



UGM 2024



Research Forum on Neurodevelopment and Neurodegeneration

12TH

FRIDAY
APRIL

802 會議室

張榮發基金會國際會議中心
(台北市中山南路 11 號 8 樓)

1:30-5:50

IN THE
AFTERNOON

Agenda

13:10-13:30	●	Registration	
13:30-13:35	●	Opening Remarks	
Session I	●	座長 陳燕彰 主任 / 臺北榮民總醫院遺傳諮詢中心	P03
13:35-14:00	●	Investigating Novel Genes and Mechanisms in Brain Developmental Disorders 蔡金吾 教授 / 陽明交通大學醫學院腦科學研究所	P04
14:00-14:25	●	次世代定序運用於兒童重難症的未來 洪碧蓮 主任 / 高雄長庚紀念醫院兒童神經罕病中心	P06
14:25-14:50	●	基因檢測於神經發展障礙幼童之臨床應用 曾頌惠 教授 / 台北醫學大學醫學系復健學科	P08
14:50-15:15	●	Long-Read Genome Sequencing for the Molecular Understanding of Neurological Disorders 鄭博文 產品經理 / 伯森生物科技(股)公司	P10
15:15-15:30	●	Coffee Break	

Agenda (Continued)

Session II	座長 王署君 院長 / 陽明交通大學醫學院	P13
15:30-15:55	診斷全球從未確定診斷過的神經遺傳疾病 李宜中 主任 / 臺北榮民總醫院神經醫學中心周邊神經科	P14
15:55-16:20	Unraveling the Genetics of Parkinson's Disease: Reflecting on its Pathogenesis to Precision Medicine 林靜嫻 主任 / 臺大醫院臨床神經暨行為醫學中心	P16
16:20-16:45	Paroxysmal Neurological Disorders: A Window of Neurodevelopment and Neurodegeneration 劉祐岑 主任 / 臺北榮民總醫院神經醫學中心癲癇科	P18
16:45-17:10	Moving toward Precision Medicine for Epilepsy. 蔡孟翰 副部長 / 高雄長庚紀念醫院神經內科部	P20
Session III	座長 蔡世峯 教授 / 國衛院分子與基因醫學研究所	P23
17:10-17:50	General Discussion 胡朝榮 院長 / 臺北醫學大學醫學院 謝松蒼 所長 / 臺灣大學腦與心智科學研究所 劉青山 副院長 / 彰化基督教醫院	P24 P25 P26

13:35-15:15

CHAIR



陳燕彰 Yann- Jang Chen

現職

臺北榮民總醫院遺傳諮詢中心主任
臺北榮民總醫院兒童遺傳內分泌科主治醫師
國立陽明交通大學生命科學系暨基因體科學研究所副教授
國立陽明交通大學臨床醫學研究所副教授

學歷

國立陽明交通大學微生物免疫研究所博士
國立陽明交通大學醫學院傳學研究所碩士
國立陽明交通大學醫學院醫學系學士

經歷

台北市立聯合醫院醫學研究中心研究主治醫師
台北市立聯合醫院仁愛院區小兒科主治醫師
台北市立聯合醫院人體生物資料庫副召集人
台北市立聯合醫院人體試驗委員會執行秘書
台北市立聯合醫院人體試驗委員會副主委
國立陽明大學通識教育中心副教授
美國加州大學柏克萊分校勞倫斯國家實驗室訪問學者

專長

1. 一般兒科
2. 醫學遺傳學
3. 腫瘤基因體學
4. 染色體與基因異常分析
5. 兒童新陳代謝學
6. 兒童生長發育與性早熟

13:35-14:00

SPEAKER



蔡金吾 Jin-Wu Tsai

現職

- 2022-Present 國立陽明交通大學腦科學研究所 特聘教授
- 2021-Present 國立陽明交通大學 研發長
- 2021-Present 國立陽明交通大學生命科技系暨研究所 合聘教授
- 2021-Present 台灣基礎神經科學學會理事
- 2018-Present 科技部研究計畫複審委員

學歷

- 2002 - 2008 哥倫比亞大學(Columbia University)細胞分子及生物物理學博士 (Cellular, Molecular, and Biophysical Studies) (指導教授:Richard Vallee)
- 1998 - 2000 國立陽明大學微生物及免疫學碩士 (指導教授:林奇宏)
- 1994 - 1998 國立台灣大學物理學及動物學雙學士

