

衛生福利部出國報告
(出國類別：開會類)

(裝
釘
線)

受邀出席英國群體基因體學國際高峰論壇會議
(International Summit on Population Genomics)

出國報告

服務機關：衛生福利部

出國人：政務次長 何啟功

服務機關：衛生福利部國家衛生研究院

出國人：特聘研究員 蔡世峯

出國地區：英國

出國期間：108.9.10 – 108.9.14

會議摘要

本次會議於英國舉行倫敦近郊之 Hampshire, Four Season Hotel 舉行，由本人與國衛院司徒惠康副院長、蔡世峯特聘研究員，以及台灣人工智慧實驗室 (Taiwan AILabs) 杜奕瑾先生等人組成代表團出席，本次國際高峰論壇的主要議題，包含以下幾個重點：

1. Implementation of population-scale genomics as a catalyst for innovation
2. Economics & policy
3. Data management
4. Infrastructure & standards
5. Emerging clinical benefit and impact to patients and healthcare systems
6. Point-of-care healthcare implementation
7. Rapid integration of translational research.

本次訪團除針對上述議題與各國專家學者進行討論外，亦對英國於面向基因定序科技運用之政策及法規上之現況與發展趨勢進行了解。

目次：

會議摘要	1
一、目的	5
二、過程	6
(一) 行程表.....	6
(二) 『群體基因體學國際高峰論壇會議』出席紀要	7
(三) Illumina 科研機構參訪行程摘要	10
(四) 心得與建議.....	11
三、照片摘錄.....	12
四、附錄	13

一、目的

『群體基因體學國際高峰論壇會議』係一大型國際會議，與會人士採邀請制，會中匯集世界各國之政策決定人士、經濟學及科學界專家學者、臨床醫生及產業界代表等，探討大規模族群遺傳學跨國應用之創新及挑戰、對臨床醫療之助益及對患者與醫療保健系統可能造成之影響，本次主辦方邀請本部之原因係看重我國於族群遺傳學研究及運用於健康照護領域之潛力，本部亦望經由本次出席會議，了解精準醫療的最新進展及他國就該領域之政策趨勢進行了解，作為後續相關領域推展之參考。

二、過程

(一) 行程表

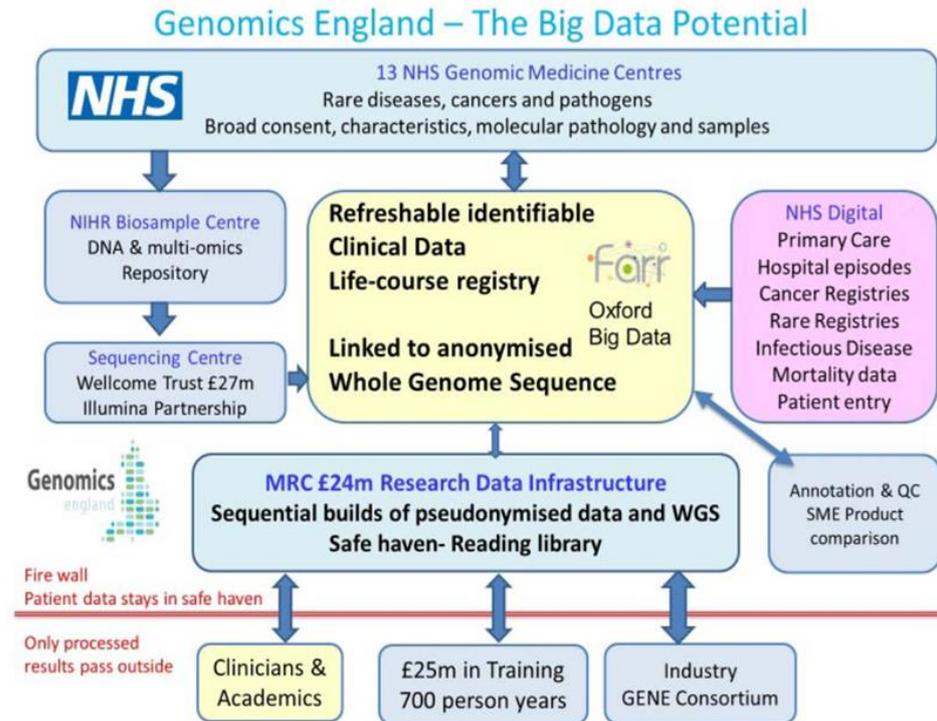
日期	行程
9/10(二)	啟程 台灣桃園
	抵達 英國倫敦
9/11(三)	參訪 Illumina Laboratory Services Center 及 Illumina R&D Center
	前往 ISPG Summit 會場- Four Seasons Hotel Hampshire
	參與 ISPG Summit day1
9/12(四)	參與 ISPG Summit day2
9/13(五)	參與 ISPG Summit day3
	回返倫敦
9/14(六)	會晤 Dr. Protty Wu (吳俊輝博士)
	前往倫敦蓋威克機場
	飛返臺灣
9/15(日)	抵達臺灣

