

健康智慧生活圈線上直播

國際及台灣疫情監視/健康科學新知

專題：新生兒基因篩檢(I)

2026 年 7 月 15 日

本週健康智慧生活圈聚焦國際及台灣疫情監視、抗藥性與再生醫學研究，以及新生兒基因篩檢的最新發展。從新冠病毒活動與人畜共通感染監測，到 AI 協助抗生素探索、心電圖風險辨識與快速基因定序，各項進展共同指出：公共衛生與精準醫療都需要在早期訊號出現時，建立可追蹤、可驗證並能連結後續照護的機制，同時以研究證據與臨床情境審慎判讀新科技帶來的可能效益。新冠疫情方面，美國整體病毒活動仍處於極低水準，但近期趨勢已轉為上升，XFG.1.1 約占變異株 29%。台灣第 27 週門急診就診達 2,727 人次，較前一週增加約 28%，且 70 歲以上長者約占重症六成；6 月定序以 NB.1.8.1 為最大宗，與美國主要流行株不同。中國大陸 6 月確診接近 8 萬例、通報重症約 130 例，顯示高齡與免疫力較弱者仍是防護重點。其他感染監測也提醒跨區域與跨物種風險不可忽視。台灣今年截至 7 月 6 日累計 19 例 M 痘，多數患者未完整接種疫苗；墨西哥利什曼病累計 400 例，較去年同期增加約 296%，病例主要集中於東南部。菲律賓一處後院禽群與澳洲本土海鳥分別驗出高病原性 H5N1，雖尚未見病毒進入大型商業養禽場，仍須持續監測野鳥、家禽與社區的傳播變化。抗微生物抗藥性研究正尋求傳統抗生素以外的解方。研究團隊嘗試利用腸道菌群競爭養分，或讓治療菌定殖後釋放抗菌物質，以阻止或清除抗藥性細菌；相關證據目前主要來自實驗室與動物研究。另一方面，MIT 團隊以 AI 模型從約 610 萬種分子中篩選候選化合物，

找出可抑制多重抗藥性淋病雙球菌的分子，其中一種在小鼠模型可降低菌量。這些成果提供新藥發現方向，但人體安全性與療效仍待臨床研究確認。

癌症與再生醫學研究則從代謝、神經與力學訊號尋找新線索。肝癌細胞可能透過 ALDH18A1 與精胺路徑降低鐵死亡，成為未來藥物開發的候選標的；肺癌惡病質研究顯示，腫瘤衍生的前列腺素 E2 可能經神經迴路影響食慾與體重。肝臟再生研究發現，PIEZO1 可感受血流與組織張力變化，經由 IGFBP2 及 YAP/TAZ 訊號帶動修復。這些多屬機制性研究，仍需進一步釐清其臨床轉譯價值。

細胞與神經醫學也帶來新的研究平台與治療構想。人工合成細胞 SpudCell 已能完成生長、基因組複製與有限分裂，但仍無法自行製造核糖體或真正演化，主要價值在於協助理解生命基本機制。兩名視神經脊髓炎譜系疾病患者接受實驗性異體造血幹細胞移植後長期緩解，顯示重建免疫系統的可能性，但感染與續發性癌症等風險仍高。缺血性中風的藥物降溫策略在動物研究出現保護訊號，人體試驗則仍待改善降溫速度與低血壓等問題。AI 在臨床風險辨識的應用亦持續擴展。瑞典研究整合逾 26 萬筆心電圖與死亡資料，模型將約 2% 受試者判為心因性猝死高風險，其年猝死率約 7%，高於傳統左心室射出分率指標辨識族群的 4.6%；約 86% 的 AI 高風險者原本不會被該傳統指標發現。模型已在瑞典、美國與台灣資料中驗證，但能否改善病人結果仍須以前瞻性臨床試驗確認，不能僅以演算法預測取代醫療判斷。

本週專題聚焦新生兒基因檢測篩檢。新生兒篩檢的目的，是在疾病造成不可逆傷害前找出可介入的風險，並串接確認診斷、遺傳諮詢、治療與追蹤。台灣自 115 年 7 月 1 日起將公費新生兒篩檢擴增至 22 項，並納入脊髓性肌肉萎縮症。國際上，GUARDIAN、Baby Detect、Early Check 與 BabyScreen+ 等計畫分別探索

