

出國報告（出國類別：會議與考察）

2025 年美國 ASHG 年會暨范德堡大學參訪 報告

服務機關：台中榮民總醫院

姓名職稱：林敬恒 研究員

派赴國家/地區：美國

出國期間：114 年 10 月 9 日至 114 年 10 月 25 日

報告日期：114 年 11 月 18 日

摘要

參與美國人類遺傳學會 (ASHG 2025) 及參訪范德堡大學醫學中心 (VUMC)，重點在掌握基因體與精準醫學的國際趨勢，並強化 AI 於臨床應用之策略布局。ASHG 會議聚焦長片段定序、多體學整合、AI 輔助基因資料解讀，以及多族群與情境特異性 PGS 的最新發展，展現全球基因體研究向臨床決策工具加速轉譯的方向。VUMC 參訪則深入了解其基因體資料治理與 AI 模型驗證流程，包括 NashBio 的資料整合策略、BioVU 的生物樣本庫與電子病歷連結機制，同時觀摩 AI 於臨床環境中以 RCT 驗證效益的方法。此外，也與 UPenn、VUMC/NashBio 與 Lehigh University 等單位討論跨國合作，涵蓋 Han Chinese Pangenome、WGS 流程一致化與健康經濟效益研究。整體成果有助於本院推動基因體資料庫建置及 AI 臨床應用。

關鍵字：人類遺傳學、人體生物料庫、國際合作

目次

一、 目的	1
二、 過程	1
三、 心得	5
四、 建議事項：	6
(一)積極進行 WGS 研究，發展第三代定序應用。	
(二)發展資料治理的標準化流程。	
(三)定期與國外交流與合作。	
(四)發展多種類資料於 AI 之模型訓練。	
五、 附錄	6

一、目的

本次出國參加 ASHG 2025 年會並訪問相關研究機構，主要聚焦於「研究趨勢學習」與「國際合作深化」兩大方向，並進一步了解 AI 在臨床中的實證應用模式。整體內容涵蓋基因體學前沿技術、資料整合策略、AI 驅動的分析方法與跨機構合作。

在 人類遺傳學與基因體學的新興發展 部分，國際趨勢顯示基因體研究正從「序列產生」走向「多模態生物學解釋」。ASHG 會議聚焦長讀定序、多族群資料整合、AI 輔助變異解讀，以及考量族群差異與臨床情境的多基因風險分數 (PGS) 模型。AI 已不再只是分析工具，而是參與生物學推論與臨床決策的核心平台；例如 DeepSweep 可辨識自然選擇信號、PopMine 能由文獻自動抽取致病性證據，而 All of Us 計畫整合長讀定序與全表型分析，驗證 AI 可協助推導基因變異與臨床表型的因果關係。

在 國際合作推動與研究交流 方面，本次與多家頂尖機構進行合作討論，包括與 UPenn 商議共同建立 Han Chinese Pangenome Reference Atlas；與 VUMC 及 NashBio 探討 WGS 分析流程標準化與跨機構資料共享架構；並與 Lehigh University 交流以 TPMI 回傳資料為基礎的健康經濟效益評估合作。

此外，此行也特別著重於 AI 臨床應用與實證研究設計的學習。於 VUMC 觀摩其 AI 輔助臨床決策的隨機對照試驗 (RCT)，深入了解模型驗證流程、電子病歷與基因資料整合技術，以及如何量化 AI 在臨床照護中的效益、可行性與風險，為本院未來推動 AI 臨床落地提供具體範例。

