



台灣藥物法規
資訊網法規公告



台灣藥品
臨床試驗資訊



TFDA 藥物
食品安全週報



致力法規科學
守護生命健康

Regulatory Science, Service for Life

[名家專欄]

精準健康資料建置運用模式

王俞佳、周育緯、黃靜淑¹

廖益偉、謝逸慧¹

前言

伴隨數位科技進步，全球醫療發展正不斷開創醫療服務新模式，藉由新興科技(如雲端、人工智慧及大數據分析等)帶動醫療數位化轉型，以跨界整合推動智慧醫療，並結合精準健康(Precision Health)、個人化醫療(Personalized Medicine)的概念，發展出從預防到治療的創新思維與更積極的保健策略。精準健康乃基於基因型、環境因素、生活型態與疾病分子基礎差異等影響因子，運用現代化科技，進而準確地預測、預防、診斷與治療疾病，促進個人及群體之健康。在實踐過程中，真實世界數據與證據(RWD/RWE)的導入，為不可或缺的一環。透過大量數據與資訊的整合分析，歸納出疾病風險預測及最佳治療模式，進一步產出臨床決策輔助工具等，對醫療照護與衛生策略的開展，具有廣泛的意義。

近年來，全球皆意識到健康大數據為發展精準健康產業的重要基石，各國政府相繼投入大量資金並啟動相關規劃與行動方案，推動全國性的生醫健康資料建置、整合等工作，積極促進各式健康資料的收載與串聯，如：電子健康紀錄、基因資料、醫療影像與生活型態調查等，並開放資料共享運用。其中以英國人體生物資料庫(UK Biobank)、美國全民健康研究計畫(All of US Research Program)，以及歐盟正在研議的歐洲健康資料空間(European Health Data Space, EHDS)等，皆為具代表性的例子。臺灣部分，過往在癌症登記、篩檢與健保資料庫等已擁有豐厚的基礎，近年來更積極推動各項國家級與跨機構合作計畫，如：亞太生醫矽谷精準醫療旗艦計畫、臺灣精準醫療計畫，及健康

¹ 財團法人中華景康藥學基金會承接衛福部計畫健康大數據永續平台專案辦公室(計畫主持人:高純琇教授)



大數據永續平台計畫等，並成立了國家級人體生物資料庫整合平台，積極帶動精準健康之醫藥研究與產業發展。然而，政府在推動健康資料建置應用過程，如何建立民眾信任 (Trust)，個人資訊隱私權與公共利益之間的權衡，以及資訊安全維護等議題，正持續被各界所高度關注，必須建立一套完善、具彈性且可實踐的健康資料治理 (Data Governance) 框架。在以下的文章中，將為讀者介紹國際間具特色的健康資料建置應用模式，並一窺各國於健康資料治理之發展趨勢。

各國健康資料建置應用

芬蘭

北歐國家被認為擁有優秀的數據基礎建設，對於不同來源的健康照護資料、醫療資料乃至於社會經濟相關資料的串連與二次利用模式，建有完善的立法依據，被譽為資料運用上的金礦。芬蘭為北歐五國之一，憑藉著社會福利政策、醫療保健制度和各項國家型計畫的推動，人民對於提供資料支持醫學研究持正面態度與信任，凝聚了全國在生醫研究與創新開發的高度共識。芬蘭不論是醫藥或衛生健康領域，從管理生物資料庫及樣本到個人資料治理的法律依據基本原則，是遵照歐盟於 2018 年施行的「一般資料保護規則」(The General Data Protection Regulation, GDPR)^[1]，並在 GDPR 共通原則下進行國內法規調適工作，以落實個人資料保護措施，包括制定「資料保護法」(Data Protection Act)^[2]，設立資料保護監察使辦公室 (Office of the Data Protection Ombudsman)，作為國家資料保護獨立監管機關；2019 年發布「健康與社會資料二次利用法」(Act on the Secondary Use of Health and Social Data)(簡稱二次利用法)^[3]，以專法模式推動健康及社福資料的整合與二次利用；此外，目前正在推動「生物資料庫法」(Biobank Act) 修法及基因體法案 (Genome Act) 的研議。伴隨科技發展及遵守歐盟的共同規範，芬蘭逐步完善國內健康資料整合應用的適法性基礎與運作架構。

