

出國報告（出國類別：國際研討會議）

**2026 溶小體症研究研討會會議報告
(2026WORLDSymposium)**

服務機關：臺北榮民總醫院

姓名職稱：陳韻如契約高級研究技術師

派赴國家/地區：美國

出國期間：2026年2月2日-2026年2月8日

報告日期：2026年2月11日

摘要

本次參加 2026 WORLDSymposium (We're Organizing Research on Lysosomal Diseases) 溶小體症研究研討會 (2 月 2 日至 2 月 6 日), 旨在發表本院於法布瑞氏症及基因體醫學領域之研究成果, 並掌握國際溶小體疾病之最新診斷與治療發展趨勢。會議期間於 2 月 3 日發表壁報「 Genetic Modifiers of Cardiac Outcomes in Taiwanese Fabry Disease Patients Carrying the GLA c.639+919G>A Variant », 探討台灣常見 GLA 特定變異之法布瑞氏症患者, 其心臟臨床表現差異與遺傳修飾因子之關聯, 提供疾病風險分層與預後評估之潛在依據。2 月 4 日另發表壁報「 Whole Genome Sequencing: Real-Time Analysis from Birth to Lifelong Insights », 說明全基因體定序於新生兒篩檢及終身健康管理之應用價值, 強調即時基因分析在早期診斷與精準醫療決策中的角色。

會議內容涵蓋基因治療、mRNA 療法、基因編輯技術、長效型酵素替代療法、新生兒篩檢政策、真實世界數據分析及生物標記開發等重要議題, 顯示溶小體疾病治療正朝向分子精準化與個人化醫療發展。透過與國際專家交流, 深入討論法布瑞氏症之基因型與表現型差異、長期預後評估及多中心合作研究策略, 對於強化本院臨床研究整合能力與推動精準醫療應用具有實質助益。

關鍵字：溶小體儲積症、WORLDSymposium、法布瑞氏症、GLA c.639+919G>A、遺傳修飾因子、全基因體定序、基因治療、精準醫療、新生兒篩檢

目次

一、	目的	3
二、	過程	4
三、	心得及建議.....	5
四、	附錄.....	9

目的

本次參加 2026 WORLDSymposium (We're Organizing Research on Lysosomal Diseases) 溶小體症研究研討會之主要目的，在於發表本院於法布瑞氏症遺傳修飾因子之研究成果，向國際學界展示本院在溶小體儲積症領域之研究能量與學術貢獻，提升國際能見度並拓展合作契機。法布瑞氏症為罕見之 X 染色體相關遺傳疾病，其臨床表現具有高度異質性，本院透過遺傳修飾因子之探討，期能進一步釐清基因型與表現型差異之關聯，為疾病風險分層與預後評估提供更具科學依據之參考。本次會議匯集全球溶小體疾病之臨床醫師、基礎研究學者及產業專家，內容涵蓋新世代基因治療、mRNA 與基因編輯技術、酵素替代療法優化策略、新生兒篩檢、早期診斷工具及生物標記應用等重要議題。透過參與專題演講、口頭報告及壁報交流，得以全面掌握國際最新診斷與治療趨勢，並與相關領域專家深入討論法布瑞氏症之疾病機轉與個人化治療方向。此外，藉由與國際研究團隊建立聯繫，可強化跨國合作機會，促進臨床試驗設計與轉譯醫學研究之精進，進一步提升本院臨床與研究整合能力。期能將本次會議所獲新知與經驗應用於臨床實務，優化病人長期追蹤與治療策略，推動精準醫療於溶小體疾病之實踐，最終提升病人照護品質與整體醫療效益。

過程

本次 2026 WORLDSymposium 溶小體症研究研討會於 2 月 2 日至 2 月 6 日舉行，會議期間包含專題演講、口頭報告、壁報發表及多場主題式論壇，內容涵蓋溶小體儲積症之基礎研究、臨床治療進展、基因治療技術、生物標記開發、新生兒篩檢政策及真實世界數據分析等重要議題。會議首日（2/2）完成報到並參與開幕專題演講，重點聚焦於溶小體疾病治療策略之最新突破與未來發展方向，特別強調基因治療與長效型治療平台之臨床應用成果。