二、過程

(一) 美國 ASHG 2025 年會

1. 會議重點

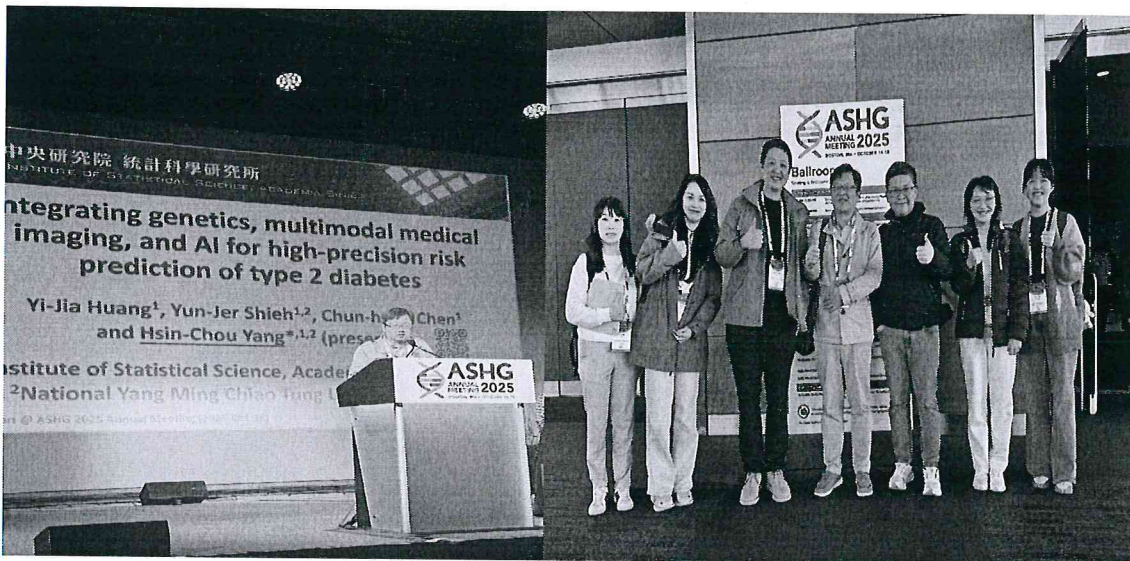
2025 ASHG 年會於波士頓舉行，是全球人類遺傳學領域規模最大與最具指標性的年度盛會。本屆主題聚焦「跨越遺傳率迷思」與「多族群、多尺度的基因體整合」，強調將遺傳學研究從單純序列產生推向多層次生物學解釋。本次會議的學術重點涵蓋長讀定序、多體學整合、單細胞分析、GWAS 與 PGS 模型，以及 AI 在基因體資料中的應用等領域。

長讀定序 (LRS) 堪稱本屆最大亮點之一，其在揭示複雜結構變異與重複序列方面已展現遠高於短讀定序的優勢。不僅可在重複區域偵測更多變異，也能彌補罕見疾病診斷的缺口。研究亦展示如何將 LRS 的變異資訊透過基因分型與插補整合到百萬級短讀定序隊列，使其能在大型族群研究中發揮更大效益。Human Pangenome Project 也強調目前亞洲族群資料不足，凸顯我院未來與 UPenn 合作建置「Han Chinese Pangenome」的策略重要性。在多體學與空間基因組方面，研究者利用多層次資料探討腸道疾病、阿茲海默症與其

他神經退化疾病，揭露細胞微環境的異質性與疾病進展路徑。單細胞與轉錄體分析則能更精確地辨識不同細胞類型在疾病中的角色，提供更深入的病理解。GWAS 與遺傳標誌物研究則呈現跨族群分析的重要性，並展示如何結合臨床、環境因子建構情境特异性多基因風險分數（context-specific PGS），以提升精準醫學中的疾病預測能力。

人工智慧（AI）是本屆另一主要焦點。包括 DeepSweep 用深度學習辨識自然選擇下的因果變異、PubMind 以大型語言模型自動擷取生醫文獻中的致病性證據、以及 All of Us 研究展示 AI 在資料整合與因果推論上的應用。這些研究突顯 AI 在基因體資料分析、疾病機制理解以及臨床決策支援中的新角色。

綜合而言，本次 ASHG 2025 所呈現的全球趨勢為，長讀定序快速成熟、多族群資料的重要性、AI 與多體學的深度整合、以及 PGS 向臨床決策工具的推進——與我院目前推動的精準醫學方向高度一致。會議觀察所獲得的技術與策略洞見，將有助於我院後續在 WGS 研究、AI 臨床應用與多族群基因體資料庫建置上的規劃與國際合作布局。



