

# 2021精準健康產業趨勢論壇 暨 台灣全基因定序時代 揭幕活動報導

撰文/江佳純

台灣經濟研究院生物科技產業研究中心致力於台灣生技醫療科技趨勢前瞻、技術評價、策略推動近 20 年，呼應「2021 行政院生技產業策略諮詢委員會議 (Bio Taiwan Committee, BTC)」定調「精準創新·健康永續」，首波倡議推動「台灣百大名人全基因定序」，特訂於 2021 亞洲生技大展前一天 11 月 3 日下午假南港展覽館 2 館舉辦「2021 精準健康產業趨勢論壇」。大會由台灣經濟研究院孫智麗所長主持，從族群多元的台灣出發，深入探討台灣族群的疾病 DNA，前瞻全球 NGS 次世代基因定序發展趨勢，並分析「全基因定序」帶來的醫學價值以及個人健康檢測應用發展現況。同時邀請東奧獲獎選手，包含舉重國手陳玟卉與方瑋靈、桌球國手陳思羽以及鄭先知，共同參與並啟動台灣全基因定序時代。

## 2021精準健康產業趨勢論壇

論壇由台灣經濟研究院孫智麗所長揭開序幕，她引用美國國家衛生研究院基因體研究中心的預測報告，提及至 2030 年基因體研究已走出科學研究與實驗室，成為生活中無所不在的應用。進一步模擬應用情境，想像人人經由網路訂購基因檢測產品，透過唾液或其他類型檢體進行基因定序與分析，藉此擬訂個人化的營養與運動計畫、家族從中獲取致病基因的資訊與風險、藥物使用風險等進行預防，



台灣經濟研究院 孫智麗所長

而伴隨定序科技的進步，未來成本下降，或許僅需數個小時便能獲取基因檢測結果，即時的進行資訊回饋。論壇講座也特別邀請臺大醫院檢驗醫學部名譽教授的陳耀昌醫師、全球全基因定序設備公司 Illumina 因美納台灣生物科技公司台灣商務負責人高慈娟女士，以及晶準醫學科技公司曾煥昌執行長分享。最後由孫智麗所長、盛弘醫藥集團楊弘仁董事長、KPMG 安侯生技顧問蘇嘉瑞董事總經理（醫師/律師），針對基因定序或基因檢測服務在網路平台之發展可行性及可能面臨法規問題進行討論。以下摘錄論壇精彩內容。



臺大醫院檢驗醫學部名譽教授 陳耀昌醫師

## 探討台灣族群的疾病DNA

臺大醫院檢驗醫學部名譽教授 陳耀昌醫師

陳耀昌醫師從 1990 年台灣建立人類白血球抗原 (HLA) 不相合基因庫，所收集的 10 萬人檢體中，有 45% 能找到異體骨髓移植的捐贈者，而日本收集約 6 萬 5 千個檢體，能找到高達 65% 至 70% 的捐贈者，以上數據顯示台灣是移民世界，相較日本族群更多元且具異質性。將基因定序比對歷史與移民脈絡，他歸納出台灣的疾病人類學，包含百越祖先（中國長江以南、越南以北區域的族群）帶有鼻咽癌基因、北歐人祖先（例荷蘭人）帶有僵直性脊椎炎基因、中南半島傣侗祖先帶有海洋性貧血基因與蠶豆症的基因、原住民祖先則帶有痛風基因，不過，帶有這些基因不表示一定會發病。

藥物過敏基因中，陳醫師以史蒂芬強森症候群 (Steven-Johnson Syndrome, SJS) 為例，台灣人帶有 (HLA)-B\*1501 與 (HLA)-B\*1502 這類百越的基因者，服用抗癲癇藥物 (Carbamazepine) 或降尿酸藥物 (Allopurinol) 引發嚴重過敏反應的發生率相較歐美國家高；藥物代謝異常基因中，用來預防血管堵塞的抗凝血劑 Coumadin® 可邁丁錠 (Warfarin)，因黃種人常有 VKORC1 AA 基因型，使 Warfarin 代謝降低，抗凝血作用變大變長，產生出血併發症，劑



