

出國報告（出國類別：開會）

American Society of Human Genetics(ASHG)
2025 Annual Meeting

服務機關：臺中榮民總醫院兒童遺傳代謝暨內分泌科

姓名職稱：主治醫師 李孟樺

派赴國家/地區：美國波士頓

出國期間：114年10月12日至114年10月20日

報告日期：114年11月13日

摘要

今年有幸赴美參加 American Society of Human Genetics (ASHG) 2025 年會，這場全球人類遺傳學的旗艦盛會，匯聚了基因體、表觀遺傳、精準醫療與多組學領域的頂尖學者，共同剖析最新趨勢。

我以壁報發表題為「Polygenic Risk Scores in Inflammatory Bowel Disease: Insights from the Taiwanese Population」的研究。以臺中榮總為基石，透過 TPMI 檢視多基因風險分數在臺灣人群對發炎性腸道疾病的預測力，並對照歐美模型的差異。展示時，國際學者對亞洲族群數據的臨床潛力深表認同並給予精闢建議，收穫頗豐。會議演講亮點紛呈，勾勒出基因體醫學從實驗室走向臨床的路徑。

此次參會，特別感謝院方經費支持，讓我得以站上國際舞台，與全球領袖交流。每回國際會議，都像一次視野的升級與思維的校正，也讓我對臨床與研究的融合方向更有方向感與動力。

關鍵字：精準醫學、多組學整合分析

目 次

一、 目的.....	1
二、 過程.....	2
三、 心得.....	3
四、 建議事項.....	4
五、 附錄.....	5

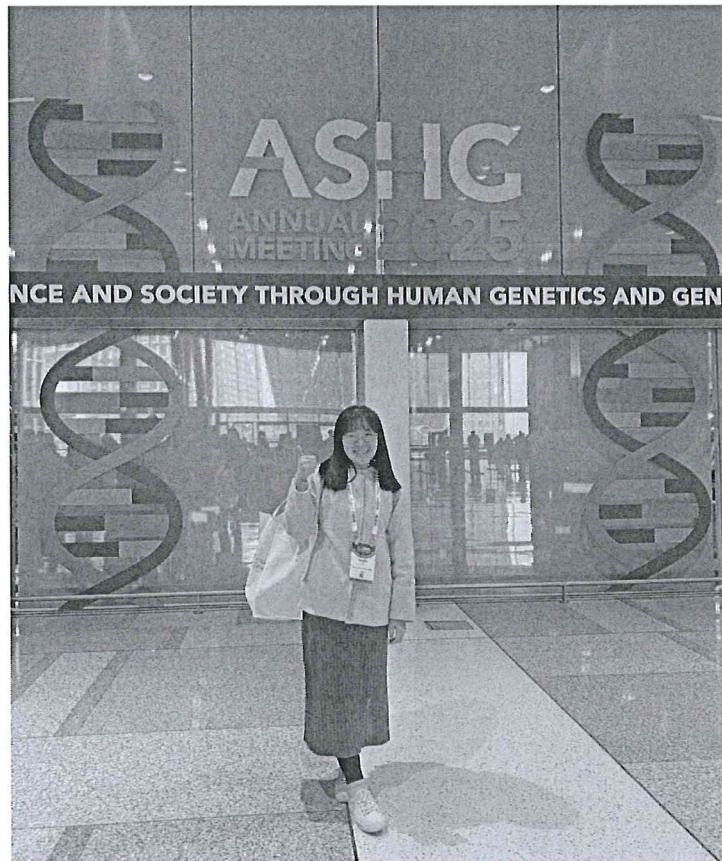
一、目的

謹此致謝院方鼎力支持與經費補助，使本人得以參加於美國舉行的 2025 年美國人類遺傳學會年會（ASHG 2025），並以壁報形式發表研究成果。能於此一全球遺傳學領域之頂尖學術殿堂與國際一流基因體學者交流，實屬難得之學術歷練，亦為重新審視臨床實務與基礎研究交融之關鍵契機。

