

出國報告（出國類別：會議與考察）

ASHG 2025會議與Vanderbilt  
University參訪心得報告

服務機關：臺中榮民總醫院

姓名職稱：陳一銘科主任

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13日

## 摘要

本次出國參加 2025 年美國人類遺傳學會 (American Society of Human Genetics, ASHG) 年會，並赴美國田納西州范德堡大學醫學中心 (Vanderbilt University Medical Center, VUMC) 及其附屬生物資料公司 NashBio 與 BioVU 資料庫中心進行參訪。這次行程的雙重目的在於掌握全球基因體學與精準醫學之最新趨勢，並建立與國際頂尖研究機構的合作架構。

在會議中，長讀定序 (long-read sequencing)、泛基因組 (pangenome)、多體學整合分析、以及 AI 輔助的基因資料解讀為主要焦點；而在 Vanderbilt 的實地參訪，則深入了解其從臨床大數據、生物資料庫、到 AI 模型驗證與隨機對照試驗 (RCT) 的全流程架構。

綜合觀察顯示，全球精準醫學正從「資料產生」走向「臨床實踐與成效驗證」的新階段，中榮目前的基因定序量能與 TPMI 參與者結果回饋制度具有獨特優勢，未來可望在亞洲建立代表性之華人參考基因組與 AI 臨床應用驗證基地。

此次經驗亦提出四項具體建議：

- (1) 萬人 WGS 完成後啟動與中研院合作分析；
- (2) 與 UPenn 合作建置 Han Chinese Pangenome；
- (3) 派員赴 Vanderbilt 學習 WGS pipeline；
- (4) 於院內 AI 應用導入 RCT 設計，以確立其臨床價值。

# 目次

摘要	2
目的	4
過程	5
心得	11
建議	12

# 目的

本次出國訪問的主要目的可分為研究學習與合作拓展兩大面向：

1. 研究趨勢學習：

了解人類遺傳學在長讀定序、多族群資料整合、AI 於基因體分析應用、以及 context-specific polygenic risk score (PGS) 模型的新發展。掌握全球學界如何將基因體學成果實際轉化為臨床決策工具，特別是將環境與臨床因子納入 PGS 以提升預測準確度。

2. 合作夥伴建立：

與美國頂尖機構洽談合作計畫。包括：

- 與賓夕法尼亞大學佩雷爾曼醫學院 (Perelman School of Medicine, UPenn) 討論共同建構 Han Chinese Pangenome Reference Atlas
- 與 Vanderbilt University Medical Center (VUMC) 及其產學合作平台 NashBio 建立 WGS 分析流程一致化與數據共享架構；
- 與 Lehigh University 經濟學者討論以 TPMI return result 為基礎的健康經濟效益評估合作。

3. 實證導向 AI 臨床應用學習：

觀摩 Vanderbilt 於 AI 輔助臨床決策中的 RCT 設計，了解如何在實際臨床環境中進行模型驗證，並結合病歷與基因資料，以量化 AI 對病人照護之效益與風險。

# 過程

## (一) ASHG 2025 年會參與

### 1. 會議整體概況

2025 年 ASHG 年會在波士頓 Seaport Convention Center 舉辦，是全球人類遺傳學領域規模最大、影響力最高的會議之一。今年的主題強調「跨越遺傳遺傳率迷思 (Moving Past the Heritability Hangu) 」及「多族群、多尺度的基因體整合」。與會者超過 8,000 人，涵蓋學術、產業與政策界。

開幕主題演講由\*\*Sarah Tishkoff 教授 (University of Pennsylvania)\*\* 發表〈Stronger Together: Advancing Human Genetics Through the Power of Community〉，強調多族群資料對理解人類演化與疾病差異的重要性。這與我院推動之 TPMI 多族群精準醫學策略高度一致。