經歷

- 2020-2021 國立陽明大學 副研發長／綜合企劃組組長
- 2020-2022 國立陽明大學腦科學研究所 專任教授
- 2019-2021 國立交通大學生命科技系暨研究所 合聘副教授
- 2018-2020 國立陽明大學腦科學研究所 專任副教授
- 2014-2015 第八屆科技部「台法前鋒科學論壇」規劃委員
- 2012-2018 國立陽明大學腦科學研究所 專任助理教授
- 2010-2012 Genentech Inc. 研究及發展部生醫影像組科學經理 (Scientific Manager)
- 2009-2010 加州大學舊金山分校(UCSF)幹細胞與再生醫學研究中心及神經科博士後研究員
- 2008-2009 紐約大學 (NYU) 分子神經生物學博士後研究員
- 2000-2002 陸軍砲兵少尉義務役預備軍官(砲兵指揮部測量排長)
- 1999 國立陽明大學微生物及免疫學助教

獎項與榮譽 (摘錄)

- 2022 榮總台聯大專題研究計畫成果壁報競賽第二名
- 2022 國立嘉義高級中學第十二屆傑出校友
- 2021 第二屆「伍焜玉院士學術講座」

Investigating novel genes and mechanisms in brain developmental disorders

Jin-Wu Tsai, Ph.D

摘要

Recent advancements in understanding malformations of cortical development (MCDs), including microcephaly, lissencephaly, and focal cortical dysplasia, reveal significant progress in deciphering their pathogenetic mechanisms. Genetic variations and somatic mutations in key neurogenesis and neuronal migration genes provide crucial insights into our understanding for brain development. Novel genetic variants associated with lissencephaly, disrupting neuronal migration, were identified, emphasizing the complex relationship between abnormal cortical development and cognitive functions. Previously, we used whole exome sequencing (WES) to identify novel genes involved in the pathogenesis of MCDs. Additionally, our study on nuclear translocation during neuronal migration highlighted a BICD2 variant's role in lissencephaly, uncovering impaired nuclear translocation as a significant pathomechanism. Identification of CEP85L variants in posterior-predominant lissencephaly underscores the centrosome's key role in this malformation. Our spatial transcriptomics studies further elucidated the distinct roles of NDE1 and NDEL1 in nucleokinesis and MCD pathogenesis by identifying a somatic mosaic NDEL1 variant associated with pachygyria and subcortical band heterotopia. These findings collectively contribute to a comprehensive understanding of cortical malformations, offering potential diagnostic and therapeutic avenues. The talk will discuss recent progress, presenting multiple pathogenic mechanisms elucidated in these disorders.

14:00-14:25

SPEAKER

洪碧蓮 Pi-lien Hung



現職

高雄長庚醫院兒童神經罕病中心主任
高雄長庚醫院兒童神經科主治醫師
長庚大學醫學院醫學系副教授

學歷

長庚大學臨床醫學研究所博士
中國醫藥大學醫學系學士

經歷

高雄長庚醫院兒童神經科主任
台灣小兒神經醫學會理事
台灣兒童伊比力斯協會理事
台灣兒童神經醫學會甄審委員
台灣兒童神經醫學會繼續教育副主委

期刊論文 (摘錄)

1. Environmental Stimulation Counteracts the Suppressive Effects of Maternal High-Fructose Diet on Cell Proliferation and Neuronal Differentiation in the Dentate Gyrus of Adult Female Offspring via Histone Deacetylase 4. Liu WC, Wu CW, Hung PL, Chan JYH, Tain YL, Fu MH, Chen LW, Liang CK, Hung CY, Yu HR, Chen IC, Wu KLH. Int J Environ Res Public Health. 2020 Jun 1;17(11):3919
2. Therapeutic hypothermia for pediatric refractory status epilepticus May Ameliorate post-status epilepticus epilepsy. Hsu MH, Kuo HC, Lin JJ, Chou MY, Lin YJ, Hung PL. Biomed J. 2020 Jun;43 (3):277-284.
3. Vagus nerve stimulation in pediatric patients with failed epilepsy surgery. Tsai JD, Fan PC, Lee WT, Hung PL, Hung KL, Wang HS, Lin KL; VNS TCNS. Acta Neurol Belg. 2020 March 4. Online ahead of print.

次世代定序運用於兒童重難症的未來

洪碧蓮



LOOKING FOR
SOLUTIONS
FOR GENETIC TESTING?

台基安®全基因體基因檢測 週週開機，交期穩定

檢體需求：全血 (EDTA 紫頭採血管，
檢體量 ≥ 1 mL，不收 FFPE 或羊水)

定序平台：NovaSeq X Plus 25B Flow Cell
定序規格：30X, 90G
生資平台：DRAGEN
分析平台：Congenica or GeneYx
基因分析解讀平台

檢測時間：6~8 週

SPECIAL OFFER
NTS
24,000
元/sample

(原價 36,000 元/sample) **優惠說明**

- 條件資格**
受檢者須同意定序數據資料
納入國衛院人體生物資料庫
並簽署國衛院版本同意書
- 名額**
1,000 人
- 期限**
2024/2/15 起，額滿為止



台基盟生技股份有限公司
Taiwan Genomic Industry Alliance Inc.
+886-2-2651-7187
service@tgiainc.com



