

健康智慧生活圈線上直播

國際及台灣健康科學週新知

專題: 新生兒基因篩檢(I)

陳秀熙 教授

2026-07-15

28週

資訊連結:



<https://www.realscience.top>

陳秀熙教授、陳立昇教授、嚴明芳教授、許辰陽醫師
林庭瑀博士、劉秋燕、林家妤、董家維、陳虹玟、林詩璇、簡瑞伶、邱士紘、尤翊庭、王斌俞

健康智慧生活圈



<https://www.realscience.top>

Youtube影片連結: <https://reurl.cc/o7br93>

漢聲廣播

生活掃描健康智慧生活圈: <https://reurl.cc/nojdev>

新聞稿連結: <https://www.realscience.top>

本週大綱 07/09-07/15 (W28)

- 健康科學週新知
- 新生兒基因檢測篩檢
- 新生兒基因檢測計畫推行
- AI 基因定序快速診斷新生兒罕見遺傳疾病

健康科學新知總覽

01 傳染病與疫情警訊

- 新冠疫情：小波峰與防範警訊
- 北中南M痘病例，當心社區傳播風險
- 墨西哥利什曼病疫情升溫
- H5N1禽流感擴散至菲律賓與澳洲

02 癌症與代謝新機轉

- 腸道菌搶救營養、阻擋抗藥菌入侵
- 鐵死亡新機制：癌細胞如何避開鐵引發細胞死亡
- 癌症惡病質：腫瘤與神經交互作用機制

03 再生醫學與細胞新突破

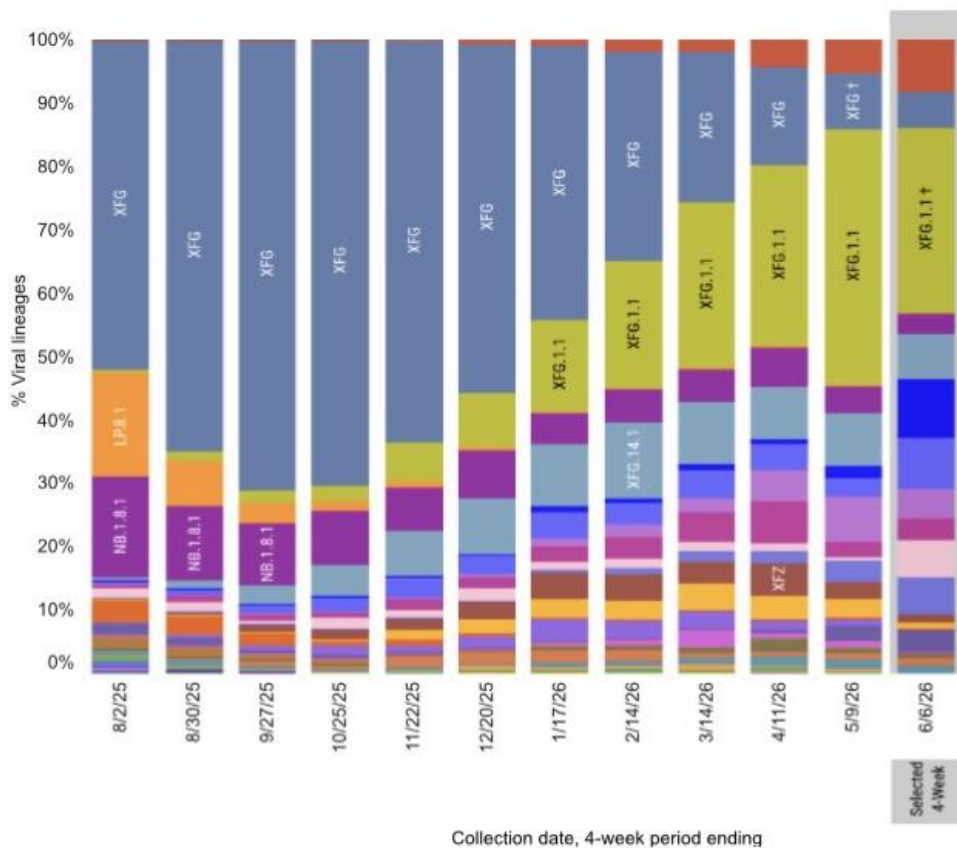
- 肝臟再生：力學感應引發修復真相
- 人工合成細胞SpudCell生長、複製與分裂
- 幹細胞移植根除罕見自體免疫疾病
- 讓大腦「慢下來」爭取中風搶救時間

04 AI與數位科技於臨床

- AI工具發現可對抗淋病的新型抗生素
- 心電圖藏警訊，AI提前辨識猝死風險

美國新冠疫情持續上升

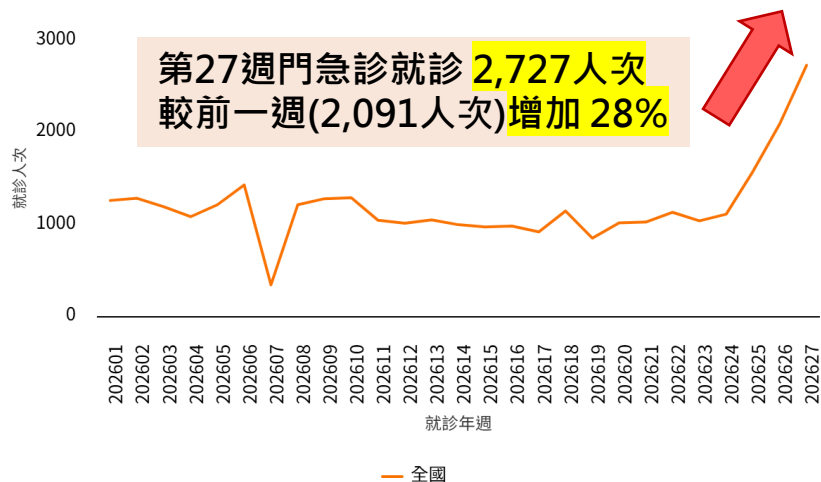
病毒	水準	趨勢
COVID-19	極低(Very Low)	上升 ↗
流感	極低	下降 ↘
RSV	極低	下降 ↘



排名	譜系	佔比
1	XFG.1.1(VOC)	29%
2	XFG.23.1.3	9%
3	BA.3.2	8%
4	XFG.6	8%
5	XFG.14.1	7%
—	RV.1	6%
—	XFG(親代)	6%
—	PQ.2.8.1	5%

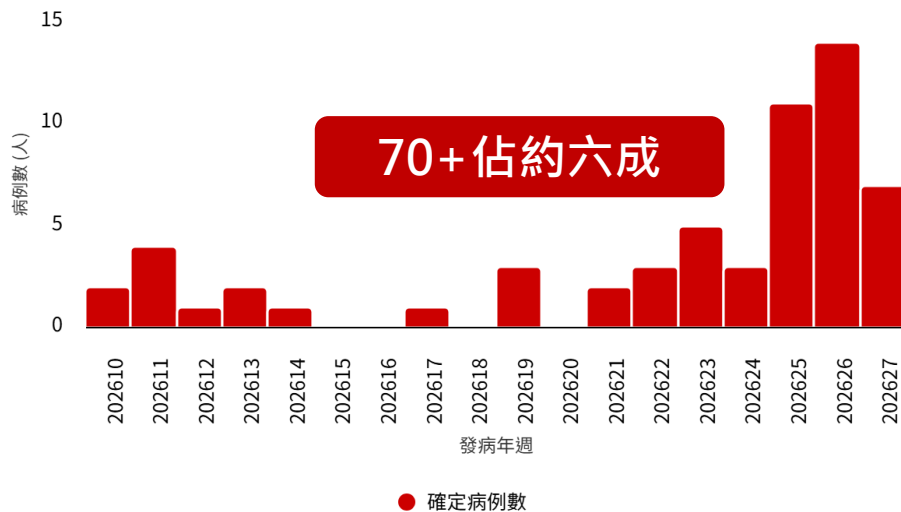
台灣新冠疫情持續上升

COVID-19 就診人次



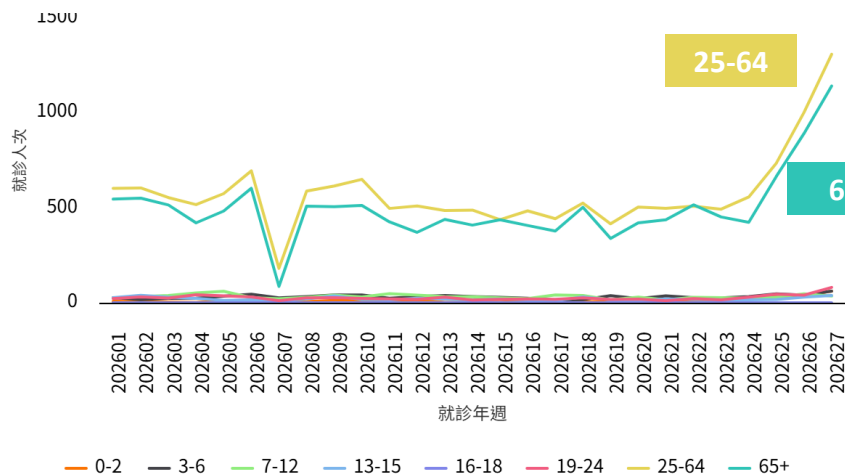
Taiwan CDC 2026 (NHIA)