一、FINDATA

芬蘭在 2019 年 5 月發布「二次利用法」後，2020 年經由該法授權設立 Social and



Health Data Permit Authority-FINDATA^[4]，作為芬蘭社福、健康照護等登記資料二次利用的單一專責中介單位，協助整合各社福與健康照護登記資料庫所蒐集的資料，並負責資料申請的審查、處理與釋出，解決過往資料分散、授權不足及取得費時等問題。FINDATA 的相關經費及人力來源雖由芬蘭公共事務與衛生部(MSAH)轄下的芬蘭健康與福利研究院(THL)所支持，實質上則是受其監督而獨立運作，管理團隊由資料服務、ICT、市場開發、法律顧問及公關等各專業領域專家共同組成。「二次利用法」雖不適用於生物資料庫之樣品或相關資料的管理(適用生物資料庫法)，然而其所授權管理的範疇卻常涵蓋與生物資料庫檢體和資料結合的多樣性資訊，例如額外的臨床數據或用藥紀錄。FINDATA 作為社福與健康照護等登記資料二次利用的一站式服務窗口，資料去識別化處理也是由 FINDATA 所執行。申請者可在「二次利用法」所規範的使用目的範圍之下，向 FINDATA 提出資料使用許可(Data Permit)或資料請求(Data Request)，Data Permit 將提供去識別化個人層級資料(Individual-level data)，使用者須在資安確認環境下進行分析。Data Request 則為經統計彙整的資料(Aggregated data)，無使用環境要求，可直接傳送給申請者^[5]。

二、FINBB

為推動芬蘭境內各生物資料庫收存之檢體與資料能夠更有效地的交流與運用，由 8 家人體生物資料庫共同成立全國性的資料庫合作聯盟 Finnish Biobank Cooperative-FINBB^[6]，來推動芬蘭國家生物醫學研究的國際競爭力。該合作聯盟涵蓋了 6 家區域型醫院生物資料庫(Auria Biobank、Biobank Borealis of Northern Finland、Central Finland Biobanks、Biobanks of Eastern Finland、Helsinki Biobank、Finnish Clinica Biobank Tampere)，以及 Arctic Biobank at University of Oulu 和 National-level THL Biobank。此外，FINBB 也與芬蘭其他生物資料庫建立共同合作網絡，如：Blood Service Biobank、Finnish Hematology Registry and Clinical Biobank (FHRB Biobank)，及 Terveystalo Biobank 等。FINBB 創建了單一申請窗口 Fingenious® digital portal^[7]，藉由連結各領域的臨床專家與研究學者，提供諮詢服務及協助搜尋芬蘭境內與國際申請



者所需資料，以加速檢體申請與利用性，甚至可基於特定研究需求，透過 Fingenious 再次聯繫參與者，然而後續的檢體/資料提供仍為各資料庫所負責。芬蘭也期待透過 Fingenious 的數據作為 RWD/RWE 等應用，來協助各項生醫研究能夠減少相關成本支出，了解醫療結果風險或疾病進程的預測，進一步增強臨床決策支持系統。

三、FinnGen Research Project

由芬蘭商業投資局(Business Finland)和各國際藥廠共同合資推動之芬蘭全國性基因研究計畫-FinnGen Research Project^[8]，於 2017 年 8 月啟動，並由芬蘭商業投資局、赫爾辛基大學、各生物資料庫人員及國際藥廠代表共同成立 Steering Committee 和 Scientific Committee 來監督本計畫各項研究推動。該計畫利用芬蘭境內各生物資料庫收集的樣品，預計收納 50 萬芬蘭人基因資料，目的在了解疾病，並為診斷預防和治療做出新的開發。該計畫由赫爾辛基大學領導，芬蘭絕大部分的生物資料庫皆參與了這項計畫，Helsinki Biobank 負責協調此計畫的生物樣品蒐集。值得注意的是，FinnGen 並不是一個公開資源，所收存的個人層級資料只提供給該合作聯盟的研究者使用，然而相關計畫成果所產生的基因數據資料將會回饋到生物資料庫，成為後續藥物試驗、監測研究與公私合作計畫創新研發之基礎。截至目前，計有逾 52 萬名之基因與健康登記資料研究素材，以及遠超過原訂目標的 62 萬餘名的生物樣品收案保存。

