

# 成大醫院資訊技師工作經驗分享心得報告

RE6124019\_ 吳明軒

## Table of contents

1	前言	1
2	工作內容	2
3	工作模式	2
4	實際案例	2
5	面臨挑戰	2
6	需要的專業能力	2
7	總結	3
8	參考資料	3

## 1 前言

很榮幸能夠聆聽楊凱迪學長在成大醫院擔任生物資訊工程師的經驗分享。楊學長不僅介紹了基因定序的原理和生物資訊分析流程，還分享了他在臨床檢驗和研究領域的實務案例，讓我對這個跨領域工作有了更具體的認識。

## 2 工作內容

- 分析癌症基因體數據（全基因組、全外顯子、RNA 定序），整合公開數據庫，研究基因變異與臨床表現型的關聯性
- 建立臨床全外顯子定序的生物資訊分析流程，開發分析平台
- 分析臨床檢驗的定序數據（遺傳疾病、腫瘤），判讀變異的致病性，協助撰寫檢驗報告
- 輔導學生和研究人員，提供背景知識和技術支援

## 3 工作模式

- 與臨床醫師、醫檢師、護理師等醫療人員密切合作，參與跨部門的討論會議
- 根據醫師或研究人員的需求，設計並執行生物資訊分析流程
- 持續追蹤文獻更新，優化分析方法，開發自動化工具

## 4 實際案例

- 成功診斷一名 7 歲女童的遺傳性視網膜病變，找出父母來源的隱性致病變異
- 發現一名同時罹患子宮內膜癌和大腸癌的年輕女性帶有 DNA 修復基因的胚系變異，解釋了她累積大量體細胞變異的原因，幫助醫師選擇免疫治療

## 5 面臨挑戰

- 醫學知識的不足，需要快速學習疾病的分子機制
- 收集到的檢體量有限，尤其是罕見疾病，統計檢定力不足
- 變異的致病性判讀存在不確定性，需要整合多方證據
- 跨領域溝通的隔閡，與非資訊背景的合作者需要磨合

## 6 需要的專業能力

- 生物學和基因學的背景知識
- 基因定序和生物資訊分析的原理和實作能力
- 統計學和機器學習模型的運用
- 資料庫系統和網頁開發的技能
- 持續學習的能力，掌握演算法和工具的最新進展

- 跨領域溝通的技巧，化繁為簡，用聽眾熟悉的語言解釋複雜的概念

## 7 總結

生物資訊是一門結合生物、醫學、統計和資訊的跨領域學科，在基因檢測和精準醫療時代扮演關鍵角色。生物資訊工程師必須具備紮實的基礎知識和實作能力，密切關注領域的最新進展，才能設計出有效率且可靠的分析流程。此外，由於要經常與非資訊背景的專家合作，因此溝通和領域知識的快速學習也是不可或缺的軟實力。楊學長的分享讓我了解到生物資訊在臨床的應用價值，但也體認到這份工作的挑戰。期許自己能夠打好統計和程式設計的基本功，用開放的心胸學習其他領域的知識，在未來也能成為一名出色的生物資訊工程師。

## 8 參考資料

個人心得 + claude3