COVID-19 重症人數



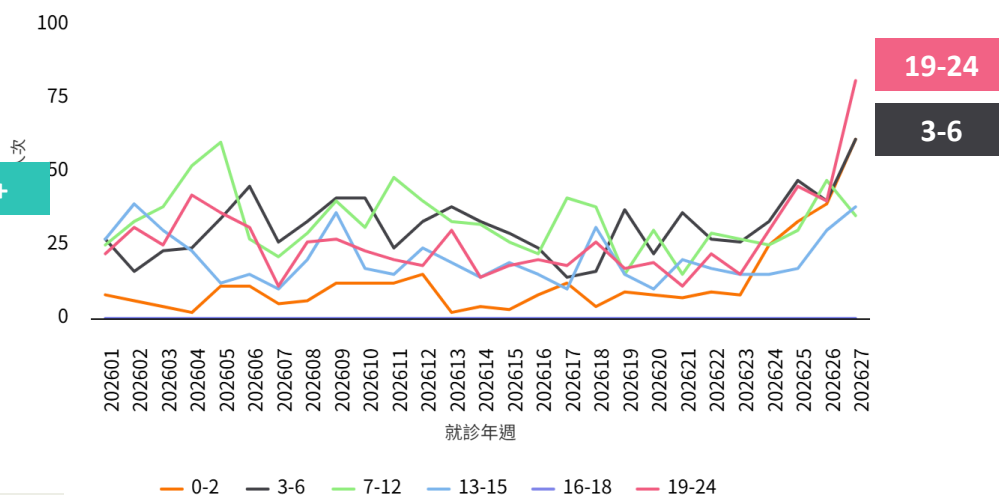
Taiwan CDC 2026

COVID-19 就診人次 - 年齡層



Taiwan CDC 2026 (NHIA)

COVID-19 就診人次 - 年齡層



Taiwan CDC 2026 (NHIA)

各年齡層皆有上升趨勢

台灣新冠變異株亞型分布

台灣變異株(2026/6/01–6/30)

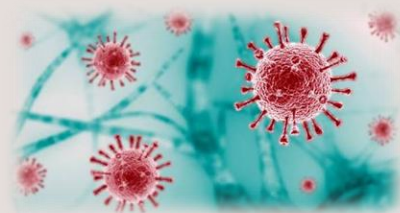
譜系	主要 Nextclade 分型	株數
NB.1.8.1	RK.1(6)、PQ.16.1(8)、RC.1(2)、RH.1(2)	18
XFG	RV.1.3、XFG.1.1(2)、XFG.14.1、XFG.23、XFG.6.13(6)	11
RF.5	RF.5(4)、RF.5.1/5.2/5.3	7

台灣此期以 NB.1.8.1 為最大宗美國 NB.1.8.1 僅約 3%；
美國主導 XFG.1.1 在台灣雖有出現但佔比較低。

大陸6月新冠疫情：小波峰現蹤與防範警訊

疫情現況

- 📈 六月確診近八萬例，呈現波動**上升趨勢**，為今年首波高峰
- 🏥 通報**重症一百三十例**，高齡與免疫力低下者面臨轉重症風險
- 📊 前五月數據維持低位波動，六月案例驟增顯示**病毒活動轉趨頻繁**



疾病特性與傳播

- 🌡️ 臨床表現以咽乾、發熱與咳嗽為主，部分伴隨嗅味覺喪失
- 💧 少數患者出現腹瀉、結膜炎或肌肉酸痛，病程進展具個體差異

防治關鍵對策

1. 🧴 衛生習慣：落實**勤洗手**並執行咳嗽禮節，避免用手觸摸眼鼻口部
2. 🥗 生活型態：維持**均衡飲食與充足休息**，透過適度運動強化免疫防線
3. 🧐 就醫指引：出現症狀應避免集體活動，**就醫全程佩戴口罩**保護彼此

➤ 大陸六月疫情呈上升態勢，雖然**重症率相對穩定**，但高風險族群保護工作仍為核心



台灣北中南皆現M痘，社區傳播風險

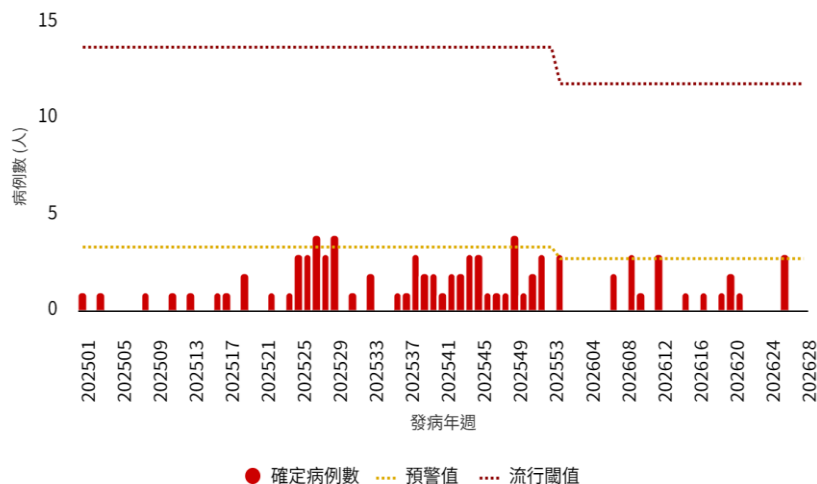
疫情概況

- 國內近期新增4例M痘確診，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
- 全球M痘疫情持續，2026年5月有32個國家或地區通報病例，約六成來自非洲

全球與國內風險

- 全球風險：
 - Ib型跨國傳播範圍擴大，自2024年以來已有63個國家或地區發現病例
- 國內風險：
 - 北、中、南皆曾出現病例→社區傳播風險
- 確診者多為青壯年男性，近九成未接種疫苗，且多曾有不安全性行為

全國 M痘 本土病例及境外移入病例 趨勢圖 (2025年1週-2026年28週)
[發病日 2024/12/29-2026/07/18]



預防重點

- 符合公費資格者應儘速完成2劑M痘疫苗，保護力可達約九成
- 避免與不特定對象發生高風險親密接觸，降低暴露機會
- 前往流行地區或高風險場所時，應加強自我防護並留意症狀
- 若出現皮疹、水泡、膿疱、發燒或淋巴結腫大，應戴口罩儘速就醫並告知接觸史

墨西哥利什曼病疫情升溫

疫情概況

- 2026年至今累計 400例確診，較2025年同期的101例增加約 296%
- 病例分布於9個州，其中 97%集中在墨西哥東南部4州

主要疫情熱區

- 金塔納羅奧州：256例(64%)
- 塔巴斯科州：75例(18.8%)
- 坎佩切州：35例(8.8%)
- 猶加敦州：22例(5.5%)

疾病與傳播方式

- 是由 Leishmania原蟲引起的熱帶傳染病
- 主要經感染的雌性白蛉(沙蠅)叮咬傳播
- 常見皮膚型可能造成潰瘍、永久性疤痕及失能

防疫因應

- 猶加敦州近期新增10例，但目前無住院個案，均接受門診治療
- 民眾若出現持續性或不明原因皮膚病灶，應儘速就醫並接受實驗室檢驗
- 防治重點包括 早期診斷、及時治療、病媒控制與防蚊防叮咬措施



H5N1禽流感擴散至菲律賓與澳洲

澳洲：首見本土海鳥感染

- 南澳洲一隻大鳳頭燕鷗確診H5N1，為澳洲首例本土海鳥感染
- 澳洲累計確診增至12例，近期亦於南澳及西澳發現新增病例
- 目前未見大量鳥類死亡，也無證據顯示病毒已傳入家禽場、其他動物或農業系統
- 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，未來恐出現更多病例

菲律賓：後院家禽爆發疫情

- 東民都洛省Capalan一處後院家禽群驗出高病原性H5N1
- 疫情涉及39隻家禽，已全數撲殺，以阻止病毒進一步擴散
- 目前未公布是否有其他禽群感染，也未涉及大型商業養禽場

THE nation



公共衛生意義

- 兩起事件呈現不同風險：候鳥傳入本土野生動物，以及小型後院禽場感染
- H5N1自2021年起持續感染野鳥、哺乳類及家禽，可能衝擊食品供應、禽肉蛋價格，並增加人畜共通傳播疑慮。

健康科學新知總覽

01 傳染病與疫情警訊

- 新冠疫情：小波峰與防範警訊
- 北中南M痘病例，當心社區傳播風險
- 墨西哥利什曼病疫情升溫
- H5N1禽流感擴散至菲律賓與澳洲

02 癌症與代謝新機轉

- 腸道菌搶救營養、阻擋抗藥菌入侵
- 鐵死亡新機制：癌細胞如何避開鐵引發細胞死亡
- 癌症惡病質：腫瘤與神經交互作用機制

03 再生醫學與細胞新突破

- 肝臟再生：力學感應引發修復真相
- 人工合成細胞SpudCell生長、複製與分裂
- 幹細胞移植根除罕見自體免疫疾病
- 讓大腦「慢下來」爭取中風搶救時間

04 AI與數位科技於臨床

- AI工具發現可對抗淋病的新型抗生素
- 心電圖藏警訊，AI提前辨識猝死風險

腸道菌搶營養-阻擋抗藥菌入侵

研究背景

Erik Bakkeren, *Science*, 2026

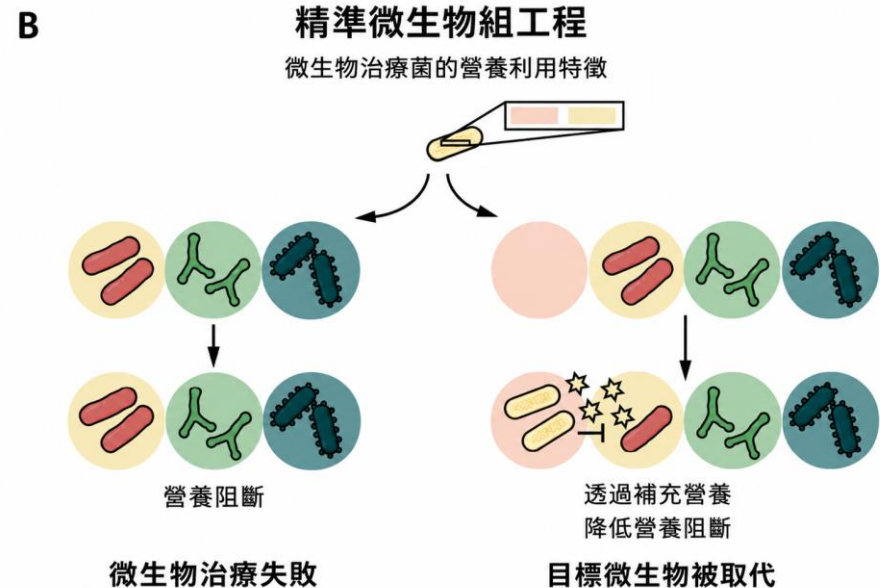
- 抗微生物抗藥性持續惡化，預估到2050年，每年可能有超過190萬人死於抗藥性感染
- 傳統抗生素效果逐漸下降，因此研究團隊嘗試借用腸道菌原本就存在的生態競爭，阻止病原菌進入或清除已存在的抗藥性細菌

