

ASHG 2025 美國人類遺傳學會年會 出國報告書

花蓮慈濟醫院 遺傳諮詢中心遺傳 檢驗實驗室主任 陳佩怡

114 年 10 月 8 日 至 114 年 10 月 20 日

美國/波士頓

一、 目的

2025 年美國人類遺傳學會(ASHG)年會，於 10 月 14 日至 18 日為期五天，在美國波士頓國際會議中心舉行。此年會有超過 8,000 名來自世界各地頂尖的研究學者、臨床醫師及產業專家，是全球最具影響力的基因體學術盛會之一，共同交流最新的科學發現與臨床應用。2025ASHG 呈現多元精彩的學術內容，包括科學研究的專題演講、bioinformatics 最新發展與臨床轉譯的研討會、poster 壁報展示，以及創新技術與工具的產業展覽等。此行目的有三點：

- (1) 在 10 月 18 日上午口頭演講，題目為「**FLT3 regulates telomere maintenance and suppresses senescence in acute myeloid leukemia**」，提升我國的學術影響力。(因尚未發表，暫不公開)
- (2) 希望藉由參加此國際盛會，深化在人類遺傳研究的專業知識，分享心得如後。
- (3) 找到與全球同儕交流與合作的機會，促進遺傳知識的傳播與跨領域合作。

二、心得與建議

2025 ASHG 年會主題，聚焦於「從基因到功能」的整合式人類遺傳研究。我參與了多場重點場次，茲將我認為最具啟發性的 topics，分享心得重點如下：

1. 非編碼變異與功能基因體的新視野

Yale 大學的 Srikanth Gopinath 博士報告利用創新的 Nascent Peptide-Translating Ribosome Affinity Purification (NaP-TRAP) 技術，建立超過百萬個 5' UTR 變異的翻譯效應圖譜，揭示非編碼區域對蛋白質表達的精細調控。研究指出：部分變異可啟動「失效保護機制」(fail-safe mechanism)，緩衝起始密碼子突變的影響。此成果提醒我們，疾病致病機制不應僅限於編碼序列，也需將研究焦點延伸至非編碼調控層級。

2. 太空飛行的多體學探索

Weill Cornell Medicine 的 JangKeun Kim 博士展示「Space Omics and Medical Atlas」計畫，整合太空任務樣本的多體學 multi-omics 資料，包括表觀基因體、單細胞轉錄體與代謝體分析。結果揭示太空飛行引發了氧化磷酸化調節、DNA 修復活化與免疫重塑等一致反應，並觀察到端粒長度動態變化。該研究不僅拓展了人類生理適應的疆界，也為長期太空任務中的健康風險管理奠定基礎。

3. 中央肥胖 (central obesity) 的遺傳架構與藥物靶點

來自北卡羅來納大學的 Emma Wilson 以 GIANT 聯盟資料為基礎，進

行多族群 GWAS 綜合分析，鑑定出 1,339 個與腰臀比（WHR）相關的候選基因，其中超過一百個與已知藥物靶點重疊。特別是 LAMB1 基因，在脂肪與肝臟組織中展現顯著表現量關聯分析（eQTL）共定位（colocalization）訊號，經 CRISPR 實驗確認其功能性變異。此研究示範了多體學與功能驗證結合的力量，為代謝疾病提供新的治療線索。

4. 大型 AI 語言模型在臨床遺傳的應用潛力

這項 AI 臨床應用的研究非常有趣，是由 Columbia 大學的 Ivy Bethea，以實驗設計比較 LLMs（ChatGPT-3.5、Llama、Gemini）與臨床遺傳醫師的診斷準確度。結果顯示，LLMs 在多項指標上表現優於人類專家，正確診斷率達 71.7%，顯示 AI 工具在臨床輔助決策中的潛力。這項研究為人工智慧在遺傳醫學中的角色提供了量化依據，也引發對醫療倫理與專業分工的新思考。

5. 填補胎盤研究未知的基因調控

在「*Filling the Placenta Gap*」專題中，Cambridge 大學的 Courtney Hanna 博士 及 NIH 的 Fasil Tekola-Ayele 博士，分別從表觀遺傳與性別特異性調控的角度，闡述胎盤在母胎交互作用中的關鍵角色。研究指出 DNA 甲基轉移酶（DNMT）對滋養層細胞譜系建構至關重要，且胎兒性別與親本來源效應會廣泛影響胎盤甲基化與印記基因的表達。這些成果突顯胎盤作為早期疾病程式化關鍵器官的重要性，也為母胎健康研究提供一個新方向。

討論與建議

本次 ASHG 會議讓我深刻體會到人類遺傳學正邁向「整合式與功能導向」的新時代。從非編碼基因功能到多體學、太空醫學、AI 輔助診斷等，每一項研究都在重塑我們對「基因如何決定生命表現」的理解。

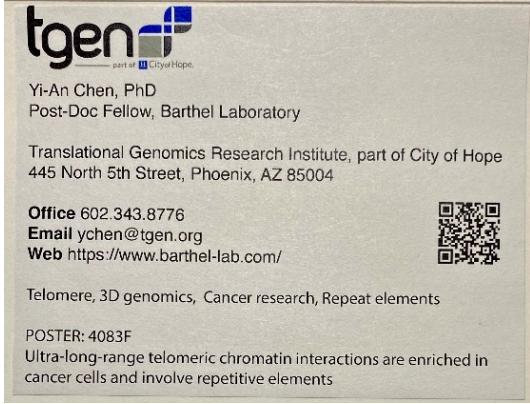
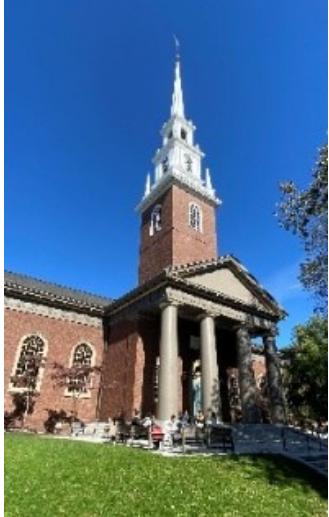
作為醫學與基因研究工作者，這些成果激勵我在後續研究中更強調跨領域整合，將基因體學與臨床應用緊密結合，推動精準醫學在台灣的實際落實。

三、照片及說明

此行三大目的成果展現，以照片與備註說明如下：

目的	照片	備註
1. 口頭演講		演講前與 moderators 及其他 speakers 交流問候，彼此介紹
		演講時的照片

目的	照片	備註
2. 研討會場照片、廠商展示及海報		10/18 在演講廳外與海報合影，該演講場地在國際會議廳二樓 205 ABC 廳，大約有 100 坪
	 	此為國際會議中心會場外觀照，非常巨大，臨路面還有電視牆 會場室內照，第一天剛報到時所拍攝

目的	照片	備註
3. 學術與國際交流		演講後與 tgen (part of City of Hope) Barthel Laboratory 的陳奕安博士後研究員，交流 telomere 研究心得，交換名片。
	 	參訪 MIT 及 Harvard 大學