Illumina 因美納生技公司 高慈娟台灣商務負責人

量應比白種人低；使用抗血脂藥 (Statin) 中有 4%-5% 的病人會肌肉酸痛甚至肝機能異常，則是染色體第 12 或第 4 的基因變異；而胸主動脈剝離中，有 14%-20% 的病人是在染色體第 10 對與第 3 對上帶有基因突變。陳醫師說明大部分的基因變異已有常規檢測方法，但像是抗凝血劑 Coumadin® 可邁丁錠 (Warfarin)、抗血脂藥 (Statin) 或家族性主動脈剝離尚無常規檢測。陳醫師最後提到，特殊遺傳性疾病因基因編輯技術的問世，讓治療更進一步，如何在兼顧醫學倫理上，發揮基因定序的臨床應用，留待進一步的討論。

## NGS次世代基因定序發展趨勢

Illumina 台灣商務負責人 高慈娟女士

Illumina 公司為全球基因定序設備大廠，業界可從該公司的營收與技術進展推測市場應用與發展趨勢。高慈娟女士說明 2016 年公司的營收為 23 億美元、2020 年為 32 億美元，預估 2021 年營收將成長 32%-34%。在 COVID-19 疫情爆發後，NGS 次世代基因定序積極應用於病毒的定序、追蹤病毒傳播、進行監測、開發療法與疫苗中。她接著從 Illumina 公司發展的里程碑比對全球基因體學發展的里程碑來說明 Illumina 公司如何藉由投注於科

技的研發帶動學術研究與市場服務的發展，其中，2007年協助23andMe公司提供消費級(Direct-To-Consumer test, DTC)基因檢測服務，促進消費級基因檢測市場的發展。

基因定序成本的降低能開啟更多的應用、降低進入的門檻，2010年Illumina將人類全基因體定序的成本降至1萬美元、2014年降至1000美元，2017年所發布的NovaSeq 6000機型，則希望能朝100美元的目標邁進。NGS次世代基因定序服務涵蓋癌症腫瘤學、生殖健康、遺傳性疾病、微生物學、農業、分子與細胞生物學等，Illumina也協助國家型的基因體計畫，包含美國「精準醫療計畫」、英國「Genomics England計畫」、中國「精準醫療計畫」，以及法國「2025法國基因體醫療計畫」，今(2021)年，Illumina在台灣設立子公司，主要的業務將推動癌症腫瘤用藥的臨床解決方案，因此積極尋求醫院與實驗室合作，期望降低受測者檢體送至國外實驗室的成本並縮短檢測時間。

## 全基因定序之醫學價值與檢測應用

### 晶準醫學科技公司 曾煥昌執行長

曾煥昌執行長說明基因檢測可分為「基因晶片」與「NGS次世代定序」，如果將基因晶片比喻為手

機相機，NGS次世代定序則為單眼相機。NGS次世代定序能完整地提供全基因的資訊，基因晶片則針對重要的位點進行比較，兩者各有優劣之處，取決於使用時機與欲分析的疾病。NGS次世代定序分析更加全面，包含單一核苷酸多型性(SNPs)、小片段插入與缺失(INDEL)、染色體結構變異(SVs)及拷貝數變異(CNVs)等基因序列變異的分析。次世代定序的類別包含全基因體定序(Whole genome sequencing, WGS)針對全基因進行分析、全外顯子定序(Whole exome sequencing, WES)針對基因表現之處分析、以及目標區間定序(Targeted sequencing, Panel)，其中，全外顯子定序相對全基因定序耗費的資源較少，獲得資訊也相當豐富。

為說明全基因檢測對於在第一時間內了解疾病的重要性，曾執行長介紹美國國家衛生研究院「未確診疾病網絡(undiagnosed disease network, UDN)」計畫。該計畫為全美上千名罕見疾病病患進行全基因定序、無償進行研究，自2016年以來，已發表超過80篇學術期刊、發現超過300個臨床有意義的基因變異，並定義38種新型疾病，其中神經症狀是佔最大多數的問題。而在預防醫學部分，曾執行長舉例美國哈佛醫學院教學醫院(Harvard Medical School Teaching Hospital)與波士頓兒童醫院(Boston Children's Hospital)也啟動BabySeq(寶寶定序計畫)，159位新生兒小朋友透過全外顯子定序發現有88%的小朋友至少帶有一個以上的致病突變、當中10%的小朋友帶有嚴重致病突變，這是一般生化檢查無法偵測的，這項計畫能讓醫生針對新生兒與小朋友提供個人化的健康服務。目前基因檢測範圍涵蓋遺傳性癌症病變、心血管疾病、神經病變疾病、感官類(聽覺與視覺)疾病、藥物使用相關基因、代謝疾病，免疫突變疾病，罕見疾病帶原，生殖不孕相關突變等。

