



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：**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 第四講堂
- ✧ 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（中部場）

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			蘇本華 醫師 中山醫學大學附設醫院
09:50-10:00	休息			
10:00-10:50	Genetic counseling in NGS			陳素珍 遺傳諮詢師 中山醫學大學附設醫院
10:50-11:10	休息			
11:10-12:00	From Adversity to Renewal: Strengthening Family Resilience and Recovery After Genetic Testing			陳佩雯 諮商心理師 日希心理成長中心心理治療所
12:00-13:20	午餐			
13:20-14:10	Overcoming the Pitfalls of Next-Generation Sequencing			陳 明 醫師 彰化基督教醫院
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 張建國 醫師 花蓮慈濟醫院	VUS 判讀討論 蔡孟儒 醫師 台大醫院	晚發型遺傳疾病 案例討論 柯瑜媛 醫師 台中榮民總醫院	粒線體疾病 案例討論 王仲興 醫師 中國醫藥大學 兒童醫院
	第一組	第二組	第三組	第四組
	第四組	第一組	第二組	第三組
	休息			
15:20-15:40	第三組	第四組	第一組	第二組
15:40-16:10	第二組	第三組	第四組	第一組
16:10-16:40	總結與回饋			
16:40-17:00				

《經費由國民健康署運用菸品健康福利捐支應》

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 (200~300 字)	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

講師姓名	蘇本華				
最高學歷	學 校： 中山醫學大學				
	科 系： 醫學研究所	畢 業 年 度：	2007/6		
	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	中山醫學大學醫學	教授	13	13	13
	中山醫學大學附設	主任	27	27	27
	中山醫學大學附設	主任	27	27	27

	小兒科醫學會醫學	主委	0	5	0
經 歷	小兒科醫學會醫學	幹事	0	1	0
	台大醫院醫學遺傳	研究醫師	0	2	2
	台大醫院小兒新陳	研究醫師	0	2	2
	國家衛生院細胞螢	技術研究	0	1	0

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	描述遺傳諮詢師在次世代定序 (NGS) 相關的遺傳諮詢中扮演著關鍵的角色，
演講摘要 (200~300 字)	遺傳諮詢師是病人與基因之間的「翻譯者、陪伴者與守門人」，在 NGS 時代中擔負著傳遞正確知識、支持情緒、協助決策與捍衛病人權益的多重任務。 1.檢驗資訊的提供 2.在醫病溝通的橋樑 3.提供病患心理支持 4.在檢測過程中確認符合倫理準則

(二) 講師資料表

講 師 姓	陳素珍				
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：	94		
	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	中山附醫遺傳諮詢中心	高階個管師	20	24	20
	中山醫大護理學系	兼任講師	20	20	20
經 歷	中山附醫兒科門診	護理師		8	
	中山附醫新生兒中重度病房	護理師		3	

演講摘要及講師資料表

(一) 演講題目及摘要

演講題目	從逆境到再生：基因檢測後的家庭韌性與療癒 From Adversity to Renewal: Strengthening Family Resilience and Recovery After Genetic Testing
教學目標	探討基因檢測所引發的心理與家庭層面的衝擊與反應，以及認識家庭韌性的概念與其在逆境中的功能，進而引導醫療工作者從「風險告知者」轉化為「支持陪伴者」。
演講摘要 (200~300字)	一、序章：從診斷走入家庭 - 當遺傳風險進入家庭生活 - 基因檢測的雙面刃：知情帶來選擇，也帶來重擔 二、衝擊篇：基因檢測後的心理與家庭震盪 - 個體常見情緒反應：焦慮、恐懼、罪疚、擔憂未來 - 家庭關係的變化：沉默、責任壓力與代間張力 三、韌性篇：什麼樣的家庭能夠「反彈回來」？ - 家庭韌性核心三構面：意義建構、情緒整合、資源連結 - 家人之間的對話模式：從壓抑到說出來 - 案例剖析：如何從「風暴中心」重建信任 四、實踐篇：臨床角色的轉化與支持工具 - 醫療人員的定位轉換：資訊提供者、情緒見證者、資源連結橋樑 - 對話引導語建議、轉介心理支持的時機與策略 五、結語 - 鍛鍊的不只是家庭，是醫療人員對不確定的承載力 - 從「說完風險」走向「陪伴再生」

(二) 講師資料表

講師姓名	陳佩雯				
最高學歷	學 校：暨南國際大學				
	科 系：諮商心理與人力資源發展學系 輔導與諮商研究所 博士		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	實 務 年 資	研 究 年 資