### 2. Long-read sequencing 與 Pangenome 議題

多場專題均圍繞在長讀定序 (LRS) 技術如何揭示以往短讀定序 (SRS) 無法辨識的結構變異。

其中〈Integration of Long-Read Sequencing with Multi-Omics Data to Identify Hidden Causal Variants〉與〈Leveraging Long-Read Sequencing in the All of Us Program〉尤其受到矚目，展示 Nanopore 與 PacBio HiFi 如何解析重複區域與串聯重複 (tandem repeats)，並結合表觀與轉錄體資料以發現新的致病機制。

這與中榮目前的 Nanopore 平台發展方向完全契合，顯示我院的技術布局走在國際前沿。

Human Pangenome Project Workshop 則展示多族群參考基因組的建構原理與分析工具，包括 graph-based alignment 與 variant graph visualization。該團隊強調目前美國版本樣本仍以非裔與歐裔為主，亞洲資料明顯不足，這正為中榮未來與 UPenn 合作建立「Han Chinese Pangenome」提供了策略性切入點。

### 3. AI 與多體學整合應用

AI 與多體學分析的結合也是本屆另一焦點。特別是在 Alzheimer's Disease Sequencing Project (ADSP) 的 session，展示如何運用 AI 與 machine

learning 解析 AD 的多體學資料，以尋找藥物靶點。該研究結合基因、轉錄、蛋白體及臨床資料，形成精準診斷與藥物開發的閉環模式。

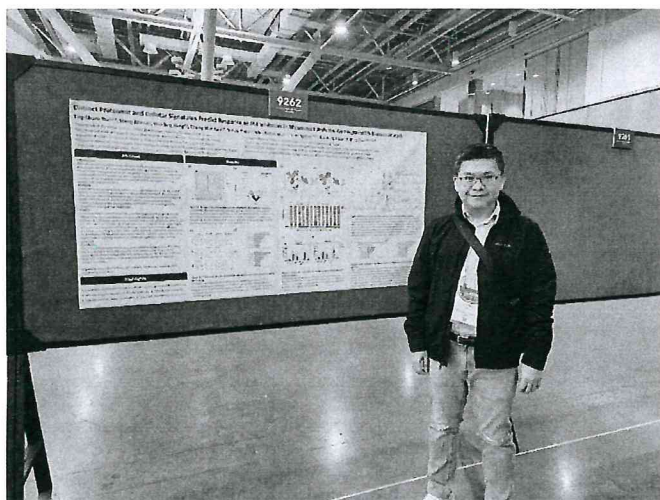
此外，「Comparing the Diagnostic Capability of Large Language Models and Clinical Geneticists」的研究以 ChatGPT、Llama 與 Gemini 三種大型語言模型進行臨床遺傳診斷比對，顯示 AI 輔助判讀的潛力與挑戰。

這些趨勢明確指出，未來基因資料的價值不僅在於變異偵測，更在於跨資料層的智慧整合與臨床實證。

#### 4. 自行發表與交流

本人於 poster session 中展示研究成果〈Distinct Proteomic and Cellular Signatures Predict Response to JAK Inhibitors in Rheumatoid Arthritis〉

。該研究結合 Olink 蛋白體與單細胞 RNA 定序，發現 IL-12B、IFN- $\gamma$  與 IL-17A 可作為預測 JAK 抑制劑治療反應的關鍵分子，獲多國學者詢問合作。此成果亦突顯中榮整合多體學分析的能力，成功將臨床與分子層面接軌。