英國

英國政府自 1948 年推行國民健康服務(National Health Service, NHS)，為全球最大的單一保險制度醫療體系。英國雖退出歐盟體系，仍保留歐盟 GDPR 規範並納入國內法律，稱為「UK GDPR」，並訂有「個人資料保護法」(Data Protection Act)、「普通法保密義務」(Common Law Duty of Confidentiality, CLDC)，和「健康與社會照護法」(Health and Social Care Act, HSCA)等，設立個資保護獨立專責機關-英國資訊專員辦公室(Information Commissioner's Office, ICO)，以及國家健康資料保護人(National Data Guardian, NDG)，對於 NHS 涉及病患機敏資料的蒐集處理與利用議題，提供指



引發布、諮詢與指導等^[9]。英國推動健康資料整合與二次利用的法源基礎為「健康與社會照護法」，該法授權成立 NHS 資料共享治理專責機構-The Health and Social Care Information Centre (HSCIC)，2016 年更名為 NHS Digital，並於 2023 年宣布併入 NHS England^[10]，持續推動 NHS 的數據管理、資訊技術和數位系統營運，促進資料共享及數位技術在醫療領域的應用。此外，英國於 2018 年發布更新國家資料選擇退出政策(National Data Opt-Out Programme)^[11]，增加公眾溝通。民眾可依其偏好選擇是否將其健康資料提供予醫療照護目的之外之二次利用，英國政府提供多種退出管道，讓民眾選擇，包含線上、數位輔助和非數位管道。一般而言，所有英國國家資料皆適用退出政策，除非基於當事人同意、傳染病防治、重大公共利益及司法調查等情形。

一、UK Biobank

UK biobank 成立於 2006 年，為一項大規模的長期生物樣本庫計畫，由英國衛生和社會關懷部(Department of Health & Social Care)、英國醫學研究理事會(Medical Research Council)、威爾康醫療慈善基金會(Wellcome Trust)、蘇格蘭政府(Scottish Government)及西北地區發展局(Northwest Regional Development Agency)共同投資成立，旨在研究遺傳與環境因素對於疾病的影響，進一步促進各種疾病的預防、診斷及治療。2006 至 2010 年期間共招募約 50 萬名年齡介於 40~69 歲的自願參與者，完成第一次訪視評估、蒐集生物檢體與生理量測數值，並可串連參與者的電子健康紀錄進行長期追蹤。參與者後續亦受邀參與其他的測試項目與資料蒐集(如：穿戴式裝置、影像資料蒐集及問卷調查等)，同時，也針對此 50 萬名參與者進行全基因體定型(Whole genome genotyping)，並透過產業鏈結參與，陸續啟動全外顯子(WES)及全基因體定序(WGS)計畫。截至今(2023)年 10 月份，已有 47 萬筆全外顯子(WES)及 20 萬筆全基因體定序(WGS)資料可提供外界申請運用，並預計於年底釋出 50 萬人的 WGS 資料。UK Biobank 開放英國境內及來自世界各國產官學研醫單位的研究者提出計畫申請，而計畫執行所產出的基因體或蛋白質體等體學資料(Omics Data)，則可再回饋提供給其他研究者申請使用，藉由此運作模式，持續擴大與優化數據庫的內涵，並促進全球的合作



與發展^[12]。此外，考量數據量日益龐大，為提供研究者有效之儲存運算量能，UK biobank 建置雲端分析平台(Research Analysis Platform, RAP)，並建立相關作業規範，使研究者可在資訊安全環境內進行資料分析。

