



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 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瞭解和遺傳諮詢能力，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：**台大醫院基因醫學部/遺傳諮詢中心、中山醫學大學附設醫院遺傳諮詢中心、成大醫院基因醫學部/遺傳中心、花蓮慈濟醫院遺傳諮詢中心

- **活動說明：**

本學會將在北、中、南、東四個地區舉辦系列課程工作坊。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（可開立遺傳檢驗及/或需解釋基因報告者）。
- **報名時間：**北部場&中部場：即日起至 4 月 30 日或額滿為止。
南部場&東部場：即日起至 6 月 30 日或額滿為止。

- **課程時間/地點：**

- ◇ 北部場：114 年 5 月 25 日（星期日）| 台大醫學院 5 樓 502 講堂
- ◇ 中部場：114 年 6 月 22 日（星期日）| 中山醫學大學正心樓 0211 教室
- ◇ 南部場：114 年 8 月 17 日（星期日）| 成大醫學院 第二講堂
- ◇ 東部場：114 年 8 月 30 日（星期六）| 花蓮慈濟醫院 和氣會議室

- **報名方式：**一律採網路報名。

- ◇ 北部場：<https://reurl.cc/4L1nEX>
- ◇ 中部場：<https://reurl.cc/vQeYlo>
- ◇ 南部場：<https://reurl.cc/9DOeMx>
- ◇ 東部場：<https://reurl.cc/o8ekNg>

北部場



南部場



中部場



東部場



- **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. 本次課程提供午餐，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》

議程

罕見疾病基因檢驗前後之醫師教育訓練工作坊（南部場）

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			周言穎 醫師 成大醫院	
09:50-10:00	休息				
10:00-10:50	Genetic counseling in NGS			潘慧萍 遺傳諮詢師 成大醫院	
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			郭保麟 醫師 成大醫院	
14:10-14:20	休息（分4組討論，換教室）				
	特殊遺傳性癌症 案例討論 林鵬展 醫師 成大醫院	VUS 判讀討論 張聿民 醫師 成大醫院	晚發型遺傳疾病 案例討論 郭保麟 醫師 成大醫院	粒線體疾病 案例討論 周言穎 醫師 成大醫院	
	第一組	第二組	第三組	第四組	
	第四組	第一組	第二組	第三組	
	第三組	第四組	第一組	第二組	
15:20-15:40	休息				
15:40-16:10	第三組	第四組	第一組	第二組	
16:10-16:40	第二組	第三組	第四組	第一組	
16:40-17:00	總結與回饋				

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	了解遺傳疾病的機轉和基因判讀
演講摘要 (200~300字)	<p>This workshop provides a foundational overview of clinical genetics, inheritance patterns, genetic variant nomenclature, and ACMG variant interpretation. It begins with Mendelian inheritance (autosomal dominant, autosomal recessive, X-linked), as well as atypical mechanisms such as germline mosaicism, mitochondrial inheritance, imprinting disorders, and unstable repeat expansions. Key molecular mechanisms are explained, including gain-of-function, loss-of-function, and dominant negative effects. The workshop highlights genotype-phenotype correlations using diseases such as osteogenesis imperfecta and Fabry disease, with emphasis on how X-inactivation and mosaicism influence female expression of X-linked disorders. The presentation reviews dynamic mutations (e.g., CGG expansion in FMR1 for Fragile X), imprinting syndromes (e.g., Angelman and Prader-Willi), and large structural variations (e.g., α-thalassemia deletions). It stresses the relevance of germline mosaicism in clinical genetics, particularly in autosomal dominant/X-linked disorders where unaffected parents can pass mutations to offspring. Detailed instruction is provided on HGVS nomenclature, including variant types (e.g., substitutions, deletions, insertions, frameshifts) and standard reference sequences (e.g., RefSeq, Ensembl, LRG). Examples clarify the use of notations like “>”, “del”, “dup”, and complex allele descriptions. Finally, the ACMG guidelines for variant interpretation are discussed, considering allele frequency thresholds, inheritance mode, clinical databases (e.g., ClinVar), computational prediction, and population background. NGS challenges include detection of low-level mosaicism, dynamic mutations, and copy number variants. This comprehensive introduction equips participants with tools to analyze genomic data, interpret variants accurately, and apply clinical genetics in precision medicine.</p>

(二) 講師資料表

講師姓名	周言穎				
最高學歷	學校：成功大學				
	科系：醫學系		畢業年度：	88	
	級別：(請勾選) <input type="checkbox"/> 研究所(博士) <input type="checkbox"/> 研究所(碩士) <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	成大醫院小兒科	主治醫師	20	20	20
經歷	成大醫院小兒科	住院醫師	5	5	0
特殊成就					
備註					