2 月 3 日張貼本院研究壁報「Genetic Modifiers of Cardiac Outcomes in Taiwanese Fabry Disease Patients Carrying the GLA c.639+919G>A Variant」，發表本院針對台灣常見 GLA c.639+919G>A 變異之法布瑞氏症患者所進行之心臟預後相關遺傳修飾因子研究成果。研究內容探討不同基因背景對心臟肥厚與臨床表現差異之影響，並分析可能與疾病嚴重度相關之候選基因。壁報發表期間與多位國際學者交流討論，包括遺傳變異之功能驗證策略、心臟影像學指標之整合分析，以及未來多中心合作研究之可能性，獲得具體建議與正向回饋。

2 月 4 日發表第二篇壁報「Whole Genome Sequencing: Real-Time Analysis from Birth to Lifelong Insights」，介紹全基因體定序於新生兒篩檢與終身健康管理之應用潛力。內容強調即時全基因體分析如何協助早期診斷罕見疾病、提供風險預測資訊，並結合臨床決策支持系統以優化長期照護模式。與會專家對於資料詮釋流程、變異分類標準及倫理議題進行深入討論，特別關注基因資訊於不同生命階段之應用與追蹤策略。

會議期間亦參與多場與溶小體疾病相關之專題演講，包括新型酵素替代療法之臨床試驗成果、基因治療長期追蹤數據、疾病自然病程研究及真實世界資料分析等，整理如下：

1. Fabry Disease (法布瑞氏症) - 近年法布瑞氏症的研究重點，已從傳統酵素替代療法 (ERT) 的症狀控制，逐步轉向長期器官保護、免疫風險管理與基因治療發展。在 ERT 方面，agalsidase alfa、agalsidase beta 及新型 pegunigalsidase alfa (PRX-102) 持續累積長期資料，其中 pegunigalsidase alfa 因 PEG 修飾設計具有較長半衰期與較低免疫原性，在近期真實世界與延伸試驗分析中顯示較低中和抗體產生率，且腎功能 (eGFR) 下降速率呈穩定趨勢。免疫學研究亦顯示，不同 ERT 間存在抗體交叉反應差異，且 IgG4 為主要抗體亞型；中和抗體濃度與 lyso-Gb3 濃度及臨床事件風險具有相關性，顯示抗體監測對預測療效具有重要意義。另一方面，口服分子伴侶療法 migalastat 在 amenable 突變患者中的真實世界研究 (如 followME 登錄資料) 經傾向分數配對分析後顯示，其在腎功能保護與腦血管事件發生率方面至少不劣於 ERT，且在部分族群中呈現潛在優勢，支持其作為特定基因型患者的長期治療選項。最具突破性的進展則來自基因治療領域，包括 AAV 與慢病毒 (lentiviral) 策略。多項 AAV 肝臟定向基因治療進入早期臨床試驗，單

次給藥後可持續提升 α -Gal A 活性並降低 lyso-Gb3 水準，初步安全性資料顯示耐受性良好，但長期表現穩定性與抗 AAV 抗體仍為觀察重點。慢病毒自體造血幹細胞基因治療（如 FACTS 試驗）則顯示可長期穩定表現酵素活性，並在五年追蹤中觀察到腎功能與心臟指標改善趨勢，且未發生重大法布瑞氏症相關臨床事件，為可能具持久效果的治療方向。此外，遺傳修飾因子（genetic modifiers）與表現型異質性的研究亦持續深化，特別是在 GLA c.639+919G>A 等特定變異族群中，心臟預後與修飾基因之關聯性逐漸受到重視，有助於發展風險分層與精準醫療策略。整體而言，2024 – 2025 年法布瑞氏症治療發展呈現三大趨勢：提升現行療法免疫與器官保護效果、推動口服與長效治療策略，以及發展具潛在根治性的基因治療技術。未來研究將聚焦於長期安全性監測、真實世界數據整合與個體化治療路徑建立，以期進一步改善患者長期預後與生活品質。

