
15:40-16:10	晚發型遺傳疾病案例討論	徐瑞聲 醫師 台大醫院
16:10-16:40	粒線體疾病案例討論	蔡立平 醫師 臺北市立聯合醫院
16:40-17:00	總結與回饋	

《經費由國民健康署運用菸品健康福利捐支應》

1.演講摘要及講師資料表

(一)演講題目及摘要

演講題目	Basics of clinical genetics, disease mechanism, variant nomenclature and ACMG interpretation
教學目標	認識基本遺傳性疾病致病機制及點位的命名學以及 ACMG 相關指引介紹
演講摘要	This lecture covers the essentials of clinical genetics, focusing on genetic disorders, their mechanisms, and how genetic variants are named and classified. We begin with a brief introduction to clinical genetics, defining its scope and historical evolution. The fundamental concepts include DNA structure, gene function, and inheritance patterns like autosomal dominant and recessive. We then explore disease mechanisms, discussing single-gene disorders, chromosomal abnormalities, and multifactorial conditions. Understanding these mechanisms helps in diagnosing and treating genetic conditions. Variant nomenclature is addressed by explaining types of genetic variants (e.g., point mutations) and classification systems, highlighting their clinical relevance. The lecture concludes with an overview of genetic testing, counseling, and emerging technologies like CRISPR, underscoring their impact on future medical practices.

(二) 講師資料表

講 師 姓	蔡立平				
最高學歷	學 校：臺北醫學大學				
	科 系：醫學士		畢業年度：	1988	
	級 別：(請勾選)				
歷	☐ 研究所 (博士) ☐ 研究所 (碩士) ☒ 大學 (學士) ☐ 技術學院 ☐ 大專				
	單位名稱	職稱	教學年資	實務年資	研究年資
現職	臺北市立聯合醫院 小兒科	主治醫	113/01-	113/01-	
	臺大醫院小兒部	主治醫	89/07-	89/07-	
	慈濟大學 分子生物暨人類遺傳學	副教授	113/02-	113/02-	

經 歷	慈濟大學醫學系	副教授	111/02-113/01	111/02-113/01	
	臺北慈濟醫院遺傳醫學中心	主任	109/07-113/01	109/07-113/01	
	臺北慈濟醫院小兒科	主任	99/07-109/06	99/07-109/06	
特殊成就	小兒醫學、遺傳內分泌醫學、新生兒篩檢及代謝疾病、兒童成長、染色體疾病				

2.演講摘要及講師資料表

(一)演講題目及摘要

演講題目	Genetic counseling in NGS
教學目標	了解基因檢測前後諮詢的重要性及注意事項
演講摘要	在次世代定序 (NGS) 技術日益普及的臨床環境中，遺傳諮詢扮演著不可或缺的橋樑角色。本課程將介紹 NGS 的基本原理與在罕見疾病診斷中的應用，並深入探討遺傳諮詢師在檢驗前後的工作流程，包括病史蒐集、風險評估、知情同意、結果解釋與家族溝通。課程將透過實際案例分享，說明臨床挑戰及如何處理意義不明變異 (VUS)、病患情緒反應與倫理議題，掌握文化敏感性、知情同意與溝通技巧。

(二) 講師資料表

講師姓名	簡純青			
最高學歷	學 校：國立台灣大學			
	科 系：分子醫學研究所	畢業年度：	民國 99 年	

	級 別：(請勾選) ☐ 研究所 (博士) ☒ 研究所 (碩士) ☐ 大學 (學士) ☐ 技術學院 ☐ 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	遺傳諮詢師		7	
經 歷	臺大醫院	研究護理師		5	5
	台北榮總	契約助理研究		2	2
	花蓮慈濟醫院	遺傳諮詢員		2	
	臺大醫院	護理師		1.5	