臨床價值、院內流程、公共衛生實作與家庭溝通；推動重點不僅在可檢測的疾病數，也包括知情同意、變異判讀、專科資源與陽性個案後續照護。快速基因定序與 AI 決策支持可望為病危新生兒爭取時間。Genome-to-Treatment (GTRx) 系統結合快速全基因體定序、電子病歷症狀擷取、AI 疾病排序與經專家審定的治療資訊，簡報所示可在約 13.5 小時完成診斷與治療建議。個案中，一名 6 週男嬰在 13 小時 32 分確診硫胺素代謝功能障礙後接受補充治療；另名出生第 6 天男嬰在 15 小時 5 分確診 Leigh 症候群後獲得專科處置。這些案例說明整合流程的潛力，但仍需在不同醫療場域持續評估其診斷準確性、可近性與實際臨床效益。

健康科學週新知

● 美國新冠疫情持續上升

美國新冠疫情近期呈現上升趨勢，但整體病毒活動仍處於「極低」水準，顯示目前尚未形成大規模流行。相較之下，流感與呼吸道融合病毒同樣維持極低水準，且監測趨勢持續下降。變異株方面，XFG.1.1 已成為主要流行株，占比約 29%；XFG.23.1.3 約占 9%，BA.3.2 與 XFG.6 各占 8%，XFG.14.1 則占 7%。雖然現階段疾病負擔偏低，但新冠病毒活動已轉向上升，仍須觀察變異株更替與社區傳播。民眾若出現呼吸道症狀，應注意個人衛生、適時佩戴口罩，並避免將病毒傳給高齡或免疫力較弱者。

● 台灣新冠疫情持續上升

台灣新冠疫情持續升溫，第 27 週門急診就診人次達 2,727 人，較前一週的 2,091 人增加約 28%，社區病毒活動明顯上升。從年齡分布觀察，3 至 6 歲、19 至 24 歲、25 至 64 歲及 65 歲以上族群的就診人次皆呈增加趨勢，並非集中於單一族群；其中 70 歲以上長者約占六成，是最需要注意的高風險族群。雖然就診增加不等同重症一定同步上升，但高齡者、慢性病患者及免疫力低下者感染後較容易發展為嚴重疾病。疫情上升期間，民眾應留意發燒、咳嗽與喉嚨不適等症狀，生病時減少外出並佩戴口罩；高風險者若症狀加劇，應及早就醫評估。

● 台灣新冠變異株亞型分布

台灣 2026 年 6 月的新冠病毒定序結果顯示，NB.1.8.1 為目前最大宗，共檢出 18 株；其次為 XFG 相關譜系，共 11 株，另有 RF.5 及其分支共 7 株。台灣的流行結構與美國並不相同：NB.1.8.1 在美國僅約占 3%，美國占比最高的 XFG.1.1 雖已在台灣出現，但目前比例仍低。這項差異反映各地病毒傳播鏈與變異株競爭

情況不同，也提醒防疫判斷不能直接套用單一國家的資料。隨著台灣就診人次增加，仍需持續進行基因定序與病例監測，掌握優勢株是否更替，以及新變異株是否影響傳播速度與疾病嚴重度。

● 大陸 6 月新冠疫情：小波峰現蹤與防範警訊

中國大陸六月新冠疫情呈波動上升，單月確診病例接近八萬例，形成今年以來首波較明顯高峰；同期間通報重症約 130 例，顯示病毒活動較前五個月低位波動的情況更為頻繁。患者常見症狀包括咽乾、發熱與咳嗽，部分病例可能出現嗅味覺喪失，也有人伴隨腹瀉、結膜炎或肌肉酸痛，病程表現因人而異。整體重症率雖相對穩定，高齡者與免疫力低下者仍有較高轉重症風險。面對這波小高峰，民眾應落實勤洗手、咳嗽禮節，維持均衡飲食、充足休息與適度運動；若出現症狀，應避免參加集體活動，就醫途中全程佩戴口罩，以降低病毒傳播。