圖一、我國中研院統計所楊欣洲所長(正中)發表 AI 應用研究與合影。

2. 壁報發表

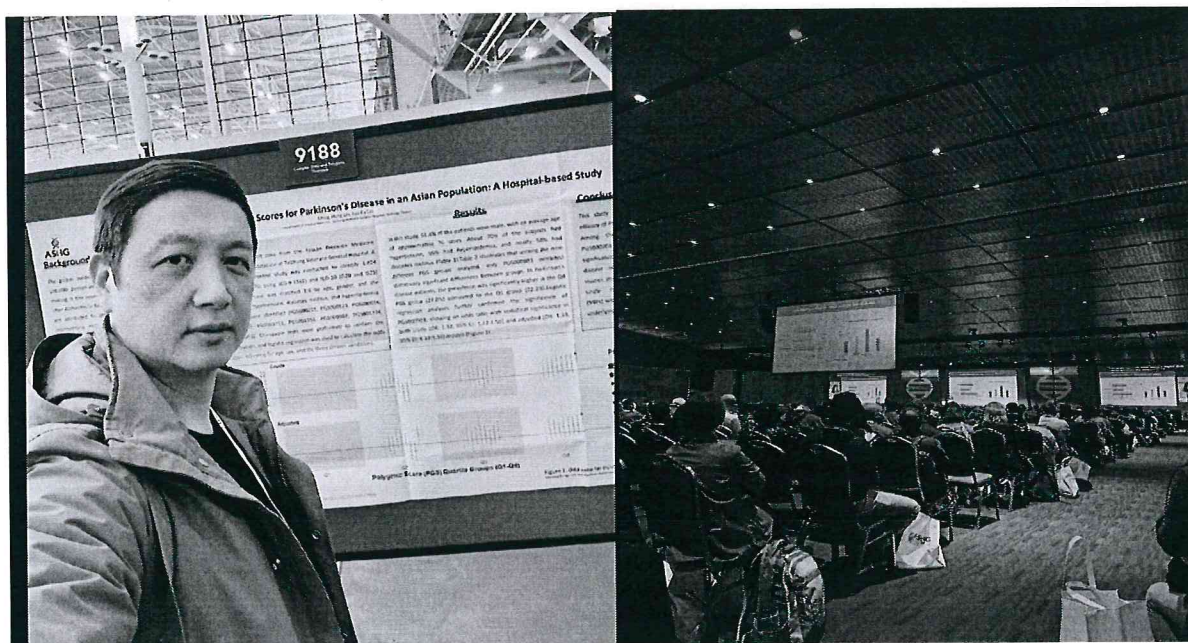
Evaluating the Efficacy of Polygenic Scores for Parkinson's Disease in an Asian Population: A Hospital-based Study

本次發表之壁報旨在評估既有歐洲族群建置的多基因風險分數（PGS）是否適用於亞洲族群的帕金森氏症（Parkinson's disease, PD）風險預測。帕金森氏症為全球第二大常見的神經退化疾病，其中僅約 3 - 5% 由已知致病基因引起，而大部分病例屬於非單基因

型，由多個遺傳變異共同影響疾病風險。過去相關多基因風險研究大多基於歐裔人群，因此有必要釐清其在亞洲族群中的效度。

本研究團隊使用臺灣精準醫學計畫（TPMI）資料庫，進行以醫院為基礎的病例對照研究，共納入 1,428 位以 ICD-9 332 或 ICD-10 G20/G21 診斷之 PD 患者，並以 1:4 比例依年齡、性別及三項慢性疾病（高血壓、糖尿病、高血脂）進行配對。分析共涵蓋九種已建立的 PD 多基因風險分數，透過卡方檢定與羅吉斯迴歸模型，探討各 PGS 四分位數與疾病比例之關聯。結果顯示，在九種 PGS 中，僅 PGS000903 在族群分布與統計模型中呈現顯著性。PD 患者在該 PGS 的最高風險四分位數（Q4）比例明顯高於最低四分位數（Q1），而羅吉斯迴歸同樣確認其在粗暴與調整後模型皆具有統計上顯著的風險預測能力（調整後 OR=1.33, 95% CI: 1.12 - 1.56）。