2. Pompe disease (龐貝氏症) - 自 2006 年酵素替代療法（ERT）上市後，研究重心逐漸轉向「提升療效」、「改善免疫反應」與「根本性治療」。傳統 ERT（Alglucosidase alfa）已被證明可以改善 IOPD 存活率與心臟肥厚，在 LOPD 病人可延緩功能惡化，但其主要問題在於肌肉攝取效率有限、抗藥抗體（ADA）產生且長期效果逐漸下降。近年來龐貝氏症的臨床研究持續快速進展，重點聚焦於新一代酵素替代療法（ERT）的優化、免疫調控策略以及基因治療的突破性發展。在酵素治療方面，改良型酵素如 avalglucosidase alfa 及 cipaglucosidase alfa（合併 miglustat）持續累積長期數據。COMET 與 PROPEL 延伸分析顯示，新一代 ERT 在晚發型龐貝氏症（LOPD）患者中可較傳統 alglucosidase alfa 提供更穩定的肺功能（FVC）維持與 6 分鐘步行距離（6MWT）改善，顯示透過增加甘露糖-6-磷酸受體結合能力與提升肌肉攝取效率，能改善治療反應。安全性方面，仍以輸注相關反應為主，整體耐受性良好。另一方面，免疫學問題仍是影響療效的重要因素，特別是在嬰兒型（IOPD）CRIM-negative 患者中，高滴度中和抗體可能導致治療失敗。最新多中心資料支持早期免疫耐受誘導（ITI）策略，如 rituximab、methotrexate 與 IVIG 組合療法，可有效降低抗體產生並改善長期預後，顯示抗體監測與免疫調控已成為臨床管理關鍵環節。最受矚目的進展則來自基因治療領域，多項 AAV 載體介導之 GAA 基因治療進入早期臨床階段，透過肝臟作為蛋白表達平台進行全身性分泌與 cross-correction，目前初步安全性數據顯示單次給藥耐受性良好，部分患者呈現穩定的 GAA 活性上升與肝醣堆積減少。然而，長期表達穩定性、免疫反應與抗 AAV 抗體問題仍待進一步觀察。此外，肌肉特異性啟動子設計與 ex vivo 基因編輯（如 CRISPR/Cas9）策略亦在臨床前研究中展現潛力，期望未來達成更持久甚至根治性的治療效果。新生兒篩檢方面，越來越多國家將龐貝氏症納入常規篩檢，使嬰兒型患者能在症狀出現前即接受治療，大幅改善存活與心肌預後；然而，對於晚發型患者的治療起始時機仍存在爭議，未來需透過自然史研究與生物標記（如肌肉 MRI、CK、功能評估）建立更精準的風險分層模型。整體而言，2024 – 2025 年的研究趨勢已從單純改善短期臨床指標，轉向強調長期器官保護、免疫管理與基因層級治療策略整合。新一代 ERT 仍為