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	認識基因檢測過程之遺傳諮詢
演講摘要 (200~300字)	遺傳諮詢概論簡介，討論基因檢測前、中、後諮詢要點， 分享基因檢測內容及限制之臨床經驗，宣導遺傳諮詢轉介流程及資源。

(二) 講師資料表

講師姓名	潘慧萍				
最高學歷	學 校：國立台灣大學				
	科 系：分子醫學研究所碩士在職專班遺傳諮詢組			畢業年度：	99
	級 別：(請勾選) <input type="checkbox"/> 研究所(博士) <input checked="" type="checkbox"/> 研究所(碩士) <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	成大醫院 遺傳中心	遺傳護理師		20	
經 歷	成大醫院 婦產科	護理師		5	
特殊成就	1. 2004 年榮獲成大醫院 2003 年度優良護理人員 2. 2008 年 8 月 2 日 - 2020 年 8 月 7 日擔任台灣遺傳諮詢學會常務理事 3. 2009 年榮獲行政院衛生署國民健康局 98 年度[照護罕見疾病個案績優醫事人員] 4. 2010 年榮獲台南市延平獅子會[21 屆臨床護理楷模] 5. 2022 年榮獲台南市護理師護士公會 2021 年度資深護理人員獎				
備 註					

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 (200~300字)	<p>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。</p>
--------------------	--

(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)				
	<input type="checkbox"/> 研究所(博士) <input checked="" type="checkbox"/> 研究所(碩士) <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	臺大醫院	臨床心理師	5	5	5
經 歷					
特殊成就					
備 註					

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	(1) 瞭解不同型態的基因突變 (2) Next-Generation Sequencing 在偵測突變的限制 (3) 如何應用不同的診斷工具來輔助 Next-Generation Sequencing
演講摘要	<p>Next-generation sequencing (NGS) is a high-throughput DNA sequencing technology that allows for the rapid and cost-effective sequencing of large amounts of DNA or RNA. It enables the simultaneous sequencing of millions of small DNA fragments, significantly expanding the scale and speed of genomic studies. Short-read sequencing is a widely used method in next-generation sequencing (NGS) where DNA or RNA is fragmented into small pieces (typically 50-300 base pairs) before being sequenced.</p> <p>Although NGS based on short read sequencing has revolutionized genomics research by enabling researchers to analyze genomes with unprecedented detail and efficiency, it has several limitations. By and large, the following conditions are difficult to be tackled by common diagnostic platforms:</p> <p>(1) Structural variants, e.g. copy number variants (2) Differentiation between true genes and pseudogenes (3) Repeat expansion disorders</p> <p>In addition, the following conditions are easily missed: imprinting disorders caused by uniparental disomy, genetic variants located at deep intronic regions or non-coding regions.</p> <p>An integrated diagnostic approach is needed to provide comprehensive solutions for patients.</p>

(二) 講師資料表

講師姓名	郭保麟		
最高學歷	學校：台大醫學院		
	科系：醫學系	畢業年度：	1984
	級別：(請勾選)		
<input type="checkbox"/> 研究所 (博士) <input type="checkbox"/> 研究所 (碩士) <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 1	成大醫學院	名譽教授	36	41	39
經 歷	成大醫學院	教授	22	22	22
	成大醫院婦產部	主治醫師	34	34	34
	成大醫院基因醫學部	主任	3	3	3
特殊成就					
現職 2	大里仁愛醫院婦產科主治醫師				

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 (200~300字)	<ol style="list-style-type: none"> 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

	<p>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？</p> <p>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)？</p> <p>12. 親屬的風險？ 確認需要接受遺傳諮詢或基因檢測的親屬？</p> <p>13. 篩選/監測及減低風險的選擇</p> <p>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？</p>
--	---

(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) <input checked="" type="checkbox"/> 研究所 (博士) <input type="checkbox"/> 研究所 (碩士) <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	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

