



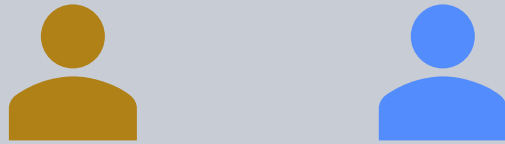
Precision Health Genomic Information System

INSTITUTES

Health Genomic System

WHOLE GENOME SEQUENCING WGS PRODUCTS
POLYGENIC RISK SCORE RANK PERSONAL RESULTS
INFO INFORMATION SCIENCE INFO INFORMATION SYSTEM
DATABASE 4V VARIETY VOLUMN VOLECITY DATASET
ATCGATGCACCAGA ATTCCG GATC ACGT ACTGTAC
ARRAY DATA MODELING COPY NUMBER VARIATION
IMPUTATION NOVASEQ 6000 RISK ANALYSING
LAB EXPERIMENTS NATIONAL HEALTH PESEARCH
TESTING PS VARIATIONS DIAGNOSE PUBLIC
TESTING IDIZ PLINK MAPPING LOG
MEDICINE HBOC DATASET BIG DATA CALCULATING
PRECISION HELATH PRECISION MEDICINE PROJECT
2022 27 8 17 FINAL PRESENTATION 0000
CODE PRS ARTICLES PRS MODEL ASIA SAMPLE
ERROR SERVER NETWORK BIOLOGY PREDICIOTN
SUCCESS LOADING TEST TEST TEST PERL PYTHON
HIGH RISK CANCER HYPERTENSION DIABETES R R

Traditional Medicine

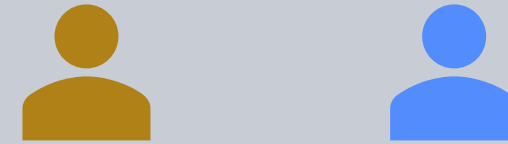


Regular
Inspection



VS

Precision Medicine



Regular
Inspection
+
Genetic
Testing



Doctor
Diagnosis



Similar
Treatment



Data
Comparison
+
Doctor
Diagnosis



Personalized
Treatment





Diseases prevention and life quality improvement

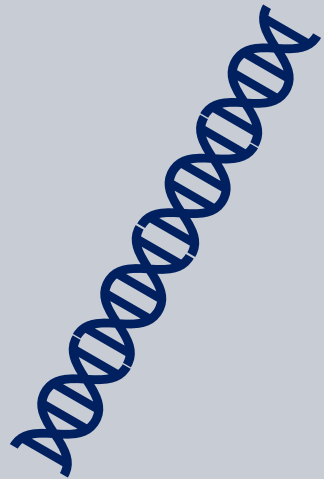


Personalized treatment and enhancement of
therapeutic benefit



Reduce medical burden

Unravel the **entire** DNA sequence of the 23 pairs of chromosomes in the human body.