官方網站



FB 粉絲團



LinkedIn

14:25-14:50

SPEAKER

曾頌惠 Sung-Hui Tseng



現職

2023/08-Present	臺北醫學大學附設醫院教務處教務長
2023/01-Present	臺北醫學大學教務處教師發展中心主任
2022/08-Present	臺北醫學大學醫學系復健學科教授
2022/08-Present	臺北醫學大學附設醫院兒童發展研究中心主任
2022/01-Present	臺北醫學大學醫學系(臨床)副主任
2021/08-Present	臺北醫學大學附設醫院復健科主任
2021/08-Present	臺北醫學大學醫學系復健學科主任
2002/08-Present	臺北醫學大學附設醫院復健科主治醫師

學歷

2002/09-2008/01	台北醫學大學藥學院博士
2000/09-2002/06	台北醫學大學藥所碩士
1981/09-1988/06	高雄醫學大學醫學系學士

經歷

2022/08-2023/07	臺北醫學大學附設醫院教務處副教務長
2022/01-2023/07	臺北醫學大學附設醫院教學副院長
2014/02-2022/07	臺北醫學大學醫學系復健學科副教授
2016/02-2021/12	臺北醫學大學附設醫院研究部主任
2008/07-2014/12	臺北醫學大學醫學系復健學科助理教授
1988/07-1992/06	馬偕醫院復健科住院醫師

期刊論文 (摘錄)

1. Gilbert Aaron Lee, Hong-Wei Zhao, Yu-Wei Chang, Chia-Jung Lee, Yu-Chen S. H. Yang, Ying-Chieh Wu, Wan-Li Lin, Yun-Ru Liu, De-Shan Ning and Sung-Hui Tseng, KI Essence extract (a spleen-tonifying formula) promotes neurite outgrowth, alleviates oxidative stress and hypomyelination, and modulates microbiome in maternal immune activation offspring. *Front Pharmacol.* 10.3389/fphar.2022.964255. 2022

基因檢測於神經發展障礙幼童之臨床應用

曾頌惠

摘要

2023 年《Nature Reviews Neurology》的文章指出腦性麻痺患者有許多可能是因遺傳病因的多種神經發育障礙。這些因為遺傳或基因變異患者隨著成長與接受各種治療，不僅使得每位患者的發展軌跡更加獨特，也可能導致表觀遺傳基因多樣的改變。這些獨特性挑戰臨床也挑戰長期的照護需求。我們也將藉由分享兩位患者的診斷與治療歷程，表達我們支持該文章所倡議，我們應開始將腦性麻痺重新定義為具有遺傳病因的多種神經發育障礙 (a diverse group of neurodevelopmental disorders with genetic etiology)，強調全面和早期基因組檢測的機會，以作為腦性麻痺患者常規診斷檢查的重要組成部分，減短摸索期，全力針對基因變異會導致的發展或退化性症狀做及早的預防措施與規劃。

14:50-15:15

SPEAKER

鄭博文 Bowen Cheng



現職

2018-present 伯森生技產品經理
負責PacBio與Vizgen等基因體研究相關產品線

學歷

2021-2022 美國西密西根大學創新管理碩士
2006-2008 國立臺灣大學動物所碩士
2002-2005 國立臺灣大學動物系學士

經歷

2012-2017 伯森生技產品專員
2010-2012 林口長庚心臟內科研究助理

Long-Read Genome Sequencing for the Molecular Understanding of Neurological Disorders

Bowen Cheng

摘要

In recent years, long-read genome sequencing has revolutionized our understanding of neurological disorders, spanning conditions impacting the brain, spinal cord, or nerves, leading to movement, sensation, or cognitive impairments. Traditional sequencing methods face challenges in capturing the intricate genomic landscape of these disorders, including repetitive regions and structural variations. PacBio's long-read sequencing provides unparalleled insights into these variations, encompassing structural variations, repeat expansions, and epigenetic modifications essential for unraveling their genetic basis. This talk will spotlight PacBio's latest advancements in deciphering the molecular mechanisms underlying neurological disorders, offering promising advancements in their comprehension and management.

Long Read Solution to Neuron Genetics

HiFi Reads 助力神經基因體學研究突破挑戰

藉由長且精準的 HiFi Reads，科學家們可獲得更全面的基因體圖譜，從而更深入地了解神經系統疾病的遺傳基礎。

照亮“暗處”，找出隱藏的重要基因體變異

已有研究指出，近 50 多種單基因遺傳疾病和癌症與 **DNA 重複序列擴增 (repeat expansion)** 有關，這些重複序列的長度、片段內容和甲基化程度可能影響疾病的嚴重程度和發病年齡。過去，這些基因體區域一直難以研究，但現在科學家們可以使用 **PureTarget™ Repeat Expansion Panel** 全面地分析這些區域。



