

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：台中榮民總醫院

姓名職稱：陳怡潔 副研究員

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 07 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。此行目的在於掌握全球基因體學與精準醫學之最新發展趨勢，並探討未來與國際頂尖研究機構之合作可能。

今年的會議主題，聚焦在長片段定序 (long-read sequencing)、泛基因組 (pangenome)、單細胞與多體學整合，以及人工智慧 AI 於基因與疾病預測的應用。

VUMC 的參訪行程，他們展示以 BioVU 為核心的 EHR 整合與 AI 研究模式，強調從同意取得到臨床驗證的完整鏈結。此次見習體認到美方研究團隊專業分工與高效整合的優勢，若本院能強化生物資訊與資料科學能量，結合現有 WGS 與 TPMI 資源，將有潛力成為華人基因體與 AI 臨床應用的重要中心。

關鍵字：ASHG 美國遺傳學年會、精準醫學、生物資訊學

目次

一、 目的	1
二、 過程	1
三、 心得	9
四、 建議事項	9
(至少四項，包括改進作法)	
(一) 強化人力與專業訓練: 透過在職訓練，培養對基因體學與生物資訊學有興趣的研究助理，使其逐步提升專業能力。同時尋找具相關經驗的博士後研究員或研究員加入團隊，不僅能帶動技術升級，也可提升整體研究能量，為臨床研究提供穩定支援。	
(二) 2 萬人全基因定序 (WGS) 完成後可以推動分析合作: 等到後續 2 萬人的 WGS 定序資料完成後，可以整合各科研究人才盡快與中研院等合作單位進行資料分析，將基因體資訊轉化為實際研究成果與臨床應用，產生實質價值。	
(三) 加強與外部醫學單位的交流與合作: 與像范德堡大學 (VUMC) 或賓州大學 (UPenn) 等頂尖團隊建立合作關係，共同建構華人代表性泛基因組資料，提升我們在國際精準醫學領域的參與度與影響力。	
(四) 導入 AI 臨床驗證機制: 將人工智慧應用於臨床決策時，可由精準醫學中心與臨床研究部共同設計隨機對照試驗 (RCT) 驗證其效果，觀察 AI 模型對臨床決策與病人照護的實際幫助，建立科學且可量化的證據基礎，確保 AI 應用安全、有效並具臨床價	
五、 附錄	10

一、目的

本次出國訪問主要聚焦於**研究學習**與**國際合作**兩大目標：

1. 人類遺傳學與基因體學新興發展趨勢

希望了解目前國際上在人類遺傳學方面的新進展，像是長讀定序、多族群資料的整合方式、AI 在基因體分析的應用，以及針對不同族群或情境設計的多基因風險分數(PGS)模型。也想看看國外團隊是怎麼把這些基因體研究成果實際應用在臨床決策上，特別是把環境和臨床因子一起納入模型，讓疾病風險預測更準確。

2. 國際合作夥伴關係與研究交流

與范德堡大學醫學中心(Vanderbilt University Medical Center, VUMC)及其產學合作平台NashBio 學習全基因體定序(WGS)資料分析流程標準化與跨機構數據共享架構之建置。

3. 學習 AI 臨床應用與實證研究設計

觀摩范德堡大學醫學中心的 AI 輔助臨床決策隨機對照試驗(RCT)，了解其設計與執行流程，包括模型驗證方式、電子病歷與基因資料的整合，以及如何量化評估 AI 在臨床照護中的效益、可行性與潛在風險。

二、過程

(一) 美國遺傳醫學學會 ASHG 2025 年會參與

1. 會議整體概況與主要議題

2025 年美國人類遺傳學會(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、影響力最廣的會議之一。今年的主題強調「跨越遺傳率迷思 (Moving Past the Heritability Hangu)」以及「多族群、多尺度的基因體整合」，與會者超過 8,000 人，涵蓋學術界、產業界以及政策制定者。開幕演講由 Sarah Tishkoff 教授 (University of Pennsylvania) 發表〈Stronger Together: Advancing Human Genetics Through the Power of Community〉，她強調多族群資料對理解人類演化與疾病差異的重要性，這和我院推動的 TPMI 多族群精準醫學策略非常契合，也讓我對未來的研究方向有更多啟發。