NovaSeq 6000



```
ATCGATCGATCGAATCGG
ATCGGGCCTTATCGACTG
ATCGAATCGAATCCCGTA
.....
```

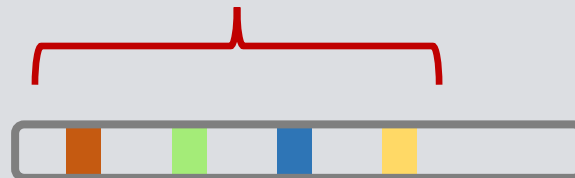
Reference Genome



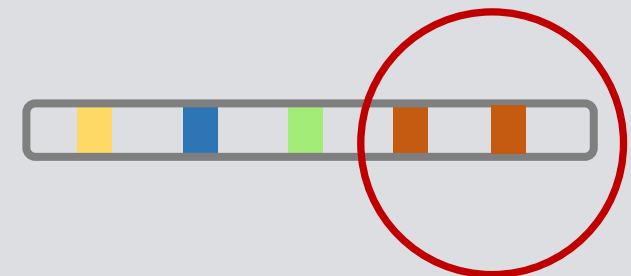
Variation
SNPs

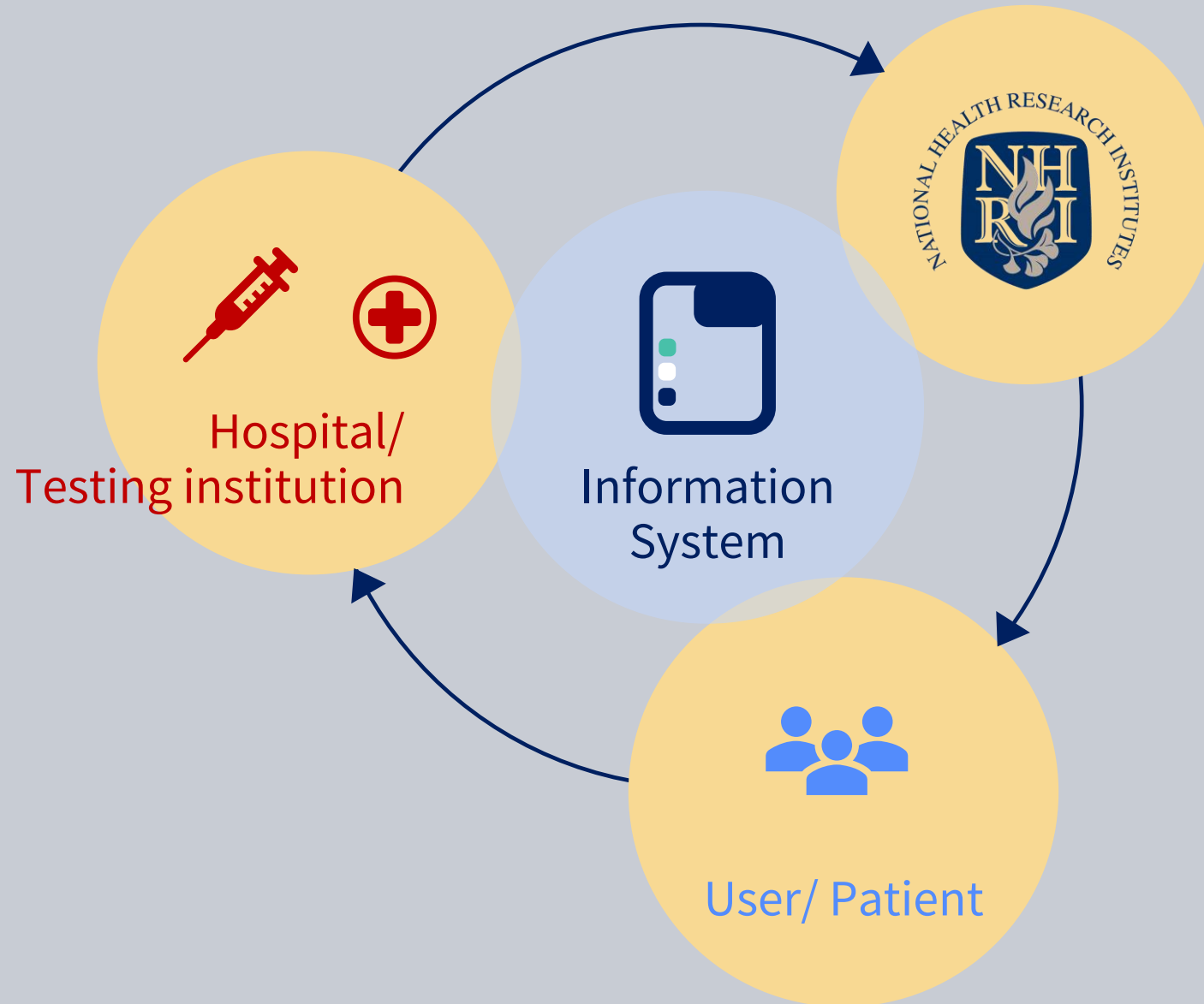


Structural
variations



Copy Number
variations





Personal Info.
Contact Info.

Personalized
diagnosis

Learn
more

姓名：王大花

性別：女

出生年月日：1996/02/29

檢測序號：000001

檢測項目：乳癌風險

檢體類別：血液

檢體條碼：001 234 567 890

檢測日期：2022/11/8

國家衛生研究院

苗栗縣竹南鎮科研路35號

webmaster@nhri.edu.tw

+886-37-206-166

Personal Info.
Contact Info.

Personalized
diagnosis

Learn
more

Low
Risk

分數在分佈的第5個百分位數，
患病機率是平均的0.4倍

您的多基因風險分數落在分佈的第5個百分位數。這代表著在平均100個人之中，您的分數高於5個人，低於94個人，並不代表您有5%的機率得到乳癌。與平均分數比較，您獲得乳癌的機率是平均的0.4倍，此分數代表基因使您屬於較不容易獲得此疾病此疾病的族群中。

在臺灣，乳癌為我國婦女發生率第1位之癌症，發生高峰約在45-69歲之間，約為每十萬名婦女188-194人。依據衛生福利部死因統計及國民健康署癌症登記資料顯示，女性乳癌標準化發生率及死亡率分別為69.1及12.0（每十萬人口），每年有逾萬位婦女罹患乳癌，逾2,000名婦女死於乳癌，相當於每天約31位婦女被診斷罹患乳癌、6位婦女因乳癌而失去寶貴性命。

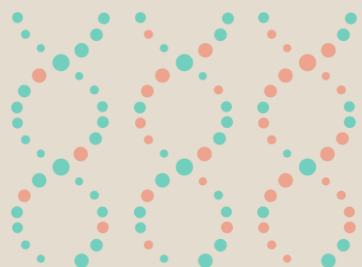


Personal Info.
Contact Info.

Personalized
diagnosis

Learn
more

What is PRS?



- 以許多慢性疾病而言，基因會影響患病的可能性，環境和生活習慣也是。人們通常擁有不同組合的基因，而其中部分基因與疾病風險相關。
- 多基因風險分數可用於衡量基因導致的疾病風險，與影響疾病風險的其他因素相結合時，可以更好地了解患特定疾病的可能性並有助於採取預防措施，或提早發現疾病的發生並幫助預測疾病的進展情況以及對治療的反應程度。
- 對於每種特定疾病，多基因風險分數會有所不同。例如，您可能對一種疾病的遺傳風險較低或中等，但對另一種疾病的遺傳風險增加。隨著我們更多地了解與特定疾病相關的遺傳差異，您對該疾病的多基因風險分數可能會發生變化。



Adding testing items



Promoting newborn screening



Popularizing knowledge of precision health

Thanks for your attention.