研究方法

- 設計保護菌群：利用基因與蛋白質資料，預測菌群的養分利用能力，找出可抑制病原菌的組合
- 清除抗藥菌：為治療菌提供專屬養分，使其在腸道定殖並釋放抗菌毒素，精準殺死抗藥性大腸桿菌

關鍵發現

- 應用方向：
 - ✓ 預防感染：設計能搶走病原菌養分的保護性菌群
 - ✓ 精準治療：讓工程菌利用專屬養分進入腸道，再以天然細菌武器清除特定抗藥性菌株
- 目前仍屬實驗室與動物研究，臨床應用前須確認安全性、穩定性與長期影響



鐵死亡新機制: 癌細胞如何避開鐵引發細胞死亡?

研究亮點

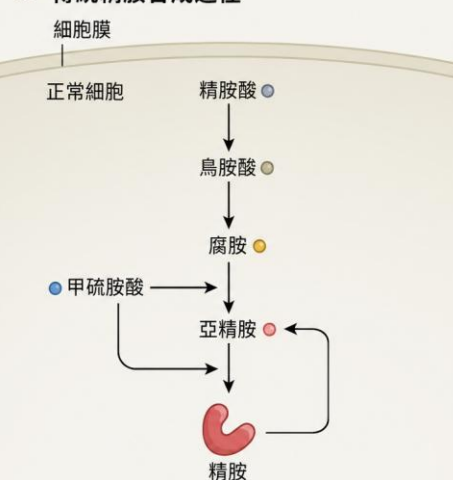
Amaia Zabala-Letona et al., *Nature*, 2026

- 鐵死亡(ferroptosis) 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，會造成細胞損傷並死亡
- 最新研究發現，代謝物 spermine 可與 Fe^{2+} 鐵離子結合
- 此結合能阻止鐵離子引發鐵死亡，讓細胞存活下來

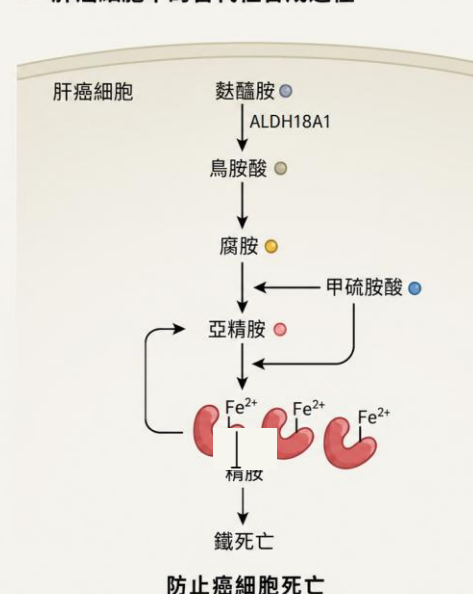
癌細胞新策略

- 肝癌細胞可透過一條較少被研究的路徑製造精胺(spermine)
- 這條路徑以麩醯胺(glutamine) 為起點，並依賴酵素 ALDH18A1
- 增加精胺後，癌細胞可「抓住」鐵離子
- 進而降低鐵死亡，幫助癌細胞逃避免死

a 傳統精胺合成途徑



b 肝癌細胞中的替代性合成途徑



臨床意義

- 若阻斷 ALDH18A1 或 spermine 生成→ 可能讓癌細胞更容易發生鐵死亡
- 對肝癌等癌症治療，可能提供新的藥物標的
- 另一方面，spermine 也可能保護缺血再灌流造成的組織傷害

癌症惡病質：揭開腫瘤與神經交互作用機制

核心概念

Yetiş Gültekin & Matthew G. Vander Heiden, *Science*, 2026

- 病態行為：癌症引發體重流失、食慾不振與疲勞，受**腫瘤衍生分子精密調控**
- 神經軸線：肺部腫瘤**透過迷走神經向大腦傳遞信號**，主導攝食行為轉變
- 臨床威脅：惡病質**反映腫瘤、器官與神經通訊障礙**，而非單純能量缺失

研究方法

1. 基因突變誘導：

- Lkb1 突變腫瘤上調 Ptges 酵素，顯著增加前列腺素 E2 (PGE2) 產量

2. 飲食效能放大：

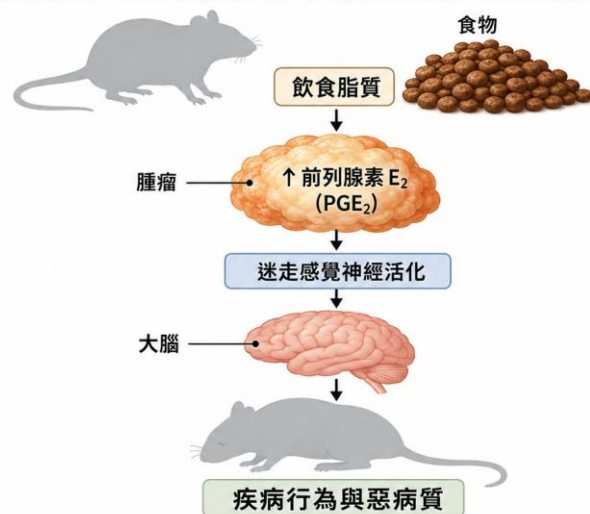
- 高脂肪飲食提升腫瘤 PGE2 濃度，強化病理性信號傳遞並加速死亡

3. 迷走神經傳導：

- 肺部密集神經網絡感應局部發炎脂質信號，驅動中央攝食電路產生厭食反應

高脂飲食會加劇癌症後果

飲食中的脂質會提升前列腺素 E₂ (PGE₂) 的產生；在小鼠肺腫瘤模型中，這種代謝物會促進發炎，並活化迷走感覺神經，將訊號傳遞至大腦，進而引發厭食與惡病質等疾病行為。



研究發現

- ✓ 精準阻斷：抑制 PGE2 合成或切斷迷走神經連結，成功恢復實驗鼠食慾並提升生存率
- ✓ 雙向交互：腫瘤向神經發信影響生理，神經則提供代謝支持協助腫瘤適應環境
- ✓ 治療轉型：未來干預應**聚焦修復神經通訊路徑**，而非僅依靠營養補充改善現狀

健康科學新知總覽

01 傳染病與疫情警訊

- 新冠疫情：小波峰與防範警訊
- 北中南M痘病例，當心社區傳播風險
- 墨西哥利什曼病疫情升溫
- H5N1禽流感擴散至菲律賓與澳洲

02 癌症與代謝新機轉

- 腸道菌搶救營養、阻擋抗藥菌入侵
- 鐵死亡新機制：癌細胞如何避開鐵引發細胞死亡
- 癌症惡病質：腫瘤與神經交互作用機制

03 再生醫學與細胞新突破

- 肝臟再生：力學感應引發修復真相
- 人工合成細胞SpudCell生長、複製與分裂
- 幹細胞移植根除罕見自體免疫疾病
- 讓大腦「慢下來」爭取中風搶救時間

04 AI與數位科技於臨床

- AI工具發現可對抗淋病的新型抗生素
- 心電圖藏警訊，AI提前辨識猝死風險

肝臟再生：揭開力學感應引發修復真相

研究背景

Raquel Maeso-Diaz & Anna Mae Diehl, Science, 2026

- 肝臟展現驚人再生天賦，能於組織受損後**迅速重建**生理機能平衡
- 長期研究**未能釐清**肝臟如何精準偵測組織缺失並啟動再生程序
- 新型感應器 PIEZO1 被證實為將**物理壓力轉化為細胞增殖信號**核心關鍵

研究發現

空間精準定位：

- 肝小葉中部區域存在高表達 PIEZO1 細胞群，形成感應力學變動生物熱點

血流動態感應：

- 手術引發血流動態與組織張力劇烈變革，即刻誘發肝細胞肥大反應

分子連鎖反應：

- PIEZO1 透過 IGFBP2 啟動增殖路徑，位於 YAP 與 TAZ 等傳統分子開關上游



臨床啟示

- 老化伴隨血管重塑與組織僵硬，**削弱**肝臟偵測力學與啟動修復效能
- 慢性病引發纖維化扭曲組織微環境，**阻斷力學通訊**並加速系統性器官衰竭
- 恢復力學感應**信號有望成為強化肝臟韌性新路徑，為延緩器官衰老提供契機

人工合成細胞新突破: SpudCell生長、複製與分裂

研究亮點

Kai Kupferschmidt, *Science*, 2026

- 美國明尼蘇達大學團隊打造出新型合成細胞 SpudCell
- 由脂質膜包覆的微小水滴組成，內含化學物質與 36個基因
- 可透過融合「餵食囊泡」取得分子材料，進而生長
- 能複製自身基因組，並在特定條件下分裂