TARGETING SEQUENCING



EPIGENETICS

PureTarget 為人類健康中最重要的 20 個重複擴增提供了一個 gene panel，搭配長且精準的 HiFi reads 及後端 TRGT 重複序列基因型分析工具，科學家們能以前所未有的清晰度觀察這些曾經難以捉摸的基因體區域。

Gene list	Disease
<i>ATN1, ATXN1, ATXN2, ATXN3, ATXN7, ATXN8, ATXN10, CACNA1A, PPP2R2B, TBP</i>	Spinocerebellar ataxia
<i>FMR1</i>	Fragile X-associated disorders
<i>C9ORF72</i>	Amyotrophic lateral sclerosis (ALS) and Frontotemporal dementia (FTD)
<i>DMPK, CNBP</i>	Myotonic dystrophy (DM1, DM2)
<i>FXN</i>	Friedreich's ataxia
<i>RFC1</i>	RFC1 CANVAS / spectrum disorder
<i>HTT</i>	Huntington's disease
<i>AR</i>	Spinal-bulbar muscular atrophy
<i>PABPN1</i>	Oculopharyngeal muscular dystrophy
<i>TCF4</i>	Fuchs endothelial corneal dystrophy

更多關於神經科學研究的應用



VARIANT DETECTION



RNA SEQUENCING

15:30-17:10

CHAIR

王署君 Shuu-Jiun Wang



現職

臺北榮民總醫院副院長
國立陽明交通大學醫學系講座教授
國立陽明交通大學醫學院院長
國立陽明交通大學腦科學研究中心主任
台灣頭痛學會榮譽理事長及監事
台灣神經學學會監事

學歷

1995-1996 美國賓州費城天普大學附設頭痛中心進修
1988 國立陽明大學醫學系

經歷

臺北榮民總醫院神經內科住院醫師/主治醫師/科主任/中心副主任/中心主任
台灣神經學學會理事長
亞洲頭痛學會主席
台灣頭痛學會創會理事長

主要研究

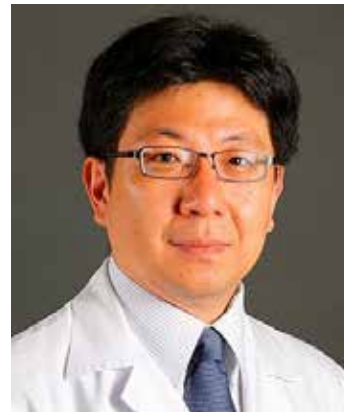
神經內科、頭痛醫學

重要獲獎 (摘錄)

2023 第 26 屆國家生技醫療品質獎【特色醫療組銀獎】
2023 教育部第67屆學術獎
2023 第33屆王民寧獎
2022 第19屆國家新創獎
2022 第32屆厚生基金會醫療奉獻獎
2021 科技部未來獎
2021 臺北榮民總醫院醫師創新(改良)獎第一名
2020 The MacDonald-Critchley Lecture Award

15:30-15:55

SPEAKER



李宜中 Yi-Chung Lee

現職

- 2018/07-Present 臺北榮民總醫院神經醫學中心周邊神經科醫師兼科主任
- 2016/08-Present 陽明交通大學神經學科兼任教授
- 2008/11-Present 臺北榮民總醫院神經醫學中心周邊神經科主治醫師

學歷

- 2004/09-2008/05 國立陽明大學臨床醫學研究所博士
- 1989/10-1996/06 國立陽明大學醫學系學士

經歷

- 2018/01-2020/12 科技部生命科學司神經醫學學門召集人
- 2012/08-2016/07 陽明大學醫學系神經學科兼任副教授
- 2004/06-2008/11 台中榮總神經內科主治醫師
- 2004/03-2004/05 台北榮總神經醫學中心主治醫師
- 2003/10-2004/03 Research Trainee, Pulmonary Division, Harvard medical school affiliated Brigham and Women's hospit
- 1999/01-2004/03 台北榮民總醫院神經醫學中心住院醫師

專長

周邊神經病變、Neuromuscular disease、Molecular Biology、genetic epidemiology

期刊論文 (摘錄)

1. Chang YJ, Lin KT, Shih O, Yang CH, Chuang CY, Fang MH, Lai WB, Lee YC, Kuo HC, Hung SC, Yao CK, Jeng US, Chen YR. (2024, Feb). Sulfated disaccharide protects membrane and DNA damages from arginine-rich dipeptide repeats in ALS. Sci Adv., 10(8):eadj0347..
2. Chen CH, Liao YC, Cheng YW, Chung CP, Lee YC*, Tang SC*. (2024, Jan). High Daily Diastolic Blood Pressure Predicts Incident Stroke, Lacune, and Cerebral Microbleeds in CADASIL. J Stroke, 26(1):112-115.. 本人為通訊作者.