第二天開始，大會安排了各種豐富的討論主題，我參加了幾項感興趣的討論主題：

(1) 長讀定序技術 (Long-Read Sequencing) 在複雜基因區域與結構變異檢測的應用

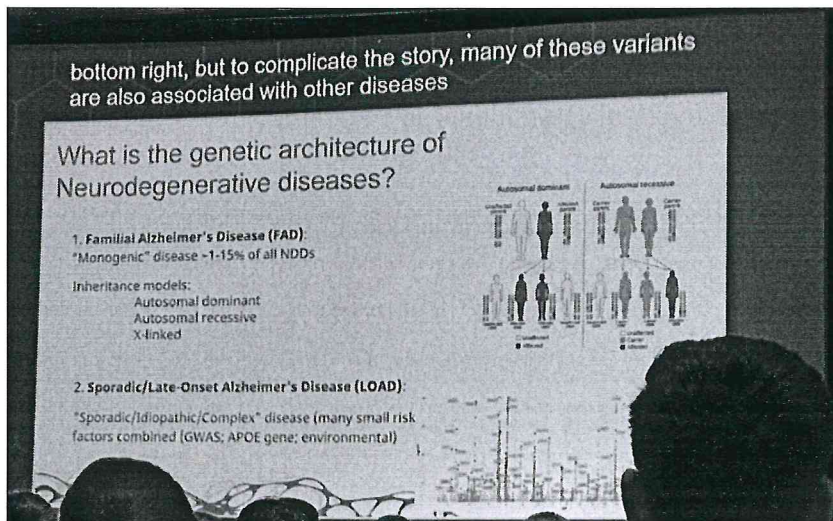
長讀定序技術可精準解析短讀定序難以覆蓋的重複序列與大型結構變異，對於全面理解基因組結構及其功能相當重要。這次會議，有好幾個報告都在分享怎麼用長讀定序去研究複雜疾病、族群遺傳多樣性，特別是在找罕見結構變異、病理相關重複區域時很有優勢。有研究還結合表觀基因組與轉錄體資料，用長

讀定序鑑定乳癌患者 BRCA1/2 基因裡面的結構變異，成功挖掘到新的致病機制。長讀定序不只讓我們在複雜基因區域和結構變異分析上更精準，也比短讀定序多了彈性，重複區域、跨大型結構變異的部分都更完整。像千人基因組計畫、一些疾病專案，現在都用這技術在建立健康基因變異目錄，還能從大規模族群裡抓出潛在致病變異，對疾病診斷和理解不同族群遺傳多樣性相當有幫助。

(2) 多組學與空間基因組學 (Multi-Omics & Spatial Genomics) 在疾病機制的研究多組學與空間基因組學技術的整合，提供了在組織及細胞微環境層次理解疾病機制的新視角，讓我們能從組織和細胞微環境層級，更細緻地理解疾病發生的機制。本次會議上分享的案例包括微小結腸炎和神經退化疾病的研究，他們透過空間基因組技術揭露不同細胞類型間的相互作用以及病理變化。透過對不同組織和細胞類型的深入剖析，研究團隊可以看到細胞間的異質性以及疾病如何進展，甚至對新診斷和治療方法的開發提供了不少幫助。

(3) 單細胞與轉錄體資料分析 (Single-Cell & Transcriptomics Analysis)

單細胞及轉錄體分析可以解析不同細胞類型的基因表現差異，觀察疾病進程或精神疾病相關的基因特徵，使研究者能在細胞層級上解構疾病的分子異質性，進而識別特定細胞類型在疾病進程中的角色。以杜蘭大學 Ling 博士提出的海馬迴區域特異性病理研究為例，該研究描述了在老化和阿茲海默症中海馬迴的易感性、炎症與神經元特徵的分離，以及與阿茲海默病理相關的基因表達變化。研究團隊利用這些資料分析阿茲海默症患者海馬迴特定區域的細胞表現差異，了解神經炎症與基因表現的關聯，凸顯了單細胞資料對疾病機制研究的重要性。