目前臨床治療主軸，而基因治療被視為未來可能改變疾病自然史的關鍵方向。隨著免疫耐受策略標準化與精準醫療工具發展，龐貝氏症治療正逐步邁向個體化與長效化的新階段。

3. **Gaucher disease (高雪氏症)** - 高雪氏症 (Gaucher disease) 的研究持續聚焦於長期治療優化、口服療法發展、生物標記精準監測以及基因治療突破。第一型高雪氏症 (GD1) 仍以酵素替代療法 (ERT) 為標準治療，包括 imiglucerase、velaglucerase alfa 及 taliglucerase alfa，長期資料顯示可穩定改善貧血、血小板低下與肝脾腫大，並降低骨骼併發症風險。近年研究更強調早期治療對骨密度維持與不可逆骨壞死預防的重要性。在口服基質減量療法 (substrate reduction therapy, SRT) 方面，eliglustat 持續累積真實世界長期安全與有效性數據，顯示在 CYP2D6 適合代謝族群中可穩定維持血液與臟器指標，且改善骨骼相關疼痛與生活品質；miglustat 則因副作用限制多用於特定族群。近年的重點轉向生物標記精準化，包括血漿 lyso-Gb1 (glucosylsphingosine) 作為疾病活性與治療反應的重要指標，其濃度變化與臨床改善高度相關，已逐漸成為追蹤標準工具。此外，針對神經型高雪氏症 (GD2、GD3)，由於傳統 ERT 無法穿越血腦障壁，研究者正探索小分子藥物與基因療法以改善中樞神經病變。基因治療方面，多項以慢病毒 (lentiviral) 或 AAV 載體進行的自體造血幹細胞基因修飾策略已進入早期臨床階段，目標為一次性治療並持久表現 β -glucocerebrosidase (GCase)，初步數據顯示安全性可接受，並觀察到血液學與生化指標改善趨勢。另有 CRISPR/Cas9 基因編輯技術於臨床前模型中展現修復 GBA1 突變的潛力。值得注意的是，GBA1 突變與巴金森氏症 (Parkinson's disease) 之關聯近年受到高度關注，相關研究拓展至神經退化機轉與溶小體功能調控，亦可能反向促進高雪氏症治療策略創新。整體而言，2024 - 2025 年高雪氏症治療發展呈現三大方向：強化長期療效與骨骼保護、以 lyso-Gb1 為核心之精準監測，以及朝向基因層級的根本性治療探索。未來關鍵將在於神經型疾病突破、基因治療長期安全性驗證，以及跨溶小體疾病的機轉整合研究，以進一步改善患者預後與生活品質。

	Fabry disease	Pompe disease	Gaucher disease
缺乏酵素	α -galactosidase A (GLA)	Acid α -glucosidase (GAA)	β -glucocerebrosidase (GBA)
傳統治療	Agalsidase alfa/beta	Alglucosidase alfa	Imiglucerase 等
新一代酵素	Pegunigalsidase alfa	Avalglucosidase、Cipaglucosidase	改良型 ERT 持續優化
口服治療	Migalastat (amenable 突變)	尚無常規口服酵素	Eliglustat (SRT)
免疫問題	IgG4 為主，中和抗體影響療效	CRIM-negative 抗體風險高	免疫問題較少見
基因治療	AAV 與 Lentiviral HSC	AAV 肝臟標靶、肌肉特異策略	Lentiviral、CRISPR 研究中
生物標記	lyso-Gb3、eGFR、LVMI	CK、呼吸功能、肌肉 MRI	lyso-Gb1 為核心指標
未來挑戰	心腎保護與基因治療穩定性	長期表現與免疫控制	神經型突破與基因療法

本次會議針對三種主要溶小體儲積症—龐貝氏症（Pompe disease）、法布瑞氏症（Fabry disease）與高雪氏症（Gaucher disease）—之最新臨床試驗與治療發展進行綜合討論。整體趨勢顯示，三種疾病皆已由傳統酵素替代療法（ERT）主導的治療模式，逐步邁向長效化與個體化策略。於龐貝氏症方面，新一代改良型 ERT 提升肌肉攝取效率並改善呼吸與運動功能，而 AAV 基因治療已進入早期臨床階段，展現一次性給藥後持續表現 GAA 的潛力。法布瑞氏症則在口服分子伴侶療法（migalastat）與新型 PEG 化 ERT 上累積長期數據，顯示較佳免疫耐受性與器官保護趨勢，同時慢病毒與 AAV 基因治療亦逐步推進。高雪氏症方面，第一型疾病在長期 ERT 與口服 SRT（如 eliglustat）治療下預後顯著改善，生物標記 lyso-Gb1 已成為監測核心指標，而基因治療與神經型治療策略則為未來突破重點。整體而言，2024 - 2025 年研究重點聚焦於三大方向：提升酵素治療效率、優化免疫管理，以及發展具潛在根治性的基因療法。未來關鍵挑戰包括長期安全性驗證、抗體與免疫反應控制，以及建立更精準的風險分層與治療時機判斷機制。

