

# 產學合作優良感言 精準周產期醫療之未來展望

◎文 / 成大分子醫學研究所 孫孝芳

二十世紀末基因體科學的快速發展改變了人類的生物醫學史。尤其是在人類基因體計畫完成後，生物技術科技堂堂邁入了一個新的紀元，成為二十一世紀最具發展潛力的科技。以分子檢驗技術來協助、甚至主導臨床診斷成為醫界、學界近期內研究和努力的目標。其中新一代定序技術（next generation sequencing; NGS）的解讀能力可提升到完整的檢測及量化整個基因組（Genome）包括生殖和體細胞的遺傳變異。因此廣泛的以 NGS 為基礎的研究在在顯示了這個技術的提升與在應用科學上的良好進展。從越來越多發表的文獻或專利來看，以 NGS 為基礎的分子檢驗來分析基因體內基因的訊息，精確診斷出個人疾病發生的機率、預後的程度或是最適當的治療方式等是必然的未來趨勢，這也就是精準醫療（Precision Medicine）的主要精神。可預見的將來，NGS 分子檢驗就會像現在的生化檢驗或一般理學檢查一樣普遍，臨床上會需要依賴分子檢驗的結

果來做最後的確診及用藥依據。有鑑於此，發展分子檢驗的臨床應用在今天刻不容緩的事情。再加上檢驗過程只需取得病人的 DNA 即可檢驗，且不限定於特定檢體所提供 DNA，剔除侵入性檢驗產生的風險，檢測過程副作用及風險均很小，因此 NGS 分子檢驗商品化的潛力高、產值亦高。

基因體科技於預防醫學的應用在屬於零歲教育的產前檢查或在日新月異的試管嬰兒領域中顯得格外重要。對於高齡、屢次做試管嬰兒失敗或是重覆性流產的婦女來說，胚胎著床前的篩檢（Preimplantation Screening, PGS）更完整的檢查所有染色體狀況，因而可以植入真正接近所謂的「正常」的胚胎，大大提高了受孕及產出健康寶寶的機率。提供了向成功邁進更快速、更精準的一步路。而透過抽母血的方式檢驗胎兒是否有染色體異常（non-invasive prenatal testing, NIPT，非侵入性產前檢測）來早期發現孕婦及胎兒的健康問題，並預防婦女發生合併症及畸形胎

兒的產生，也是目前產科領域的趨勢。由於 NGS 定序技術已臻成熟，分析所需成本逐步降低，應用在分子診斷分析的精確度及再現性高，並可同時檢驗所有已知基因和多個病人，提供疾病預防和精確治療標的，其快速有效率的組合著實可改善傳統臨床診斷的缺失。因此在此新一代基因體科技的推波助瀾下，NGS 為基礎的週產期檢測提供最完善的照護，已逐漸成為趨勢領導地位。

然而，新式 NGS 為基礎的分子檢驗並非容易，涵蓋了專業技術、大數據分析、生物統計、以及生物資訊分析等專業領域。由於我的專業訓練及長期專注於基因體醫學研究，對於基因分子檢驗研究與技術已經深耕多年，因此有足夠的知識與經驗進行這樣的先驅的檢測服務。這可由這幾年來我受邀在許多國際會議上演講以 NGS 為基礎的基因體研究 / 臨床檢測成果看出。我也在 2014-2015 年與又鑫生物科技股份有限公司合作爭取到科技部的產學合作計畫（計畫名稱：應用新一代基因體技術檢測血清素系統基因變異系統之開發），目前正持續開發此檢測產品。此外，從 2015 年起我帶領成大基因體醫學中心的團隊與美基生物科技股份有限公司

合作（計畫名稱：以分子檢驗技術進行分析胎兒基因疾病預防計畫）將分子檢驗的專業知識與技術帶入產業界，提供孕婦產前基因分子檢驗與新生兒基因篩檢的服務，讓我們目前已有的技術與知識更能夠在臨床上靈活運用。這個合作計畫預期建置分子檢驗技術平台與建立胎兒基因疾病檢測流程來優先展開胚胎染色體檢測（PGS）和非侵入性胎兒染色體檢測（NIPT）服務。現今市面檢測平台可分析疾病發展最佳已達 20 種疾病觀測，而本團隊預估可逐步達到檢測 400 種以上染色體缺失引起之先天問題。這次榮獲國立成功大學 105 年產學合作成果特優教師優良獎，可說是對我這些年來在發展分子檢測臨床服務的一大肯定。也更加強了我們的信心，朝向提供全方位母嬰照護的檢測新紀元的最後目標邁進。