● 台灣北中南皆現 M 痘，社區傳播風險

台灣近期新增 4 例 M 痘確診，包括 2 例本土及 2 例境外移入，其中 1 例為國內第 2 例 Ib 型境外移入個案。2026 年截至 7 月 6 日累計 19 例，患者皆為 20 至 50 歲男性，多數未接種疫苗；病例已分布於北、中、南部，顯示社區仍有傳播風險。2026 年 5 月共有 32 個國家或地區通報病例，約六成來自非洲；自 2024 年起，Ib 型已在 63 個國家或地區被發現。國內確診者近九成未接種疫苗，且多有不安全性行為。符合公費資格者應儘速完成 2 劑疫苗，保護力可達約九成；若出現皮疹、水泡、膿疱、發燒或淋巴結腫大，應戴口罩就醫並告知接觸史。

● 墨西哥利什曼病疫情升溫

墨西哥利什曼病疫情升溫，2026 年至今累計 400 例確診，較 2025 年同期的 101 例增加約 296%。97%病例集中在東南部 4 州，其中金塔納羅奧州 256 例，占

64%；塔巴斯科州 75 例、坎佩切州 35 例、猶加敦州 22 例。猶加敦新增 10 例，均接受門診治療，尚無住院個案。利什曼病是由 *Leishmania* 原蟲引起的熱帶傳染病，主要透過受感染的雌性白蛉，即沙蠅叮咬傳播；皮膚型可能造成潰瘍、永久疤痕，甚至導致失能。防治重點包括病媒控制、防蚊、早期診斷與治療；若皮膚病灶持續或原因不明，應儘速就醫並接受實驗室檢驗。

● H5N1 禽流感擴散至菲律賓與澳洲

H5N1 禽流感近期在菲律賓與澳洲出現新事件。菲律賓東民都洛省 Capalan 一處後院家禽群驗出高病原性 H5N1，涉及 39 隻家禽，已全數撲殺；目前尚未公布其他禽群感染，也未波及大型商業養禽場。澳洲則在南澳洲一隻大鳳頭燕鷗驗出 H5N1，成為首例本土海鳥感染，累計病例增至 12 例。當地目前未見大量鳥類死亡，也無證據顯示病毒進入家禽場、其他動物或農業系統，但專家推測，本土海鳥可能因與受感染候鳥共享沿海棲地而暴露。兩起事件分別凸顯候鳥傳入野生動物及小型後院禽場感染的風險，仍須監測食品供應與人畜共通傳播可能性。

● 腸道菌搶營養-阻擋抗藥菌入侵

抗微生物抗藥性持續惡化，預估至 2050 年，每年可能有超過 190 萬人死於抗藥性感染。面對傳統抗生素效果下降，研究團隊嘗試利用腸道菌的生態競爭，阻止病原菌進入，或清除已存在的抗藥性細菌。研究人員分析細菌的基因與蛋白質資料，預測不同菌種可利用的養分，再找出能與病原菌競爭的保護菌群。另一項策略則為治療菌提供專屬養分，使其在腸道定殖並釋放天然抗菌毒素，精準清除抗藥性大腸桿菌。這些方法未來可能用於預防感染與精準治療，但目前仍屬實驗室及動物研究，臨床前須確認安全性、穩定性與對人體腸道菌相的長期影響。

● 鐵死亡新機制：癌細胞如何避開鐵引發細胞死亡？

鐵死亡是一種由鐵離子引發的細胞死亡機制，當細胞內游離鐵與脂質等成分反應，便可能造成細胞損傷。最新研究發現，代謝物精胺能與二價鐵離子結合，阻止鐵引發的連鎖反應，形成保護細胞的「代謝護盾」。肝癌細胞可透過較少被研究的途徑，以麩醯胺為起點，依賴 ALDH18A1 酵素製造更多精胺，進一步抓住鐵離子、降低鐵死亡，幫助癌細胞存活。若阻斷 ALDH18A1 或精胺生成，可能讓癌細胞重新暴露於鐵死亡風險，為肝癌等癌症提供新藥物標的。不過精胺也可能保護缺血再灌注造成的組織傷害，治療仍須兼顧抗癌與正常組織保護。