二、Genomic England

英國衛生和社會關懷部在 2013 年成立 Genomic England，並啟動 10 萬基因體計畫(The 100,000 Genomes Project)，招募受癌症或罕見疾病影響之病患，進行 10 萬個全基因體定序，推動基因體研究與基因定序之臨床應用。該計畫於 2015 年展開參與者招募，並於 2018 年底完成所有基因定序工作，但研究和分析部分仍持續進行中。Genomics England 負責計畫相關之基因定序，其檢測結果除應用於個案之臨床診斷治療，經參與者同意進行共享之數據，則儲存於 National Genomic Research Library (NGRL)，提供醫藥研究申請使用。英國 NHS 與 Genomic England 持續合作，於 2018 年啟動 NHS 基因體醫療服務(Genomic Medicine Service, GMS)^[13]，透過基因醫學技術，促進罕見疾病與癌症的早期診斷及個人化醫療，所收載的基因體等資料則可提供醫藥研究與產品開發應用。2021 年起又陸續針對罕見疾病與一般民眾，展開新的基因體計畫，如新生兒基因組計畫(Newborn Genomes Programme)及癌症 2.0 (cancer 2.0)。新生兒基因組計畫預計進行 10 萬名新生兒的全基因體定序(WGS)，評估是否可藉由基因定序提升遺傳性及罕見疾病的早期診斷與治療。癌症 2.0 計畫則將探索長讀取定序技術(long-read sequencing)和多模式數據(multimodal data)，於臨床及研究之應用。此外 2020 年至 2022 年期間，Genomics England 與愛丁堡大學領導的 GenOMICC 聯盟合作，分析約 20,000 名 COVID-19 患者的全基因體定序(WGS)，進行嚴重患者、輕度受影響患者與無症狀患者之基因組比較。Genomic England 透過與英國 NHS 合作，進行全基因體定序(WGS)分析，有助研究人員加速找到疾病原因與治療方法，並將檢測結果納入日常的 NHS 臨床醫療資料，協助基因醫療保健系統(Genomic Healthcare Ecosystem)之基礎建構^[14]。



三、Our Future Health Programme

Our Future Health Programme 是英國至今最大規模的基因體研究計畫，此計畫已於 2022 年啟動，目標是預計招募 500 萬名英國境內年滿 18 歲的志願者，展開長期追蹤與醫學研究。本計畫著重於診斷與個人化醫療、早期開發及疾病預防、研究領域三大類型，並與慈善機構、醫藥產業等合作。此計畫將收載多種數據來源，包括健康問卷、電子病歷記錄、生物樣本（如血液檢體）等，亦將產出基因體定型與定序等數據，以推動個人化醫療和深入了解人類健康與疾病之關係。在資料治理部分，將由 Data protection officer (DPO) 作為處理個資隱私等相關問題之第三方機構，並以 UK GDPR 為基礎保護參與者個資，參與者擁有退出權，檢測結果亦將回饋予參與者。透過 Our Future Health Programme 的推動與後續研發成果，期能更有效地進行早期診斷及疾病預防，同時改善醫療照護系統，可進一步降低治療及照護成本^[15]。

美國

美國目前並未發布統一的個人資料保護法，而是針對不同領域需求，制定個資保護相關規範。在醫療保健部分，美國聯邦政府於 1996 年頒布「健康保險流通與責任法」(Health Insurance Portability and Accountability Act, HIPAA Act)，授權衛生及公共服務部(Department of Health and Human Services, HHS)制定個人健康醫療資訊相關規範^[16]。因此，美國 HHS 發佈俗稱的 HIPAA 隱私規則(Privacy Rule)和 HIPAA 資安規則(Security Rule)。隱私規則主要是制定保護個人醫療紀錄和健康資訊之國家標準，而資安規則是建立一套國家安全標準，以利保護以電子形式保存或傳輸之健康資訊。「經濟與臨床健康資訊科技法」(Health Information Technology for Economic and Clinical Health Act, HITECH Act)是「2009 年美國復甦與再投資法(American Recovery and Reinvestment Act of 2009, ARRA)」的一部分，主要是促進健康資訊科技的採用和有意義的使用，其中也強化 HIPAA 規定之民事和刑事執行的多項條款，以解決個人健康資訊電子傳輸相關之隱私和安全問題，並於 2013 年整合修訂為 HIPAA 最終規則(HIPAA Final Omnibus Rules)^[17]。HIPAA 在行政程序、人員、系統與設備等方面，皆