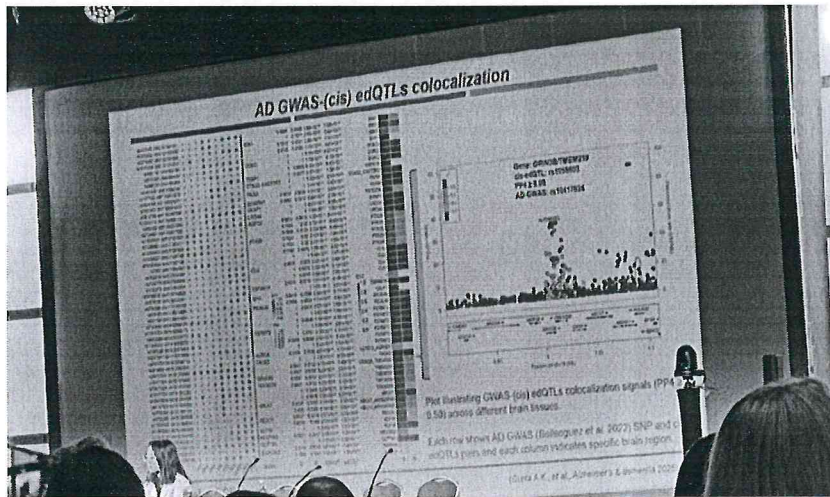


(4) GWAS 與遺傳標誌物研究 (GWAS & Genetic Markers)

多位講者分享了基因研究在健康領域的意義，涵蓋癌症、黑色素瘤等疾病的遺傳關聯，以及影響不同族群的基因變異。透過全基因組關聯研究 (GWAS) 和遺傳標誌物分析，研究人員不僅識別了新的致病基因位點，也結合多族群資料進行驗證，提升了結果的泛化能力。

部分研究更將遺傳標誌物與臨床表型及環境因子整合，用於構建多基因風險分數（PGS），展示了從遺傳學發現到臨床應用的完整鏈條。這些發現對公共衛生決策和治療選擇具有重要影響，也提醒我在本院進行精準醫學研究時，需重視族群特異性與資料解讀的重要性。

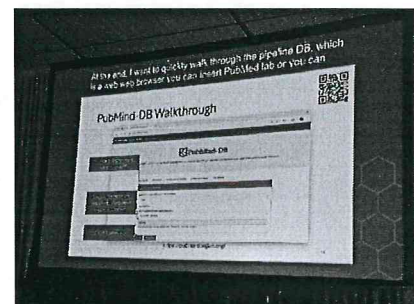
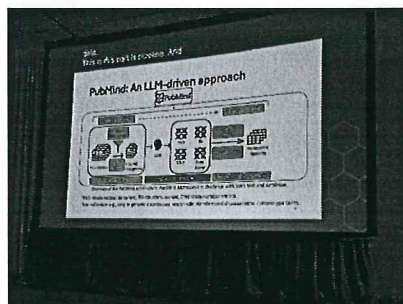
此外，會議也探討了人工智慧與深度學習模型在基因表達解析及疾病預測中的應用，這些模型能夠解讀非編碼區變異對基因功能的影響，進一步量化 AI 在疾病診斷與臨床決策中的應用潛力。



(5) 人工智慧與深度學習應用（AI & Deep Learning）

會議中探討了人工智慧與深度學習模型在基因表達解析與疾病預測中的應用。人工智慧模型展現了強大的預測能力，能透過 DNA 序列預測不同細胞類型及疾病狀態下的基因表達，甚至對訓練集中未見過的基因也具有高預測準確度。更重要的是，AI 模型能解析非編碼區變異對基因功能的影響，並將分析結果與臨床表型整合，提供精準醫學決策支持。這凸顯了 AI 在疾病機制研究與臨床應用間橋接的價值。

