

# 彰化基督教兒童醫院



慢箋預約領藥 APP  
彰基體系醫院掛號 APP

## 院訊

2023 年 1 月份 January



### 醫師，我的孩子需要進行基因檢測嗎？

#### 本期主題

#### A、現場掛號服務 (上午八時起)

一般門診  
上午診 於 11:30 前受理掛號  
下午診 於 16:30 前受理掛號  
夜 診 於 20:30 前受理掛號

#### 兒童發展中心初診

上午診 於 11:00 前受理掛號  
下午診 於 15:30 前受理掛號

★公休日 1/1 (日)  
1/21 (除夕) ~ 1/25 (初四)

#### B、人工電話掛號服務 (上午八時起)

服務電話：04-7225132  
上午診 於 10:30 前受理掛號  
下午診 於 16:00 前受理掛號  
夜 診 於 20:00 前受理掛號  
●預約後，請於看診當日直接到診間報到候診。

#### C、語音掛號服務 (24 小時服務)

服務電話：04-7225152

★春節期間門診表 請見本月院訊第 3 版。

#### D、初診預約掛號服務

服務電話：04-7225132  
●完成初診電話預約掛號之後，看診當日須攜帶身分證及健保卡到一樓掛號櫃台抽取號碼牌及填寫初診基本資料表，完成全部掛號手續後再到診間候診。

#### E、看診時間

上午門診 08:30 開始 12:00 結束  
下午門診 14:00 開始 17:00 結束  
夜間門診 18:00 開始 21:00 結束  
●週六下午停診



彰化基督教兒童醫院 官網

# 醫師， 我的孩子需要進行 基因檢測嗎？



陳冠容醫師 / 趙美琴醫師

隨著實驗室技術的高速進展，各種遺傳學與基因檢測技術如雨後春筍般推陳出新、蓬勃發展。比如說歷久不衰的傳統工具「染色體檢查」、大量運用在產前檢查的「基因晶片」、新生兒聽損「基因篩檢」，或是近年來具有爆炸性突破的新利器「全基因定序」等。而這些檢查往往要價不菲，動輒上千甚至上萬的價格，究竟是越貴的就越好嗎？而什麼時候有必要做呢？知道了答案，能對我的孩子有幫助嗎？

## 1 哪些人需要接受基因檢測呢？

通常具有基因或染色體異常的孩子，有以下特點：

1. 體型發育異常：身材矮小、過度瘦小或肥胖。
2. 具有特殊的外觀表現：長相特異、眼瞼下垂、塌鼻、低位耳。
3. 發展遲緩：動作、語言、認知發展上比同齡孩子慢
4. 合併兩個以上的系統異常，如：外觀、心臟、腸胃道、骨骼異常等。
5. 孩子目前並無異常，但具有高血脂、特定型別癌症、遺傳性神經肌肉退化性疾病……等特定家族史。
6. 近親通婚的夫妻有多次自然流產史、或家族中有成員具有和患者相似之特殊病史。
7. 尚未出生的胎兒，在產前發現任何異常。

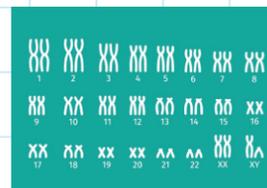
## 2 遺傳檢測項目百百種， 該如何選擇？

遺傳檢驗項目的價格只是反映檢測技術的成本，但最貴的並不一定是適合每個家庭與孩子的需求。舉例而言，唐寶寶（唐氏症患者）天生比別人多了一條第 21 號染色體，因此只要透過傳統染色體檢查，就可以得到答案。

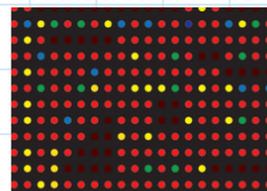
不同的檢測項目總是有極限，常有產婦抽羊水，做了全套「晶片檢查」顯示一切正常，孩子生下來還是可能存