有詳細且嚴謹的措施與管理要求，各界可基於此規定投入合乎法規的技術開發，進而促進美國健康數據相關產業發展。此外，美國於 HHS 下設立國家健康資訊科技協調辦公室(Office of the National Coordinator for Health Information Technology, ONC)，負責制定健康資訊技術戰略，協調聯邦健康資訊技術政策、標準和項目投資，並促進健康資訊技術採用，透過健康資訊來改善整體美國民眾健康福祉^[18]。加上 2016 年底通過的 21 世紀治療法案(21st Century Cures Act)推動下，實施可增強美國電子健康資訊互通性之關鍵條款，為美國健康資訊共享奠下基礎。隨著 HIPAA/HITECH Act 發布及 ONC 成立，顯見美國政府欲透過資料整合及取用規範，促進多元資料能有效被運用，加速醫療發展，增進民眾健康福祉。

一、美國全民健康研究計畫 (All of Us Research Program)

2015 年時任美國總統歐巴馬提出「精準醫療倡議(Precision Medicine Initiative, PMI)」，後續美國國家衛生研究院(National Institutes of Health, NIH)於 2018 年啟動美國全民健康研究計畫「All of Us Research Program」(簡稱 All of Us)，目標為在十年內招募 100 萬名不限人種、健康狀態的志願參與者，建立一個橫跨全美、長期性、龐大且多元的健康資料庫，探索基因、環境、生活型態與健康之間的關係，進而支持各類健康促進、疾病預防與精準醫療之研究。All of Us 收集包括參與者健康調查問卷，電子健康紀錄，生理量測結果，數位科技使用(如：穿戴式裝置)及生物樣品(如：血液、尿液及唾液)等，並進行基因檢測分析。截至 2023 年 9 月，已累積超過 71 萬名參與者，且有八成參與者係來自過去生物醫學研究中，代表性較為不足之群體。All of Us 在計畫期間會對參與者進行持續追蹤，包括定期納入新的電子健康記錄、發展新的自填式問卷取得參與者新的健康資訊、邀請參與者加入此計畫新的研究等。此外，此計畫嘗試透過數位科技來建立研究者與參與者之夥伴關係，因此，參與者可透過 All of Us 計畫網站或手機應用程式，以電子方式完成知情同意與問卷填寫等程序，並取得個人提供資訊之檢驗結果。All of Us 之資料儲存於雲端，除了電子健康記錄、問卷資料、生理檢測及穿戴式裝置數據等，目前提供約 31 萬筆全基因體定型及 1 萬筆全基因體定序(WGS)資料可申



請使用。資料被分為三層，若是公開層(Public)資料，則無需註冊或登入即可瀏覽資料；若是註冊層(Registered)或控制層(Controlled)資料，研究者註冊申請時，必須接受 The Committee on Access, Privacy and Security (CAPS)委員會所制定之資料使用條款並簽署 All of Us 研究計畫 Data User Code of Conduct (DUCC)協議，最後，獲授權之研究者方可於 Researcher Workbench 雲端平台進行資料分析及結果匯出^[19]。

二、癌症登月計畫(Cancer Moonshot)

美國於 2016 年啟動「癌症登月計畫(Cancer Moonshot)」，投注 18 億美元，聚焦於癌症預防、檢測、診斷及照護等，成功加速癌症的科學研究，促進跨國合作與多方鏈結，以及發展數據共享機制。臺灣中央研究院及長庚大學亦與美國國家癌症研究所(National Cancer Institute, NCI)簽署癌症登月計畫備忘錄，加入由 NCI 所主導之國際癌症蛋白基因體學聯盟(International Cancer Proteogenome Consortium, ICPC)，展開國際合作。2022 年初，美國總統拜登宣布再次啟動癌症登月計畫(Cancer Moonshot 2.0)」，目標為在 25 年內將美國癌症死亡率降低 50%，並改善癌症患者的存活品質，除了提升癌症照護連續性外，亦致力於學術研究資源與臨床應用共享^[20]。在癌症登月計畫推動下，美國正逐步構建國家癌症數據生態系(National Cancer Data Ecosystem)，落實數據整合及資訊共享，加速精準醫療發展，包括建立 Cancer Research Data Commons (CRDC)平台，利用雲計算能量將癌症研究數據與分析工具相連接，提供基因體學 Genomic Data Commons (GDC)、蛋白質體學 Proteomic Data Commons (PDC)，及醫療影像 Imaging Data Commons (IDC)等數據共享與應用。CRDC 涵蓋多項由美國國家癌症研究所(NCI)、美國癌症研究協會(AACR)等機構所支持的癌症研究計畫數據成果，如：TCGA、TARGET、CPTAC 和 GENIE 等。透過整合不同的數據集與雲端運算分析工具，提供研究人員進行數據共享、分析與視覺化等工作，加速數據驅動之醫藥研究與應用^[21]。