為什麼重要？

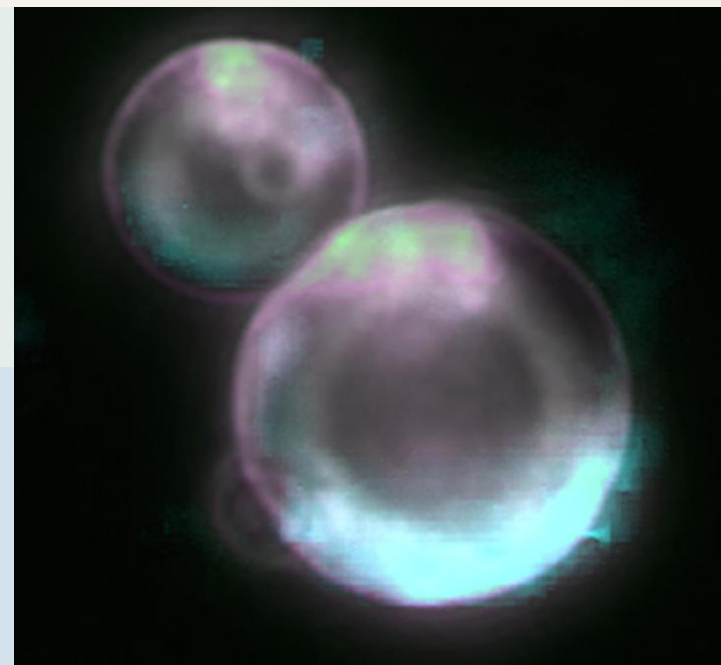
- 這是目前最接近「從零開始建造類生命細胞」的成果之一
- 過去合成細胞多只能模擬單一功能，如製造蛋白質
- SpudCell 嘗試整合多個生命功能：進食 → 生長 → 基因複製 → 分裂

目前限制

- 尚不能穩定連續分裂多代
- 分裂效率低，研究人員仍需機械方式協助分裂
- 5輪分裂後，僅約 30% SpudCell 保有完整基因組
- 無法自行製造新的核糖體，也尚未具備真正演化能力

未來意義

- 有助理解「生命最低需求」與細胞基本原理
- 可能推動可設計、可控制的人工細胞平台
- 未來可應用於藥物製造、生物工程與合成生命研究



幹細胞移植奇蹟：根除罕見自體免疫疾病

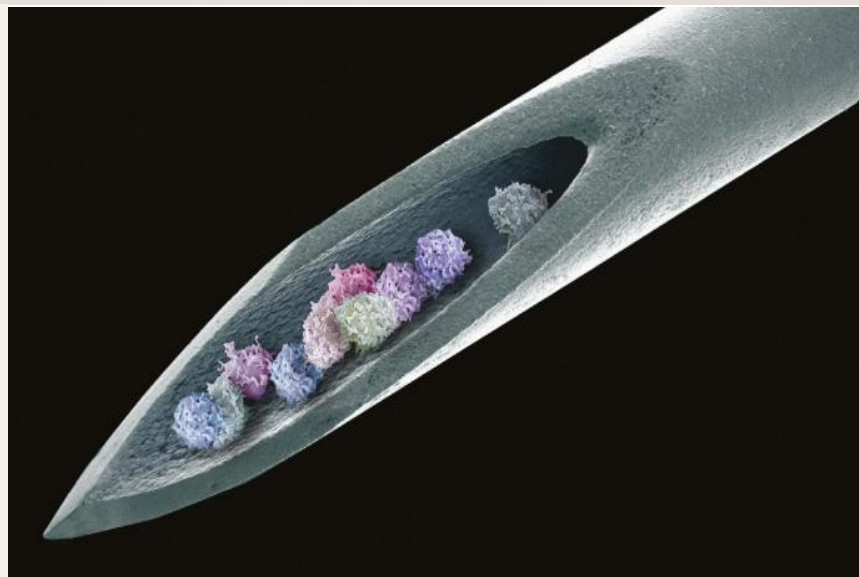
研究背景

Rachel Fieldhouse, Nature, 2026

- 🏠 兩位罹患致命神經免疫疾病(NMOSD)患者，接受實驗性療法後緩解逾十五年
- 👁️ 傳統藥物對此類視神經與脊髓受損病患無效，導致失明或癱瘓危機
- 🔬 此為全球首度利用異體造血幹細胞移植治療 NMOSD 之成功案例

治療機制與過程

1. 💉 首先處理：利用化療與單株抗體精準清除體內致病 B 細胞
2. 🧬 移植程序：自捐贈者血液採集幹細胞進行單次輸注，徹底重啟免疫系統
3. 🛡️ 防護措施：搭配短期免疫抑制劑，降低異體排斥與移植物對抗宿主疾病風險



臨床成效與風險

患者神經功能顯著改善，恢復正常生活且無需持續服藥

⚠️ 風險監測：療程具高度危險性，可能引發感染或續發性癌症(如膀胱癌)

🔍 未來展望：長期緩解數據足資支持啟動大規模臨床試驗

➤ 幹細胞技術正突破自體免疫疾病治療瓶頸，即便面臨感染與癌症等潛在風險，長達十五年無病緩解仍為重症患者點燃希望

讓大腦「慢下來」爭取中風搶救時間

研究背景

Edward Chen, *Nature*, 2026

- 缺血性中風是血栓或其他阻塞物堵住腦血管，使神經細胞缺氧死亡
- 若能適度降低體溫，可能減慢神經細胞的代謝與耗氧速度，延緩腦組織死亡
- 低溫治療已用於部分心臟停止患者，但如何快速、安全地應用於中風，仍是長期研究課題，研究希望藉由藥物降溫，延長溶栓或取栓的治療時間窗

藥物作用

使用氯丙嗪與異丙嗪兩種既有藥物，作用：

- 擴張皮膚附近血管，幫助身體散熱
- 同時降低氧氣消耗與代謝活動，使體溫進一步下降
- 體溫下降，降低腦細胞能量需求

研究發現

- 兩種藥物合用可降低小鼠體溫與代謝
- 治療組氧氣消耗低於其他降溫方式
- 中風小鼠的死亡腦組織明顯減少
- 治療後神經功能表現較佳，恆河猴也有恢復效果

臨臨床結果與下一步

- 人體療效：32人試驗顯示藥物安全，但降溫有限，最高劑量也未改善中風結果
- 給藥優化：12.5小時輸注降溫過慢，可能錯過治療時機；新試驗改為1小時給藥，評估能否延長治療時間窗並降低低血壓風險
- 待解決問題：如何快速降溫並避免低血壓等副作用，仍是臨床應用的重要挑戰



健康科學新知總覽

01 傳染病與疫情警訊

- 新冠疫情：小波峰與防範警訊
- 北中南M痘病例，當心社區傳播風險
- 墨西哥利什曼病疫情升溫
- H5N1禽流感擴散至菲律賓與澳洲

02 癌症與代謝新機轉

- 腸道菌搶救營養、阻擋抗藥菌入侵
- 鐵死亡新機制：癌細胞如何避開鐵引發細胞死亡
- 癌症惡病質：腫瘤與神經交互作用機制

03 再生醫學與細胞新突破

- 肝臟再生：力學感應引發修復真相
- 人工合成細胞SpudCell生長、複製與分裂
- 幹細胞移植根除罕見自體免疫疾病
- 讓大腦「慢下來」爭取中風搶救時間

04 AI與數位科技於臨床

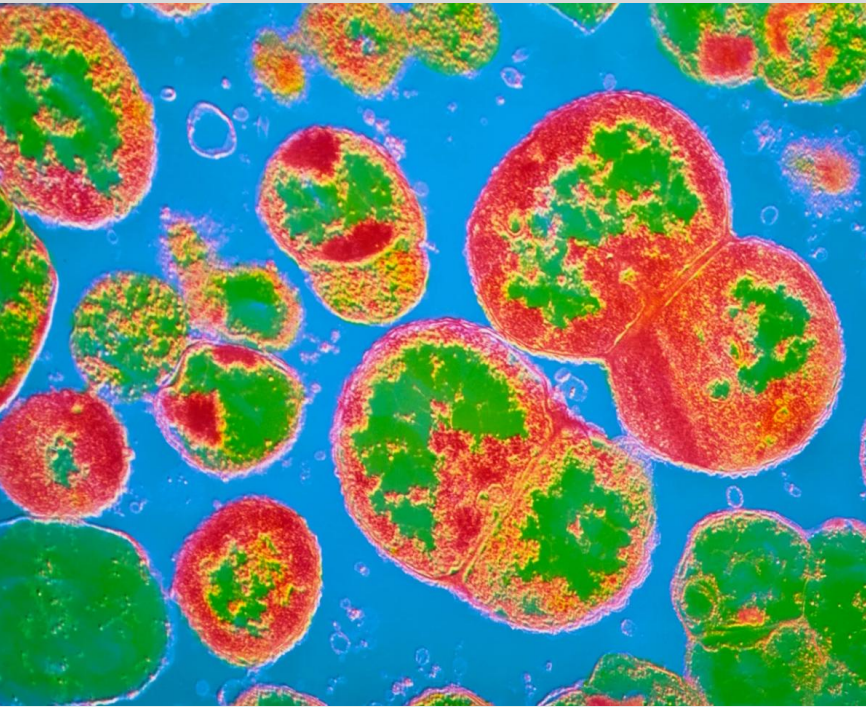
- AI工具發現可對抗淋病的新型抗生素
- 心電圖藏警訊，AI提前辨識猝死風險

AI 工具發現可對抗淋病的新型抗生素

背景

Sci. Transl. Med, 2026

- 淋病雙球菌(*Neisseria gonorrhoeae*)抗藥性日益嚴重，
- 已對至少五種常用抗生素產生高度抗藥性，部分菌株甚至對現有治療無效



研究方法

- 美國麻省理工學院(MIT)劍橋校區的研究團隊建立38,650種分子資料集訓練AI 模型
- 篩選610萬種分子尋找抗菌候選化合物
- 加入152種分子重新訓練模型，提高篩選效能

➡ 由人工智慧工具篩選出的候選分子，可有效殺死對多種抗生素具有抗藥性的淋病雙球菌(人工上色影像)