診斷全球從未確定診斷過的神經遺傳疾病

李宜中

摘要

跟隨著基因定序的技術進步，許多早年診斷不出來的神經遺傳疾病，有許多現在都可以找出它的致病突變。但是在現今的臨床服務中，仍然時常會遇見病人進行了全外顯子定序或全基因定序後，仍然找不到他們的致病突變。這樣的現象有可能是病人的致病突變是使用 short-read sequencing 無法偵測出的大片段結構變異，包括基因缺失，重複，或重複序列擴增等。另一方面也有可能是病人疾病的致病突變與疾病的關連迄今醫學界仍未清楚明白，因而在分析時無法被偵測出來。如果將診治病人的目光調整至包括他或她的整個家族，有時候就會有機會診斷出醫學界仍未清楚明白病因的神經遺傳疾病。在我的這場演講中，我將以數個實際的臨床病例來分享我們是如何利用遺傳學的方法來診斷全球從未確定診斷過的神經遺傳疾病。

15:55-16:20

SPEAKER

林靜嫻 Chin-Hsien Lin



現職

Professor, Department of Neurology, National Taiwan, University Hospital, Taipei, Taiwan.
Adjunct professor, Institute of Molecular Medicine, National Taiwan University, Taipei, Taiwan.
Chair, Clinical Center for Neuroscience and Behavior, National Taiwan University, Taipei, Taiwan.
President, Taiwan Movement Disorder Society

學歷

2006-2010 Ph.D, Graduate Institute of Clinical Medicine, College of Medicine, National Taiwan University, Taipei, Taiwan
2004-2006 M.Sc, Graduate Institute of Clinical Medicine, College of Medicine, National Taiwan University, Taipei, Taiwan

經歷

1994-2001 M.D. National Taiwan University, School of Medicine, Taiwan
2014-2015 Research Fellow, Center for Applied Neurogenetics, University of British Columbia, BC, Canada (Matthew Farrer's Genetic Laboratory)
2004-2006 Clinical Fellow, Centre of Parkinson's Disease and Movement Disorders, National Taiwan University Hospital, Taiwan
2001-2004 Residency, Department of Neurology, National Taiwan University Hospital

獎項與榮譽 (摘錄)

2023 Advisor for College Student Research Creativity Award from Ministry of Science and Technology (MOST)
2021 Scientific Paper Award, Far Eastern Y.Z. Hsu Science and Technology Memorial Foundation
2021 Distinguished Research Award, National Taiwan University Hospital
Ministry of Science and Technology (MOST) Outstanding Research Award
2020 LEAP program mentor International Movement Disorder Society, leadership program (LEAP) mentor of MDS-AOS

Unraveling the Genetics of Parkinson's Disease: Reflecting on its Pathogenesis to Precision Medicine

Chin-Hsien Lin, MD, PhD

摘要

Parkinson's disease (PD) is a common neurodegenerative disorder and the etiology comes from an interplay between genetic and environmental risk factors. The recent identification of a growing list of causative genes linking to familial forms of PD has led to a better understanding of disease-linked protein networks and provides key biological insights into underlying disease processes, including mitochondria and lysosomal dysfunction, impaired intracellular trafficking and alpha-synuclein dyshomeostasis. In recent years, numerous clinical trials for disease modification in PD have failed, possibly because of a "one-size-fits all" approach. More attention should be paid to the symptomatic and pathological differences between patients. We propose that patients belong to distinct nodes or clusters, which are defined by clinical, pathological, genetic and molecular features of the disease are needed. Given that the advent of genetic progress in the field of PD, we now have far more representative animal models of the disease, and we can be inspired by the early successes of others using antisense oligonucleotide and vaccination approaches in other neurodegenerative diseases. In this talk, Alternatively, a tailor medicine approach, which customizes treatments based on patients' individual genotype and pathology findings, may help reach the goal of disease modification.

16:20-16:45

SPEAKER

劉祐岑 Yo-Tsen Liu



現職

臺北榮民總醫院神經醫學中心神經內科癲癇科科主任
台灣神經罕見疾病學會第三屆理事長
國立陽明交通大學醫學院醫學系兼任副教授
台灣癲癇醫學會學會第17屆理事暨基因流病小組召集人
台灣神經學學會第24屆倫理學組主任委員
衛福部國建署罕見疾病通報個案審查專家
國科會專案研究計畫複審委員

學歷

英國倫敦學院大學博士 (PhD, Department of Molecular Neurosciences, University College London (UCL) Institute of Neurology, London, U.K.)
國立臺灣大學醫學系

經歷

台灣神經罕見疾病學會第二屆理事
台灣癲癇醫學會學會第16屆基因流病小組召集人
臺北榮民總醫院神經醫學中心神經內科主治醫師
國立陽明交通大學醫學院暨腦科學研究所兼任助理教授
台北市立聯合醫院仁愛院區神經內科主治醫師
蘇澳榮民醫院神經內科主治醫師
臺北榮民總醫院神經醫學中心神經內科住院醫師及總醫師