此行主要目的為壁報發表。我的題目為「Role of Polygenic Risk Scores in Inflammatory Bowel Disease in the Taiwanese Population」。研究旨在檢驗目前以歐美族群為主所建構之多基因風險分數（Polygenic Risk Scores, PRS）模型，於臺灣東亞族群中對發炎性腸道疾病（Inflammatory Bowel Disease, IBD）之風險預測效能。在東亞族群中的可預測性與校正需求，並思考如何結合臨床及環境因子，發展出更具族群特異性與臨床可行性的疾病風險模型。

除了展示個人研究成果，此行另一核心目標在於深度觀察與學習國際人類遺傳學的最新趨勢與方法論。我特別鎖定多場主題演講、專題研討與海報展示，聚焦關鍵領域：基因體資料的大規模整合、人工智慧於遺傳變異功能註解與風險預測的應用。這些議題不僅代表當前基因體醫學的前沿，更直接回應了臺灣在精準醫療發展中面臨的族群代表性挑戰。

這些觀察與對話，不僅拓寬了研究視野，更為未來發展臺灣專屬的多基因風險模型與人工智慧協助下的臨床事務，提供了具體可行的方法參考與國際合作契機。

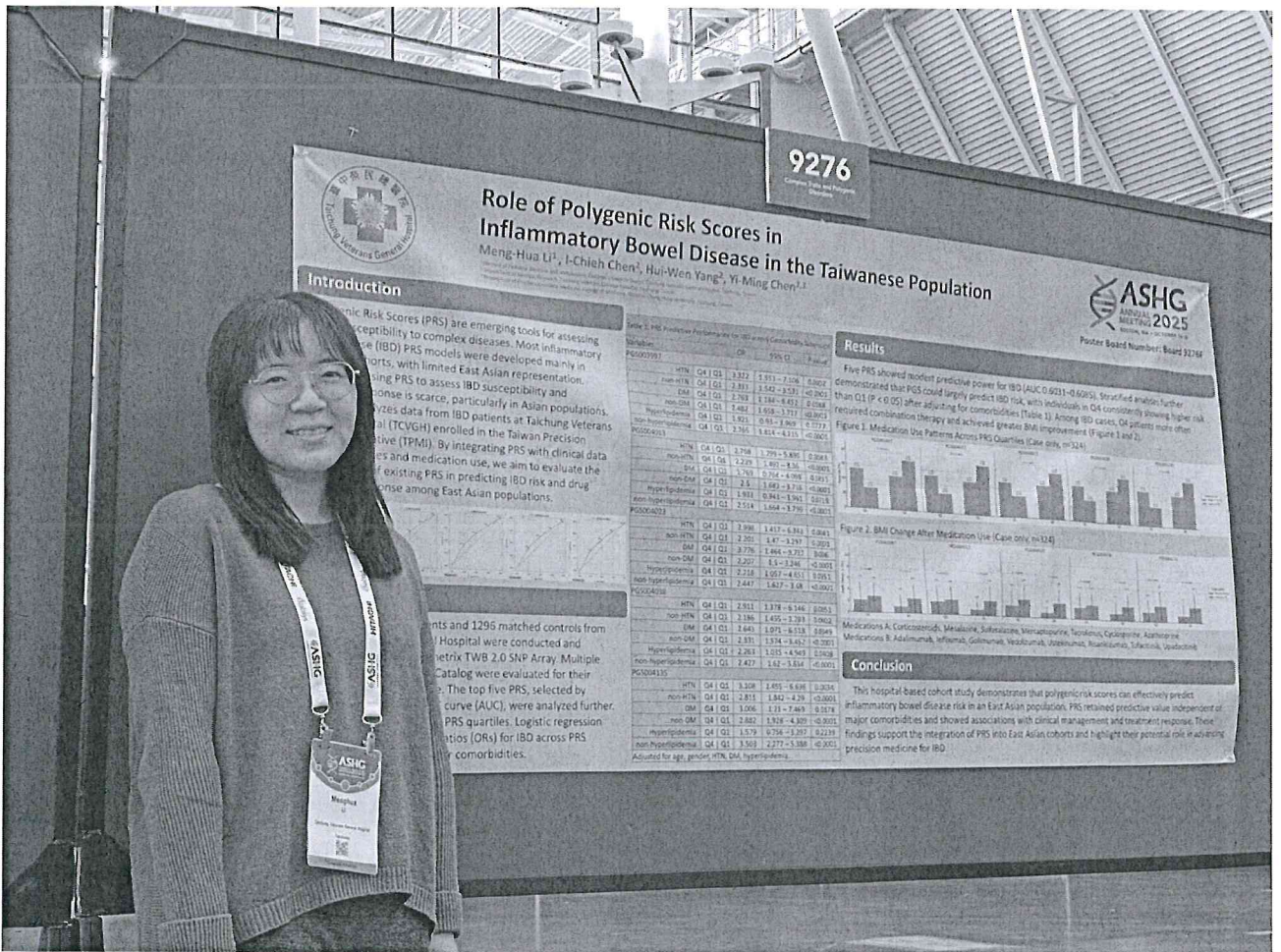


二、 過程

投稿之初，我滿心期待地繳交審稿費；收到壁報錄取通知後，欣喜獲得資格，也正式啟動這趟橫跨太平洋的學術之旅。2025 年美國人類遺傳學會年會 (ASHG 2025) 選址於波士頓 Seaport Convention Center。由於臺灣尚未開通直飛航線，歷經約 18 小時的轉機與長途飛行，終於抵達這座兼具學術殿堂與歷史厚度的城市。

ASHG 向來是人類遺傳學領域最具規模與權威的全球盛會，完整呈現當前研究前沿與跨界合作的最新成果。為期五天的大會從清晨七點半起跑，直至傍晚仍人潮不減。議程緊湊多元，涵蓋基因體定序、長讀技術、表觀遺傳調控、多族群基因組校正，以及 AI 驅動的遺傳變異分析與疾病預測等熱門議題。會前工作坊、主題演講、口頭報告與數千張海報交織成一幅壯觀的學術地圖，能與來自全球的頂尖學者近距離對談，親炙國際研究社群的熱情與深度，無疑是難得的視野洗禮與思維激盪。