● 癌症惡病質：揭開腫瘤與神經交互作用機制

癌症惡病質常造成體重流失、食慾不振與疲勞，過去多被視為能量攝取不足，但研究顯示，這其實是腫瘤、器官與神經之間的通訊失衡。帶有 Lkb1 突變的肺部腫瘤會提高 Ptges 酵素表現，產生更多前列腺素 E2；高脂肪飲食又會增加腫瘤中的 PGE2 濃度，放大病理訊號。肺部神經網絡感應這些發炎脂質後，透過迷走神經向大腦傳訊，驅動攝食電路產生厭食反應。動物實驗中，抑制 PGE2 合成或切斷迷走神經連結，可恢復實驗鼠食慾並提高存活率。神經也會反向提供代謝支持，協助腫瘤適應環境，未來治療可望轉向修復或阻斷特定神經通訊路徑。

● 肝臟再生：揭開力學感應引發修復真相

肝臟在受損後具備相當強的修復能力，但細胞如何察覺組織缺失、何時啟動再生，仍是再生醫學的重要問題。研究指出，肝小葉中部有一群高表現 PIEZO1 的細胞，可感受肝切除後血流改變與組織張力增加，進而帶動 IGFBP2 及 YAP／TAZ 等訊號，協助細胞進入增殖與修復程序。老化、血管重塑與肝纖維化可能使這套力學溝通失靈，因此未來若能釐清並恢復相關訊號，或可成為提升肝臟韌性、減緩器官功能衰退的研究方向。不過這些發現目前主要用來理解機制，距離實際

治療仍需經過更多動物與人體研究驗證。

● 人工合成細胞新突破：SpudCell 生長、複製與分裂

明尼蘇達大學團隊開發的 SpudCell，是以脂質膜包覆微小水滴所形成的人工細胞系統，內部配置化學反應所需材料與 36 個基因。研究人員讓它融合外來囊泡取得原料，使系統能夠長大、複製基因組，並在特定條件下完成有限的分裂；這項整合成果讓科學家更接近用簡化模型探問生命最基本的運作條件。簡報亦提醒，SpudCell 仍非真正可自主存活的生命體：經過五輪分裂後，只有約三成細胞保有完整基因組，也無法自行製造新的核糖體或持續演化。其價值主要在於提供可控制的實驗平台，而非立即取代天然細胞。

● 幹細胞移植奇蹟：根除罕見自體免疫疾病

視神經脊髓炎譜系疾病（NMOSD）是一種可能反覆侵犯視神經與脊髓的罕見自體免疫疾病，嚴重時會造成失明、肢體無力或長期神經功能障礙。研究報告兩名患者接受實驗性的異體造血幹細胞移植後，疾病緩解超過 15 年，且神經功能明顯改善。治療策略先以化學治療與單株抗體清除致病 B 細胞，再輸注捐贈者的造血幹細胞重建免疫系統，並在初期搭配免疫抑制藥物。這些個案帶來「重設免疫系統」的可能性，但療程仍伴隨嚴重感染、移植物對抗宿主疾病及續發性癌症等風險，不能據此視為一般患者的常規選項，仍須大型研究和長期追蹤評估。

● 讓大腦「慢下來」爭取中風搶救時間

缺血性中風發生時，腦部血流與氧氣供應突然中斷，受損區域周邊的腦細胞會在短時間內進入高代謝、易受傷害的狀態。研究人員嘗試以既有藥物氯丙嗪與異丙嗪合用，讓大腦與身體適度降溫、降低氧氣消耗，以延長可搶救的時間窗。動物研究顯示，這項策略可減少中風小鼠的壞死腦組織並改善神經功能，靈長類

模型亦有正面訊號；然而 32 人安全性試驗中的降溫幅度有限，且未看出中風結果改善。簡報指出，先前 12.5 小時的輸注速度可能過慢，後續正評估約 1 小時的給藥流程，同時仍須審慎處理低血壓等副作用與與既有取栓、溶栓療法的搭配。

