

臺灣人體生物資料庫計畫與執行摘要

1. 計畫重點

A. 設置研究駐站與建置分部檢體儲存空間

本資料庫將駐站設置在當地民眾已信任的區域醫院內，邀請社區民眾前往熟悉的醫院，將能增加安全感與信賴感。民眾將於研究駐站內進行告知同意、資料收集、身體檢測與檢體採集等。因應收案地區陸續擴展至全臺灣，將持續於各地區增設駐站。

病例個案部份邀請就診民眾參與，因此於該醫院設置研究駐站，提供患者可以在獨立不受干擾的空間內，聽取生物資料庫執行說明。患者可於駐站內進行資料收集，研究人員亦可在研究駐站進行病歷調閱之臨床資料集。

此外為了與合作醫院建立互信機制，將由本資料庫於合作醫院內設置隸屬本資料庫之分部儲存空間。因此疾病個案收集之血漿、血清、尿液與病灶組織等，儲存於各醫院的分部儲存設備。

B. 邀請參與個案，進行資料與生物檢體收集

103 年持續擴展收案，預計完成 2.8 萬名一般民眾與 3 萬名疾病個案的招募。

a. 一般民眾

本資料庫將透過舉辦公開說明會方式，持續在雲嘉地區與台南地區，並依序在大台中地區、彰化地區、高屏地區、桃園地區、新竹地區、大台北地區、花東地區等進行社會溝通，並且透過公開說明會方式，展開社區民眾招募，邀請 30 至 70 歲民眾參與期望加入個案的居住範圍能夠涵蓋全臺灣。

b. 疾病個案

納入本資料庫的疾病分別為肺癌、肝癌、乳癌、大腸直腸癌、心血管疾病、糖尿病、腎臟病、腦中風、子宮內膜異位症、阿滋海默氏症與氣喘，每一種疾病的樣本數將可達到 5,000 至 10,000 人的規模。

整體而言，資料收集的基本架構為問卷、血清、血漿、DNA、檢驗資料、藥物與治療資訊等；肺癌、肝癌、乳癌、大腸直腸癌與子宮內膜異位症包含病灶組織；阿滋海默氏症個案，依據個案意願，收集腦脊髓液。

C. 基因型鑑定

目前許多基因醫學的研究採用全基因相關性(Genome-wide association, GWA)研究策略，相對於候選基因之策略，採用全基因體掃描，更能找出新穎基因對疾病的影響，也助於全面性評估疾病的遺傳貢獻。

本資料庫可依研究趨勢與未來適切性與應用性，規劃採用全基因體掃描(Whole Genome Screen)檢測遺傳標記，於 103 年預計完成 5,000 名的基因型鑑定。

D. 資料與生物檢體釋出

臺灣人體生物資料庫所收集的基線資料、危險因子暴露資料與生物檢體，將持續提供國內外學者進行相關之學術研究。申請者應依其通過審查時

之收費標準支付費用後始可取得資料、生物檢體及相關資訊。

E. 生物標幟研發

本資料庫依據標準程序建立品質良好的檢體與生活環境等，亦包含完整的臨床與追蹤資料，除了開放國內外學者申請，進行相關學術研究之外，也將集邀國內頂尖研究團隊，進行十至十五種疾病的生物特徵研究，促進生物特徵研究在國內的發展。

2. 執行摘要

A. 設置研究駐站與建置分部檢體儲存空間

- a. 各地區駐站設置：至 103 年 12 月止，完成場地洽談與駐站設置之地區如下

- 大台北地區：衛福部雙和醫院、台大醫院北護分院、三軍總醫院汀洲院區。
- 桃園地區：衛福部桃園醫院。
- 新竹地區：台大醫院新竹分院。
- 苗栗地區：衛福部苗栗醫院。
- 台中地區：中港澄清醫院、衛福部豐原醫院。
- 彰化地區：彰濱秀傳醫院、員生醫院、衛福部彰化醫院。
- 南投地區：埔里基督教醫院。
- 嘉義地區：衛福部朴子醫院、大林慈濟醫院、嘉義基督教醫院。
- 台南地區：柳營奇美醫院、衛福部新營醫院、台南市立醫院。
- 高雄地區：高雄市立大同醫院、高雄市立民生醫院、義大醫院。
- 屏東地區：衛福部屏東醫院。
- 宜蘭地區：羅東聖母醫院。
- 花蓮地區：門諾醫院、衛福部花蓮醫院。
- 台東地區：衛福部台東醫院。