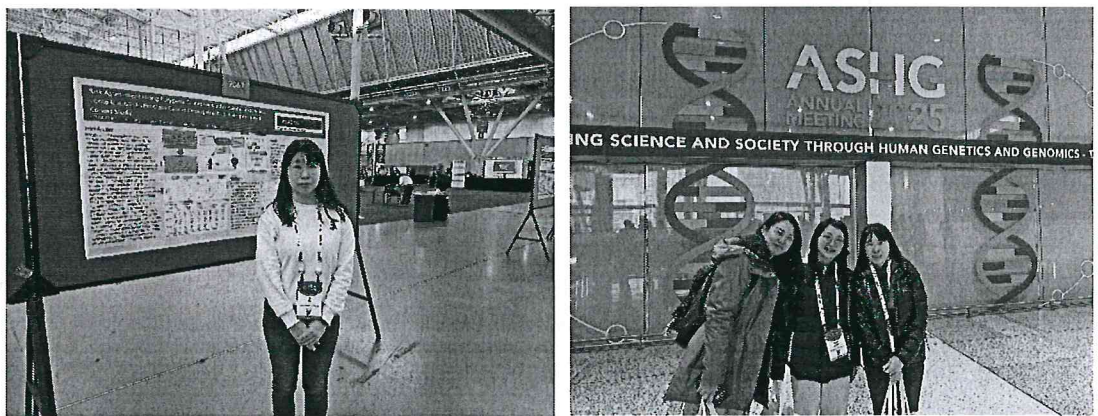
此外，會議也介紹了 Wang Genomics Lab 開發的 PubMind 專案，這是一個結合 BERT 與 GPT 模型的文獻探勘工具，能自動從生物醫學文獻中抽取變異、疾病與致病性之間的關聯。該專案不僅提供模型抽取功能，也建立了 PubMind-DB 知識庫，使用者可透過網頁介面查詢已結構化的變異—疾病—致病性關係，並支援多種變異類型的搜尋與資料輸出。這種將 AI 應用於文獻探勘並建立可查詢資料庫的做法，展示了自動化抽取與知識結構化在節省人力、促進資料整合方面的價值。



然而，這些 AI 工具仍面臨挑戰，包括模型準確度的限制、某些疾病或變異在文獻中報導不足導致的資料偏差，以及持續更新維護的成本。此外，AI 模型能解析非編碼區變異對基因功能的影響，並將分析結果與臨床表型整合，提供精準醫學決策支持。這凸顯了 AI 在疾病機制研究與臨床應用間橋接的價值。整體而言，會議呈現了全球學界如何將大規模基因資料與 AI 模型整合，推動疾病機制理解、診斷與臨床決策的前沿發展。像 PubMind 這樣的開源專案也提醒我，在建立 AI 模型驗證流程時，不僅要評估模型的臨床效益與可行性，也需考慮工具的可用性、與現有系統的相容性，以及如何結合本地臨床及基因資料進行在地化驗證。

2. 壁報發表與展示

這次在 poster session 中參展的研究主題為” Risk Assessment Using Polygenic Scores for Cardiovascular and Skeletal Complications in Prostate Cancer Undergoing ADT: A Hospital-Based Cohort Study “在探討攝護腺癌患者接受荷爾蒙剝奪療法（ADT）後，使用多基因風險分數（PRS）預測心血管疾病與骨折相關事件的風險預測能力。研究納入 24,778 名男性，其中包括台中榮總的 903 名患者，並依 ADT 治療狀態進行分層。利用全基因組晶片進行基因分型，分析 4 種與 CVD 相關的多基因風險分數（PRS）以及 9 種與骨密度相關的 PRS。結果顯示，在 ADT 患者中，CVD 相關的 PGS003727 具最佳預測效能，最高風險組相比最低風險組 CVD 風險增加約 89%（HR=1.892, p=0.0056）；而在骨骼相關事件方面，包括 PGS002632 在內的三種 PRS 表現良好，低風險基因型患者接受 ADT 後骨折相關風險可增加近 6 倍（HR=5.934, p=0.0013）。若將 PRS 整合至臨床實務中，可實現更精準的風險分層與個人化介入措施，進而改善治療決策與預防策略。