● AI 工具發現可對抗淋病的新型抗生素

淋病雙球菌對既有抗生素的抗藥性持續增加，使新藥發現成為公共衛生的重要需求。麻省理工學院團隊先以 38,650 種分子的實驗資料訓練 AI 模型，再從約 610 萬種候選分子中進行大規模篩選，並以 152 種新增分子回饋模型、提升預測能力。研究最後找出兩種可抑制多重抗藥性淋病菌的候選化合物，其中一種在小鼠感染模型中可降低菌量，且可能藉由抑制細菌細胞壁形成所需的關鍵酵素發揮作用。候選分子在初步檢測中對人類細胞毒性較低，顯示 AI 能縮短早期探索範圍；但現階段尚無人體療效與安全性證據，後續仍需要藥物優化、毒理試驗與臨床研究。

● 心電圖藏警訊，AI 提前辨識猝死風險

心因性猝死常與致命性心律不整有關，臨床上常以左心室射出分率(LVEF)協助判斷是否需要植入去顫器，但這個指標無法涵蓋所有高風險者。研究團隊分析超過 26 萬筆瑞典心電圖與死亡紀錄，建立 AI 模型後，約有 2% 的受試者被判定為高風險；這群人的年心因性猝死率約 7%，高於傳統指標辨識族群的 4.6%。值得注意的是，AI 判定的高風險者中約 86% 原本不會因 LVEF 而被辨識。模型已在瑞典、美國與台灣資料中驗證，反映心電圖內可能存在人眼不易察覺的風險訊號；不過預測準確不等於臨床效益，仍需前瞻性試驗確認其是否能真正改善死亡結果與醫療決策。

新生兒基因檢測篩檢

- **新生兒篩檢：為孩子找出可預防、可治療的風險**

已知遺傳疾病超過 6,000 至 7,000 種，許多疾病在嬰兒出生初期症狀不明顯，等到出現明確警訊時，可能已錯過部分可逆的治療時機。新生兒篩檢的核心目的，是在疾病造成不可逆傷害前，找出有機會介入、可治療或可追蹤的高風險個案，並串接確認診斷、遺傳諮詢、治療、復健與兒科長期追蹤。台灣自 115 年 7 月 1 日起將公費新生兒篩檢擴增至 22 項，並納入脊髓性肌肉萎縮症 (SMA)，相關檢驗費用改為全額補助。篩檢陽性並不等於確診，後續的複檢、專科評估與家庭支持同樣關鍵；真正的價值在於建立及早發現後能接住孩子與家庭的照護路徑。

- **基因檢測幫家庭提早規劃**

基因檢測與遺傳諮詢能在不同生命階段協助家庭理解風險：婚前或孕前可了解雙方是否帶有相同隱性遺傳疾病的風險，孕期可依情況評估胎兒健康，出生後則可協助釐清篩檢異常、疑似症狀或家族病史。檢測的意義不是製造焦慮，而是在專業人員解釋下，把複雜的機率、限制與選擇轉換為家庭能理解的資訊，作為醫療、照護或生育規畫的參考。解讀時也必須區分單基因疾病與同時受生活型態、環境及多重基因影響的疾病，避免把「風險」誤認為「必然發病」。因此，知情同意、個資保護、結果溝通與追蹤支持，都是讓基因檢測真正有助於家庭決策的必要條件。

- **新生兒基因檢測篩檢**

國際間的新生兒基因檢測並非單一做法，而是依照場域與目的發展多種模式，包括出生後短時間內進行的群體篩檢、加護病房針對病危嬰兒的快速基因檢測、門診常規基因檢測，以及婚孕前的帶因子檢測。簡報列舉 GUARDIAN、Baby

Detect、Early Check 與 BabyScreen+等計畫，分別呈現臨床價值驗證、醫院流程整合、公共衛生體系與家庭溝通等不同重點。各模式涵蓋的疾病清單、檢體取得方式、同意程序、經費來源及陽性個案的照護路徑都不相同。推動時不能只比較可檢出的疾病數量，還要確認每一項結果是否有明確處置、是否有足夠專科資源，以及如何避免不確定結果為家庭帶來不必要的負擔。