研究結果

- 第一種候選分子可有效抑制多重抗藥性淋病雙球菌，且對人體細胞毒性較低
- 第二種候選分子可在體外殺死多重抗藥性菌株，並在小鼠實驗中降低淋病菌數量。
- 該分子可抑制細菌細胞壁形成的關鍵酵素，具有與現有抗生素不同的全新作用機制

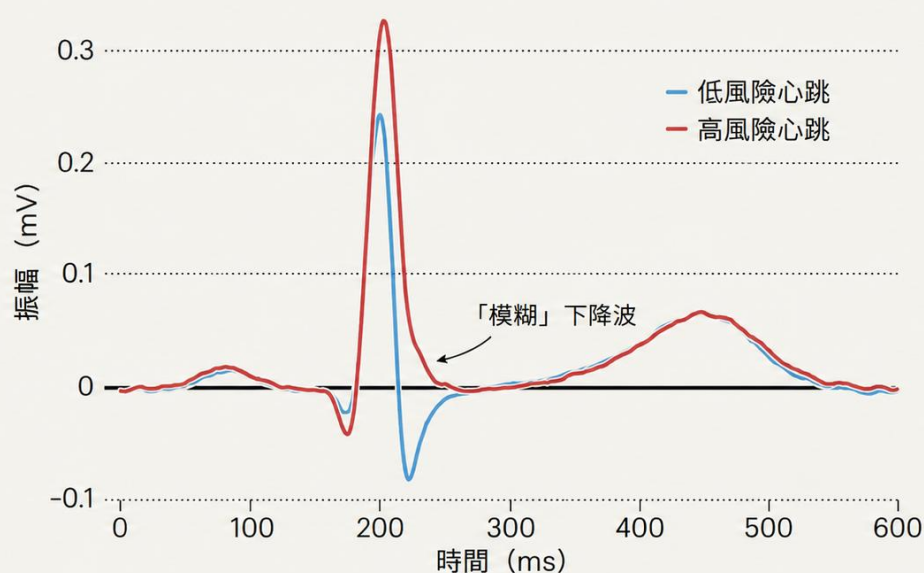
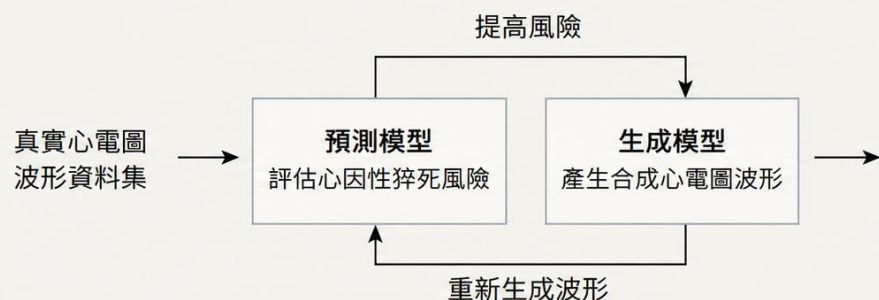
心電圖藏警訊，AI提前辨識猝死風險

Changxin Lai, *Nature*, 2026

研究背景

- 心因性猝死常在沒有明顯警訊的情況下發生，主要原因是心室出現致命性心律不整
- 植入式心臟去顫器雖能及時電擊救命，但目前主要依靠「左心室射出分率(LVEF)」挑選高風險患者，準確度有限

研究團隊利用超過 26 萬份瑞典心電圖及死亡紀錄訓練深度學習模型



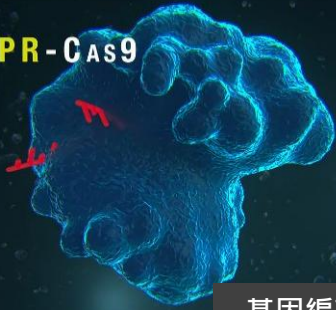
研究發現與臨床意義

1. AI 將約 2% 受試者列為高風險，其每年心因性猝死率達 7%，高於傳統指標 4.6%，高風險者中，約 86% 未被左心室射出分率辨識，可補足傳統方法不足
2. 模型在瑞典、美國與台灣資料中皆具預測能力，並發現心電圖中的「模糊下降波」新線索
3. AI 有望協助篩選植入心臟去顫器的患者，但仍需臨床試驗確認能否真正降低死亡率

新生兒基因 檢測篩檢

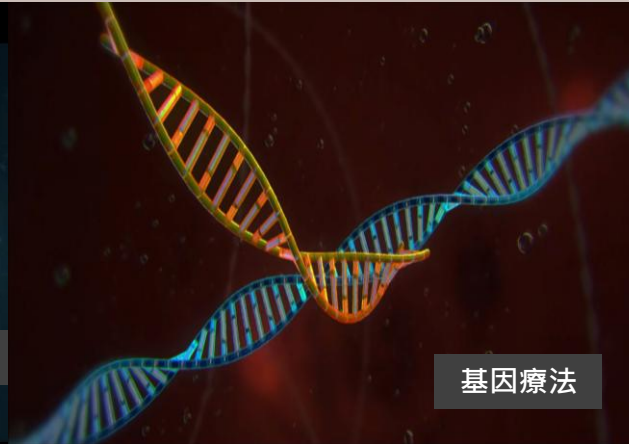
物競人擇

CRISPR-Cas9



基因編輯CRISPR

CLUSTERED REGULARLY INTERSPACED SHORT PALINDROMIC REPEATS



基因療法



媒體與社會討論



MANNY AND KATHLEEN PIAZZA
NICK'S PARENTS

尼克爸媽



尼克

6:40PM
3/6/95



嚴重型脊髓性肌肉萎縮症 SMA



JACKSON KENNEDY

傑克森



RPE 65 GENE

RPE65 基因異常



Luxturna 基因治療



新生兒篩檢：為孩子找出可預防、可治療的風險



簡穎秀 醫師

1 為什麼需要新生兒篩檢？

- 基因遺傳疾病很多，已知超過 6,000–7,000 種
- 家長不可能全都認識，也未必知道孩子是否有特殊風險
- 有些疾病可預防、治療或追蹤照護



2 篩檢的目的

- 及早找出可早期介入的高風險新生兒
- 篩檢異常可銜接：診斷、遺傳諮詢、治療、兒科追蹤
- 早知道，能更早保護孩子



3 早期發現的價值

- 早期介入，降低健康風險
- 減少家庭照護壓力
- 也能減輕社會照護負擔



4 政策新亮點

- 115 年 7 月 1 日起
- 新生兒公費篩檢擴增至 22 項
- 新增：脊髓性肌肉萎縮症 (SMA)
- 檢驗費 750 元改為全額補助
- 產前遺傳診斷與血液細胞遺傳學檢驗補助同步提高