整體而言，本研究指出並非所有基於歐洲族群建立的 PGS 都能直接套用於亞洲族群，且 PGS000903 為唯一在本研究中具預測能力的指標。未來研究可進一步解析其內含單一核苷酸多型性（SNP）之生物學意義，以理解其在帕金森氏症發生機制中的角色。



圖二、海報展示與開幕演講。

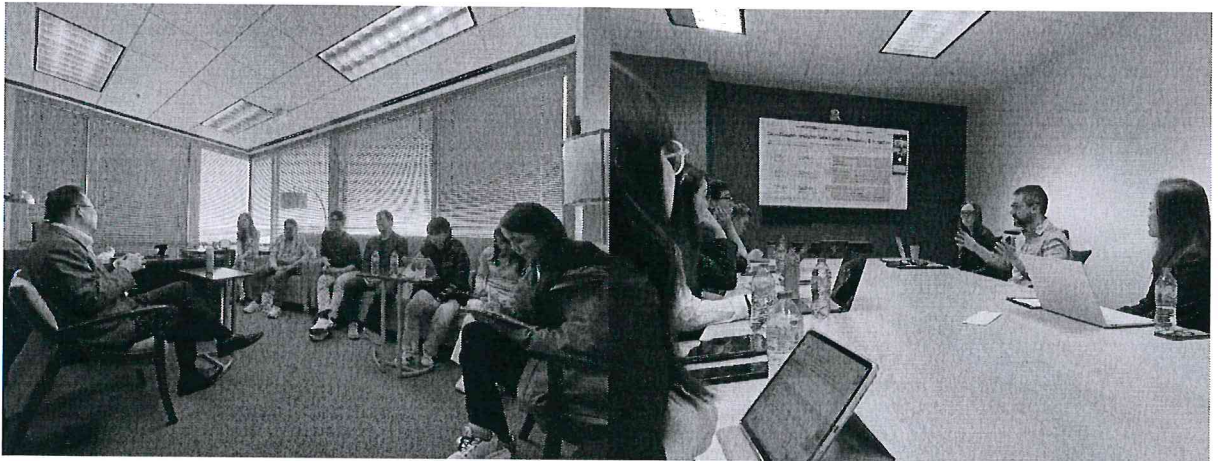
(二) 范德堡大學醫學中心 (Vanderbilt University Medical Center, VUMC) 參訪

參訪由 VUMC 生物統計系主任石瑜教授 (Yu Shyr) 全程接待。兩天行程涵蓋 NashBio、BioVU Biobank、VANTAGE 基因組核心實驗室，以及 VCLIC 與 AI 技術委員會。主要聚焦精準醫學資料治理、基因體分析標準化、樣本管理流程與 AI 臨床應用實證策略。

1. 與石瑜教授會談及 NashBio 討論

石瑜教授介紹 VUMC 在研究經費、跨校合作與精準醫學生態系統中的優勢，並強調取得研究樣本「有效同意 (consent)」的重要性。他以 BioVU 為例，說明如何在非營利框架下去識別化基因體及 EHR 支援大規模研究。同時指出，資料可信度仍高度仰賴電子病歷 (EHR) 的品質。

NashBio 執行長 Leeland Ekstrom 博士介紹其整合 BioVU 與 EHR 的資料平台，並與八家國際製藥公司合作，以支持藥物靶點發現與跨國 meta-analysis。他特別指出對亞洲族群 WGS 資料的高度興趣，希望與中榮建立一致化的分析流程 (pipeline)，以促進資料共享與後續整合分析。



圖三、石瑜教授會談及與 NashBio 討論合作

2. BioVU Biobank 與 VANTAGE 基因組核心實驗室參訪

BioVU 為全球第一個將「去識別化 DNA」與「電子病歷」連結的大型生物資料庫。其主任 Melissa Basford 與副主任 Brandy Mapes 介紹其樣本收集方式、IRB 程序與資料運作機制。因美國規範限制，BioVU 不得回傳個人基因結果，形成與中榮 TPMI 大規模寄發基因結果報告之做法的明顯對比。