			年 資		
現 職	日希心理成長中心心理治療所	心理師/專業督導		3	
經 歷	暨南國際大學諮商心理與人力資源發展學系	兼任助理教授	8		2
	秀傳紀念醫院	諮商心理師		11	
	大專校院通識及專業課程 (輔大兒家系、亞大心理系、中科大通識、修平科大通識等)	兼任講師	8		
	喆方心理諮商所	諮商心理師、執行長		8	
特殊成就	• 教育部性別平等教育師資人才庫講師 • 彰化地方法院家事調解委員 • 台中市家庭暴力防治中心、國軍心衛中心外聘督導 • 諮商督導 ~ 台灣輔導與諮商學會認證				

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	透過案例分享使學員了解次世代定序的限制以及諮詢須注意事項
演講摘要 (200~300字)	Next generation sequencing had been utilized in various clinical scenarios regarding clinical reproductive genetics and medical genetics, including exome sequencing, expanded carrier screening, preimplantation genetic testing, non-invasive prenatal testing, and even whole genome sequencing. The speaker will give a few examples of the difficulties and mistakes encountered at a clinical setting, especially from the genetic counseling perspective.

(二) 講師資料表

講 師 姓	陳明				
最高學歷	學 校：	國立台灣大學			
	科 系：	生命科學院動物學研究	畢業年度：	2008	
	所 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	彰基院長室	醫療長 (since 2020)	23	23	23
經 歷	彰基基因醫學部	部主任 (since 2008)			
	彰基研究部	部主任 (2018-2024)			
	國立中興大學 學士後醫學系	教授(since 2021)			
	彰基院長室	研發長 (2018-2019)			
特殊成就	教育部部定教授 (2018) 國科會婦幼學門複審 (2019, 2020, 2023,2025)				
備 註	台灣婦產科專科醫師 (婦專醫字 2456) 曾任或現任台灣人類遺傳學會理事，台灣周產期醫學會常務理事/理事，台灣醫用超音波學會常務理事				

演講摘要及講師資料表

(一) 演講題目及摘要

演講題目	遺傳性癌症
教學目標	了解遺傳性癌症的診斷及臨床意義
演講摘要 (200~300 字)	遺傳性或家族性癌症約佔所有癌症的 10% 左右。當家族中有兩位直系或二級親屬罹患乳癌、卵巢癌、大腸直腸癌或子宮癌等特定癌症時，即應考慮遺傳性癌症的可能性。隨著次世代定序技術（特別是全外顯子體及全基因體定序）的普及，越來越多健康個體在未發病情況下即被發現帶有癌症相關基因突變，進一步增加了臨床判讀與決策的挑戰。本演講將探討遺傳性癌症的診斷工具之限制、基因檢測結果的詮釋及其臨床意義，並進一步討論目前與未來可能的預防與治療策略，以協助醫師與民眾更全面地理解遺傳性癌症的風險與管理方式。

(二) 講師資料表

講師姓名	張建國				
最高學歷	學 校：高雄醫學大學				
	科 系：醫學系		畢 業 年 度：	68	
	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	秀傳醫療體系	研發長	0.6	0.6	0.6
經 歷	花蓮慈濟醫院	顧問	0.5	0.5	
	中國醫藥大學附設醫	副院長	12	12	12
	高雄醫學大學附設中	副院長	6	6	6
特殊成就	1. SMA 診斷、動物模式建立及治療的臨床試驗 2. 基因 RNA 剪接的藥物開發 3. 台灣常見遺傳疾病的診斷 4. 次世代定序的臨床應用 5. 曾獲 3 次科技部傑出獎及傑出研究人員獎				

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	協助學員理解與掌握判讀不確定臨床意義變異 (VUS) 的原則與策略，提升其在臨床與研究中進行基因變異詮釋的能力。
演講摘要 (200~300 字)	隨著次世代定序 (NGS) 技術的廣泛應用，臨床檢測中不確定臨床意義變異(Variants of Uncertain Significance, VUS) 被報告的比例逐漸上升。這些 VUS 常為醫療決策帶來挑戰，特別是在罕見疾病診斷與遺傳諮詢中。 本演講將介紹 VUS 的定義、ACMG 分類準則中與 VUS 相關的條文，並以實例說明如何整合族譜資料、功能研究、生物資訊預測工具以及族群資料庫資訊進行變異再分類。此外，也將探討臨床面對 VUS 時的處置建議，包括病人告知策略與追蹤計畫，並與學員討論臨床上常見的困難與倫理挑戰。藉由本次討論，期望促進跨領域合作與思辨，提升學員對 VUS 處理的信心與能力。