心得及建議

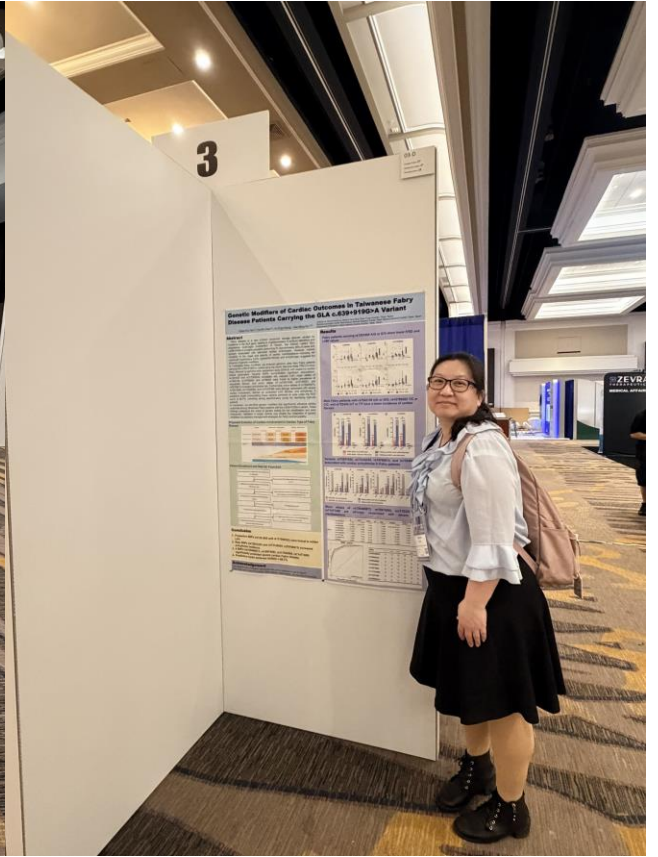
本次參與 2026 WORLDSymposium 溶小體症研究研討會，深刻感受到溶小體疾病領域正快速邁向分子精準化與基因層級治療之新時代。會議中多項關於基因治療、AAV 載體優化、mRNA 療法以及基因編輯技術之最新研究成果，顯示部分療法已進入第二期甚至第三期臨床試驗階段，療效與安全性數據逐漸成熟，為未來臨床治療帶來嶄新契機。尤其在法布瑞氏症相關議題中，除長效型酵素替代療法外，亦有針對心臟與腎臟器官特異性表現之治療策略正在發展，顯示治療方向已從單純補充酵素，轉向更精準且個人化的介入模式。

此外，會議中亦強調疾病自然病程研究與真實世界數據（real-world data）之重要性，透過長期追蹤資料分析，可更準確評估治療效果與疾病進展，並作為制定治療指引之依據。多場專題演講指出，新生兒篩檢政策的推動已改變溶小體疾病之診斷時點，使得早期治療成為可能，進一步改善預後。與國際專家交流過程中，亦深入討論法布瑞氏症基因型與臨床表現差異之議題，並對遺傳修飾因子在疾病嚴重度與器官侵犯表現中的潛在角色獲得更多啟發。透過這些學術交流，不僅拓展研究視野，也更明確未來研究方向應結合多體學分析、生物資訊整合及臨床資料比對，以深化對疾病機轉之理解。

整體而言，本次會議內容豐富且前瞻性高，讓人深刻體認到罕見疾病研究已不再侷限於單一中心或單一療法的突破，而是強調跨國合作、跨領域整合與長期資料累積的重要性，對於未來本院研究發展與臨床實務優化具有實質啟發意義。

在與國際專家交流過程中，亦體認到跨領域合作與多中心資料整合對於罕見疾病研究之關鍵性。相較之下，國內在長期自然病程資料庫建置與跨院整合方面仍有精進空間。建議未來可持續強化國內溶小體疾病的研究，建立標準化臨床與基因資料庫，促進多中心合作研究，並積極參與國際臨床試驗與研究聯盟，以提升我國在罕見疾病領域之能見度與影響力。此外，亦可持續投入遺傳修飾因子與基因型表現型關聯研究，結合臨床數據與生物資訊分析，深化精準醫療應用。透過本次會議所獲新知與國際交流經驗，將有助於優化本院臨床照護策略與研究發展方向，進一步提升病人整體醫療品質。

附錄



Genetic Modifiers of Cardiac Outcomes in Taiwanese Fabry Disease Patients Carrying the GLA c.639+919G>A Variant