圖一、在 ASHG 會場與研究海報合影，同時與精準醫學中心同仁一同留影。



圖二、在 ASHG 會場，與 TPMI Nature 論文第一作者、中研院統計所所長楊欣洲教授合影。

(二) 范德堡大學醫學中心 (Vanderbilt University Medical Center, VUMC) 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。這次行程主要參觀與交流三個單位：NashBio、BioVU Biobank，以及 VANTAGE 基因組核心實驗室。首日晚間在 Maggiano's 餐敘，與生物統計核心團隊及在地華人學者進行非正式交流，深入了解 VUMC 如何透過生物統計與生物資訊專業支援跨領域合作，並分享在臨床研究及精準醫學上的經驗與挑戰。第二天的行程從部門領導會議開始，石瑜教授介紹了 Vanderbilt University Medical Center (VUMC) 在研究經費上的優勢及其在學術研究上的影響力。教授強調，在長期研究中獲得受試者有效同意的重要性，並說明 BioVU 生物樣本庫如何透過去識別化樣本與多組學資料支持研究，同時保持非營利運作。此外，藥廠對於數據共享與合作研究展現濃厚興趣，但研究結果的可靠性高度依賴電子病歷 (EHR) 資料的品質。隨後進行 NashBio 合作洽談，探討精準醫療與研究服務的合作模式；午餐時間則安排與系上其他教授的交流，討論資料處理的實務經驗。下午行程包括參觀 BioVU 生物樣本庫，了解其樣本收集、去識別化、資料管理及研究應用，以及 VANTAGE 基因組核心實驗室，觀摩次世代定序 (NGS) 流程、樣本處理與自動化設備的使用。此外，還安排了人工智慧在臨床與醫療資訊學的應用討論，展示 AI 如何結合病歷與基因資料進行臨床決策支援，並探討其效益與挑戰。

整體來說，這兩天的參訪讓我們深入了解 VUMC 的研究運作模式，從生物統計、樣本管理、基因定序，到 AI 輔助臨床決策的完整流程，對於未來提升本院臨床研究與精準醫學能力具有很大啟發性。未來，我們可借鑒他們的經驗，聚焦心血管疾病的預防與早期偵測，透過跨學科合作與新興技術，將臨床資料與基因資料整合，以提升精準醫學研究的實用性與臨床價值。

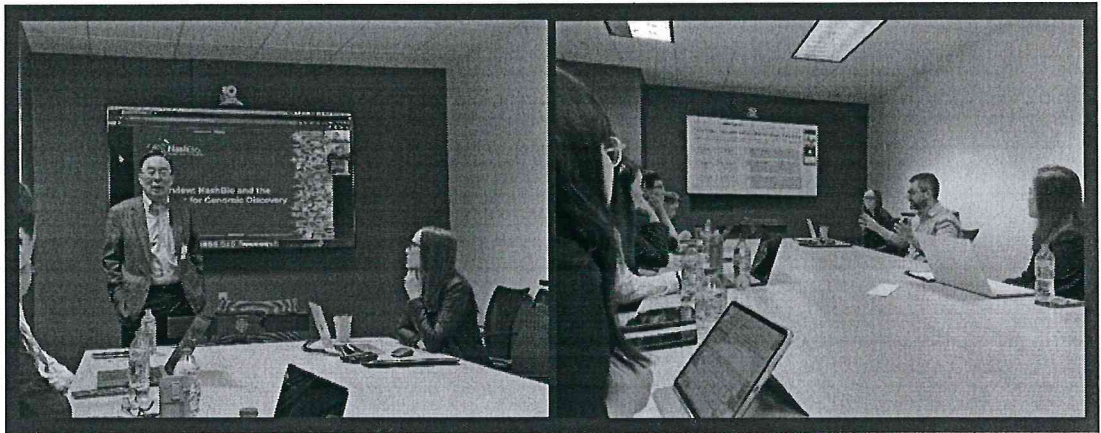


圖三、與 VUMC 生物統計系主任石瑜教授會面，教授介紹了 VUMC 的研究方向，並討論未來合作的可能性。

2. NashBio (Nashville Biosciences, a VUMC Company) 研究服務合作討論

NashBio (Nashville Biosciences) 為范德堡大學醫學中心 (VUMC) 的外部轉譯合作平台，致力於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，建立可追溯的樣本與數據鏈。NashBio 同時負責整合 VUMC 的 BioVU 生物樣本庫 與電子病歷 (EHR) 資料，並與 8 家國際製藥公司合作，推動藥物靶點發現與真實世界證據分析。該單位也特別強調分析流程的標準化與族群多樣性的重要性，目前正推動跨族群的全基因定序 (WGS) 資料整合與多國 meta-analysis，以促進精準醫學的全球合作。會中，NashBio 執行長 Leeland Ekstrom 博士介紹了平台運作情形，並表示對亞洲族群全基因定序 (WGS) 資料高度關注，特別希望在分析流程 (pipeline) 層面建立一致性，以促進資料共享與後續的整合分析 (meta-analysis)。討論中，Ekstrom 博士亦回顧了 NashBio 的發展歷程與 BioVU 生物庫在精準醫療推動中的重要角色，並強調跨學科與國際合作對推進基因組研究的重要性。雙方針對數據共享的挑戰與潛在合作方向進行交流，並一致認為持續合作對未來研究具有高度潛力與期

