

出國報告（出國類別：其他-參加會議）

**參與 2025 年歐洲人類遺傳學會議
(European Human Genetics Conference,
ESHG)**

服務機關：臺中榮民總醫院 藥學部

姓名職稱：張雁霖藥師

派赴國家/地區：義大利/米蘭

出國期間：114/5/22 至 114/5/29

報告日期：115/6/27

摘 要

職本次參與 2025 年 5 月 24 日至 27 日在義大利米蘭舉行的歐洲人類遺傳學學會年會(ESHG)，該會議為全球人類遺傳學領域的重要國際盛會。透過參與專題演講、教育課程及實務工作坊，掌握藥物基因體學與精準醫學最新應用趨勢，並進行跨國學術交流與海報發表。工作坊課程探討 PGx 在急性照護中的即時應用，例如新生兒快速篩檢聽損性基因變異以預防聽損的 PALOH 試驗，凸顯其臨床轉譯價值。會議同時介紹多項國際基因報告撰寫指引（如 ACMG、ESHG、ACGS），為全基因組定序（WGS）報告設計提供實務參考。

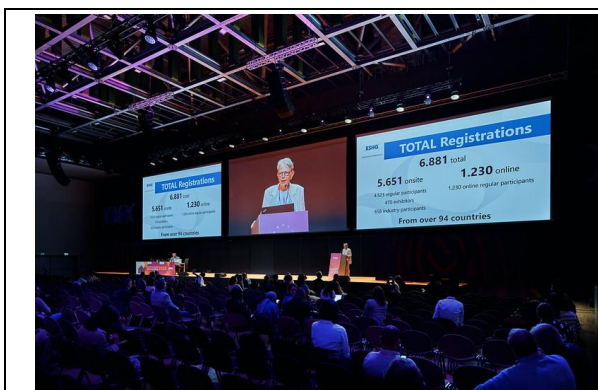
關鍵字：歐洲人類遺傳學學會年會、基因檢測報告、藥物基因體學臨床應用、全基因組定序、精準醫療

目 次

一、 目的	1
二、 過程	2
三、 心得	6
四、 建議事項	9

一、 目的

歐洲人類遺傳學學會（European Society of Human Genetics, ESHG）自 1967 年成立以來，一直致力於推動人類醫學遺傳學的基礎與應用研究，提升臨床遺傳學實務標準，並促進臨床研究成果向實務應用的轉化。今年 ESHG 年會於 5 月 24–27 日在義大利米蘭舉行，採現場與線上混合模式，共計吸引來自超過 94 個國家的 6,881 名與會者（包含 5,651 位現場參與者及 1,230 位線上與會者）。本屆會議規劃內容豐富，涵蓋全體大會（Plenary Sessions）、專題研討會（Symposia）、教育課程（Educational Sessions）、主題工作坊（Workshops）、海報與電子海報展示（Poster & ePoster Sessions），以及企業衛星場次（Corporate Satellite Sessions），完整呈現從基礎研究到臨床實務的各項議題。大會亦設有青年學者交流活動（如 Get2gether Networking），促進國際學術連結與新生代人才培育。職此次參與會議主要目的為掌握藥物基因體學與精準醫學應用趨勢、建立專業網絡、分享本院經驗、參與學術討論和探索新合作機會。期待這次參與可以與最新臨床研究應用的接軌，促進知識分享和國際合作，並有望提升本院在藥物基因體學與精準醫學的影響力和競爭力。



ESHG 於全體大會報告今年參與盛況



職參與歐洲人類遺傳學學會

二、過程

日期	行程內容
5 月 22 -23 日	啟程(台北→米蘭)
5 月 24-27 日	全日參加會議與海報論文報告
5 月 28 -29 日	返程(米蘭→台北)

歐洲人類遺傳學年會（European Society of Human Genetics Annual Meeting, ESHG）是全球人類遺傳學領域中最具規模與影響力的年度盛會之一，其與美國人類遺傳學年會（ASHG）、先天性新陳代謝障礙年會（SSIEM）並列為醫學遺傳學與新陳代謝學次專科醫師必修的重要國際會議，我懷著期待的心情參加了這場為期四天的盛會，深入體驗了豐富的課程與活動。