獎項與榮譽 (摘錄)

- 2023 臺北榮民總醫院醫療創新中心『青創提案大賽新媒體應用組』優選獎
- 2023 台灣癲癇醫學會研究論文獎第二名
- 2021 亞太神經學大會(Asian Oceanian Congress of Neurology)最佳論文及口頭發表
- 2021 第17屆榮總台灣聯合大學合作研究計畫『優良論文』第二名
- 2020 台灣神經學學會年會論文口頭發表最佳論文及口頭發表

Paroxysmal Neurological Disorders: A Window of Neurodevelopment and Neurodegeneration

Yo-Tsen Liu, MD, PhD

摘要

Paroxysmal neurological disorders (PND) are a wide-ranged group of diseases characterized by unexpected attacks of neurological dysfunction, including epilepsy, paroxysmal dyskinesia, episodic ataxia and migraine. These PNDs are highly clinical and genetically heterogeneous but also tangledly overlapped with each other, suggesting the common pathogenesis underlying them. Many PNDs would progress to permanent neurological deficits. Therefore, the genetics and pathogenesis of PNDs may provide a window of neurodevelopment and neurodegeneration, furthermore, shedding light on potential pharmacotherapy and therapeutic intervention of irreversible neurological diseases.

16:45-17:10

SPEAKER



蔡孟翰 Meng-Han Tsai

現職

Professor of Neurology

Director, Department of Medical Research, Kaohsiung Chang Gung Memorial Hospital
School of Medicine & College of Medicine, Chang Gung University

學歷

2009/09-2014/04 PhD, University of Melbourne, Australia
1996/09-2003/06 MD, Kaohsiung Medical University

經歷

President of Kaohsiung Epilepsy Association

Secretary and Member, Genetic Commission of International League against Epilepsy (ILAE)

Chair, Education Commission of Taiwan Neurology Society

Co-Chair, Genetics Commission of Taiwan Epilepsy Society

Co-Chair, Research Commission of Taiwan Epilepsy Society

Board Member, Taiwan Neurology Society, Taiwan Epilepsy Society, Taiwan Rare Neurological Disorder Society, Taiwan Neuroimmunology Society

獎項與榮譽

Epilepsy Research Award of Taiwan Epilepsy Society in 2014 and 2021

期刊論文 (摘錄)

1. Meng-Han Tsai, Alison M Muir, Won-Jing Wang, Yi-Ning Kang, Kun-Chuan Yang, Nian-Hsin Chao, Mei-Feng Wu, Ying-Chao Chang, Brenda E Porter, Laura A Jansen, Guillaume Sebire, Nicolas Deconinck, Wen-Lang Fan, Shih-Chi Su, Wen-Hung Chung, Edith P Almanza Fuerte, Michele G Mehaffey, Ching-Ching Ng, Chung-Kin Chan, Kheng-Seang Lim, Richard J Leventer, Paul J Lockhart, Kate Riney, John A Damiano, Michael S Hildebrand, Ghayda M Mirzaa, William B Dobyns, Samuel F Berkovic, Ingrid E Scheffer, Jin-Wu Tsai*, Heather C Mefford*, University of Washington Center for Mendelian Genomics. Pathogenic Variants in CEP85L Cause Sporadic and Familial Posterior Predominant Lissencephaly. *Neuron* 106(2):237-245. (SCI, IF=18.688)

Moving toward Precision Medicine for Epilepsy.

Meng-Han Tsai, , MD, PhD

TGIA
台基盟生技

LET'S DO
NGS
週週開機
交期穩定

SPECIAL OFFER
18,000
(原價 32,000 元)
元 / sample

HUMAN WGS

- 服務內容：DNA 萃取 + 定序，加贈 VCF
- 收案樣本：全血 (EDTA 紫頭採血管，
檢體量 ≥ 1 mL，不收 FFPE 或羊水)
- 定序平台：NovaSeq X Plus 25B Flow Cell
- 定序規格：30X, 90G
- 資料交付：FASTQ、2 級 VCF

BIG SALE BOOK NOW!