Chien-Hui Yen^{1,2}, Yun-Ru Chen^{2,3}, Yu-Ting Chiang¹, Dau-Ming Niu^{1,2,3}

¹Institute of Clinical Medicine, National Yang Ming Chiao Tung University, Taipei, Taiwan
²Genetic Consultant Center Rare Disease Medical Research Center, Taipei Veterans General Hospital, Taipei, Taiwan
³Department of Pediatrics, Taipei Veterans General Hospital, Taipei, Taiwan

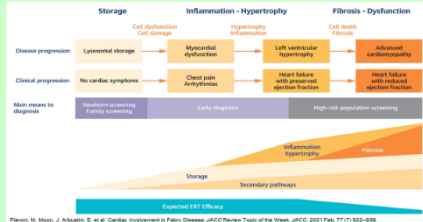
Abstract

Fabry disease is a rare X-linked lysosomal storage disorder caused by mutations in the GLA gene, leading to α -galactosidase A (α -GLA) deficiency and progressive multi-organ involvement. In Taiwan, the intronic variant GLA c.639+919G>A is highly prevalent, accounting for approximately 80% of cases and typically associated with late-onset cardiac phenotypes. However, marked variability in the onset and severity of cardiac manifestations—including left ventricular hypertrophy (LVH), myocardial fibrosis, and arrhythmias—suggests the influence of genetic modifiers.

To investigate these modifiers, we analyzed genomic data from Fabry patients carrying the c.639+919G>A variant using the Axiom Genome-Wide TPM 2.0 Array Plate, followed by genome-wide association study (GWAS) with respect to cardiac clinical parameters. Several SNPs demonstrated significant associations: rs1291805 and rs117008532 correlated with reduced LVH; major alleles of rs7542139, rs12789282, and rs752454 were linked to higher prevalence of myocardial fibrosis; and minor alleles of rs72831030, rs73145530, and rs79768913 increased arrhythmia risk. Furthermore, minor alleles of rs139480873, rs10974293, rs117632082, and rs71477489 were strongly associated with severe cardiac involvement, defined as concurrent LVH, fibrosis, and arrhythmia. A predictive model incorporating these variants achieved an area under the ROC curve of 86.7%, indicating strong discriminatory power for identifying high-risk patients.

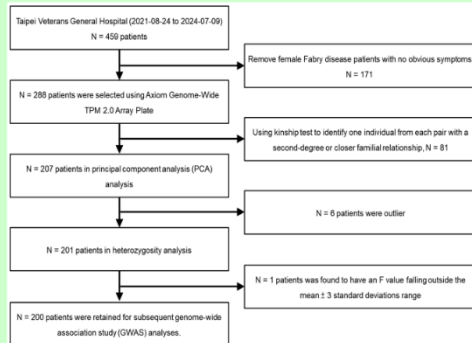
In conclusion, we identified genetic modifiers that significantly influence cardiac outcomes among Taiwanese Fabry patients with the c.639+919G>A variant. These findings underscore the value of genetic testing for risk stratification and early intervention. Validation in larger cohorts may enable the integration of genetic modifiers into precision management strategies for Fabry cardiomyopathy.

Proposed Evolution of Cardiac Involvement in Cardiac Type of Fabry Disease



Fabry, M. Meen, J. A. Smith, E. et al. Cardiac involvement in Fabry disease. *JACC:Review Topic of the Week*. *JACC* 2021; 77(7):822-836

Patient Enrollment and Data QC Flowchart



Conclusion

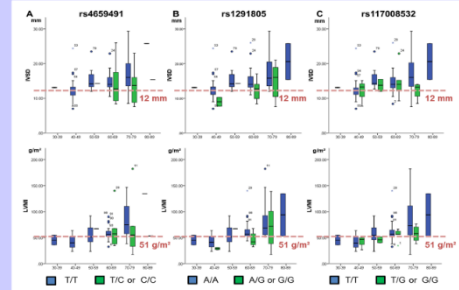
1. Protective SNPs (rs1291805 and rs117008532) were linked to milder LVH.
2. Risk SNPs (rs72831030 and rs73145530, rs79768913) increased arrhythmia incidence.
3. 4 SNPs (rs139480873, rs10974293, rs117632082, rs71477489) significantly predicted severe cardiac Fabry disease.
4. Predictive model achieved AUROC = 86.7%.