壁報發表與研究交流



壁報展示分為三日進行，我於會議第四天與世界各國學者分享臺中榮總研究上的成果。本次壁報題為「Role of Polygenic Risk Scores in Inflammatory Bowel Disease in the Taiwanese Population」，聚焦探討多基因風險分數 (PRS) 在臺灣族群中對發炎性腸道疾病 (IBD) 的預測力與臨床應用潛力。研究旨在評估以歐美族群為主建立的 PRS 模型於東亞族群中的可攜性與校正需求，並思考如何結合臨床與環境因子，發展更具族群特異性

與臨床可行性的疾病風險模型。

我們整合臺中榮總 IBD 病人與臺灣精準醫療計畫(TPMI)資料，結果顯示五組 PRS 模型皆具中度預測力 (AUC 0.6031 - 0.6085)，其中最高分組 (Q4) 之發病風險顯著高於最低分組 (Q1)，即使校正共病因素後仍達統計顯著 ($P < 0.05$)。此外，高 PRS 族群更常需合併用藥治療，並於治療後呈現較佳的 BMI 改善，顯示 PRS 與臨床治療反應亦具關聯性。在海報展示期間，許多歐美與亞洲研究者對此成果表達高度興趣，認為這是東亞族群中罕見的實證資料。多位學者建議透過跨院合作擴增資料庫規模，以提升統計能量與模型穩健性；亦有專家指出，若能深入探討模型內各變異位點與疾病機轉之關聯，將有助揭示基因對預測與預後的潛在價值。另有學者建議後續結合發炎因子 (如不同 interleukin 表現) 探討基因與免疫反應的互動，以更全面詮釋疾病的病生理路徑。

會議觀察與學術啟發



在會議中，除展示自身研究外，我也從眾多學者報告中深受啟發，特別是在長讀定序與人工智慧於基因體分析的應用等主題上，更全面理解當前人類遺傳學的發展方向。學界普遍致力於建構可跨族群應用的整合式資料庫，並以機器學習處理多組學資料，提升疾病預測與變異解釋的精確度。

