

大數據浪潮下蛻變中之人體生物資料庫

Evolution of Human Biobanks under the Trend of Big Data

林瑞珠 Jui-Chu Lin* 廖嘉成 Chia-Cheng Liao**



摘要

大數據時代來臨，雖開啟了生物醫學研究與精準醫療的新契機，亦對法令規範帶來衝擊與挑戰。過去所重視的個人自決、隱私保護與個人資料保護，已成為科技浪潮下重新檢視的對象。本文以導覽方式羅列相關議題，包含：如何有效調和人體生物資料庫管理條例與人體研究法的分際？得否串聯健康資料，以提升人體生物資料庫的價值？如何因應新的科技發展，細緻化參與者自主權的保障？如何完善國家人體生物資料庫的整合規劃？期能拋磚引玉，作為後續探討的基礎。

*臺灣科技大學人文社會學院特聘教授（Distinguished Professor, the Department of Humanities and Social Science, Taiwan University of Science and Technology）、臺灣人體生物資料庫 ELSI 主管（Director of ELSI, Taiwan Biobank）

**聖島國際法律事務所律師（Attorney-at-Law, Saint Island Int'l Patent & Law Offices）

關鍵詞：人體生物資料庫管理條例（Human Biobank Management Act）、人體研究法（Human Subjects Research Act）、大數據（big data）、國家人體生物資料庫（national human biobank）

DOI：10.3966/241553062018100024001

Angle

The advent of the era of big data has opened up new opportunities for biomedical research and precision medicine, and also it has brought new challenges to the existing laws and regulations. The value and principles of autonomy, privacy, and personal data protection are revisited and reevaluated in view of the new trend of technology. This article touches upon the following crucial issues for development of biobanks in Taiwan, and hopes to invite more discussions in this area: How to properly harmonize the difference between “Human Biobank Management Act” and “Human Subjects Research Act”? Whether to link health data to enhance the values of a human biobank? How to fine-tune the informed-consent model considering the technological advances? How to manage and develop the resource of current human biobanks?

壹、前言

2007年是人類科技進展飛躍成長的一年，蘋果公司（Apple Inc.）的賈伯斯（Steve Jobs）在該年發表了反轉行動通訊產業的第一代iPhone¹；其後，Google公司亦發表了開放式的Android系統²，透過其開放式作業系統的特色，讓手機開發廠商如HTC、Samsung等得以迅速取得手機運作所需之作業系統（operating system），進而推動智慧型手機在全球開始迅速

1 Newsroom, Apple Reinvents the Phone with iPhone, <https://www.apple.com/newsroom/2007/01/09Apple-Reinvents-the-Phone-with-iPhone/> (last visited Jul. 22, 2018).

2 John Callaham, The History of Android OS: Its Name, Origin and More, <https://www.androidauthority.com/history-android-os-name-789433/> (last visited Jul. 22, 2018).

Angle

地普及化³。

但席捲全球的不僅僅是智慧型手機，伴隨其而衍生的相關資料演算與儲存技術，亦在同時期突飛猛進，透過高通（Qualcomm）公司的3G通訊技術，讓每個手持Amazon行動裝置——Kindle的人都可在眨眼之間自網際網路下載數千本的電子書⁴；利用倍數成長的演算能力，配合強大的資訊儲存和處理技術，科學家如今可以透過演算法的設計，對內容龐大的數位化資料進行分析處理，讓過去看似無邏輯可言、彼此間毫無關聯的數據，也可以在超高速的演算法下被找出相互關聯性（correlation）⁵，如社群網站推特（Twitter）及網路巨擘Google甚至可利用演算法分析，從每個看似無意義的用戶推特文章和檢索語詞中，發展出預測流行病爆發的區域和疫情發展的可能性⁶。

此外，2007年也是基因科技突破性發展的一年。早在2001年，自HGP基因圖譜完成定序後⁷，各國無不逐一投入資源成立龐大的基因資料庫來收集大量的檢體，以提供基因研究的素

3 根據Gartner Inc.的調查，於2008年，全球智慧型手機銷售給終端消費者的總量約為139300000支，See Gartner, Gartner Says Worldwide Smartphone Sales Reached Its Lowest Growth Rate with 3.7 Per Cent Increase in Fourth Quarter of 2008, <https://www.gartner.com/newsroom/id/910112> (last visited Jul. 22, 2018). 但至2017年時，該銷售量已成長至15億支，See Gartner, Gartner Says Worldwide Sales of Smartphones Recorded First Ever Decline During the Fourth Quarter of 2017, <https://www.gartner.com/newsroom/id/3859963> (last visited Jul. 22, 2018). 其中，86%是採用Android作業系統。

4 THOMAS L. FRIEDMAN, THANK YOU FOR BEING LATE 20 (2016).

5 VIKTOR MAYER-SCHÖNBERGER & KENNETH CUKIER, BIG DATA — A REVOLUTION THAT WILL TRANSFORM HOW WE LIVE, WORK, AND THINK 19 (2013).

6 *Id.* at 1.