ESHG 年會提供了多樣化的核心會議課程與社交主題活動，包括：

1. **全體大會（Plenary Sessions）**為年會最具指標性的課程，由國際頂尖專家針對重大議題進行深度演講，涵蓋最新技術發展與未來趨勢，安排於時段黃金時段，鼓勵所有與會者參加。
2. **專題研討會（Concurrent Symposia）**則邀請多位講者就特定主題分享各自研究成果與觀點，促進跨研究團隊之間的學術對話與新概念激盪。
3. **教育課程（Educational Sessions）**強調基礎概念與臨床應用的銜接，特別適合非專科背景的參與者快速理解特定議題。
4. **實務工作坊（Workshops）**內容務實且具互動性，演講者與聽眾分享其在臨床或基礎領域個人經驗的環節。這類環節是針對希望獲得特定主題實踐知識的參與者，因此在工作坊期間或結束時會進行互動討論。

5. **Get2gether Sessions** 是極具特色的交流型活動，促進參與者與國際大型研究聯盟（如 Genome of Europe、GenQA 等）建立連結，亦讓早期職涯研究者能與資深學者建立合作與對話管道。
6. **企業場次（Corporate Sessions & Presentations）**則展示了目前產業界在精準醫療與基因定序應用方面的最新產品與解決方案，例如新一代定序平台、AI 輔助分析工具等，協助我們了解臨床落地應用的可能性。

在會議期間，我參與了多場與精準醫學相關的課程，其中一個實作工作坊「Implementing pharmacogenetic testing into the clinics: let's debate」聚焦於藥物基因體學（Pharmacogenetics, PGx）於臨床實務中的導入與挑戰。課程由來自西班牙索菲亞研究所的 Cristina Rodriguez-Antona 教授主持，結合專題講授與案例分享，並以討論形式深入探討臨床應用可行性與健康經濟效益，課程內容包括：

1. 藥物基因體學關鍵概念與挑戰，由 St. Jude 兒童研究醫院的 Jun J. Yang 與 Agena Bioscience 的 Vicky Pratt 主講，說明目前臨床檢測流程、技術選擇（如 NGS 與 PCR）等應用情形。
2. 臨床應用實例分享：包括新生兒使用 aminoglycosides（英國曼徹斯特 John McDermott）、精神科用藥（加拿大多倫多 Daniel Mueller）、與抗癌藥物（義大利 Erika Cecchin）的藥物基因體學應用經驗。
3. 經濟可行性探討：由新加坡 Hwee Lin Wee 教授探討藥物基因體學在全民健康體系之成本效益與規模化推行的可行策略。
4. 最終綜合討論與 Q&A：由與會講者與現場聽眾進行深入交流，探討跨國間實務操作、報告回饋機制、與健康照護體系整合等議題。

在眾多分享中，「Aminoglycosides in neonates」的案例最令我印象深刻。講者 John Henry McDermott 博士來自英國曼徹斯特基因醫學中心，分享了新生兒使用 aminoglycosides 類抗生素時，因特定基因變異（如 m.1555A>G）而導致不可逆性耳毒性聽損的風險。該團隊利用 Genedrive® MT-RNR1 ID Kit 口腔黏膜測試技術，在產房採樣後約 30 分鐘內完成 m.1555A>G 變異的現場檢測，並根據結果即時調整抗生素處方，以避免造成永久聽力損傷。此快速基因檢測技術成功整合至急性臨床照護環境，不僅未延遲抗生素給藥時間（符合國際指引要求急性敗血症新生兒於 1 小時內給藥），還成功讓 3 名新生兒避免使用耳毒性抗生素。此案例凸顯了 PGx 在緊急臨床決策中的高效性與即時性，同時示範了如何將 Point of Care 基因檢測無縫融入常規醫療流程。

