

# Population Genomics and Precision Medicine : A Taiwan Perspective

## 族群基因體學與精準醫療：台灣前瞻觀點

蔡世峯 (Tsai, Shih-Feng)

國家衛生研究院分子與基因醫學研究所 特聘研究員

### 【摘要】

在過去幾年中，我們的精準醫療旗艦計劃建立了一個團隊來支持罕見疾病和癌症病患的基因體研究。為了實現這個目標，我們採用 Illumina NovaSeq 6000 儀器建立了全基因體定序 (WGS) 和全外顯子定序 (WES) 的核心能力，並與台灣多家醫療中心合作開發各種以基因診斷為主的臨床服務。此外，我們還建立了肝癌和肺癌的癌症基因體數據庫，將有利用於推動以基因體標幟為基礎的藥物開發。在此次會議上，我將展示基因體分析可以有效地為臨床病患提供明確診斷的例子，同時，亦就如何以台灣前瞻性觀點擴展該系統，以促進醫學研究和改善國民全體的精準健康照護 (Precision Health Care)，提出我個人的見解。