

The 15th Asia-Pacific Conference of Human  
Genetics 出國報告書

Resolving structural variation with  
long-read sequencing to diagnose rare  
diseases

服務機關：台大醫學院

姓名職稱：研究助理

國家/地區：印尼/日惹

出國期間：民國 114 年 10 月 31 日至民國 114 年 11 月 9 日

報告日期：114 年 11 月 6 日

## 摘要

第 15 屆亞太人類遺傳學會議（APCHG 2025）於 2025 年 11 月 4 日至 8 日在印尼日惹舉行，由亞太人類遺傳學會（APSHG）與印尼人類遺傳學會（InaSHG）共同主辦。會議主題為「Equitable Future in Genomic Medicine: Innovation, Leapfrogging, and Advancing Technologies for Humanity」，聚焦於基因醫學的公平性、創新與技術躍進。

主要內容涵蓋：

- 基因組醫學最新進展：精準醫療、罕見疾病診斷、基因治療、擴展新生兒篩檢。
  - 技術與工具：多重組學、長讀長測序、人工智慧在基因診斷中的應用。
  - 倫理與社會議題：基因諮詢、文化差異、隱私與資料治理。
  - 國際合作與政策：WHO 倡議、亞太各國基因組計畫、罕見疾病政策。
- 會議形式包括主題演講、專題研討、工作坊（NGS、ddPCR、UCSC Genome Browser、遺傳諮詢），並安排文化交流與 GeneRUN 公益活動。

## 壹、 目的

1. **掌握基因醫學最新趨勢**：了解亞洲及全球在基因組醫學、精準醫療及多組學技術的最新研究與臨床應用。
2. **強化專業技能**：透過工作坊學習基因變異解讀、NGS 資料分析、ddPCR 應用及遺傳諮詢技巧。
3. **促進國際合作**：建立與亞太各國專家、學術機構及產業的交流平台，探討跨國合作模式。
4. **關注倫理與公平性**：理解基因醫學在低資源地區的挑戰，並探討如何實現公平、可及的醫療。

## 貳、 行程(每日詳細行程)

11/04	UCSC Genome Browser Workshop
11/06	Oral presentation APSHG N-Care Project Workshop Symposium : complex genetic disorder Symposium : gene therapy
11/07	Symposium: ethical, legal, and social issues Symposium : omics technology
11/08	Plenary session Symposium : precision public health Annual general meeting

## 參、 心得與建議

### UCSC Genome Browser Workshop

這場工作坊由 Dr. Robert Kuhn 主講，內容聚焦於 **UCSC Genome Browser** 的臨床應用與操作技巧。**UCSC Genome Browser** 整合全球多種資料庫，能快速查詢基因座標、變異資訊及疾病相關性，顯著提升資料檢索效率。課程中學到如何優化顯示設定、儲存並分享 session，對團隊協作非常有幫助。講師 Dr. Robert Kuhn 以多年開發與培訓經驗，提供深入且實用的操作技巧，並鼓勵互動與實機練習，使學習過程更具成效。整體而言，這次工作坊不僅強化了工具使用能力，也啟發了未來在基因資料分析與協作上的應用思路。

而 **UCSC Genome Browser** 為一免費提供使用的網站，尤其針對學術和非商業用途。針對沒有太多基因分析工具的單位，或是想要輸出高解析度基因相關圖片時，可以設定所需 track 來輸出所需資訊。

## **APSHG N-Care Project Workshop**

該工作坊主要分享 N-Care Project 的經驗，該計畫是跨國合作利用第三代長片段序列定序(Oxford Nanopore Technologies,ONT 技術)，快速診斷重症嬰幼兒的遺傳疾病，達到早期診斷並進行精準治療。第三代基因定序因其直接定序長片 DNA 段的特色，可以克服短片斷定序無法偵測的基因變異，包括可以準確檢測大型結構變異、提高重複序列區域重複數精確度、長片段讀長能同時涵蓋多個 SNP，直接進行單倍型分相，不須額外多花時間確認變異父母來源、可以更精確的辨識 pseudogene 區域、可直接偵測 DNA 修飾，保留完整表觀遺傳訊息；可以比 WES 增加 10% 以上的檢測率。結合快速出報告的分析流程，盡速提供受試者診斷結果已安排最適宜的診斷方式。

## **SYMPOSIUM : OMICS TECHNOLOGY**

### **Towards the Clinical Implementation of HiFi Genomes**

**(Dr. Helger IJntema – Radboud University)**

針對第三代定序，荷蘭 Radboud University 是使用 PacBio HiFi LRS 技術來進行基因定序，團隊針對 832 位個案分別針對 Short read 跟 Long reads 進行分析，雙方結果一致的比例為 96.1%(TP+TF)，而 Long reads 可以增加 3.7%的診斷率，大多是可以幫助 VUS 變異調整其致病可能性；包括 in trans variants(23), novel variant(1), 2nd hit in recessive gene(1), dup(1) 。而也有一些結構性變異的個案獲得新的診斷。然而，也有 Short read WES 有偵測到而 Long reads WGS 沒發現的案例，包括鑲嵌型(1), coverage 不足(1)，總計 miss diagnosis rate 為 0.2% 。

## **SYMPOSIUM : PRECISION PUBLIC HEALTH**

### **Thailand Genomic Medicine Initiative**

**(Prof. Vorasuk Shotelersuk – Chulalongkorn University)**

N-Care Project 的泰國計畫主持人提到，目前針對罹病的個案目前已有診斷流程。不過針對健康族群，基於早期診斷早期治療的觀點，仍希望可以在個案尚未發病或是症狀尚未嚴重至需就醫時就可以被偵測出來。因此他們設計了 LIFE-Seq 計畫，希望能現行的診斷->治療的途徑能進展到利用 screening 來預防疾病發生，實現精準醫療。

該計畫設計是在產前門診即與受試者家庭進行檢測前諮詢，並納入收案，等出生後收集臍帶血進行 Long reads sequence，再回到遺傳科門診聽取報告。講者認為此方式可以一次性定序結果應用於多個項目，包過新生兒篩檢、癌症風險、慢性病(如高膽固醇血症，以預防中風)、藥物基因體學、攜帶者狀態分析等情境。

目前正等待政府許可 phase2 的療效性試驗(單中心 2000 例)，講者也提到需建置的能力，包括產科、兒科、遺傳科醫師與護理人員培訓、濕實驗室(DNA 萃取、定序)與乾實驗室(生物資訊分析、報告生成)的基礎建置；也須考量到倫理與社會接受度，包含保險、民眾認知、政策支持。

講者預建立將基因醫學納入公共衛生體系的前瞻性模式，目標是從「少數人的最佳」轉向「全民的普惠」，展現基因醫學在疾病預防與精準治療上的巨大潛力。

肆、 照片及說明

<p>Oral presentation</p>	<p>大會會場</p>
	
<p>與會同仁合照</p>	<p>Chen travel award APCHG 2025</p>
	