異常結果怎麼辦？

- 由醫療院所提供診斷、治療與遺傳諮詢
- 必要時可轉介至遺傳諮詢中心



基因檢測幫家庭提早規劃



簡穎秀 醫師



什麼時候需要？



- 婚前／孕前：
了解雙方帶因風險



- 懷孕期間：
評估胎兒健康



- 出生後：
篩檢異常或疑似症狀



- 家族病史：
確認自己或孩子風險

遺傳諮詢能幫什麼？



- 不是阻止結婚或生育



- 是協助家庭做出
知情選擇



- 可討論試管嬰兒、
產前診斷、後續照護



- 讓風險有解方、有規劃

基因檢測要先想清楚



- 想知道什麼風險？



- 結果是否影響治療
或生育決策？



- 有些病高度受基因影響，
如 SMA



- 有些病也受生活與
環境影響，如高血壓

一句話重點



基因檢測不是製造焦慮，
而是透過專業諮詢，
把風險變成可以**理解**與**處理**的選擇。

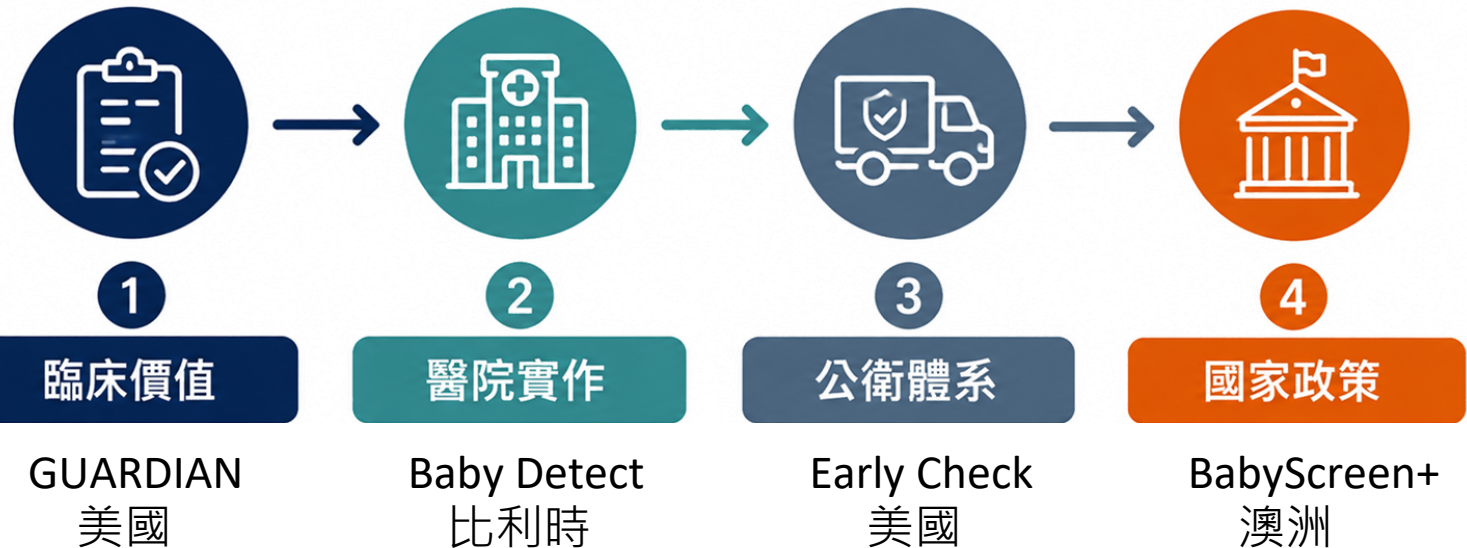


新生兒基因檢測篩檢

Mackley et al, *Eur J Human Genetics* 2025



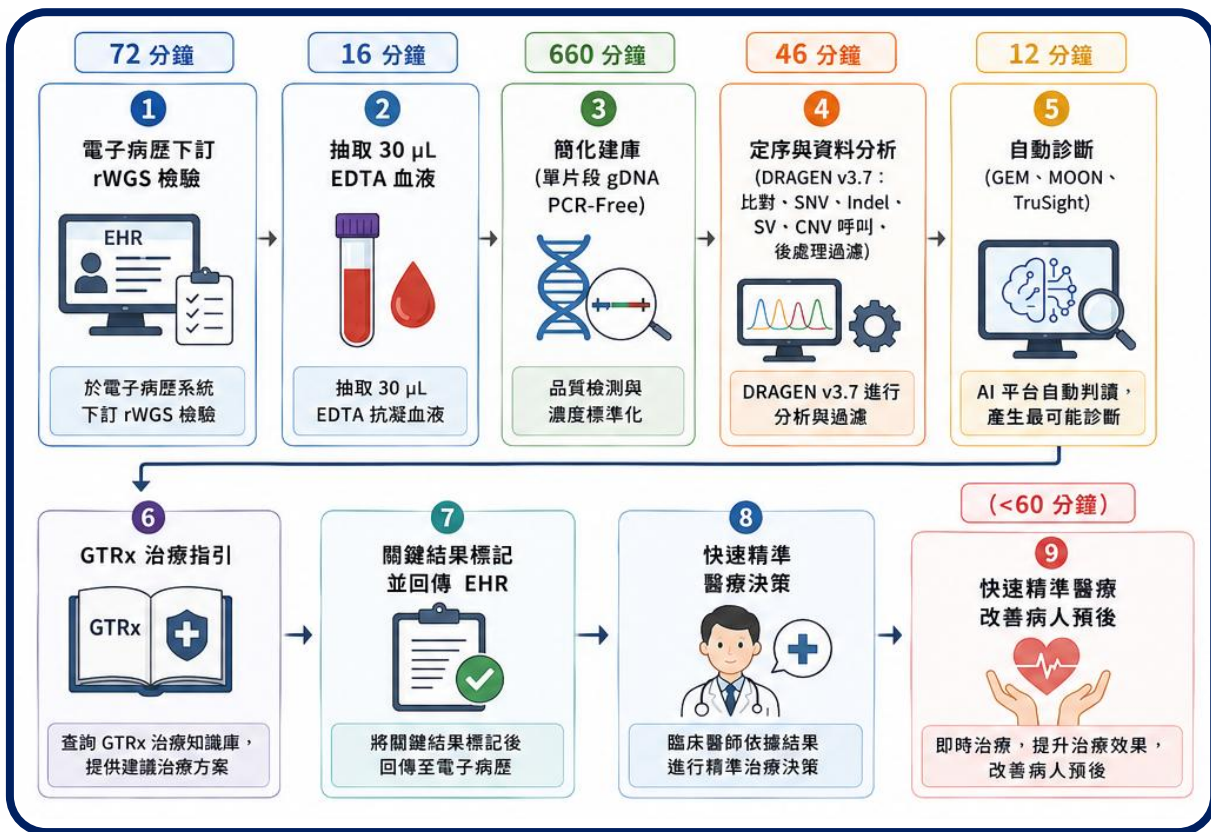
Stark et al, *Nature Rev Genetics* 2023



國際新生兒
基因檢測計畫

AI 基因定序快速診斷罕見遺傳疾病

AI 驅動 Genome-to-Treatment(GTRx)快速診斷系統
能在約 13.5 小時內完成罕見遺傳疾病診斷並提供精準治療建議



整合重症資源，提供精準治療建議



跨團隊整合

遺傳、臨床、藥師、
資訊團隊協作



治療行動落地

20%+ 獲得治療建議
或用藥調整



多疾病整合

涵蓋 >400 種罕見遺傳疾病，
持續擴充更新



精準治療建議

快速給予治療建議，
爭取黃金救援時間

成效亮點



15 小時 05 分

平均產出報告時間
從數天縮短至當天



2,000+

重症兒童檢驗
擴大罕病診斷可及性



約 40%

整體診斷率
優於傳統流程



快速精準醫療

即時治療改善預後，
提升治療效果



守護黃金時間

從基因到治療的快速通道，
為重症兒童爭取關鍵救援時間

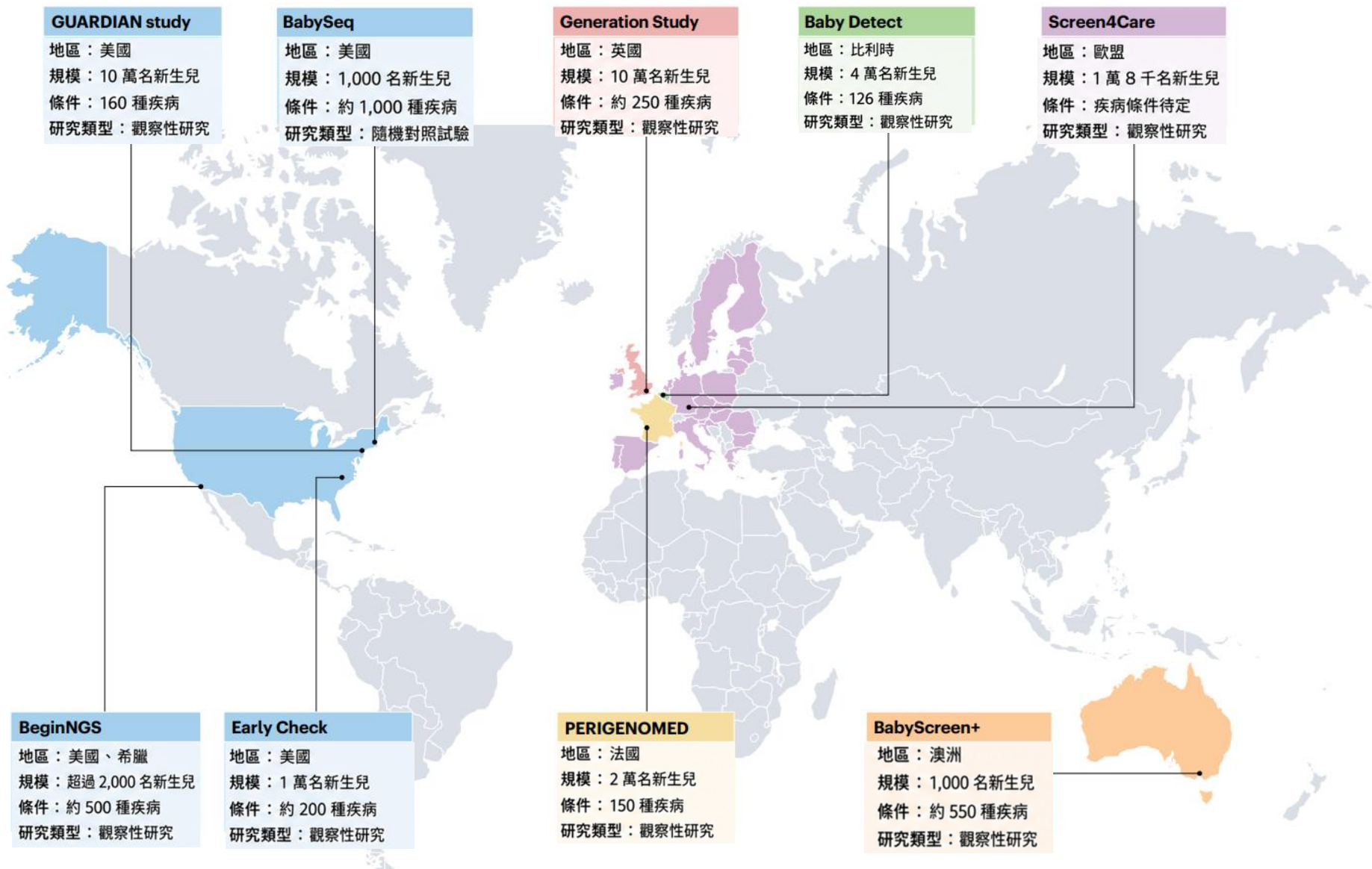


新生兒基因檢測計畫推行

國際新生兒基因檢測研究正在啟動



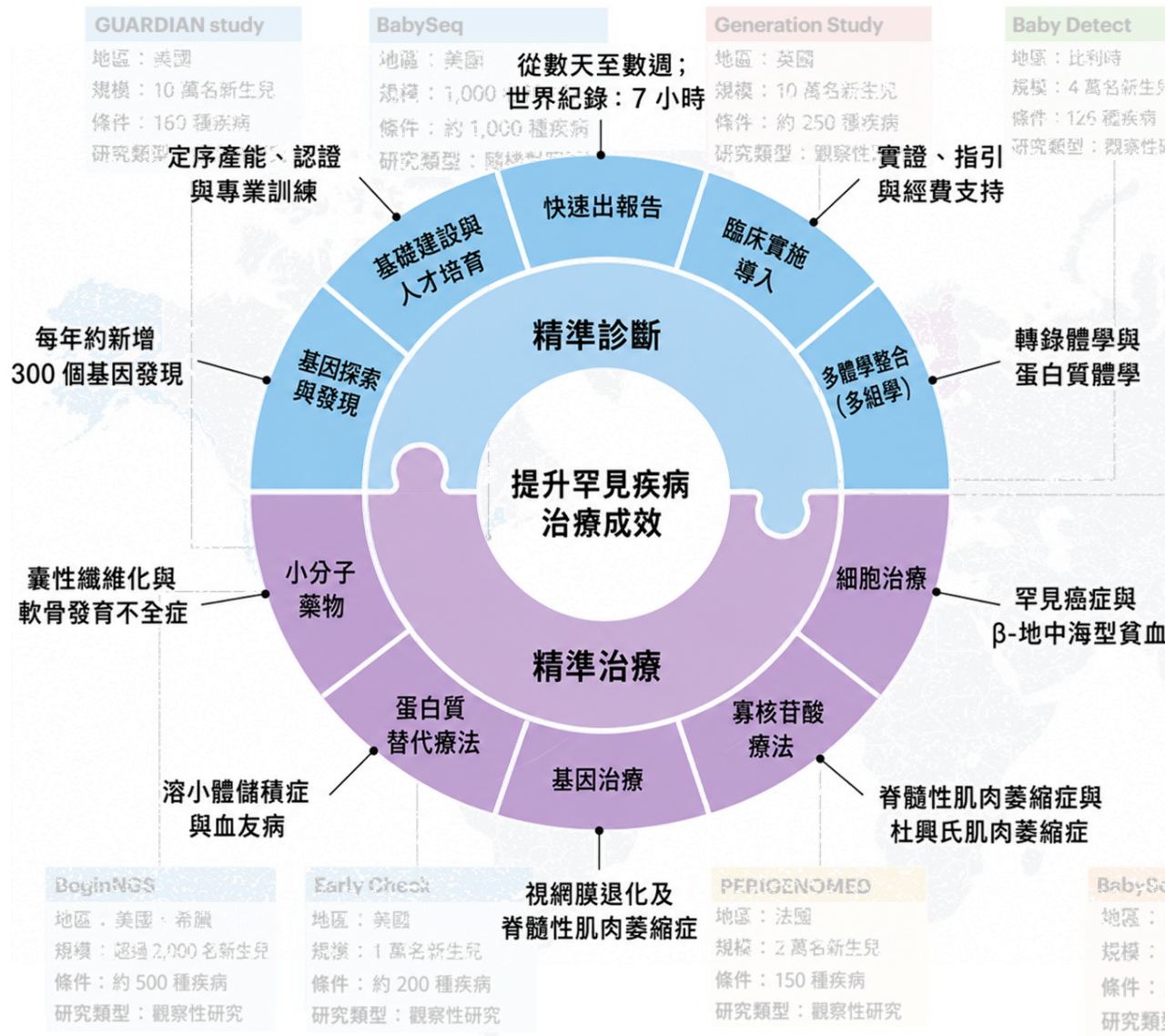
嚴明芳教授



基因定序影響罕病診斷治療



嚴明芳教授



基因定序並未淘汰傳統生化篩檢，混合型篩檢方為未來指引。

擴展新生兒篩檢gNBS核心瓶頸不在定序技術。

真正挑戰在於變異判讀 (Variant interpretation) 與倫理考量。

新生兒基因檢測臨床增益性



嚴明芳教授

GUARDIAN study

地區：美國
規模：10 萬名新生兒
條件：160 種疾病
研究類型：觀察性研究

BabySeq

地區：美國
規模：1,000 名新生兒
條件：約 1,000 種疾病

Generation Study

地區：英國
規模：10 萬名新生兒
條件：約 250 種疾病

Baby Detect

地區：比利時
規模：4 萬名新生兒
條件：126 種疾病

Screen4Care

地區：歐盟
規模：1 萬 8 千名新生兒
條件：疾病條件待定

Actionable Genome —— 挑可介入、可治療、及早行動的疾病

Genome sequencing 能找出傳統新生兒篩檢找不到、卻可治療的疾病

許多疾病根本沒有適合 biochemical marker，例如

- Long QT (→ 避免猝死 β -blocker)
- Wilson disease (→ 早期鋅治療 zinc)
- SCID (→ 早期骨髓移植)
- Achondroplasia (→ 早期監測與介入)



1

臨床價值

BeginNGS

地區：美國、希臘
規模：超過 2,000 名新生兒
條件：約 500 種疾病
研究類型：觀察性研究

Early Check

地區：美國
規模：1 萬名新生兒
條件：約 200 種疾病
研究類型：觀察性研究

- 執行情境：美國紐約，納入 4000 名多元族裔新生兒。
- 臨床增益：發現 120 例真陽性病例、多找出 110 例傳統新生兒篩檢找不出的病例。