台灣藥物法規
資訊網法規公告台灣藥品
臨床試驗資訊TFDA 藥物
食品安全週報致力法規科學
守護生命健康

Regulatory Science, Service for Life

日本

日本在資料保護法制上，除 2003 年立法的「個人情報保護法」外，另制定「行政機關情報保護法」與「獨立行政法人個人資料保護法」等，而上述法規在資料使用上的「個資定義」並不相同，從而衍生出醫療資料交換與利用上的挑戰。考量國際趨勢、資通訊技術及新創產業發展，日本於 2015 年進行「個人情報保護法」第一次重大修法，並成立個人情報保護委員會(Personal Information Protection Commission, PPC)進行監督，此後，為平衡個人資料保護與大數據利用，日本政府歷經數次修法調適後，強化個人情報委員會功能，並每 3 年檢討修正「個人情報保護法」。

日本在醫療資料方面則另訂有專法，即「次世代醫療基盤法」，以「個人情報保護法」之匿名加工為基礎，進一步在法律的位階上制訂醫療資料匿名加工(去識別化)的標準，由政府核准的第三方機構，得合法執行醫療資料匿名加工作業。在資料處理各階段當事人皆擁有表達退出(Opt-Out)權力，因得免除事先取得當事人個別同意或事先經倫理審查，改在醫療機構進行公告或於當事人就診時進行告知，大幅降低使用者在取得資料上的成本，同時兼顧對當事人資料保護^[22]。在促進醫療資料開放應用方面，「次世代醫療基盤法」有以下特色：(1)對醫療資料範圍進行定義，不侷限於「個人情報保護法」的敏感性個人資料，更納入個人檢驗檢查、病歷等醫療相關資料；(2)放寬醫療資料主體不僅限於自然人，對已去世非自然人可由其子孫主張對該醫療資料的權力^[23]；(3)明確定義匿名加工醫療資料為「已無法辨識特定個人且無法回復原狀的醫療資料」，且經匿名加工的醫療資料可合法提供政府、學術界或產業界進行加值應用；(4)匿名加工須經由政府認可的第三方加工業者辦理，相關業者的資格包含所使用的匿名加工技術、資訊安全管理措施應達政府要求的標準、並承諾須恪遵相關義務^[24]。截至 2023 年 3 月已獲得認證的業者共有 3 家，分別是 Life Data Initiative (LDI)、日本醫學會醫療資訊管理組織(J-MIMO)和促進公平使用匿名處理醫療資訊基金會(FAST-HDJ)。



一、Biobank Network and Cross-Search Service

日本有三大人體生物資料庫系統：Biobank Japan (BJJ)^[25]、National Center Biobank Network (NCBN)^[26]及 Tohoku Medical MegaBank (TMM)^[27]，彼此都肩負不同任務而創立，收錄的參與者樣態亦不同，如 BJJ 收錄病患特徵為包含癌症等重大疾病、NCBN 的 6 個 National Center 所屬 Biobank，則是聚焦各類研究主題(癌症、精神疾病、神經病變、肌肉疾病、感染症及小兒疾病等)、TMM 則為健康參與者。日本為更進一步促進其國內人體生物資料庫間的應用，2020 年起在日本醫療研究開發機構 (Japan Agency for Medical Research and Development, AMED)的支持下，聯合三大人體生物資料庫系統，建立了「人體生物資料庫交叉檢索系統」(AMED Biobank Cross-Search)^[28]，據統計目前已包含 54 萬人共 142 萬個檢體(如：DNA、血液、尿液、冷凍組織等)，並建立資料申請窗口及成立中央倫理委員會，以促進生物資料庫的應用。