● AI 基因定序快速診斷罕見遺傳疾病

對重症新生兒而言，罕見遺傳疾病常以抽搐、代謝異常或多重器官問題表現，診斷時間可能直接影響是否能及時接受針對性治療。AI 驅動的 Genome-to-Treatment (GTRx) 系統，嘗試把快速全基因體定序、電子病歷中的症狀擷取、疾病排序與治療建議串成連續流程。簡報顯示，系統可在約 13.5 小時完成罕見遺傳疾病的診斷並提供精準治療資訊；流程中會由多套 AI 工具協助比對候選疾病，再連結經專家審定的治療資源，供臨床團隊決策參考。這類整合可減少資料分散和人工查找時間，但 AI 建議仍需由遺傳、兒科與相關專科人員結合病況確認，且定序品質、變異判讀與治療可近性仍會影響實際效益。

新生兒基因檢測計畫推行

● 國際新生兒基因檢測研究正在啟動

全球正掀起新生兒基因篩檢的醫學革命。嚴明芳教授引述 2023 年《Nature Rev Genetics》研究指出，多國已啟動大規模臨床試驗，旨在透過全基因體定序 (WGS) 提前發現罕見疾病。目前國際研究各具規模，例如美國的 GUARDIAN 研究計畫納入 10 萬名新生兒進行 160 種疾病篩檢；BabySeq 則透過隨機對照試驗評估約 1,000 種疾病。英國的 Generation Study 同樣鎖定 10 萬名規模，檢測約 250 種疾病。此外，比利時的 Baby Detect 與澳洲的 BabyScreen+ 也分別

針對不同疾病數進行觀察性研究。這些計畫標誌著公共衛生體系正從傳統生化篩檢邁向更精準的基因預防時代，為全球罕病兒童爭取早期介入的關鍵契機。

● 基因定序影響罕病診斷治療

基因定序技術正深刻改寫罕見疾病的臨床軌跡。嚴明芳教授指出，精準診斷與精準治療是提升罕病療效的兩大支柱。透過基因探索與多體學整合，醫療團隊能從數萬個變異中快速鎖定病因，目前世界紀錄已縮短至 7 小時即可出具報告。然而，專家提醒基因定序並非要淘汰傳統生化篩檢，混合型篩檢才是未來趨勢。擴展新生兒基因篩檢（gNBS）的核心瓶頸已不在定序技術，而在於「變異判讀」（Variant interpretation）的準確性與倫理考量。目前精準治療已涵蓋小分子藥物、蛋白質替代療法及基因治療等領域，成功應用於血友病、視網膜退化及脊髓性肌肉萎縮症等疾病，顯著改善了患者的預後與生活品質。

● 新生兒基因檢測臨床增益性

新生兒基因篩檢的臨床價值在於發現「可行動」（Actionable）的基因資訊。根據 2024 年《JAMA》的研究，基因定序能找出許多傳統生化指標無法偵測、卻具備治療手段的疾病。以美國紐約針對 4,000 名多元族裔新生兒的研究為例，基因篩檢發現了 120 例真陽性病例，其中多達 110 例是傳統篩檢漏掉的個案。這些疾病包括可能導致猝死的長 QT 症候群、可透過鋅治療早期干預的威爾森氏症，以及需早期骨髓移植的嚴重聯合免疫缺陷（SCID）。這項研究證實，透過及早採取行動，基因檢測能有效彌補傳統篩檢的不足，為具備治療介入措施的罕病嬰兒提供及時且致命的生命防護網。

● 新生兒基因檢測醫院整合度

將基因篩檢無縫整合進醫院臨床流程，是決定其成功與否的關鍵。比利時的

一項研究展示了單一產房的實作模型，針對 3,847 位新生兒，在出生後透過醫院詢問意願、取得同意、採取足跟血並進行目標定序，隨後迅速回報結果。面對定序產生的海量變異資料(約 4,000 至 11,000 個變異)，AI 扮演了核心角色。2025 年的研究顯示，透過 AI 與規則過濾，能將變異數精簡至 20 至 50 個，使 99% 的樣本能由系統自動化過濾，僅剩 1% 需專家人工複審。這種「AI 賦能、專家審核」的模式大幅提升了判讀效率，證明基因篩檢能有效融入現有醫院體系，並在不增加過度人力負擔的情況下，實現高品質的遺傳風險把關。