- 臨床實例：成功提早介入治療嚴重聯合免疫缺陷 (SCID) 與威爾森氏症 (Wilson disease)。

新生兒基因檢測醫院整合度



嚴明芳教授

GUARDIAN study

地區：美國
規模：10 萬名新生兒
條件：160 種疾病
研究類型：觀察性研究

BabySeq

地區：美國
規模：1,000 名新生兒
條件：約 1,000 種疾病
研究類型：隨機對照試驗

Generation Study

地區：英國
規模：10 萬名新生兒
條件：約 250 種疾病
研究類型：觀察性研究

Baby Detect

地區：比利時
規模：4 萬名新生兒
條件：126 種疾病
研究類型：觀察性研究

Screen4Care

地區：歐盟
規模：1 萬 8 千名新生兒
條件：疾病條件待定
研究類型：觀察性研究

比利時單一產房，納入3847位新生兒

出生

醫院詢問是否參加

同意

Heel prick

Target sequencing

回報結果

NGS 定序

4,000 ~ 11,000 variants

AI / rule filtering

20 ~ 50 variants

expert
review

最後 report

99% 由AI自動化過濾

1%

樣本才需人工 review

新生兒基因檢測系統擴充性



嚴明芳教授

Early Check 州級公共衛生計畫

Statewide public health research program · North Carolina

出生後



寄信



家長上網



電子同意



residual DBS
定序

重點：利用原本留下 dried blood spot，不另外抽血
成果

1,979 新生兒受檢

50 陽性 2.5% · 28 true positive

169 genes + 29 optional

97.5% 家長全程無需與研究人員直接互動即完成。

GUARDIAN study

地區：美國

規模：10 萬名新生兒

條件：160 種疾病

研究類型：觀察性研究



3

公衛體系

BeginNGS

地區：美國、希臘

規模：超過 2,000 名新生兒

條件：約 500 種疾病

研究類型：觀察性研究

Early Check

地區：美國

規模：1 萬名新生兒

條件：約 200 種疾病

研究類型：觀察性研究

PERIGENOMED

地區：法國

規模：2 萬名新生兒

條件：150 種疾病

研究類型：觀察性研究

BabyScreen+

地區：澳洲

規模：1,000 名新生兒

條件：約 550 種疾病

研究類型：觀察性研究

新生兒基因檢測社會接受度



嚴明芳教授

GUARDIAN study

地區：美國
規模：10 萬名新生兒
條件：160 種疾病
研究類型：觀察性研究

BabySeq

地區：美國

規模：約 10 萬名新生兒

條件：約 1,500 種疾病

研究類型：隨機對照試驗

Generation Study

地區：英國

規模：12 萬名新生兒

條件：約 2,000 種疾病

研究類型：觀察性研究

Baby Detect

地區：比利時

規模：約 10 萬名新生兒

條件：約 1,000 種疾病

研究類型：觀察性研究

Screen4Care

地區：歐盟

規模：約 10 萬名新生兒

條件：約 1,000 種疾病

研究類型：觀察性研究

BabyScreen+：澳洲維多利亞州，納入 **1000 名** 新生兒。

- **社會共識**：超過 **99%** 參與者支持將此項篩檢列為普遍性公共衛生政策。
- **心理評估**：家長決策後悔度極低，打破基因焦慮迷思。
- **篩檢發現**：1000 名新生兒中，找出 **16 例** 高風險個案。
- **延伸效益**：透過基因溯源追蹤，連帶確認 **20 位** 具潛在健康風險家族成員。顯示新生兒基因篩檢可成為精準預防介入整個家族重要契機。



4

國家政策

BeginNK

地區：美
規模：超
條件：約
研究類型

BabyScreen+

地區：澳洲
規模：1,000 名新生兒
條件：約 550 種疾病
研究類型：觀察性研究



迎向精準健康時代



嚴明芳教授

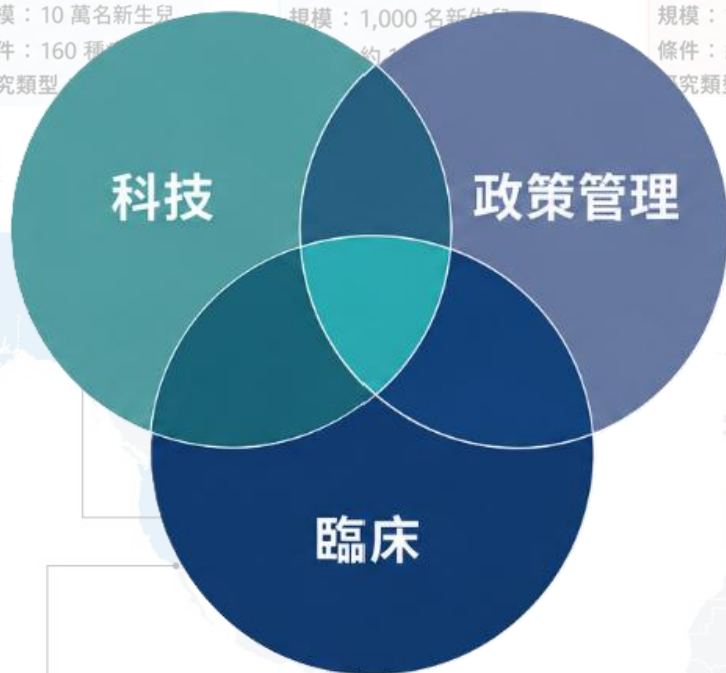
GUARDIAN study
地區：美國
規模：10 萬名新生兒
條件：160 種
研究類型：