3.演講摘要及講師資料表

(一)演講題目及摘要

演講題目	The Challenges and Preparations of NGS from the Perspective of Psychological Assessment and Counseling
教學目標	說明以心理評估與諮商的視角看到病家可能面對基因檢測會遇到的挑戰，促進其接受基因檢測的準備度。
演講摘要	在次時代基因定序這門先進的技術進展之下，我們同樣關注如何促使醫療端、病家端可以如何妥善運用這樣資訊，減少倫理、資訊提供的掙扎與可能的風險。接受檢測不只是醫療決策，同時也是心理上、關係上的重大事件，涉及自身的韌性與重要他人的態度，也需要個體對於疾病認知、未來決策的妥善整合，藉此促進患者的充分動機與預期適切風險，藉此獲得面對資訊的充分準備。心理評估促與心理諮商使病人適切理解自身檢查的動機，避免在準備不足的情況下，導致情緒的衝擊、災難化或關係上的損

	傷，並協助培養心理準備。
--	--------------

(二) 講師資料表

講師姓名	洪家暉				
最高學歷	學 校：國立政治大學				
	科 系：心理學系暨研究所	畢業年度：	民國 108 年		
	級 別：(請勾選)				
	☐ 研究所 (博士) ☒ 研究所 (碩士) ☐ 大學 (學士) ☐ 技術學院 ☐ 大專				
	單位名稱	職稱	教學年資	實務年資	研究年資
現 職	臺大醫院	臨床心理師	5	5	5
經 歷					

4.演講摘要及講師資料表

(一)演講題目及摘要

演講題目	Overcoming the Pitfalls of Next-Generation Sequencing
教學目標	讓學生了解 NGS 檢驗可能遇到的困難與應對方式
演講摘要	次世代定序 (Next-Generation Sequencing, NGS) 技術已廣泛應用於罕見疾病診斷、癌症基因分析及藥物基因體等領域，成為當代基因醫學的重要工具。然而，在臨床與研究實務中，NGS 的使用仍存在諸多挑戰與陷阱。這堂課我們將帶您了解 NGS 實務應用中的常見問題，包括偽假陽性、不確定意義的變異解讀，與臨床解釋上的困難。此外，將以實際案例分享如何辨識與克服這些陷阱，並介紹目前建議的應對方式。

(二) 講師資料表

講師姓名	李妮鍾				
最高學歷	學 校：國立台灣大學				
	科 系：臨床醫學研究所	畢業年 度：	2014		
	級 別：（請勾選） ☒ 研究所（博士） ☐ 研究所（碩士） ☐ 大學（學士） ☐ 技術學院 ☐ 大專				
	單位名稱	職稱	教學 年資	實務 年資	研究 年資
現 職	臺大醫院基因醫學部	主治醫 師	18	19	19

5.演講摘要及講師資料表

(一)演講題目及摘要

演講題目	癌症遺傳諮詢中的諮詢提醒事項與重點內容
教學目標	遺傳癌症基因諮詢
演講摘要	1. 遺傳型態？ 2. 家族癌症病史的可能因素？ 3. 詢問家族病史的用意為何？ 4. 乳(大腸)癌的風險、額外/其他癌症風險？ 5. 該不該接受檢查或乳房攝影檢查？ 6. 滿 18 歲之前，是否要進行檢測？ 7. 您其他家人的基因檢測結果？病歷文件？ 8. 家族中誰是接受檢測的最佳人選？ 9. BRCA1/2 or Multigene/WES

	10. 說明基因檢驗結果？陰性結果代表什麼意義？病理性變異和未明確的變異 (VUS) 及良性變異的分別代表什麼？ 11. 如果發現您帶有病理性變異，對於親屬而言具有什麼意義 (Cascade Testing)？ 12. 親屬的風險？確認需要接受遺傳諮詢或基因檢測的親屬？ 13. 篩選/監測及減低風險的選擇 14. 基因檢測是否會影響治療方式？如 PARP 抑制劑 or 標靶治療/免疫治療 or 手術方式？
--	---

(二) 講師資料表

講師姓名	林鵬展				
最高學歷	學 校：國立成功大學				
	科 系：臨醫所博士班	畢業年度：	106		
	級 別：(請勾選) ☒ 研究所(博士) ☐ 研究所(碩士) ☐ 大學(學士) ☐ 技術學院 ☐ 大專				
	單位名稱	職稱	教學年資	實務年資	研究年資
現 職	成大醫院 基因醫學部	主任	2	2	2
經 歷	成大醫院 腫瘤醫學部	主治醫師	4	4	4
	成大醫院 血液腫瘤科	主治醫師	19	19	19