待。會議最後建議，未來可由中榮派遣生物資訊研究人員赴 Vanderbilt 學習其分析流程，促進雙方在資料標準化與互通性上的合作。



圖四、與 NashBio 團隊交流，了解其運作模式並討論未來合作方向。

3. BioVU Biobank 生物樣本庫與大數據資源介紹

BioVU Biobank 是范德堡大學醫學中心的主要生物資料庫，也是全球第一個把去識別化 DNA 與電子病歷（EHR）連結起來的資料庫，專門用來支援轉譯研究與精準醫學。參訪時，Melissa Basford 主任與 Brandy Mapes 副主任介紹了 BioVU 的運作方式、倫理審查（IRB）流程和資料取用規則。因為美國的規範，BioVU 無法把基因結果回傳給受試者，也不能再聯絡參與者。這和中榮 TPMTI 的做法很不一樣，我們已經把超過 7 萬份基因結果寄給參與者，讓研究成果更有臨床應用與公共衛生價值。

4. VANTAGE（Vanderbilt Technologies for Advanced Genomics）參訪

在參訪 VANTAG 時，我們深入了解該實驗室的樣本處理、基因定序及自動化操作流程。實驗室主要處理血液生物樣本，用於各類醫學研究項目，近年已將重點從 DNA 分析轉向血漿（plasma）分析，以提升多組學研究能力。樣本接收流程包括掃描、篩檢及決定是否適合進入不同研究項目，如血漿庫或細胞分離。實驗室引進了自動化設備，如 Chia Symphony DNA/RNA 提取系統及高容量自動冷凍儲存系統，並結合機器人操作托盤，提高樣本處理效率與高通量能力。樣本儲存設施分布於校內外，確保樣本安全及快速調用。

在基因材料處理方面，實驗室強調 RNA 完整性檢測與 DNA 片段化控制，並採用現代化技術如 Tape Station 取代傳統 Bioanalyzer 進行品質測試，適用於各種樣本類型，包括新鮮樣本、FFPE 樣本及單細胞分析。實驗室亦討論了不同樣本處理的細節，例如單細胞、活細胞與固定細胞樣本的批次效應，這些因素會顯著影響結果準確性。此外，實驗室使用高階測序儀（如 Novasec 系列），結合自動化及機器人系統，以提升作業效率及樣本安全。單細胞測序雖成本較高，但對精準醫學研究價值極大，因此強調事前測試諮詢以確保樣本準備及分析的最佳化。參訪過程中，也了解處理如腎臟或肺移植樣本等高難度組織的挑

戰及成本考量。整體而言，VANTAGE 的高通量自動化流程、先進設備 Illumina、PacBio 等平台應用，標準化操作，高標準品質控制與自動化數據管理流程，對提升精準醫學研究效率與可靠性具有高度參考價值。



圖五、參訪 VANTAGE 實驗室

5. 人工智慧於醫療應用與臨床資訊學應用討論

接下來，我們與 AI Technology Committee 會面，由 Adam Wright 教授介紹 VUMC 的 AI governance 框架及實務操作。會議開始時，大家先進行自我介紹並討論了臺灣與美國醫療系統在數據共享、電子健康紀錄訪問及政策環境上的挑戰，強調改善醫院之間數據通信的重要性。隨後，討論聚焦於 biobank 與基因組數據應用：BioVU 已收集超過 40 萬名同意參與基因組研究的樣本，將基因組數據與臨床結果整合可提升病患護理決策。會議中示範了 PAIGE 機器人系統的應用，展示人工智慧在臨床研究與病人護理中的潛力。在 AI 模型實證應用方面，Adam Wright 教授強調所有模型從開發、訓練到臨床部署，均需通過隨機對照試驗（RCT）驗證及倫理審查。以心血管風險預測模型為例，他們設計雙盲 RCT 以量化 AI 介入對臨床決策的影響，並透過資訊系統即時監測偏差。這種實證導向的方法對中榮未來 AI 應用具有重要啟發，未來可在院內 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，確立模型效能與安全性。