方案條件	名額	期限
一次送樣 10 個以上 WGS	1,000 samples	2024/2/1 起 數量有限，額滿為止

台基盟生技股份有限公司
Taiwan Genomic Industry Alliance Inc.
+886-2-2651-7187
service@tgiainc.com

官方網站 FB 粉絲團 LinkedIn

台基盟次世代定序服務

通過 CAP 與 EMQN 能力試驗

台灣
定序

週週
開機

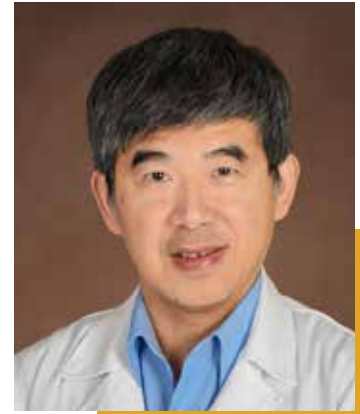
交期
穩定

品管
嚴謹

科研
臨床

17:10-17:50

CHAIR



蔡世峯 Shih-Feng Tsai

現職

- 2010-Present 國家衛生研究院分子與基因醫學研究所特聘研究員
2006-Present 國立陽明大學生命科學系暨基因體科學研究所合聘教授

學歷

- 1983-1987 美國紐約市立大學西奈山醫學院哲學博士
1974-1981 臺北醫學院醫學士

經歷

- 2000-2010 國家衛生研究院分子與基因醫學研究所研究員
2000-2007 國家衛生研究院分子與基因醫學研究所所長
1997-2006 國立陽明大學遺傳學研究所合聘教授
1994-1997 國立陽明大學遺傳學研究所副教授
1991-1994 國立陽明醫學院遺傳學研究所副教授
1988-1990 波士頓兒童醫院血液腫瘤學研究所研究員
1988-1990 哈佛醫學院小兒科研究員
1987-1988 紐約西奈山醫學中心醫學遺傳學研究員

主要研究

基因體醫學、人類遺傳學

期刊論文 (摘錄)

1. Ho CH, Tsai SF. Functional and biochemical characterization of a T cell-associated anti-apoptotic protein, GIMAP6. *J Biol Chem.* 2017 ;292(22):9305-9319. doi: 10.1074/jbc.M116.768689.
2. Dou HY, Lin CH, Chen YY, Yang SJ, Chang JR, Wu KM, Chen YT, Chin PJ, Liu YM, Su IJ, Tsai SF. Lineage-specific SNPs for genotyping of *Mycobacterium tuberculosis* clinical isolates. *Sci Rep.* 2017 ;7(1):1425. doi: 10.1038/s41598-017-01580-z.

17:10-17:50

PANELIST



謝松蒼 Sung-Tsang Hsieh

現職

- 2007/08-Present 台灣大學特聘教授
- 2000/08-Present 台大醫學院解剖學暨細胞生物學研究所教授
- 1995/05-Present 台大醫院神經部主治醫師

學歷

- 1989-1993 美國霍普金斯大學 (Johns Hopkins University) 神經科學系博士
- 1988-1989 美國哈佛大學 (Harvard University) 公共衛生碩士
- 1976-1983 台灣大學醫學系學士

經歷

- 2014/08-2023/01 台大醫學院 副院長
- 2020/08-2022/07 台大醫學院 腦與心智科學研究所 所長
- 2011/08-2018/07 台大醫學院 解剖學暨細胞生物學研究所 所長
- 1995/08-2000/07 台大醫學院 解剖學科 副教授
- 1993-1995 美國霍普金斯大學醫院 (Johns Hopkins Hospital) 神經科 博士後研究
- 1985-1988 台大醫院神經科 住院醫師

研究主題

1. 神經退化: 分子機制與治療 (neurodegeneration: molecular mechanisms and therapy)
2. 疼痛: 細胞與神經迴路機制 (pain: cell and circuitry mechanisms)
3. 小纖維神經病變 (small fiber neuropathy)
4. 類澱粉神經病變 (hereditary transthyretin amyloidosis)
5. 腦庫: 罕見與神經退化疾病 (brain bank: rare and neurodegenerative disease)

獎項與榮譽 (摘錄)

- 2023 教育部 學術獎
- 2022 財團法人王民寧先生紀念基金會 王民寧獎
- 2021 科技部 傑出特約研究員
- 2019 侯金堆傑出榮譽獎

17:10-17:50

PANELIST

胡朝榮 Chaur-Jong Hu



現職

- 2020/08-Present 臺北醫學大學醫學院/醫學系/神經學科教授兼副院長
- 2008/08-Present 臺北醫學大學部立雙和醫院神經科 / 失智症中心主治醫師/主任
- 2017/01-Present 臺北醫學大學臺北神經醫學中心神經科 / 神經退化疾病組主治醫師
兼教學副院長
- 2021/04-Present 台灣神經學學會常務監事

學歷

- 1983/09-1990/06 臺北醫學大學醫學系醫學士

經歷

- 2016/08-2020/07 臺北醫學大學部立雙和醫院神經科主治醫師兼研究副院長
- 2005/08-2008/07 臺北醫學大學附設醫院神經科主治醫師
- 2000/04-2001/03 美國聖路易華盛頓大學中風中心研究員
- 1990/08-2005/07 台北市立仁愛醫院神經科住院醫師/主治醫師

專長

腦中風、分子神經學、臨床神經學、臨床試驗

期刊論文 (摘錄)