二、C-CAT Database

日本為有效推動癌症控制政策，於 2006 年制定了「癌症防治法」，並推動各項癌症防治計畫，後續啟動癌症基因體(Cancer Genomic Medicine, CGM)計畫^[29]，建立聯合全國 12 家 CGM 核心醫院(Core Hospital)、33 家指定醫院(Designated Hospital)及 161 家合作醫院(Cooperative Hospital)的醫療網絡。2018 年 6 月日本厚生勞動省建立癌症基因體學和先進治療中心(Cancer Genomics and Advanced Therapeutics, C-CAT)，作為彙整與管理癌症病人基因體與臨床資訊的機構，並支持相關彙整醫療資訊的二次利用，以推動醫療創新研究。在相關基因資料法規與管理推動上，2017 年日本三大癌症協會(日本腫瘤內科學會、日本臨床腫瘤學會、日本癌症協會)共同發布「應用 NGS 於癌症診斷與治療之臨床實踐指引(Clinical Practice Guidelines for Next Generation Sequencing in Cancer Diagnosis and Treatment)」^[30]，在國民健康保險給付體系下，2019 年 6 月起，也將運用次世代基因定序(NGS)技術的基因檢測套組，納入國民健康保險給付體系^[31]，使 C-CAT 網絡得以持續累積更多的癌症基因檢測數據。C-CAT 在資料收集與應用部分，建置中央資料庫(Repository Database)儲放網絡內各機構所回傳



的臨床資料與基因檢測資料，並建立癌症知識資料庫(Cancer Knowledge Database, CKDB)。此外，C-CAT 會對每位病人的腫瘤圖譜檢測報告中的基因突變進行註釋，產出 C-CAT findings，提供給核心醫院和指定醫院的專家小組，以判斷病人最適合的治療。截至 2023 年 10 月 C-CAT 已收錄約 64,000 名病人癌症基因資料。儘管醫療、基因資料皆屬高度敏感性個人資料，病人可隨時表達退出權，但在 C-CAT 運作機制下對病人的癌症治療帶來契機，因此仍有高達 99%病人願意提供其資料作為醫學研究等醫療照護外的二次利用。

臺灣

臺灣在 1995 年公布「電腦處理個人資料保護法」(電資法)，2010 年進行重大修正，更名為大家所熟知的「個人資料保護法」(個資法)，並於 2012 年公布「個人資料保護法施行細則」，個資法亦於同年正式實施。2018 年因應歐盟 GDPR 發布，行政院責成國發會成立「個人資料保護專案辦公室」，強化我國與 GDPR 相關事務之跨部會協調整合工作^[32]。然而，我國個資法在過去並未設置單一專責機關，而是採分散式管理，直至今(2023)年 5 月份，立法院三讀通過個資法修正草案，修正第 48、56 條條文，並增訂第 1-1 條條文規定，將新成立「個人資料保護委員會」擔任個資法主管機關，整合目前分屬於中央目的事業主管機關、地方政府及國發會的權責，推動我國個資保護監督機制。在醫療保健部分，臺灣自 1995 年開始實施全民健保制度，健保特約醫療院所達 92% 以上，健保資料檔來自於各醫療院所上傳至健保署的保險醫療費用申報資料，可反映出國人醫藥衛生與疾病狀況，為具代表性的全國健康紀錄。有關健保資料的二次利用，主要以個資法及健保法第 79、80 條條文為規範，然而，於去(2022)年的憲法法庭憲判字第 13 號判決，雖認可個資法第 6 條第 4 款規定並未違反法律明確性及比例原則，但亦指出我國欠缺個資保護獨立監督機制；此外，對於健保資料儲存、處理、對外傳輸及提供利用之相關事宜，欠缺法律明確性及當事人得請求停止利用的相關規範^{[33][34]}。為因應憲法法庭判決結果，如前文所述，個資法已於今年(2023)進行修正，將成立個資獨立專責機關-個人資料保護委員會，同時，衛福部亦啟動有關健保資料庫運用專法、民眾退出機