Acknowledgement

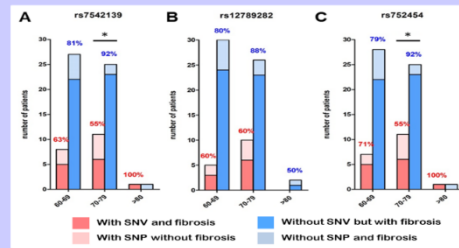
This research is an investigator-sponsored study and is supported in part by Sanofi. This funder had no role in the design, data collection, data analysis, and reporting of this study.

Results

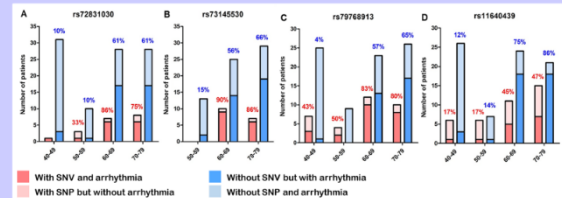
Fabry patients carrying rs1291805 A/G or G/G show lower IVSD and LVMI values



Male Fabry patients with rs7542139 A/G or G/G, rs12789282 T/C or C/C, and rs752454 C/T or T/T have a lower incidence of cardiac fibrosis

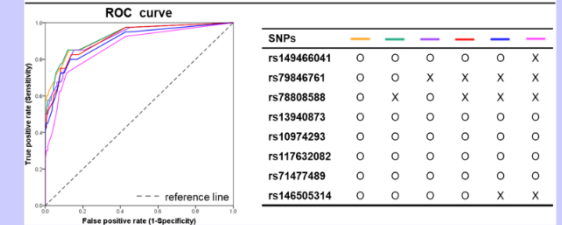


Variants rs72831030, rs73145530, rs79768913, and rs11640439 are associated with cardiac arrhythmias in Fabry patients



Minor alleles of rs139480873, rs10974293, rs117632082, and rs71477489 are strongly associated with severe clinical manifestations

	B	S.E.	Wald	Df	Sig.	Exp(B)	95% C.I. for EXP(B)	
							Lower	Upper
rs149466041	1.721	0.634	7.377	1	0.007	5.990	1.615	19.352
rs79846761	20.330	14421.957	0.000	1	0.999	675016378.316	0.000	
rs78808588	2.068	1.348	2.353	1	0.125	7.911	0.563	111.180
rs139480873	2.178	0.583	13.987	1	0.000	8.842	2.822	27.707
rs10974293	1.570	0.450	12.195	1	0.000	4.808	1.992	11.607
rs117632082	4.172	1.414	8.706	1	0.003	64.853	4.058	1036.378
rs71477489	1.935	0.634	9.327	1	0.002	6.927	2.000	23.990
rs146505314	3.503	1.379	6.448	1	0.011	33.302	2.224	495.730
Constant	-3.951	0.563	49.256	1	0.000	0.019		



Whole Genome Sequencing: Real-Time Analysis from Birth to Lifelong Insights

Yun-Ru Chen¹, Chih-Ya Cheng¹, Yung-Hsiu Lu¹, Yu-Ting Chiang², Chuan-Kun Liu³, Yao-Te Chiu³, Fang-Chih Hsiao³, Jui Teng Lai³, Chung Kuei Li³, Adam Yao³, Dau-Ming Niu^{1,2}

¹ Taipei Veterans General Hospital, Department of Pediatrics, Taipei, Taiwan
³ Daopin Incorporation, Taipei, Taiwan

² National Yang Ming Chiao Tung University, Institute of Clinical Medicine, Taipei, Taiwan