另一堂令我印象深刻的課程是 W01 工作坊，由 Danya Vears 教授主持，聚焦於基因檢測報告的撰寫與解讀，內容涵蓋基因報告中的專業術語、臨床與表現型的關聯評估，以及報告解釋的倫理與技術挑戰。其中 Julia Baptista 博士以「The art of writing genomic reports」為題，說明如何在報告中達到「清晰、準確且具臨床可操作性」，強調報告需考量不同閱讀對象（如臨床醫師、病患或家屬）之理解門檻，並提醒術語選擇需兼具精確與易懂。



口頭報告與海報展示亦為重要學術交流場域，特別是海報展示區的“Poster Viewing with Authors”時段，讓我有機會與其他研究者直接對談、交換回饋。在本次 ESHG 2025 年會中，我以題為“Influence of CYP2C9 and VKORC1 Polymorphisms on Warfarin Dosing and Anticoagulation”的研究參與海報展示，分享來自台灣的實證資料，探討 CYP2C9*3 與 VKORC1-1639G>A 遺傳變異對 warfarin 劑量調整的影響。本研究納入 356 位長期使用 warfarin 的患者，結合台灣精準醫療計畫資料，發現上述兩個基因型與穩定劑量具顯著相關，特別是在 VKORC1 AA 與 CYP2C9*1/*3 基因型中，劑量需求顯著降低，突顯出亞洲人群中藥物基因體學的臨床應用潛力。

在海報展示與會議交流期間，我亦有機會與來自華大生命科學研究院（BGI Research Institute）方明艷副院長進行面對面討論，交流其領導的研究計畫：「青島 10K 新生兒全基因體篩檢計畫」。此項研究為目前全球最大規模之一的新生兒全基因體定序（WGS）研究，涵蓋近 10,000 名未篩選之新生兒，並透過 65X 深度定序進行超過 245 項遺傳性與代謝性疾病的基因變異分析。此計畫展示了 WGS 在新生兒篩檢中的

巨大潛力，能夠早期發現更多遺傳疾病的攜帶者，改善新生兒的健康管理。該研究亦強調了藥物基因體學（PGx）變異的比較分析，為中國人群的精準醫療提供寶貴參考。

透過這樣豐富且結構多元的會議設計，ESHG 不僅是學術知識的交流平台，也提供了具啟發性的互動機會與潛在合作管道，對於個人學術視野與實務能力的提升皆有顯著助益。

三、心得

（一）嚴謹會議規劃與家庭友善設計

此次參加歐洲人類遺傳學會（ESHG）2025 年會議是一次充滿啟發的學術體驗。受義大利法規影響，大型會議皆須有設有安全檢查，大會多次提醒與會者需提早 30 至 60 分鐘抵達米蘭 Allianz MiCo 會議中心完成安檢流程，確保準時參與各項會議活動，展現了會議組織的嚴謹性與對安全的重視。此外，大會提供的托育服務（Childcare Service）令人印象深刻，特別是與義大利知名托育公司 Tatadok 合作，為家庭與會者提供了無縫的支援。托育服務設於會議中心內，開放時間涵蓋會議全期，接受 0-12 歲兒童參與，確保家長能在參加學術討論時無後顧之憂，也體現了 ESHG 對家庭友善政策的承諾。此外，大會提供棉布材質製成的會議袋，且未列印年份以提升重複使用率，註冊資訊掛牌採用填寫貼紙列印，黏貼面折疊後即成為大會名牌，這些設計進一步展現了永續精神與實用性。

	
大會托育服務（50 歐元/日）	棉布材質製成的會議袋，未列印年份 提升重複使用率，實踐永續精神

	
註冊資訊掛牌用黏貼紙列印	黏貼面折疊後即成為大會名牌

(二) 新生兒快速基因檢測應用啟發

參加會議時，John McDermott 博士分享並發表於 2022 年 JAMA Pediatrics 的「Pharmacogenetics to Avoid the Loss of Hearing, PALOH trial」研究讓我思考良多。英國資料顯示，每年約 10 萬名新生兒進入 NICU，其中約 200 人(0.2%)為 MT-RNR1 m.1555A>G 變異者，對比本院精準醫療計畫 (n=58,626) 的數據，m.1555A>G 變異者為 0.14%，顯示兩地基因變異比率差異不大。此高風險性突顯快速基因檢測的必要性，特別是在新生兒與急性照護場景中。該研究證實，快速檢測技術 (Genedrive® MT-RNR1 ID Kit) 可於 30 分鐘內提供結果，確保 1 小時內調整抗生素，成功讓 3