● 新生兒基因檢測系統擴充性

公共衛生體系的擴充性決定了基因篩檢能否普及化。美國北卡羅萊納州的「Early Check」計畫提供了一個成功的示範：該計畫利用原本留存的足跟血乾血片(residual DBS)進行定序，家長全程無需與研究人員互動，僅需透過電子郵件與網頁即可完成線上同意。數據顯示，該系統達成 97.5% 的高完成率，在 1,979 名新生兒中找出 28 例真陽性個案。這種數位化流程不僅避免了額外抽血的侵入性，更簡化了行政負擔。嚴明芳教授強調，真正的創新不在於定序本身，而在於如何利用 AI 與臨床決策系統，讓大規模基因篩檢能安全、有效且可持續地併入公共衛生網絡，確保篩檢體系具備廣泛的覆蓋力與執行彈性。

● 新生兒基因檢測社會接受度

新生兒基因篩檢的社會共識正趨於成熟。澳洲維多利亞州的 BabyScreen+ 計畫針對 1,000 名新生兒進行研究，發現超過 99% 的參與家長支持將此項篩檢列為普遍性公共衛生政策。更重要的是，心理評估顯示家長對決策的後悔度極低，有效打破了「基因焦慮」的迷思。此研究不僅在 1,000 名受測者中找出 16 例高風險個案，更產生了顯著的家族效益。透過基因溯源追蹤，研究團隊連帶確認了

20 位具潛在健康風險的家族成員。這顯示新生兒基因篩檢不只是針對嬰兒個人，更是精準預防介入整個家族的重要契機，能及早識別家族性遺傳風險，推動全家人的健康管理與早期預防措施。

● 迎向精準健康時代

邁向精準健康時代，醫療的核心已轉向科技、臨床與政策管理的三方整合。嚴明芳教授指出，未來的基因篩檢網路需結合 AI 賦能的變異判讀，整合全球資料庫以提升效率，並建立表型預測模型，精準預測發病機率。目前，基因定序技術本身已不再是最大的創新點。科學界的挑戰在於如何開發智慧決策輔助系統，協助政府衛生體系分配資源，打造一個可永續發展的國家級網路。這不僅需要定序產能的認證與專業人才培育，更需要實證指引與經費支持。當基因資訊能安全、有效且可持續地融入公衛體系，醫學將能真正實現從「診斷」走向「預防」，為國民健康建立數位化的終身防線。

AI 基因定序快速診斷新生兒罕見遺傳疾病

● AI 基因定序快速診斷新生兒罕見遺傳疾病

對於重症新生兒而言，罕見遺傳疾病的「診斷時間」即是生命。林庭瑀指出，罕病診斷面臨進展快、診斷難、治療散三大挑戰，即便定序速度提升，合適的治療建議往往無法即時執行。為此，研發團隊開發了整合快速定序、AI 自動診斷與 GTRx 治療指引的全自動系統。該系統透過自然語言擷取病歷，由三套 AI 平台並行比對七千多種疾病，將診斷時間從數天壓縮至半天。隨後連結專家審定的 GTRx 知識庫，提供精準的用藥、飲食或手術建議。從檢體採集到產生最佳診斷建議，最快僅需 13.5 小時即可完成，大幅提升了重症嬰兒的預後效果，爭取最關鍵的黃金治療時機。

● AI 基因定序快速診斷流程

AI 基因定序的快速診斷流程是經過嚴謹的八階段開發而成。從建立全面的「疾病-基因清單」開始，納入在兒童期發病且具備有效治療手段的疾病，隨後整合 13 個全球遺傳資訊資源庫。研發流程強調 AI 與專家的深度協作，包括自動化文獻整理、結構化整理系統，以及三道專家審查機制：初步專家獨自審查、次要專家複審，以及最終的專家圓桌會議達成共識。這套嚴密的流程確保了 GTRx 治療指引的權威性與臨床可靠性。最後，這些共識紀錄會上傳至 GTRx 網站，供臨床醫師在診斷出的第一時間即可查詢具實證的急診管理與介入措施，實現從科學研究到臨床應用的快速轉化。