7 National Human Genome Research Institute, International Human Genome Sequencing Consortium Publishes Sequence and Analysis of the Human Genome, <https://www.genome.gov/10002192/2001-release-first-analysis-of-human-genome/> (last visited Jul. 22, 2018).

Angle

材，但受限於當時的演算與處理技術，對於單一個人的全基因體定序需耗費高達1億美元⁸。不過直到2007年的6年間，該費用從約1,000萬美元迅速下降至數千美元⁹，復經10年的2017年，已有生技公司提出可以100美元的對價來進行個人基因定序的服務¹⁰，再配合電子化的個人醫療紀錄，科學家終於逐漸取得解明基因、環境及個人疾病三者關聯因素的關鍵鑰匙，而蓬勃發展的網路社群¹¹也帶動病患不再僅是被動接受診斷治療，透過社群網路的連結分享、即時的行動通訊，匯流彼此的疾病與療程資訊，病患團體不僅可成為推動醫學研究發展的主力，也可成為主導診斷的角色，並制定研究方法¹²，建立國家型的生物資料庫，加上普及化的個人基因定序，透過巨量電子醫療紀錄的串聯，開啟個人化醫療大門的機會，儼然已在眼前¹³。

貳、大數據衝擊下人體生物資料庫的演變

為了在生醫大數據的時代，能提供科學家大量且品質穩定的基因資料與相關檢體，可以長期、大量地儲存檢體、基因與個人資料的大規模人體生物資料庫遂成為關鍵角色。蓋因過去為了收集一定數量的特定疾病的檢體，往往需耗費數年，且因

8 *Supra* note 4, at 22.

9 National Human Genome Research Institute, The Cost of Sequencing a Human Genome, <https://www.genome.gov/27565109/the-cost-of-sequencing-a-human-genome/> (last visited Jul. 22, 2018).

10 Sarah Buhr, Illumina Wants to Sequence Your Whole Genome for \$100, <https://techcrunch.com/2017/01/10/illumina-wants-to-sequence-your-whole-genome-for-100/> (last visited Jul. 22, 2018).

11 JEREMY RIFKIN, THE ZERO MARGINAL COST SOCIETY: THE INTERNET OF THINGS, THE COLLABORATIVE COMMONS, AND THE ECLIPSE OF CAPITALISM 300-301 (2015).

12 *Id.* at 294.

13 RIFKIN, *supra* note 11, at 298-301.

Angle

各研究者多是自行收集，檢體及相關資料的品質、規格往往不盡相同，不易發揮聚沙成塔的效果，從而難以規模化，更重要者，該批研究資料係受限於研究計畫預算與資源限制多有一定期限，故無法長期儲存。如今，可大量、長期儲存統一品質和規格的大規模生物資料庫，正好成為生物醫學研究社群利用海量數據來突破過去數量、品質、研究期間等不足之限制的最佳解答。世界生物醫學先進國家如歐洲¹⁴、英國¹⁵、美國¹⁶，乃至中國大陸¹⁷，無不傾力投入國家預算，來打造國家級的生物資料庫。

此外，受惠於資訊儲存與處理技術的進步，各生物資料庫

-
- 14 楊一晴，歐盟生醫研究積極籌組歐盟研究基礎設施連盟（ERIC），<https://stli.iii.org.tw/article-detail.aspx?no=67&tp=1&i=40&d=5490>（瀏覽日期：2018年7月22日）。
 - 15 英國早在1998年即透過政府健康部門、衛爾康醫療信託基金、醫學研究議會等啟動設立50萬人的UK Biobank生物銀行計畫，在2010年收案完成後，進一步在2013年透過國有的英國基因組公司（Genomics England）推出「十萬基因體計畫」，預期將國民醫療保健制度（National Health Service）中10萬名病人的完整基因組進行定序，將基因組醫學納入健康服務體系，並預計在2015~2021年投入93億美元發展精準醫療產業。詳見葉席吟，精準醫療之各國推動政策觀察，<https://portal.stpi.narl.org.tw/index/article/10278>（瀏覽日期：2018年7月22日）。
 - 16 美國在2015年1月歐巴馬總統即於國情咨文中提出「精準醫療倡議」（Precision Medicine Initiatives, PMI），希望透過聯邦政府的整合，來加速美國生物醫學的發展，在短期之內挹注10億美元進行癌症治療的突破；並規劃在未來建置100萬名志願者之全國型基因資料庫，作為跨世代研究之基礎，並透過政府跨部門合作引入民間力量，進行個人生物資訊之數據分析，結合製藥、生技、基因檢測等產業技術，以求達到精準醫療的目標，由於該計畫訴求全民共同為下一世代的健康努力，故該計畫名稱為“All of Us”。See National Human Genome Research Institute, About the All of Us Research Program, <https://allofus.nih.gov/about/about-all-us-research-program> (last visited Jul. 22, 2018).
 - 17 大陸在2015年的十三五綱要草案列入「加速推動基因組學等生物技術大規模應用」，並在籌組中國精準醫療戰略專家小組，預計在2030年投入600億元來實現精準醫療願景，並將2016年國家重點研發計畫中納入精準醫學研究，首要目標包含建構百萬人的基因資料庫，並進行大規模生物標誌、試驗和技術分析等。詳見葉席吟，同註15。