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	藉由美國醫學遺傳學會與病理學會 (ACMG/AMP) 之準則，了解並有效解讀基因檢測報告中的不明意義變異 (Variants of Uncertain Significance, VUS)。
演講摘要 (200~300字)	隨著次世代定序 (NGS) 技術的廣泛應用，基因檢測已成為精準醫療的重要工具，但其中經常面臨的難題是如何解讀不明意義變異 (Variants of Uncertain Significance, VUS)。本次課程將介紹美國醫學遺傳學會與病理學會 (ACMG/AMP) 對於基因變異分類的標準，並透過實際案例展示如何運用各項評估準則，協助臨床醫師與遺傳諮詢師判讀基因變異之致病性。此外，課程將討論 VUS 判讀的挑戰，包括變異頻率的解讀、功能性驗證、軟體工具預測、家族遺傳分析等議題，並探討未來可能的解決方法及精準醫療應用之機會與發展趨勢，以提升臨床基因診斷的準確性與實用性。

(二) 講師資料表

講師姓名	張聿民				
最高學歷	學 校：國立成功大學				
	科 系：醫學系		畢業年度：	2017	
	級 別：(請勾選) <input type="checkbox"/> 研究所 (博士) <input type="checkbox"/> 研究所 (碩士) <input type="checkbox"/> V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	成大醫院	基因醫學部主治醫師	1	1	1
經 歷	成大醫院	小兒遺傳暨新陳代謝科研修醫師	2	2	2
	成大醫院	小兒部住院醫師	3	3	3
特殊成就					
備 註					

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
教學目標	(4) 認識常見的晚發型遺傳疾病 (5) 晚發型遺傳疾病基因檢測的倫理考量
演講摘要	Late-onset genetic disorders are comprised of a long list of conditions. Examples of late-onset genetic disorders include Huntington disease, spinal cerebellar ataxia, hereditary cardiomyopathies, familial arrhythmia syndromes, cancer disposition syndromes, young stroke, and inborn error of metabolism, etc. Given lack of preventive or therapeutic measures for many late-onset genetic disorders, gene testing or disclosure or gene testing results has become an ethical dilemma. The most important ethical consideration of gene testing for late-onset genetic disorders should include actionability and patients' autonomy. Examples will be provided in the lecture to address these critical issues.

(二) 講師資料表

講師姓名	郭保麟				
最高學歷	學 校：台大醫學院				
	科 系：醫學系			畢業年度：1984	
	級 別：(請勾選) <input type="checkbox"/> 研究所(博士) <input type="checkbox"/> 研究所(碩士) <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 1	成大醫學院	名譽教授	36	41	39
經 歷	成大醫學院	教授	22	22	22
	成大醫院婦產部	主治醫師	34	34	34
	成大醫院基因醫學部	主任	3	3	3
特殊成就					

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	粒線體疾病的機轉和實際案例
演講摘要 (200~300 字)	<p>This presentation introduces mitochondrial diseases through genetics and real clinical cases. Mitochondria, the powerhouse of the cell, are present in large numbers (1,000 – 2,500 per cell) and are essential for energy production. Mitochondrial DNA (mtDNA), a 16.5 kb circular genome with 37 genes, is maternally inherited. However, mitochondrial function also depends on nuclear DNA, and associated mutations may follow autosomal dominant, recessive, X-linked, or de novo inheritance patterns.</p> <p>The concept of heteroplasmy—the coexistence of mutant and wild-type mtDNA in a cell—is critical, as disease manifestation depends on the proportion of mutated mtDNA (threshold effect). Genetic bottlenecks during development can result in variable heteroplasmy levels among siblings. Three clinical cases highlight diagnostic and phenotypic variability:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Case 1: A 7-year-old boy presented with seizures, short stature, hearing loss, and diabetes mellitus. Family history showed similar features in relatives. Genetic testing revealed an m.3243A>G mutation in the MT-TL1 gene, with varying heteroplasmy levels (26 – 38%) across family members. • Case 2: A 1.5-year-old boy with developmental delay and hypotonia presented with lactic acidosis and altered consciousness. MRI showed features of metabolic encephalopathy. Genetic testing included mtDNA next-generation sequencing (NGS) and whole-exome sequencing (WES). • Case 3: A newborn presented with respiratory distress, metabolic acidosis, and hypoxic-ischemic encephalopathy. Despite normal prenatal screening, the diagnosis required trio WES and mtDNA analysis. Interestingly, the mother carried the variant but remained asymptomatic, highlighting incomplete penetrance.

(二) 講師資料表

講師姓名	周言穎				
最高學歷	學 校：成功大學				
	科 系：醫學系			畢業年度：	88
	級 別：(請勾選) <input type="checkbox"/> 研究所(博士) <input type="checkbox"/> 研究所(碩士) <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	成大醫院小兒科	主治醫師	20	20	20
經 歷	成大醫院小兒科	住院醫師	5	5	0
特殊成就					
備 註					