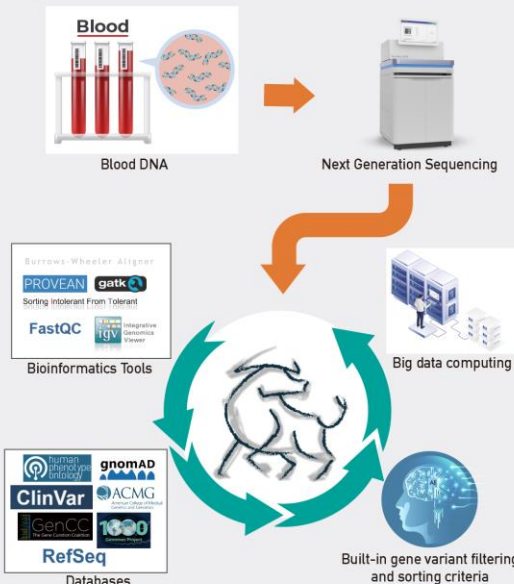
Abstract

The completion of the Human Genome Project and advances in next-generation sequencing (NGS) technologies have transformed whole genome sequencing (WGS) into an increasingly affordable test that may soon enter routine clinical practice. A key challenge, however, remains the rapid and efficient processing of massive genomic datasets. Future precision medicine will require integration of WGS with clinical records and phenotypes, supported by artificial intelligence (AI) for real-time interpretation and reanalysis.

To address this need, we developed Magic Bison, a real-time WGS analysis platform that delivers results within 10 seconds, making it highly suitable for clinical application. Unlike traditional approaches, WGS is not a one-time test—its value lies in lifelong reanalysis as genomic knowledge evolves, providing progressively refined and actionable insights. Magic Bison currently includes seven analysis modules: (1) Diagnostic Analysis for phenotype-driven disease detection; (2) ACMG Variant Analysis for guideline-recommended variants; (3) Constitutional Risk Analysis for complex traits; (4) Pharmacogenomic Analysis for drug response and safety; (5) Proactive Analysis for known pathogenic variants; (6) Carrier Screening for recessive disorders; and (7) HLA Typing for immune-related applications.

In partnership with Daopin, we further developed Strata Finder, an AI-based genomic risk prediction platform for complex diseases. In preliminary studies, AI models trained and validated on conditions such as asthma, stroke, myocardial infarction, and thrombosis achieved accuracies of up to 96%. These results highlight the potential of combining genomic big data with AI to advance precision medicine toward precision health—enabling lifelong disease risk prediction, prevention, optimized drug selection, and personalized treatment strategies.

Method



Real-time whole genome sequencing analysis system



Conclusion

- 7 major genetic analysis functions
- Building exclusive database
- No need to upload data through the Internet
- Master the privacy of the subject's personal information
- Enter symptoms and obtain the results within one minute

Result

Seven Major Genetic Analysis Functions

Magic Bison is the world's first real-time whole genome analysisTM system tailored for clinical professionals. With **seven core functions**, it not only detects genetic diseases but also covers **personal constitution, pharmacogenetics, and more**. By simply entering clinical symptoms, users can obtain accurate **results within 10 seconds**. With its **one-click, end-to-end workflow**, Magic Bison transforms complex genome analysis into a **fast, precise, and practical tool for clinical application**.



ACMG

ACMG (SF 3.2) recommends to report the incidental findings of 61 genes.



Diagnostic



The diagnostic function provides **three methods** to search for candidate diseases. **Phenotype column**, enables disease search using the HPO (Human Phenotype Ontology) and GenCC system. **Specific gene column** allows direct input of any genes of interest. **Gene panel column**, provides disease search through our **pre-set gene panels**. By clicking the diagnostic function button, the interface shown on this slide will appear, offering a streamlined and flexible approach to candidate disease identification.

Constitution

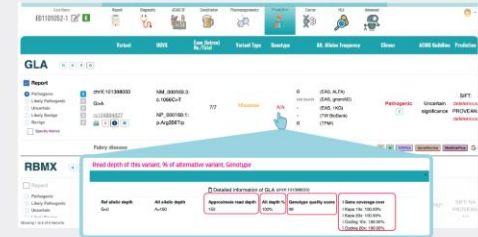


Pharmacogenomics - The risk of adverse events

Integrates FDA recommendations & PharmaKB database, currently provides information on 7 categories (>70) of drugs.



Proactive



Carrier