在一些潛在的問題。這時就需要更進階的「基因定序」，讀出每段基因的排列密碼，以找出致病原因。其實，現今的檢測項目遠遠不止以上提到的這些，該如何選擇，就需要與專業醫師討論，針對不同的疾病選擇最合適的診斷工具。

### 遺傳檢測項目



◀ 傳統染色體檢查



◀ 基因晶片檢查



◀ 基因定序檢查

## 3 疾病得到診斷了，下一步呢？

染色體或基因的缺陷是與生俱來的，但當孩子年齡還小的時候，身上的症狀可能還沒出現時，很難提早發現或預防併發症，且多數罕見疾病跟「慢性疾病」一樣，需要長期追蹤與症狀治療，如果能找到致病基因，讓治療方向更加精準，也能預先了解疾病走向和預後，這對照顧孩子的品質有很大的幫助。目前國民健康署已公告兩百餘項罕見疾病，能享有藥物治療與特殊營養品使用，也能透過罕病基金會獲得更多福利與資源，甚至也已有部分的遺傳疾病（如肌肉萎縮症）開始發展「基因編輯療法」，期盼能更有效的「根治疾病」。

最重要的一點，由於大部分的先天異常疾病具有遺傳性，因此建議配合家族遺傳諮詢，找出家族成員是否帶因、手足與子女的疾病發生率等，亦可提早進行產前遺傳諮詢及進一步遺傳相關檢驗，預先了解病情、方能提早準備、更利及時治療。

## 兒童遺傳及新陳代謝科

### 服務內容

- 1 兒童先天異常疾病診治
- 2 罕見疾病與遺傳性疾病、新陳代謝疾病診治
- 3 染色體與基因異常疾病診治
- 4 遺傳疾病諮詢，包括產前、產後、家族遺傳諮詢

提供父母有關孩童罹患 (一) 遺傳性疾病：染色體異常、基因異常疾病或先天缺陷等 (二) 新陳代謝疾病：新生兒血片篩檢的遺傳性代謝疾病的診斷、治療。



**趙美琴**  
主治醫師

#### 現任

- 彰化基督教兒童醫院 主治醫師
- 彰化基督教兒童醫院 兒童遺傳科及新陳代謝科 主任

#### 專長

罕見遺傳疾病、新陳代謝異常、先天發育異常的診斷及治療。染色體及基因異常的診斷與諮詢。兒童內分泌疾病如身材矮小、生長激素缺乏、性腺發育異常、性早熟、先天甲狀腺低能症、先天腎上腺增生症。原住民與新住民家族的遺傳諮詢。



**陳冠容**  
主治醫師

#### 現任

- 彰化基督教兒童醫院 兒童遺傳科及新陳代謝科 主治醫師

#### 專長

- 一般兒童內科
- 罕見疾病照護
- 先天異常及新陳代謝異常
- 生長遲緩及發展異常
- 新生兒篩檢異常
- 染色體、基因報告判讀及諮詢
- 產前遺傳諮詢、家族遺傳諮詢
- 兒童發展與健康篩檢服務

### — 2023 年春節期間門診表 —

兒童醫院	1月21日 星期六(除夕)		1月22日 星期日(初一)		1月23日 星期一(初二)		1月24日 星期二(初三)		1月25日 星期三(初四)	
	上午	下午	上午	下午	上午	下午	上午	下午	上午	下午
診間	上午診每日 08:30~12:00 / 下午診每日 12:00~16:00									
兒童科 203 診 暨類流感特別門診	盧芳廷 181054		張明裕 54090		陳冠容 176358		蔡易晉 107239		李明聲 107484	
兒童科 205 診 暨類流感特別門診				黃意評 126067		吳怡磊 162991		林昭仁 124140		

※ 掛號截止時間：上午診至 11:30 止、下午診至 15:30 止。



Table with columns for Department (科別), Day (星期), Time (時段), and Doctor (醫師). Rows include various pediatric specialties like Pediatric Dentistry, Early Childhood Special Care, Pediatrics, Adolescent Medicine, etc.

★門診異動訊息以現場公告為主