圖一、ASHG 會場與 poster 合影

整體而言，本屆 ASHG 顯示：長讀定序、泛基因組建構、多體學整合、AI 臨床化為全球精準醫學四大核心趨勢。



圖二、ASHG 會場與 TPMT Nature paper 第一作者，中研院統計所所長楊欣洲教授合影

## (二) Vanderbilt University Medical Center 參訪

### 1. 行程概覽

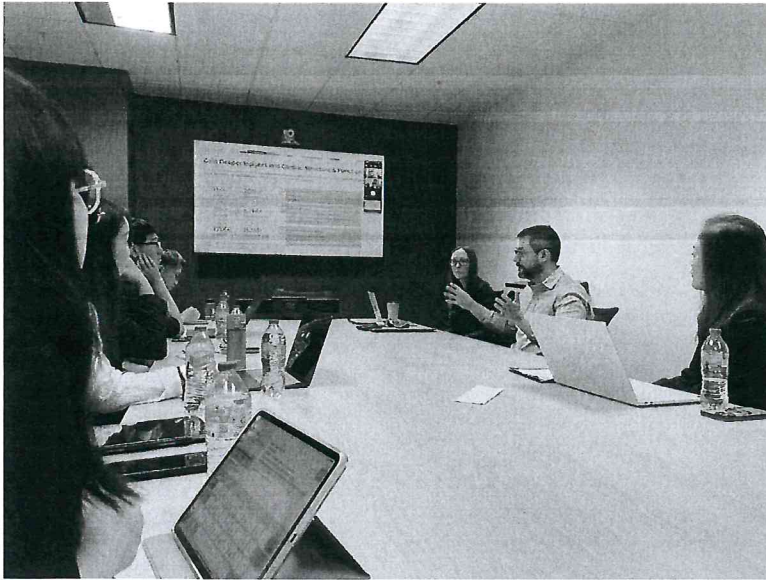
參訪日期為 2025 年 10 月 20 日至 21 日，由 VUMC 生物統計系主任\*\*石瑜教授 (Yu Shyr) \*\*全程接待。會議行程包含 NashBio、BioVU、VANTAGE 及 VCLIC 四個單位。首日晚間於 Maggiano's 餐敘，與 VUMC 生統系與在地華人學者交流，了解 VUMC 如何透過 Biostatistics 與 Bioinformatics 支援跨領域合作。



圖三 & 圖四、與 VUMC 石瑜教授討論未來合作方向

## 2. NashBio 會談

NashBio 為 VUMC 外部轉譯合作平台，專責將臨床與基因體資料轉化為研究與商業應用。其營運模式結合醫學中心與產業夥伴，建立可追蹤的樣本與數據鏈。會中 NashBio 執行長 Leeland Ekstrom 博士表示，對亞洲族群全基因定序（WGS）資料高度興趣，尤其希望在 pipeline 層面建立一致性，以利資料共享與 meta-analysis。雙方討論未來可由中榮派遣生資研究員赴 Vanderbilt 學習其分析流程，達成數據互通。



圖五、與 NashBio team 討論未來合作

### 3. BioVU 會談

BioVU 是全球首創以「去識別化 DNA 與 EHR 連結」為核心的生物資料庫。會中 Melissa Basford 主任與 Brandy Mapes 副主任介紹其運作流程、IRB 架構與資料取用制度。由於美國倫理規範限制，BioVU 不得將基因結果回饋給受試者，也不得重新聯絡參與者。

這與中榮 TPMI 模式形成鮮明對比——我們已成功寄發超過 8 萬份個人基因結果報告，展現更具臨床導向與公共衛生影響的模式。

未來可進一步研究「結果回饋對參與者健康行為與經濟效益之影響」，並與 Lehigh University 經濟系合作進行量化分析，成為國際少數能評估「genomic return impact」的研究。

### 4. VANTAGE 訪問

VANTAGE (Vanderbilt Technologies for Advanced Genomics) 為其核心定序中心，具備 Illumina、PacBio 等平台，採高標準品質控制與自動化數據管理流程。中心強調樣本從抽取到結果的全程可追溯性，並結合生物統計團隊進行實驗設計優化。此機制對中榮 Nanopore 平台建立同等層級的品質追蹤體系具極大參考價值。



VANTAGE 實驗室參訪

## 5. AI 與臨床應用會議

下午於 VCLIC (Vanderbilt Clinical Informatics Center) 與 AI Technology Committee 會面，由 Adam Wright 教授介紹其 AI governance 框架。