(二) 『群體基因體學國際高峰論壇會議』出席紀要

本次會議於倫敦周邊之 Hampshire, Four Season Hotel 舉行，除了各國的科學家與意見領袖之外，主辦單位特別安排前英國首相 David Cameron 以及現任健康部部長 (Secretary of Health, Dr. Matt Hancock) 與會，經由他們兩位與 Illumina 董事長 Jay Flatley 先生之對談，分享英國政府在制定科技發展與使用基因體定序來推動精準醫療的動機與做法，除了政策面的考量之外，英國也在法規上面有所準備。

本次會議的四位主持人 Dr. David R Bentley, Vice President & Chief Scientist, Illumina Inc. Professor Sir Mark Caulfield, Chief Scientist, Genomics England. Dr. Jennifer Stone, Director, Population Genomics, Illumina Inc. Mr. Peter Fromen, Vice President Population Genomics, Illumina Inc 等，都是相關領域的資深專家，他們為了整體的討論提供足夠的背景說明，以及有效的總結。特別是 Sir Mark Caulfield 領導完成 Genomics England 的十萬全基因體計畫，他對於英國在基因體大數據的研發提供了個願景如

下圖所示；



本次與會除了解到到世界各國針對群體基因體學相關研究領域的努力與進展，期間大會特別安排本團於 9/13 與 Illumina 管理高層 Francis deSouza (CEO), Susan Tousi (Senior Vice President of Product Development), Peter Fromen (VP for Population Genomics)等人士舉行早餐會議；會中我方提及台灣獨樹一格的醫療保險制度以及近年的努力和成果，會後也和 Mark Caulfield 討論 data integration and artificial intelligence，另亦與 Mark Van Oene (Global Sales Director) 提到我國採購試劑的優惠可能性。

本次會議中，幾位講者介紹了國家級的精準醫

療計畫，包含歐洲 Sweden, Ireland, Estonia 亞洲 Singapore, Thailand, Qatar。此外，EU Program-ELIXIR 及 US program -All of us 都是值得一提的大型計畫。對我個人研究興趣而言，Dr. Guillermo del Angel (Alexion Pharmaceuticals) 提出一個報告“Leveraging Large-Scale Population Initiatives to Improve Rare Disease Discovery and Diagnostics”，留下深刻的印象。Alexion 為補體生物學這一複雜領域的先驅，為患有罕見疾病的患者提供了改變生命的療法。Alexion 已開發並提供了用於治療補體介導疾病的兩種療法，用於陣發性夜間血紅蛋白尿 (PNH) 和非典型溶血性尿毒症綜合徵 (aHUS)。此外該公司開發了用於抗 aquaporin-4 (AQP4) 抗體陽性的神經脊髓炎光學光譜障礙 (NMOSD) 和抗乙酰膽鹼受體 (AChR) 抗體陽性的重症肌無力 (gMG)。Alexion 還為極少見的代謝疾病患者提供了兩種高度創新的酶替代療法，即低磷血症 (HPP) 和溶酶體酸性脂肪酶缺乏症 (LAL-D)。

