# 中華民國人類遺傳學會 2024 Genomic Variant Workshop

次世代定序(Next Generation Sequencing · NGS)技術 · 近年來已成為基因體學及臨床醫學不可或缺的研發輔助工具 · 廣泛運用於疾病診斷 · 腫瘤藥物治療以及產前篩檢等領域 · 臨床醫療團隊如何正確判讀報告 · 並向個案及家屬解釋分析結果 · 提供完整適當的資訊 · 亦是重要的環節 ·

本課程邀請基因體學、醫學遺傳學等領域之專家學者·分享學術和臨床之經 驗。敬邀大家一同共襄盛舉,切磋交流。

主辦單位:中華民國人類遺傳學會

• 協辦單位:社團法人台灣遺傳諮詢學會

課程時間:113年08月11日(日)09:00-16:40。

• 授課方式:實體授課。

課程地點:台大醫學院1樓103講堂(台北市仁愛路一段1號1樓)。

• 課程對象:醫師或遺傳諮詢師或相關從業人員(名額有限,額滿為止)。

報名費用:

A:本會個人會員 NT\$1,000/人。

B:本會團體會員 NT\$1,000/人,限額三位。

C:台遺會員 NT\$1,200/人。

D: 非會員 NT\$2,000/人。

• 報名方式:一律採網路報名,表單連結:https://reurl.cc/EjlLeA

報名時間:即日起至額滿為止。

聯絡方式:中華民國人類遺傳學會/劉兆純執行秘書

E-mail: thgs1999@thgs.org.tw

電話: (02) 2521-8355、0976-262521

#### 注意事項:

- 1. 主辦單位保有審核報名資格之權利·於收到報名資料後·將寄出匯款資訊·請留意您填寫之電子信箱。
- 2. 收到匯款資訊後·請於 3 天內匯款並填寫匯款表單。學員將於上課當日 領取收據。
- 3. 課程需完成簽到、簽退,始得核發課程證書。
- 4. 本次課程不提供午餐·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. 若報名後不克參加·請於 7/25 來信告知·其報名費扣除 NT\$200 行政手續費用後進行退款;若有任何問題·請洽承辦單位。
- 7. 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。

## 議程

課程時間	課程名稱	授課講師
08:40-08:55	報到	
08:55-09:00	長官致詞	
09:00-09:50	Basics of clinical genetics, disease mechanism, variant nomenclature	<b>蔡立平 教授</b> 臺北市立聯合醫院 和平婦幼院區
09:50-10:00	休息	
10:00-11:20	ACMG interpretation criteria – Overview, 2015 & 2024(population evidence and molecular evidence)	許書睿 助理教授 台大醫學院基因體暨 蛋白體研究所
11:20-11:30	休息	
11:30-12:20	ACMG interpretation criteria — clinical evidence and case studies I	陳沛隆 所長 台大醫學院基因體暨 蛋白體研究所
12:20-13:30	午餐	
13:30-14:20	ACMG interpretation criteria — clinical evidence and case studies II	<b>張建國 教授</b> 花蓮慈濟醫院
14:20-15:10	CNV pathogenicity classification — ACMG/ClinGen	余承欣 研究助技師 中央研究院 分子生物研究所
15:10-15:20	休息	
15:20-16:10	Negative or VUS - next?	李妮鍾 教授 台大醫院基因醫學部
16:10-16:40	Role of genetic counseling	<b>陳乃琦 遺傳諮詢師</b> 台大醫院遺傳諮詢中心
16:40-	閉幕賦歸	

## 臺灣大學醫學院交通方式

地址:台北市仁愛路一段1號

上課地點:台大醫學院1樓103講堂

#### 1. 搭乘公車:

 仁愛中山路口站:37,245,249,263,270,621,630,650 到站後, 即可到達台大醫學院正門。

 台大醫院站:2,18,222,227,261,615,648,1601,1602,中山幹線, 信義幹線 到站後,步行至仁愛路左轉,即可到達台大醫學院正 門。

### 2. 搭乘捷運:

搭乘淡水線捷運至「台大醫院站」2號出口,沿著常德街直行, 再右轉中山南路,然後仁愛路左轉,直行即可到達台大醫學院 正門。