新生兒精準醫學專場聚焦基因定序在 NICU 的轉譯應用。長讀序技術已實現 3 小時內完成全基因體診斷，與標準檢測一致率 100%，能即時偵測結構變異、X 染色體失活與印記異常，未來結合甲基化分析可望數分鐘內出結果，大幅縮短罕病確診時程。快速基因定序在美國 NICU 的提供率從 2021 年的 6% 提升至 2023 的 69%，但資源與語言障礙仍造成落差。全面開放策略可將遺傳病嬰兒定序率從 15% 推升至六至七成。Seq4NICUs 計畫針對住院逾 48 小時未診斷新生兒實施 Rapid GS，定序率由 29% 增至 52%，診斷率約

14%，涵蓋 PKHD1、ALOXE3 等基因突變。語言與社經背景顯著影響後續基因諮詢參與，顯示診斷公平需納入社會支持。新生兒基因醫學被視為精準醫療前線，未來需整合臨床判讀、家庭決策與政策協作，推動技術普及與人性化實踐。

AI 與多組學整合同樣是本屆焦點。Alzheimer's Disease Sequencing Project (ADSP) 運用 AI 及機器學習串聯基因、轉錄、蛋白質與臨床數據，打造精準診斷與藥物研發新框架；另一研究則將 ChatGPT、Llama、Gemini 等大型語言模型與臨床遺傳專家的診斷表現對比，凸顯 AI 在遺傳診斷中的潛力與侷限。

在技術趨勢上，單細胞定序(Single-cell sequencing)乃新興工具，用以探索第一型糖尿病的遺傳與分子基礎。結果顯示，外分泌胰臟細胞在疾病發展初期與高遺傳風險個體中基因表現呈現顯著變化，暗示其在疾病易感中的潛在致病角色。此成果為第一型糖尿病的早期診斷與風險預測開啟新方向，未來可望利用外分泌細胞的表觀或轉錄變化作為早期生物標記，協助辨識高風險族群，推進糖尿病預防與治療研究。

這些趨勢顯示，未來基因資料的核心價值，將從單純變異識別，轉向跨層資料的智能整合與臨床驗證。

三、心得

感謝院方支持醫師出國參與國際遺傳學研討會，讓我們能持續與國際研究接軌，也使得這趟波士頓之行能順利成行。此次參與美國人類遺傳學年會，讓我深刻體會到國際學界在遺傳與基因體醫學領域的研究能量。會議中各國學者的研究團隊龐大、分工明確，專職研究人員比例遠高於台灣，能長期專注於單一研究主題，展現出強而有力的研究深度與執行效率。

相較之下，台灣臨床醫師往往需兼顧臨床、教學與研究等多重任務，但我們在有限資源下仍能持續推動臨床轉譯研究，展現了靈活與高效率的研究潛能。這次的年會讓我意識到，研究規模的差異不代表潛力的落差；只要善用臨床資料與跨領域合作，我們同樣能產出具國際競爭力的成果。

透過這次會議的啟發和國際學界之間的交流。期望將所見所學應用於臨床與研究實務中，持續精進分析方法與研究思維，期望能為病人帶來更精準且個人化的照護。

四、 建議事項

(一) 會議數位工具應用

本次 ASHG 大會提供專屬 App，整合每日議程、講者簡介、電子壁報摘要，並可依個人興趣主題自訂行程、建立個人化日程表，操作直覺且便利。建議院方未來舉辦大型會議時，可參考此作法導入或開發類似數位平台，以提升議程管理效率與與會者參與度。

(二) AI 即時字幕與語音輔助技術

會議現場部分演講配有 AI 即時字幕系統，對非英語母語與會者理解內容極具幫助。建議未來院內或跨院學術研討活動可導入此類輔助技術，提升國際會議參與度與理解品質。

(三) 場地與餐點設計

會場設置固定發言麥克風、採排隊提問制度，流程順暢且節省時間；午餐提供兼具多國特色的 buffet，兼顧文化交流與在地宣傳效果。建議院方未來主辦國際會議時，可參考此規劃以提升整體會議體驗。

(四) 實質支持醫師參與國際會議與研究

多數臨床醫師皆需在繁重的臨床業務之餘，利用有限時間從事研究與論文撰寫。建議院方除維持經費與行政支持外，亦可考量提供具體的薪資保障或加給機制，以肯定投入研究與學術發表的醫師，激勵臨床研究動能並穩定長期學術發展。

五、 附錄

無