6.演講摘要及講師資料表

(一)演講題目及摘要

演講題目	VUS 判讀討論
教學目標	演練不確定臨床意義變異 (variant of uncertain significance, VUS) 判讀的的觀念，以提升學員對於基因變異詮釋的能力。
演講摘要	80%的基因變異被歸類在不確定臨床意義變異 (VUS)，這個結果往往造成臨床檢測上判讀的困擾。本課程將介紹 VUS 的定義、對於 VUS 應有的應對方式、與後續的處理。以提升學員對於這項報告結果解釋的信心與正確度。

(二) 講師資料表

講師姓	李妮鍾				
最高學歷	學 校：國立台灣大學				
	科 系：臨床醫學研究所	畢業年 度：	2014		
	級 別：(請勾選) ☒ 研究所 (博士) ☐ 研究所 (碩士) ☐ 大學 (學士) ☐ 技術學院 ☐ 大專				
	單位名稱	職稱	教學 年資	實務 年資	研究 年資
現 職	臺大醫院基因醫學部	主治醫師	18	19	19

7.演講摘要及講師資料表

(一)演講題目及摘要

演講題目	晚發型遺傳疾病案例討論
教學目標	晚發型遺傳疾病的諮詢技巧
演講摘要	以小組討論方式進行，透過案例引導學員了解晚發型遺傳疾病的臨床表現與遺傳模式。學員將針對疾病介紹、風險評估、可行選項、基因檢測時機與適當的溝通方式、心理支持等進行討論。

(二) 講師資料表

講師姓名	徐瑞聲				
最高學歷	學 校：台北醫學大學				
	科 系：醫學系		畢業年度：	100	
	級 別：（請勾選）				
	☐ 研究所（博士） ☐ 研究所（碩士） ☒ 大學（學士） ☐ 技術學院 ☐ 大專				
	單位名稱	職稱	教學年資	實務年資	研究年資
現 職	臺大醫院	主治醫師	6	6	6
經 歷	北醫	主治醫師	3	3	3

8.演講摘要及講師資料表

(一)演講題目及摘要

演講題目	粒線體疾病案例討論
教學目標	提升粒線體疾病診斷與基因變異判讀能力
演講摘要	粒線體疾病為一群源自粒線體功能異常所引起的多系統疾病，其臨床表現高度異質，涵蓋神經、肌肉、心臟、眼睛與內分泌等系統，診斷上極具挑戰性。課程中特別強調粒線體疾病基因報告解讀的挑戰，包括異常變異的致病性判定、低變異率（heteroplasmy）的臨床意義、與核基因與粒線體基因交互影響的評估等問題。並藉由案例分析，說明如何判讀報告中的變異與致病性。期望透過課程互動，強化對粒線體疾病診斷思維、基因報告判讀與跨科別合作的實務經驗，提升臨床處置與遺傳諮詢之整合能力。

(二) 講師資料表

講 師	蔡立平				
最高 學歷	學 校：臺北醫學大學				
	科 系：醫學士		畢業年度：	1988	
	級 別：（請勾選） ☐ 研究所（博士） ☐ 研究所（碩士） ☒ 大學（學士） ☐ 技術學院 ☐ 大專				
	單位名稱	職稱	教學年資	實務年資	研究年資
現職	臺北市立聯合醫院 小兒科	主治醫	113/01-	113/01-	
	臺大醫院小兒部	主治醫	89/07-	89/07-	
	慈濟大學 分子生物暨人類遺傳學系	副教授	113/02-	113/02-	
經歷	慈濟大學醫學系	副教授	111/02-113/01	111/02-113/01	
	臺北慈濟醫院遺傳醫學中心	主任	109/07-113/01	109/07-113/01	
	臺北慈濟醫院小兒科	主任	99/07-109/06	99/07-109/06	

特殊 成就	小兒醫學、遺傳內分泌醫學、新生兒篩檢及代謝疾病、兒童成長、染色體疾病
------------------	------------------------------------