### 「台灣全基因定序時代」揭幕儀式

論壇接下來的亮點活動由主辦單位台灣經濟研究院生物科技產業研究中心，邀請協辦單位包含盛



弘醫藥集團、PChome 網路家庭集團、台灣大哥大、精準健康公司以及哈佛健診，偕同東奧獲獎選手們共同揭開「台灣全基因定序時代」的來臨。本次參與「台灣百大名人全基因定序」的東奧舉重銅牌陳玟卉想藉此了解自己與非運動員的不同，希望能探究運動員先天基因突出點；來自鄒族的舉重精靈-方堯靈，特別是因家族有氣喘病史，希望透過這項活動能更加瞭解自己在遺傳疾病上的風險；患有僵直性脊椎炎的桌球國手陳思羽，希望能更加了解自己的免疫系統與感覺神經系統；而有桌球甜心美譽的鄭先知，因備戰時的壓力讓身體狀況出現異常，對於自己扁桃腺反覆發炎十分困擾，希望能深入了解免疫力與淋巴系統。

### 綜合座談：以全基因定序邁向精準健康

論壇最後由台灣經濟研究院孫智麗所長、盛弘醫藥集團楊弘仁董事長、KPMG 安侯生技顧問蘇嘉瑞董事總經理（醫師/律師），針對基因定序或基因檢測服務在網路平台之發展可行性及可能面臨法規問題進行討論。孫智麗所長指出，當基因檢測服務由傳統僅能經由醫院專業的執行，擴及網路也能銷售的消費性服務，在資料部分會產生個資問題，包含受測者是否了解檢測的資料會如何使用、是否同意後續再提供學術研究等；在檢測的結果則會產生準確性的問題，是否會有偽陰性、偽陽性結果混淆受測者，產生不當健康決策的風險。以美國為例，涉及醫療專業相關的服務與產品須受到嚴謹的監管，



「台灣全基因定序時代」揭幕儀式



盛弘醫藥集團 楊弘仁董事長



2021精準健康產業趨勢論壇-綜合座談



KPMG安侯生技顧問 蘇嘉瑞董事總經理

如果是為了樂趣而設計的產品，例如「直接面對消費者檢測」(Direct-To-Consumer test, DTC) 則受消費者法規管制，但如果檢驗結果涉及醫療診斷、疾病風險判斷或者生育計劃的擬定等，還是受到醫療法規的監管。

KPMG 安侯生技顧問蘇嘉瑞董事總經理以於網路販售的美國 23andMe 基因檢測產品為例，2007 年產品問世後並無嚴格列管，2013 年 FDA 加強監管力道產品下架，直到 2018 年因乳癌檢測拿到第 2 類醫材許可證重新販售。在台灣，討論基因檢測服務的適法性可從三個層次來探討，包含由醫事人員使用的基因檢測列為「體外診斷醫療器材 (In

Vitro Diagnostic Device, IVD)」受醫療器材法規監管、由實驗室使用的則是「實驗室自行研發檢驗技術 (Laboratory Developed Tests, LDTs)」受「特定醫療技術檢查檢驗醫療儀器施行或使用管理辦法 (特管法)」監管，而「直接面對消費者檢測 (Direct-To-Consumer test, DTC)」產品，以美國為例則視是否涉及中高醫療診斷風險而定，法遵有所不同。至於能否於網路上販售，在台灣，如果屬第一類醫材可以販售、屬第二類醫材可販售品項則有所限制，而基因檢測產品並不屬醫療器材無法於網路販售。

盛弘醫藥集團楊弘仁董事長認為基因定序的成本越來越低，建議國家 2025 年應可負擔全民進行全基因定序，加上台灣擁有優質的醫療科技與生物資訊人才，持續累積基因數據，是發展精準健康、預防醫學的關鍵。「2021 精準健康產業趨勢論壇」吸引超過百位的業界先進與學研機構參與，期許本場論壇的交流與激盪，促成台灣精準健康產業蓬勃發展。

AgBIO

江佳純 台灣經濟研究院 研究七所 專案經理