1. Digital phenotyping: An equal opportunity approach to reducing disparities in Alzheimer's disease and related dementia research. Britton GB, Huang LK, Villarreal AE, Levey A, Philippakis A, Hu CJ, Yang CC, Mushi D, Oviedo DC, Rangel G, Ho JS, Thompson L, Khemakhem M, Ross M, Carreira MB, Kim N, Joung P, Albastaki O, Kuo PC, Low S, Paddick SM, Kuan YC, Au R. *Alzheimers Dement (Amst)*. 2023 Nov 29;15(4):e12495.
2. Heterogeneity of Alzheimer's disease identified by neuropsychological test profiling. Nguyen TTT, Lee HH, Huang LK, Hu CJ, Yeh CY, Yang WCV, Lin MC. *Plos one* 2023, 18 (10), e0292527
3. Clinical trials of new drugs for Alzheimer disease: a 2020-2023 update. Huang LK, Kuan YC, Lin HW, Hu CJ*. *J Biomed Sci*. 2023, Oct 2; 30(1): 83.

17:10-17:50

PANELIST

劉青山 Chin-San Liu



現職

- 2008/1-Present Vice-Superintendent, Changhua Christian Hospital, Changhua, Taiwan
- 2000/7-Present Chief, Vascular and Genomic Research Center, Changhua Christian Hospital, Changhua, Taiwan
- 2000/7-Present Attending Physician, Department of Neurology, Changhua Christian Hospital, Changhua, Taiwan
- 1999/1-Present Adjunct Professor of Neurology, China Medical University, Taichung, Taiwan
- 2022/09-2025/09 3th Supervisor, Society for Neurological Rare Disorders Taiwan
- 2019/09-2025/12 4th President, Taiwan Rare Diseases Research and Holistic Care Society

學歷

- 1992/09-1998/01 Ph.D, National Yang-Ming University Institute of Clinical Medicine, Taipei, Taiwan
- 1979/07-1986/06 M.D, China Medical University, Taichung, Taiwan

經歷

- 2021/12-2023/12 Executive Supervisor, Taiwan Society for Mitochondrial Research and Medicine
- 2019/01-2021/03 Adjunct research fellow, Institute of Population Health Sciences, National Health Research Institutes, Miaoli County, Taiwan.
- 2016/04 Visiting-scholar, Department of Cell and Developmental Biology and UCL Consortium for Mitochondrial Research, University College London, London, United Kingdom
- 2010/04 Visiting-scholar, Molecular and Human Genetics, Baylor College of Medicine, Houston, TX, US
- 2004/01-2004/06 Visiting-scholar, Institute of Biomedical Science, Academia Sinica, Taipei, Taiwan
- 2019/09-2022/09 2nd President, Society for Neurological Rare Disorders Taiwan
- 2016/11-2018/11 President, Asia Society of Mitochondrial Research and Medicine
- 2016/09-2019/09 Vice president, Society for Neurological Rare Disorders Taiwan
- 2016/01-2021/12 President of Taiwan Society for Mitochondrial Research and Medicine
- 2013/01-2016/01 Executive Director of Taiwan Society for Mitochondrial Research and Medicine
- 2009/08-2018/12 Adjunct Professor of Neurology, Chung Shan Medical University, Taichung, Taiwan



圖/FREEPIK

遺傳性疾病基因檢測首選

台基安®

全外顯子基因檢測 | 全基因體基因檢測

多重平台 · 精準解讀

提供 Geneyx 與 Magic Bison 等分析平台，客戶可依需求選擇，讓基因解讀更精準。

一次檢測 · 終身陪伴

臨床表徵恐隨病程發展而異，貼心提供再分析解讀與討論，不需額外收取費用。

自營產線 · 全程管控

檢測全程在台灣實驗室操作進行，週週上機、穩定交期不卡關。

國際認證 · 品質保證

實驗室榮獲TAF認證，並通過CAP與EMQN能力試驗，數據品質有保障。

專業團隊 · 服務到位

由生物資訊、醫事檢測與遺傳諮詢人員組成專業團隊，提供分析解讀與諮詢討論。



意見回饋

感謝您今日的蒞臨與參與！

台基盟預計將於每年舉辦至少一場次的 UGM 講座，請告訴我們您的感受與建議，讓我們變得更好。您的鼓勵是我們的動力，您的寶貴意見更是我們前進與改善的目標！



敬請掃描 QRcode，填寫滿意度問卷，可「憑填寫完成畫面」至報到處兌換精美贈品乙份。

活動預告

TGIA UGM 2024 H2 主題：慢性疾病

Follow 台基盟 FB 粉絲專頁與 LinkedIn，隨時掌握第一手資訊~

台基盟生技股份有限公司
Taiwan Genomic Industry Alliance Inc.
+886-2-2651-7187 | service@tgiainc.com



官方網站



FB 粉絲團



LinkedIn