名新生兒避免不可逆聽力損失。台灣可參考英國的快速檢測模式，探索將 Point-of-Care Testing (POCT) 整合至 NICU 的工作流程，以提升用藥安全並降低臨床風險。本次參與 ESHG 所見國際實例，突顯藥物基因體不僅限於個別治療指引，也可在高敏感族群中作為風險預防工具，尤其在兒科急性照護中，具有「預防即治療」的臨床與社會價值。

(三) 國際基因報告指引的重要啟發

會議中提到設計病人基因檢測報告之相關指引，包括：

1. 2022 年 ACMG 發表之 Best Practices for the Interpretation and Reporting of Clinical Whole Genome Sequencing
2. 2022 年 ESHG 發表之 Recommendations for Reporting Results of Diagnostic Genomic Testing
3. 2016 年 ESHG 與 EuroGentest 共同主導之 Guidelines for Diagnostic Next-Generation Sequencing
4. 2020 年英國 Association for Clinical Genomic Science (ACGS) 發表之 General Genetic Laboratory Reporting Recommendations

這些指引不僅反映各國推動基因檢測臨床應用的策略重點，亦可為本院 5 年 5 萬名全基因組定序 (WGS) 之藥物相關基因報告格式提供參考依據。指引中指出，許多藥物相關基因 (如 DPYD、TPMT、NUDT15、RYR1) 已具備明確的臨床行動建議 (actionability)，能有效預測患者對藥物的反應與風險。報告建議可參考 CPIC 與 PharmGKB 等國際資源所整理的基因-藥物相關實證資料，作為是否回報此類資訊的依據。此外，指引也強調在回報藥物基因體資訊時，應充分考量受試者之知情同意、回報倫理，以及資訊是否具臨床即時意義。

(四) 精準醫療的挑戰與展望

本次在與會人士交流中，精準醫學已逐步邁向全基因組定序（WGS）的時代，顯示基因資料正逐步成為次預防與臨床治療決策的第一線工具，卻也提醒我們需平衡資料詮釋的準確性、次要發現的管理與倫理議題（如隱私保護、遺傳歧視），確保精準醫療在推展過程中符合倫理與社會責任。

四、 建議事項

(一) 持續派員參與 ESHP 年會以掌握國際趨勢

ESHP 年會是全球人類遺傳學領域中大規模與影響力的年度盛會之一，提供最新的學術與實務資訊，以及與國際同行建立聯繫的機會。建議持續派遣人員參加，以掌握藥物基因體學領域的最新趨勢，並促進與國際專家建立專業網絡。此舉有助於持續更新知識，強化本院在國際學術交流中的參與度與影響力。

(二) 評估耳毒性基因與臨床用藥情形之關聯性

參考 PALOH 試驗經驗，建議可初步盤點本院 TPMI 資料，評估高風險耳毒性基因變異（如 MT-RNR1 m.1555A>G）之發生率並回溯分析其用藥情形，作為未來臨床用藥安全評估的參考。

(三) 參考國際指引規劃 WGS 藥物相關基因報告架構

目前本院尚未發展 WGS 之藥物相關基因報告，建議可先參考 ACMG、ESHG 及 ACGS 等國際指引中對藥物相關基因報告格式與回報原則的建議，作為未來建立 WGS 藥物相關基因病人報告架構之參考。

(四) 推動藥師基因體學教育訓練以強化精準醫療應用能力

鑑於全基因組定序（WGS）時代來臨，建議將藥物基因體學（PGx）概論納入本部自主學習計畫之選修課程，內容可涵蓋 PGx 基本原理、常見藥物基因交互作用、檢測結果的臨床解讀，協助藥師掌握 PGx 於實務中應用的能力。

透過以上建議，期望能促進本院精準醫療發展，深化國際學術合作與交流，並持續掌握國際趨勢，為本院長期發展奠定基礎。