VUMC 的 AI 模型從開發、訓練、到臨床部署，必須經 RCT 驗證並通過倫理審查。

他們以心血管風險預測模型為例，設計雙盲隨機試驗以量化 AI 介入對臨床決策的改變，並由資訊系統即時監測偏差。

這樣的實證導向對中榮 AI 應用極具啟發性——未來我們可在院內 AI 決策模型（如風險分層、影像判讀、免疫風險預測）導入 RCT 設計，以確立模型效能與安全性。

# 心得

綜合會議與參訪經驗，歸納出以下五大心得與四項具體建議：

## (一) 心得體會

1. **全球精準醫學進入「長讀定序與多族群」時代**  
長讀定序已不再是研究技術展示，而是臨床應用趨勢。各大中心積極整合 Nanopore 與 PacBio 資料以補足參考基因組缺口。中榮的 Nanopore 平台若能持續擴充樣本量，未來有機會成為亞洲泛基因組的核心節點。
2. **多體學整合與 AI 模型已成標準研究架構**  
目前頂尖團隊皆強調 proteome、transcriptome、metabolome 等多層資料整合，以找出治療反應或疾病預測標誌。AI 則不僅用於分析，更進入臨床決策輔助階段。
3. **資料治理與倫理規範之重要性**  
BioVU 強調資料安全與隱私，但犧牲了回饋的臨床價值；反觀中榮 TPMI 的雙向互動設計更具社會意義。未來需持續平衡研究倫理與公共健康影響。
4. **AI 研究需經 RCT 驗證以取得臨床信任**  
VUMC 將 AI 納入臨床試驗流程的作法，確保模型不僅準確，更能改善醫療結果。這對醫院 AI 政策制定具高度參考價值。
5. **國際合作是推動精準醫學的關鍵動力**  
不論是 UPenn 的 pangenome 計畫、NashBio 的 pipeline 合作、或 Lehigh 的健康經濟評估，皆說明精準醫學已成跨國協作體系。中榮在此扮演「華人資料橋樑」角色，潛力無限。

## 建議

1. 萬人 WGS 資料完成後啟動跨機構分析  
建議與中研院分生所合作，整合分析變異型態、族群頻率與臨床表型關聯，建立初步 Han Chinese reference genome database。
2. 與 UPenn 合作建置 Han Chinese Pangenome Atlas  
以 Nanopore 長讀資料為主體，結合 UPenn 技術與美國人類泛基因組計畫標準，建立能代表華人遺傳多樣性的高品質參考基因組，提升臨床判讀精準度。
3. 派遣研究員赴 Vanderbilt 學習 WGS pipeline  
由中榮生資團隊赴 VUMC 受訓，學習 BioVU 的數據治理與 VANTAGE 的 pipeline 建構，帶回後形成「中榮版 WGS 自動化分析流程」。
4. 於 AI 應用導入 RCT 驗證機制  
由精準醫學中心與臨床研究部共同設計 AI-RCT 流程，選定疾病領域（如 RA 風險、骨質疏鬆預測或感染風險模型）進行臨床驗證，建立 AI 研究轉譯新典範。

## 結語

此次 ASHG 2025 與 Vanderbilt 參訪之行，讓人深刻感受到全球精準醫學的加速轉型：

從「資料生成」走向「臨床驗證」，從「單一族群」走向「多族群共構」，從「AI 研發」走向「AI 實證」。

中榮在此過程中具備三大優勢——大規模 TPMI 參與者、先進 Nanopore 定序平台、與可回饋之臨床生態。

若能依據本次所學，推動跨機構合作、完善分析流程、建立臨床 AI 驗證體系，未來將不僅是國內精準醫學領航者，更能在國際舞台上代表亞洲發聲，成為推動「從單基因到多基因、從基因到健康」的新典範。