● 遺傳疾病資源整合

為了在極短時間內提供精準診斷與治療建議，林庭瑀研發團隊推動了大規模的遺傳疾病資源整合工程。該系統匯集了 ClinGen、HGNC、DrugBank、NCBI 等 13 個國際具權威性的資訊資源，建立起龐大的遺傳疾病知識庫。透過對這些跨國數據的結構化整合，系統能對 7,000 多種遺傳疾病進行即時比對。這不僅包括基因序列與疾病的關聯，還整合了藥物適應症、禁忌症與劑量建議等關鍵臨床資訊。這種「資源一站式整合」為 AI 自動診斷平台提供了堅實的數據基礎，使其在產生診斷結果時，能同步標註關鍵結果並回傳至電子病歷，協助臨床醫師依據最新、最完整的實證數據進行醫療決策，確保每位病患都能獲得最適合的個人化治療方案。

● GTRx 網頁：從基因到治療

GTRx 網頁系統展示了 AI 在醫療中的實戰力量。該網頁不僅提供疾病全名、盛行率與遺傳模式，更詳列急性期介入建議，並以橘色警示標註「須在數小時內

開始」的緊急時效要求。一個震撼的臨床案例顯示了系統的救命能力：一對姐弟面臨相同的抽搐症狀，九年前姊姊因缺乏診斷在 6 週大離世；弟弟則透過此系統，在 13 小時 32 分鐘內確診「硫胺素代謝功能障礙」，立即補充維生素後 6 小時症狀緩解，三天後即康復出院。這套系統成功縮短了診斷奧德賽，讓 OTC 缺乏症等急性代謝疾病能迅速獲得專科醫師、基因資訊與急性期治療指引的支持。這種「從基因直接通往治療」的模式，真正改變了一個家庭的結局。

● 一個家庭-兩種結局

基因科技正改寫遺傳病命運。一名 6 週大男嬰因頻繁抽搐送入加護病房，醫療團隊透過快速基因定序，僅用 13 小時 32 分鐘即確診「硫胺素代謝功能障礙第二型」。經立即補充生物素與硫胺素，男嬰 6 小時內症狀緩解，三天後康復出院，追蹤至 15 個月大均未復發。此案例與九年前形成鮮明對比：男嬰姊姊當年在同月齡發病，因當時缺乏定序技術，在查無病因下不幸離世。

● 及時診斷粒線體疾病

AI 快速定序技術再次於罕病戰場建功。一名出生僅 6 天的男嬰因異常抽動送醫，腦波顯示頻繁抽搐。醫療團隊啟動 AI 基因定序快速診斷系統，僅耗時 15 小時 5 分鐘即確診為由 MT-ATP6 基因變異引起的「Leigh 症候群」（粒線體疾病）。在確診前，嬰兒僅能以藥物止痙，難以斷根。確診後，生化遺傳專科醫師立即接手，根據 GTRx 指引給予硫胺素等針對性補充治療，24 小時內腦波即恢復正常，抽搐不再發生，最終穩定出院。這項案例凸顯了快速定序在重症照護中的不可替代性：在病因不明的急性期，15 小時的精準診斷不僅能停止無效醫療，更能為患者爭取到挽救生命的針對性療法，展現了精準醫療的高度臨床增益。

以上內容將在 **2026 年 7 月 15 日(三)** 09:00 am – 10:00 am 以線上直播方式與媒體朋友、全球民眾及專業人士共享。歡迎各位舊雨新知透過健康智慧生活圈網站專頁觀賞直播！

- **健康智慧生活圈網站連結:** <https://www.realscience.top>
- **Youtube 影片連結:** <https://reurl.cc/o7br93>
- **漢聲廣播電台連結:** <https://reurl.cc/nojdev>
- **講者：**



陳秀熙教授、嚴明芳教授、林庭瑀博士

聯絡人：

林庭瑀博士 電話: (02)33668033 E-mail: happy82526@gmail.com