

10.3966/199457952020011401004

精準醫療—基因檢測產業面面觀

高遠忠

行動基因生技股份有限公司臨床專案管理部資深經理

通訊作者: 高遠忠
所屬單位: 行動基因生技股份有限公司

聯絡地址: 臺北市內湖區新湖二路345號5樓
電子信箱: antoinekao@actgenomics.com

精準醫療定義

傳統的疾病治療模式是針對相同症狀的患者，給予同一種藥物進行治療。然而，此種一體適用(One size fits all)的治療方式，往往造成治療無效或不良的副作用。因此，患者不但沒有接受到合適的治療方式，還錯過治療的黃金期。有鑑於此，美國國家研究委員會於2011年提出邁向精準醫療報告，期望透過醫學檢測，找出最適合患者的治療策略，以達到最佳的治療效果。美國前總統歐巴馬亦於2015年國情咨文中發表精準醫療倡議，強調精準醫療(Precision Medicine)的重要性。除此之外，許多國家亦投入大量資源於精準醫療相關政策，包含美國(12.15億美元; 2014-2025年)、中國大陸(100億美元; 2015-2030)、英國(93億美元; 2015-2021)、日本(1.3億美元; 2017年)等^[1]。

精準醫療基於個體間基因差異性、社會環境和生活型態等不同因素，若能藉由整合個人基因型或是基因表現及臨床資料資訊，選擇最適合個人使用之藥物、治療方法或預防方式，將可達到藥品最大療效與最小的副作用。因此，精準醫療是以個體化醫療為基礎、搭配創新的高端技術(如基因定序等)，以及生物資訊分析與大數據醫藥資料庫的交叉應用，而發展起來的一種新型醫學概念與醫療模式。疾病的發生會受個體的特徵(如基因體序列或個人體內外微生物組成)以及外在環境(如家族疾

病史、生活型態以及飲食習慣等)的影響。精準醫療則是將這些資訊數據化，並藉由與正常人的數據進行分析比對後，達到針對個人的病情給予最合適的治療策略。個人基因體學的蓬勃發展加速了精準醫療的實踐。臨床應用上，基因定序技術能準確找到每個患者的基因變異資訊，透過生物資訊分析以及醫藥資訊整合，能為患者制定最合適的治療策略。

基因檢測於癌症治療的應用

癌症是一種細胞基因高度突變的疾病。在癌症初期，由於癌細胞尚未轉移，早期發現、及早進行手術切除仍是最有治癒機會的策略。但若癌細胞已經轉移、疾病逼近晚期或無法進行手術切除的患者，經醫師評估常會採取化學治療、放射治療、或是標靶藥物治療等策略，以藥物針對特定攻擊目標的方式為患者進行治療。然而，因為癌細胞會不斷的突變，使得接受上述治療方式的患者，常在一段對藥物有反應的治療過程後，會產生疾病復發的現象。因此，以精準醫療應用在癌症治療領域才能對患者產生最大的助益。針對癌症應用領域的公司有如雨後春筍般蓬勃發展，基因檢測已廣泛應用於現今的癌症管理，包含風險評估、精準治療、以及預後監控(表1)。