(二) 講師資料表

講師姓名	蔡孟儒				
最高學歷	學 校：高學醫學大學				
	科 系：學士後醫學系		畢業年度：	105 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	主治醫師			
經 歷	臺大醫院雲林分院	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	晚發型遺傳疾病案例討論
教學目標	協助學員遇到基因檢測結果顯示為晚發型遺傳疾病者，面對家屬的疑惑與焦慮該如何給與良好的解釋以及提出適當的建議與追蹤計畫。
演講摘要 (200~300 字)	目前超過 99% 的新生兒會接受國健署建議的新生兒篩檢(21 項)，家長另外可以選擇加做可治療疾病之新生兒自費篩檢項目(>10 項)，讓寶寶可以提早確認是否具有這些疾病的風險，達到早期診斷早期治療的目的。部分項目於初檢異常時需搭配基因分析，達到更準確的篩檢結果。某些疾病基因結果顯示為晚發型遺傳疾病，然而一般家長面對此一結果總是充滿疑惑與焦慮。 本研習將提出晚發型遺傳疾病的類型與定義，協助學員了解疾病的發病歷程以及早期徵狀，並且了解臨床的有那些 biomarker 可以做為疾病監測的指標，而能做出一個完整的追蹤計畫，希望能在疾病早期就介入預防與治療，以期將疾病的病程做最好的介入與處理。

(二) 講師資料表

講師姓名	柯瑜媛				
最高學歷	學 校：長榮大學醫學研究所（高醫學士後醫學系 87 年畢業）				
	科 系：醫學組		畢業年度：民國 97 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	臺中榮民總醫院	主治醫師		13	
經 歷	高醫大附設醫院兒科部	住院醫師與總醫師		4	
	彰化基督教醫院兒童醫院	訓練醫師與主治醫師		9	

演講摘要及講師資料表

(一)演講題目及摘要

演講題目	粒線體疾病小組案例討論
教學目標	提升醫師診斷粒線體疾病(疾病的臨床表現、實驗室數據及基因檢測報告)的敏感度與基因檢測應用能力，深入探討粒線體疾病的複雜性並培養跨專業合作與溝通技巧。
演講摘要 (200~300 字)	粒線體疾病是一類罕見且表現多樣的遺傳性疾病，主要由粒線體功能異常導致，影響細胞的能量產生。這些疾病的臨床表現通常非特異性，可能涉及神經系統、肌肉、心臟及其他器官，因而延遲診斷，影響病患的照護及家族的風險評估。 本課程旨在透過情境模擬的方式，設計具代表性的粒線體疾病個案，引導與會醫師進行小組討論與角色扮演。課程中將採用案例導向學習 (Case-Based Learning) 和問題導向學習 (Problem-Based Learning) 的教學模式，使參與者能夠在實際情境中應用理論知識，提升臨床診斷能力。參與者將逐步解析該疾病的臨床表現、實驗室數據及基因檢測報告，深入探討粒線體疾病的複雜性。在此過程中，特別強調對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，以及核基因與

	粒線體基因之間的交互影響評估等問題。透過互動式教學，將學習如何系統性地評估粒線體疾病的可能性，選擇適當的檢測工具，並在診斷後提供整合性的照護與遺傳諮詢。這不僅能增強醫師的臨床判斷能力，還能確保病患及其家庭獲得最佳的支持與指導。
--	--

(二) 講師資料表

講師姓名	王仲興				
最高學歷	學 校：中國醫藥大學				
最高學歷	科 系：醫學系				
	級 別：(請勾選)		畢業年度：	民國 84 年 06 月	
	☐ 研究所(博士) ☐ 研究所(碩士) ☒ 大學(學士) ☐ 技術學院 ☐ 大專				
	單位名稱				
現 職	中國醫藥大學兒童醫院醫學遺傳及兒童內分泌新陳代謝部門	職 稱	教學年資	實務年資	研究年資
經 歷	衛生福利部國民健康署罕見疾病通報個案審查	科主任	20	27	15
經 歷	台灣兒科醫學會醫學遺傳學	專家委員			
特殊成就	財團法人醫院評鑑醫療品質	副主任委員			

	台灣醫院協會醫院醫療服務 審查作業	專家委員			
	● 中國醫藥大學附設醫院 2023 年年度最佳人氣	審查委員			