後續設站目標將拓展至雲林、澎湖地區，期能朝向全台灣從北到南均衡收案的目標。

- b. 各地區臺灣人體生物資料庫分庫：分別於臺北醫學大學附設醫院、三軍總醫院、中國醫藥大學附設醫院、臺中榮民總醫院、彰化基督教醫院、成功大學附設醫院、高雄醫學大學附設醫院、高雄榮民總醫院與花蓮慈濟醫院等之設置臺灣人體生物資料庫之儲存分庫，並完成-80 冰箱、液態氮槽、辦公區域佈署，共設立九個分庫。

B. 邀請參與個案，進行資料與生物檢體收集

- a. 一般民眾：

- 持續接洽各地區機關團體以簡介本資料庫、發放宣導手冊等文宣品，亦透過網站、廣播、報紙、雜誌、電視等媒體通路介紹與推廣本資料庫相關訊息。此外，至 103 年 12 月止已於地區合作舉辦 3,598 場宣導活動，參與人數共計 127,744 人。
- 各駐站執行收案，預約民眾參與收案，至 103 年 12 月止，已完成 24,359 例新收個案之問卷資料與檢體收集。累積共完成 32,315 例個案。
- 至 103 年 12 月止，健康者調查問卷與個人健康問卷之有效問卷各有 30,216 份，陸續完成稽核。問卷系統累計之有效個人問卷與個人健康問卷各有 31,017 份。
- 檢體儲存：至 103 年 12 月止，累計儲存檢體的種類與數量如下：
-196℃ 血漿：159,298 管；-80℃ 血漿：156,267 管；-196℃ 尿液：95,842 管；-80℃ 尿液：95,542 管；血卡：31,863；血球細胞：63,340 管；DNA 儲存：127,229 管。

b. 疾病個案

於 102 年 1 月 25 日函文（學術字第 1020002188 號）行政院衛生署（現衛生福利部）提出增加疾病病人收案之設置變更申請，目前已完成收案前置準備作業，衛生福利部並將於 102 年 11 月 8 日前往高雄榮民總醫院、高雄醫學大學附設中和紀念醫院分庫實地履勘，103 年 4 月 21 日前往中國醫藥大學附設醫院、台中榮民總醫院、彰化基督教醫院分庫實地履勘，103 年 4 月 28 日前往成功大學附設醫院分庫實地履勘，此變更申請案仍於衛生福利部審查中。

因應人體生物資料庫管理條例規定，待衛福部審查核准後，將開始進行疾病病人收案。

C. 基因型鑑定

依研究趨勢、未來適切性、應用性與檢體稀少珍貴的情況下，採用全基因體掃描(Whole Genome Screen)檢測遺傳標記，至 103 年 12 月止完成 8,265 例全基因體掃描資料，另有 4,085 例尚在進行中。為能增加全基因體定序推估涵蓋率，並且建立臺灣特有資料庫，至 103 年 12 月止已完成 400 例全基因體定序資料，預計 104 年 5 月完成 1,000 例全基因體定序資料。

D. 資料與生物檢體釋出

依據臺灣人體生物資料庫倫理委員會決議，為求嚴謹，本資料庫開放 5 例資料運用試行申請案，以評估本資料庫資料運用申請案審查流程規劃是否恰當，已於 103 年 6 月完成試行申請案審查，共計 5 例通過審查。

為促進於本資料庫的永續經營，正式開放申請後將酌收成本費用，相關收費標準並於 103 年 2 月 19 日經財政部同意，並於 103 年 9 月正式開放國內各研究學者申請，至 103 年 12 月底已有 7 例申請案審查中。

E. 生物標幟研發

疾病相關的生物標幟有些與預後相關(prognosis marker)，另一些則可以預測治療的效果(predictive marker)，另一些標幟甚至可以同時兼具上述兩種功能。透過轉譯醫學的發展，可以將生物標記的研究成果與臨床結合，促使生物標幟的應用性更為提昇。

生物特徵(biosignatures)是一種生物標幟的組合，若有適當的組合可對疾病可做更準確的分類，經過統計分析後，可能與生物特徵、治療效果與疾病預後產生更好的相關性。在發現有潛力的生物特徵後，最重要的是要做驗證(validation)，以確定其效果。

本資料庫目前已邀請國內肺癌、肝炎、大腸直腸癌、乳癌、心血管疾病、糖尿病、腦中風、阿茲海默氏症、腎臟病、子宮內膜異位症、氣喘與頭頸癌專家學者組成研究團隊，進行疾病生物標誌之研發。