(三) Illumina 科研機構參訪行程摘要

本團(國衛院司徒副院長、蔡世峯特聘研究員及本人)，除參加 ISPG 會議外，另安排考察英國基因體學之科研重鎮，位於 Hinxton 的 Illumina Laboratory Services (ILS)，以及位於 Granta Park 的 Illumina 研發總部。本團團員於 9 月 10 日陸續抵達劍橋，並和 Illumina 亞太地區代表 Dr. Xavier Chen (陳宣豪先生) 會合，就本次行程以及參訪之目的加以討論。於 9 月 11 日早上，我們先前往 Sanger Institute 所在之基因體園區，Illumina Laboratory Services (ILS) 參訪，接待者係整個計畫的管理者 Christian Bourne 及實驗室常規運作主管 Agata Wolejko，與負責資訊整合及流程監控的 Russell Grocok。

從該園區的組織架構中，可查見工業化管理的精神，這也是 ILS 能夠在 2018 年底完成十萬個全基因組定序 (Whole genome sequencing, WGS) 的主要基礎。我們關注的重點在於自動化設施的使用，以及定序水準的監控。

(四) 心得與建議

本次出席會議主要原因係為了了解精準醫療的最新發展趨勢；為了幫助臨床醫師管理未診斷的疾病患者，國衛院建立了台灣罕見疾病網絡（TRDN）來招募未診斷，遺傳或嚴重疾病的患者，並使用 Illumina NovaSeq 6000 測序儀對他們的 DNA 進行了測序。

2018 年，國衛院經由七家醫院招募了 205 個家庭；截至目前為止，我們已經通過 WGS 分析完成了 44 個家系的分析，並確定了 28 個家族的因果突變。

與英國相比，我國在 WGS 能力方面的規模要小得多。然而，我們已經建立了網絡系統，以支持醫學界確定無法診斷的遺傳疾病的分子病變，此部分科研應用成果值得肯定。

有鑒於國內需求及基於國際發展趨勢，我國應擴大在罕見疾病領域的研究發展，並且積極建立相關的基本能力，特別是在遺傳諮商以及生物資訊分析的人才培育，以促進全民健康與福祉。

三、照片摘錄



四、附錄

Taiwan G2025 ILS Engagement

A scientific & technical discussion, sharing knowledge & experiences around creating the 100,000 Genomics England Project & Illumina, building a framework for support & partnership.

Location:

Illumina Laboratory Services (ILS¹), Ogilvie Building, Wellcome Trust Genome Campus, Hinxton, Cambridge. CB10 1DR.

Agenda:

Agenda item	Discussion lead/speaker	Time
Collection/transfer from Hotel du Vin	Taiwan delegates	08:15 a.m.
Arrival Hinxton, check-in & transfer to ILS ¹	All	08:45 a.m. – 08:55 a.m.
Welcome & introductions	All	08:55 a.m. – 09:00 a.m.
Taiwan Genomics: An introduction for ILS	TBC	09:00 a.m. – 09:30 a.m.
Illumina Laboratory Services/QMS	TBC	09:30 a.m. – 10:00 a.m.
ILS ISO 15189 laboratory tour	Agata Wolejko	10:00 a.m. – 11:45 a.m.
ILS metrics & informatics QC	Russell Grocock	11:45 a.m. – 12:30 p.m.
Close & onward transportation	All	12:30 p.m. – 13:00 p.m.

¹ ILS: Illumina internal team responsible for being *sequencing service provider* for the Genomics England project.

INTERNATIONAL SUMMIT ON POPULATION GENOMICS



11-13 || September || 2019

Four Seasons Hotel || Hampshire

illumina®