VANTAGE 配備 Illumina、PacBio 等平台，具備標準化、高通量、自動化的基因定序能力。參訪重點包括樣本驗收、品質管控（RNA 完整性、DNA 片段化）、自動化萃取設備及大容量冷凍儲存系統。其「全程可追溯、高度自動化」的流程可作為中榮 Nanopore 平台品質追蹤體系建立之重要參考。

3. AI 與臨床資訊學：RCT 驗證框架

於 VCLIC 與 AI Technology Committee 中，Adam Wright 教授介紹 VUMC 的 AI governance 模型。所有 AI 臨床工具在部署前均需通過 隨機對照試驗（RCT） 驗證，以確保模型效益與安全性。以心血管風險模型為例，VUMC 設計雙盲 RCT 評估 AI 對臨床決策的影響，並透過資訊系統監測可能的偏差。此實證導向模式可作為中榮未來推動 AI 風險評估、影像判讀及免疫風險模型的重要參考。

三、心得

（一） 國際會議：掌握基因體學前沿趨勢

今年 ASHG 年會聚焦於基因體研究在臨床應用、資料解析與 AI 技術上的突破：

1. 長讀定序技術（Long-read sequencing）臨床化

長讀定序不再只是研究展示，而是成為解析結構變異、重複序列以及族群基因差異的臨床重要工具。若中榮的 Nanopore 平台持續擴充，將有機會成為亞洲泛基因組的重要節點。

2. 多族群資料整合與 Context-specific PGS

各研究團隊強調將基因、臨床與環境因子整合，以提升疾病風險預測的準確度。這與我們推動 TPMI 及華人資料庫的目標高度一致。

3. AI 與深度學習推動基因體研究走向知識生成

(1) AI 已可從 DNA 序列預測不同細胞型態的基因表達。

(2) DeepSweep、PopLine 等模型展現深度學習與大型語言模型在變異解析與致病性推論上的突破。

(3) 非編碼區變異的功能預測逐漸成熟，具備臨床決策支持價值。

（二） 范德堡大學參訪：打造精準醫學生態系的實務借鏡

參訪 VUMC 多個單位，讓我們完整觀察國際頂尖學術醫療中心如何將資料、實驗與臨床轉譯串接：

1. BioVU：高度成熟的資料治理模式

BioVU 自 2007 年起收集超過 40 萬筆去識別化樣本，具有嚴謹資料申請、審查與安全機制。相對而言，中榮 TPMI 的雙向回饋更具臨床價值與社會參與意義。

2. VANTAGE：自動化與品質控管的示範中心

VANTAGE 具備全流程自動化與嚴密 QC，並與生物統計團隊合作優化實驗設計，是我們未來建立 Nanopore QC 系統的重要參考。

3. NashBio：資料商轉與國際合作的成功範例

他們重視流程一致性與資料規模，也對亞洲族群資料高度興趣。未來可考慮派員實地學習 pipeline，以促進跨國資料互通與合作。

四、 建議事項：

我們團隊每年固定參與國際重要會議，並與美國研究機構保持長期合作，同時也定期派員赴外學習最新的基因體技術與資料分析方法。今年的行程讓我們更加確認全球精準醫學正快速邁向新的發展階段。

此次 ASHG 2025 與范德堡大學參訪，使我們深刻感受到全球基因體研究已從「大量資料產生」邁向「臨床實證與應用」的新階段。長讀定序、多族群研究、AI 驅動的變異解析、多體學整合，正逐漸成為精準醫學的國際標準。而國際頂尖機構在跨領域合作、資料治理、自動化流程與 AI 臨床驗證方面的具體做法，讓我們確立未來的方向，以下提出 4 點建議：

- (一)積極進行 WGS 研究，發展第三代定序應用。
- (二)發展資料治理的標準化流程。
- (三)定期與國外交流與合作。
- (四)發展多種類資料於 AI 之模型訓練。

五、 附錄

無