Angle

彼此之間也不再像從前般彼此孤立存在，各國不僅努力透過國家型生物資料庫來規格化國內生物檢體與資料，國家與國家間也開始著手開展生物資料庫與生物資料庫間之串聯¹⁸，以進一步完成國際化的生物資料庫網絡，成立虛擬但統一的資料庫管理架構（virtual biobank），不僅讓世界各地的研究者均能迅速地尋找研究所需的檢體與資料所在何處¹⁹，也讓從事跨國、跨區域研究計畫的研究者無須逐一通過個別區域規範繁瑣的生物資料庫行政流程及審查程序，而能有一站式的到位服務；更重要的是，隨著國際化的生物資料庫規格逐漸成熟、成形²⁰，各國的生物資料庫得以採用相同的儲存與管理流程，假以時日，不論研究者身在何處，都可以迅速地取得研究所需的素材，而得利於更進步的研究工具與優化的研究方法，如今研究者相較於從前受限於少量檢體，將有更多的機會從事創新的

18 例如，歐州自2008年所籌組的生物銀行及生物分子資源研究基礎機構（Biobanking and Biomolecular Resources Research Infrastructure, BBMRI），即旨在成為整合全歐的生物資料庫，能有效扮演疾病資料、生醫研究資料與歐洲人口樣本等相關數據串接的介面，以提升研究資源的取得之便利性，以及支援生醫研究所所需的軟硬體設施。See BBMRI-ERIC, About Us, <http://www.bbmri-eric.eu/about/> (last visited Jul. 22, 2018).

19 European Commission, Joint Research Centre, Institute for Prospective Technological Studies, Biobanks in Europe: Prospects for Harmonisation and Networking, 134, http://www.eurosfair.prd.fr/7pc/doc/1280153287_biobanks_eu_jrc57831.pdf (last visited Jul. 22, 2018).

20 針對生物資料庫嘗試建立規格化（standardized）、最適規則（best practice）的努力一直沒有中斷，如2006年經濟合作暨發展組織（Organization for Economic Co-operation and Development, OECD）所公布的Guidelines for Human Biobanks and Genetic Research Databases（HBGRDs）；民間組織Public Population Project in Genomics and Society（又稱P3G）於2013年也針對大規模的族群生物資料庫訂定模範治理規範（Model Framework For Biobank Governance）；世界醫學協會（World Medical Association, WMA）於2016年針對健康與人體生物資料庫於臺北發布「臺北宣言」（Declaration of Taipei）；國際標準組織（International Organization for Standardization, ISO）也著手制定生物資料庫的標準規範ISO 20387。

Angle

研發，私人企業如藥廠也更有誘因尋求共同合作的可能、促進生物醫學研究的發展，透過更先進的資料分析工具，提供更優質、快速、具備產業應用潛力的研究成果²¹。因此，各國無不開始思索將國內生物資料庫的資源規模化、統一化，以發展成為一站式的生物醫學研究平臺，有效串聯生醫產業的上游和下游，形成生物科技發展聚落。

參、進入大數據時代下臺灣人體生物資料庫的待解課題

臺灣生物醫學的發展得天獨厚，不僅坐擁已臻成熟的資訊科技產業，還有行之有年、規格標準統一的全民健保可提供電子化醫療紀錄，故早在2005年即開始研擬建置國家型的人體生物資料庫的可行性規劃²²，配合2010年制定人體生物資料庫管理條例，在2012年正式通過了國家型（大型）人體生物資料庫即「臺灣生物資料庫」（Taiwan Biobank）設置許可²³，至今資料庫參與個案總數已逾10萬人次，在2016年行政院科技部所發布的「生技產業創新推動方案」²⁴中，臺灣生物資料庫也成

21 舉例而言，UK Biobank雖然在2006~2010年即完成50萬名參與者的檢體與資料收集，但以其收案規模和速度，若要收集10000名個案來進行特定疾病如乳癌的研究，則需要再耗時17年才能完成。若要縮短該收案時程，則預估大概要有6個與UK Biobank相當規模的生物資料庫共同來串聯、分享資料、檢體，方能達標。European Commission, Joint Research Centre, Institute for Prospective Technological Studies, *supra* note 19.

22 何建志，臺灣生物資料庫之倫理、法律、社會議題研究——回顧與政策分析，台灣科技法律與政策論叢，5卷1期，2008年6月，124-166頁。

23 臺灣人體生物資料庫，資料庫介紹，https://www.twbiobank.org.tw/new_web/about.php（瀏覽日期：2018年7月22日）。

24 行政院，推動臺灣生醫產業發展——打造臺灣成為亞太生醫研發產業重鎮，<https://www.ey.gov.tw/Page/5A8A0CB5B41DA11E/db872f57-80cb-4122-bfba-ef401369293d>（瀏覽日期：2018年7月22日）。