BabySeq
地區：美國
規模：1,000 名新生兒
條件：約 300 種
研究類型：

Generation Study
地區：英國
規模：10 萬名新生兒
條件：約 250 種
研究類型：觀察性

Baby Detect
地區：比利時

Screen4Care
地區：歐洲



AI 賦能變異判讀。整合全球資料庫，提升判讀一致性與效率。

表型預測模型。結合基因與臨床數據，精準預測發病機率。

智慧決策輔助。協助衛生體系分配資源，打造可永續發展之國家級基因篩檢網路。

基因定序本身已不再是最大創新

真正挑戰是如何利用 **AI 與臨床決策系統**，

讓大規模 gNBS 能安全、有效且可持續地融入公共衛生體系。



AI 基因定序快速診斷新生兒罕見遺傳疾病

AI 基因定序快速診斷罕見遺傳病



林庭瑀

重症新生兒面對罕見遺傳疾病，「時間」就是生命

快

疾病進展極快

難

診斷困難

散

治療分散

核心挑戰：即使「快速定序」解決診斷速度，最合適治療常常無法即時、正確地被執行。

01

快速定序

重新設計流程：簡化建庫、加速定序與比對，並能偵測結構變異。

02

AI 自動診斷

自然語言擷取病歷症狀，三套 AI 平台並行比對七千多種遺傳病，排序最可能診斷。

03

治療指引 GTRx

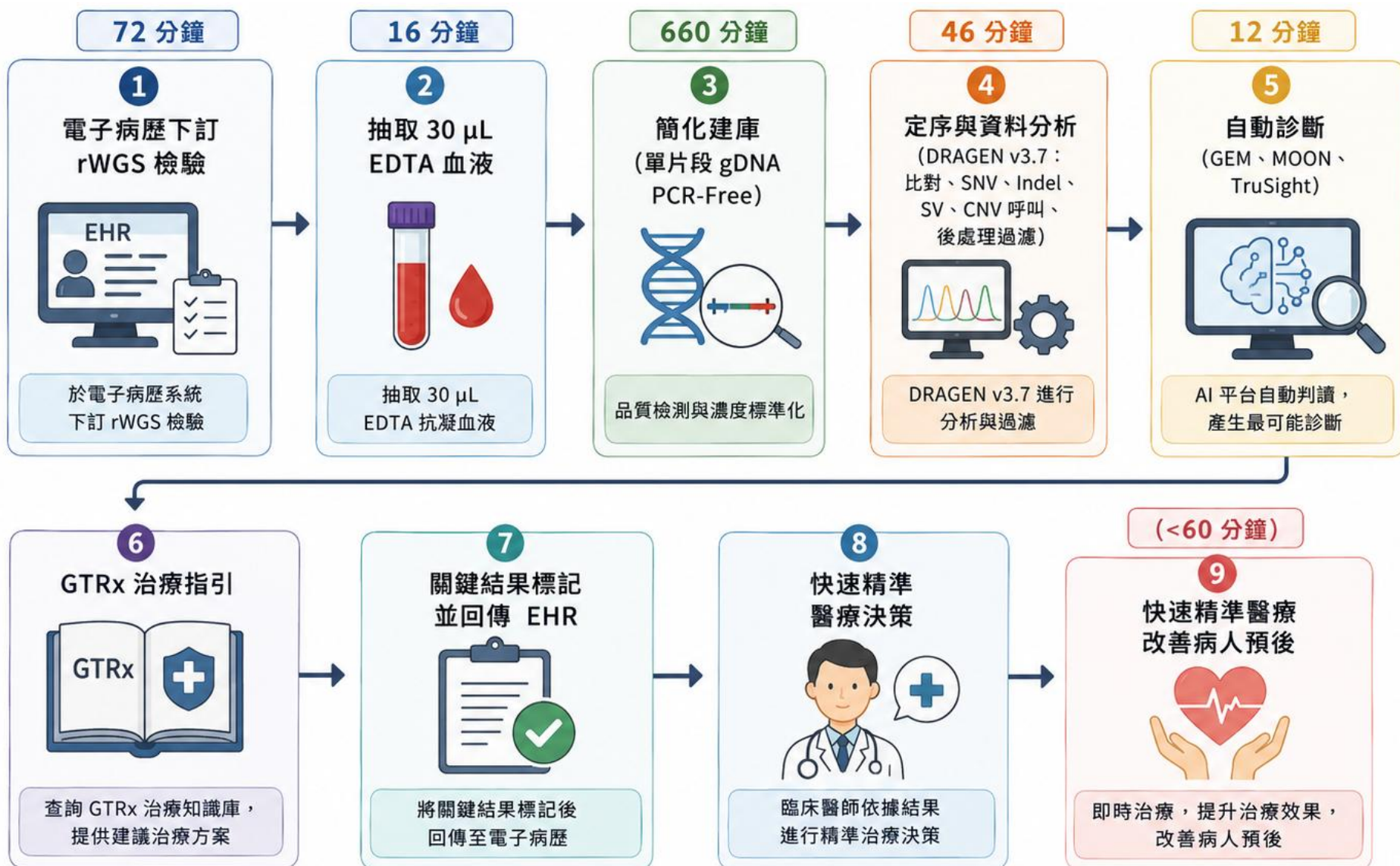
專家審定的線上資源，收錄各疾病的用藥、飲食、手術等實證治療建議。

→ 從抽血到診斷、再到治療建議全自動系統，診斷時間從數天壓縮到半天

AI 基因定序快速診斷流程



林庭瑀



遺傳疾病資源整合



林庭瑀

Phase 1 疾病-基因清單建立



建立全面的疾病-基因清單

納入條件：

1. 嚴重且在兒童期發病的疾病
2. 具有效果的治療介入措施可用

Phase 2 遺傳疾病資訊資源整合



整合 13 個資訊資源，建立遺傳疾病知識庫

Phase 3 GTRx 網站開發



Phase 4 AI 與專家文獻整理



AI 與專家共同整理
治療相關文獻

建立結構化
文獻整理系統

Phase 5 建立結構化整理系統



將治療資訊標準化，便於比較與查詢

Phase 6a 初步專家獨立審查



5 位專家獨立審查

- 評估治療介入措施
- 提出建議與修正



彙整記錄
與專家共識

Phase 6b 初審結果的複審



主要專家審查

次要專家審查

針對缺乏共識的
內容進行補充審查

Phase 7 專家圓桌會議



圓桌討論，達成最終共識

Phase 8 上傳保留的共識記錄到 GTRx



將最終共識記錄上傳至 GTRx 網站，供臨床醫師查詢與使用

GTRx網頁：從基因到治療



林庭瑀

GTRx 網頁：鳥胺酸轉氨甲醯酶缺乏症(OTC)

內容

病況

基因資訊

治療資訊

臨床摘要

參考文獻

HPO 術語

病況

ORNITHINE TRANSCARBAMYLASE DEFICIENCY, HYPERAMMONEMIA DUE TO
(Alternate Name(s))
ORNITHINE TRANSCARBAMYLASE DEFICIENCY, HYPERAMMONEMIA DUE TO

專科醫師輸入 (需求)
重症醫療、急診醫學、新生兒科、周產期醫學、腎臟科、營養科、代謝專科醫師

發生率

估計鳥胺酸轉氨甲醯酶缺乏症的盛行率約為每 14,000 至 17,000 人中有 1 人。帶有新生兒發病型此疾病的個體在這些估計中被低估，因為這些個體較有可能在醫療照護介入之前就往生。

遺傳模式
X 連鎖隱性遺傳

基因資訊

OTC
位置：Xp11.4
基因名稱：ornithine transcarbamylase

序列瀏覽器

NCBI 基因

GHR

建議之急性治療與介入

適用於嬰兒或兒童在加護病房中急性管理此診斷的介入措施。

洞見 (INSIGHT)

此介入措施需要在診斷後多久開始？	小時、天 或 週
適用的年齡族群？	新生兒、嬰兒、兒童
此介入措施在哪些族群中可能開始？	是
此介入措施在哪些族群中不建議？	無
此介入措施的證據等級？	具權威性的臨床實務指引
此介入措施的效益？	有效 / 緩解性 (Ameliorative)

以「精胺酸 Arginine」為例：

每項治療都標明 時效、適用年齡、禁忌族群、證據等級與療效，並以橘色警示標註「須在數小時 / 天 / 週內開始」。

1 病況與發生率

疾病全名、別名、盛行率(約每 14,000–17,000 人有 1 人)

2 遺傳模式

X 連鎖隱性遺傳，協助判斷家族風險

3 該找哪些專科

重症、急診、新生兒、周產期、腎臟、營養、代謝專科

4 基因資訊

OTC 基因，位置 Xp11.4，連結序列瀏覽器、NCBI、GHR

5 急性期治療與介入

逐項列出建議治療的時效、年齡、禁忌、證據與療效

一個家庭-兩種結局



林庭瑀

6 週男嬰，極度躁動、無法安撫、頻繁抽搐，送入新生兒加護病房



病況與結果

- 九年前，姊姊在相同月齡、相同症狀下發病，當時尚無定序技術，最終在沒有病因診斷、也無有效治療下離世。
- 弟弟透過本系統，13h32m確診「硫胺素代謝功能障礙第二型」(SLC19A3 基因)
- 立即補充生物素與硫胺素，6 小時內安穩喝奶，三天後出院；追蹤至 15 個月大無再發抽搐。

及時診斷粒線體疾病



林庭瑀

出生第6天男嬰，母親發現異常抽動送醫，腦波顯示頻繁抽搐，
並有低血鈣與高血磷



病況與結果

- 入院後先以藥物止痙，抽搐暫時停止；檢查發現低血鈣、高血磷
- 本系統 15h5m 確診「Leigh 症候群」(MT-ATP6 基因，96% 異質性)
- 由生化遺傳專科接手，補充硫胺素；24 小時腦波恢復正常、無再發抽搐，穩定後出院。

從採血到臨時診斷

15h05m

Leigh 症候群

MT-ATP6 基因
爭取及時針對性治療



健康智慧生活圈



<https://www.realscience.top>