三、心得

非常感謝院部的支持，也感謝榮康基金會的贊助，讓我和研究部的同仁有機會一起參加今年的美國人類遺傳醫學會（ASHG 2025）。雖然飛過去很遠、行程又滿檔，但能親眼看到國際專家們的演講，親身體驗最前沿的遺傳學與基因組學研究，真的很值得。這次會議的議程非常緊湊，內容又多又精彩，像長讀定序技術，可以更完整地捕捉複雜基因區域與結構變異，對未來研究疾病與族群差異都很有幫助；多族群資料整合與 context-specific polygenic risk score (PGS) 模型的應用，也提供我們新的思路，如何把基因資料與臨床及環境因素結合，提高風險預測的準確度。另一方面，人工智慧與深度學習模型在基因表達解析與疾病預測中的應用，透過 DNA 序列預測不同細胞類型及疾病狀態下的基因表達，甚至對訓練集中未見過的基因也具有高預測準確度。此外，AI 模型解析非編碼區變異對基因功能的影響，並將分析結果與臨床表型整合，提供精準醫學決策支持。這凸顯了 AI 在疾病機制研究與臨床應用間橋接的價值。

除了會議之外，實地參訪范德堡大學生物統計系、NashBio、BioVU 與 VANTAGE 核心定序中心，讓我們對完整的研究運作有更直觀的理解。石瑜教授詳細介紹了 VUMC 在研究經費、跨學科合作以及如何進行長期研究中獲得有效同意的做法；BioVU 生物資料庫自 2007 年起已收集超過 40 萬名去識別化樣本，並建立完整的資料取用及審核流程，展示了樣本管理與臨床資料整合的高標準；VANTAGE 核心定序中心則從 DNA、RNA 到血漿樣本分析，都有高度自動化的流程與嚴格品質控管，結合生物統計團隊的實驗設計優化，讓樣本處理和數據分析都可追溯。這些實務經驗對我們未來對於生物資料庫的自動化管理，及建立 Nanopore 平台的品質追蹤體系、提升研究效率，有很大的參考價值。

此外，與 NashBio 團隊交流，也讓我們看到產學合作與國際資料共享的潛力。他們專注於將臨床與基因資料轉化為研究及商業應用，尤其對亞洲族群的全基因定序資料非常感興趣，強調建立一致性流程的重要性。這也讓我們想到，未來可以派遣研究人員到國外學習分析流程，逐步達成數據互通與跨國合作。

這次會議與參訪的經驗，收穫非常豐富。從 ASHG 的國際演講、最新研究趨勢，到 VUMC 各單位的實地參訪，我們對精準醫學與基因組研究的完整運作流程有了更清楚的理解，也看到了國際頂尖機構在跨學科合作、樣本管理、資料分析與 AI 臨床應用的實務做法。這不僅提供我們許多具體可借鏡的策略，也讓我們對未來在中榮推動基因體研究、精準醫學應用及 AI 輔助臨床決策充滿信心與想像空間。

四、建議事項

- (一) 強化人力與專業訓練: 透過在職訓練，培養對基因體學與生物資訊學有興趣的研究助理，使其逐步提升專業能力。同時尋找具相關經驗的博士後研究員或研究員加入團隊，不僅能帶動技術升級，也可提升整體研究能量，為臨床研究提供穩定支援。
- (二) 2 萬人全基因定序 (WGS) 完成後可以推動分析合作: 等到後續 2 萬人的 WGS 定序資料完成後，可以整合各科研究人才盡快與中研院等合作單位進行資料分析，將基因體資訊轉化為實際研究成果與臨床應用，產生實質價值。
- (三) 加強與外部醫學單位的交流與合作: 與像范德堡大學 (VUMC) 或賓州大學 (UPenn)

等頂尖團隊建立合作關係，共同建構華人代表性泛基因組資料，提升我們在國際精準醫學領域的參與度與影響力。

- (四) 導入 AI 臨床驗證機制: 將人工智慧應用於臨床決策時，可由精準醫學中心與臨床研究部共同設計隨機對照試驗 (RCT) 驗證其效果，觀察 AI 模型對臨床決策與病人照護的實際幫助，建立科學且可量化的證據基礎，確保 AI 應用安全、有效並具臨床價值。

五、 附錄

無