制(Opt-Out)與相關配套措施的研議工作，也開啟了各界對於我國健康資料未來治理模式的熱烈討論，期在健康資料二次利用與個人資訊隱私權保障間取得平衡。

此外，我國為少數擁有人體生物資料庫專法的國家，臺灣於 2010 年公布施行「人體生物資料庫管理條例」，並訂定「人體生物資料庫設置許可管理辦法」與「人體生物資料庫商業運用利益回饋辦法」等，以特定專法規範生物資料之設置、管理及運用，保障生物資料庫參與者權益，並促進醫學研究發展。人體生物資料庫管理條例發布至今已十多年，為因應現今生物資料庫的多元樣態，以及新興資訊科技與生物醫學研究的快速發展，衛福部於今(2023)年展開人體生物資料庫管理條例之修正草案討論。有別於過往以蒐集、處理生物檢體為主，此次修正擬將「生物資料」納入人體生物資料庫得蒐集、處理之項目，如：醫學影像、健康紀錄、人體基因及生物標記等，並擴大後續運用範疇，可作為藥品、醫療器材及醫用軟體等生物科技研發運用；增訂「生物資料庫整合平臺」定義以及設置、管理與運用之各項規範；此外，期能逐步完善國內基因研究之管理監督機制^[35]。

一、臺灣人體生物資料庫

由中研院規劃建置的「臺灣人體生物資料庫」(Taiwan Biobank, TWB)^[36]，為 2012 年國內第一家取得主管機關核准設置許可的人體生物資料庫，此資料庫預計招募二十萬名自願參與者，建構以社區族群為基礎的長期世代追蹤資料。依據 2023 年 10 月 31 日統計，收案個案數為 202,853 人，已達到預定的二十萬人收案目標，其中完成第一輪追蹤個案數為 53,403 人，完成第二輪追蹤個案數為 1,285 人，目前已暫停新收案，並持續進行已加入個案之追蹤調查。此資料庫收載內容包含參與者的血液與尿液檢體、身體檢測結果、血液及尿液檢驗數值、健康相關資訊問卷，與心電圖、腹部超音波、頸動脈超音波等醫學影像資料，以及各式檢體增值資料，以基因體為例，目前已有約 14 萬筆全基因體定型及 2 千筆全基因體定序(WGS)資料可供申請使用。透過臺灣人體生物資料庫所設置的「Taiwan View」網頁，研究者可查詢關於基因體定型、定序結果的位點(variant)資訊與變異頻率，以及甲基化晶片與人類白血球組織抗原分型結果等。研究者



若欲進一步進行資料分析，則可透過「檢體與數位資料釋出管理系統」，查詢收案統計、各類資料釋出個案數，並向臺灣人體生物資料庫提出使用申請。若研究者欲進一步連結健保資料檔及癌症登記檔等衛生福利資料時，則可向衛福部統計處提出申請，經核准後，將人體生物資料庫的資料攜入統計處資料科學中心，於該中心獨立作業區內進行運算分析。臺灣人體生物資料庫所收載的資料十分豐富，包括參與者的生活型態、檢驗數值、醫學影像，及透過檢體加值實驗所產生的基因體、代謝體等資訊，為我國推動精準健康的重要本土資源。

二、國家級人體生物資料庫整合平台

人體生物資料庫建置為醫藥研究與精準健康發展的基礎，截至今(2023)年 10 月，國內經核准設立運作的人體生物資料庫共有三十七家，分別由政府單位、學術、法人及醫療機構所運作。但由於國內各資料庫在蒐集生物檢體的標準與資訊化程度皆不相同，為進一步提升我國生物資料庫品質與整體運用效能，2018 年行政院啟動「國家級人體生物資料庫整合平台」(National Biobank Consortium of Taiwan, NBCT)之建置，2019 年衛福部宣布國家級人體生物資料庫整合平台(簡稱整合平台)正式成立，委由國衛院負責執行，截至目前已有 34 家人體生物資料庫加入整合平台^[37]。該整合平台透過與各大醫療機構合作，建立檢體與臨床數據標準處理作業流程，提升出庫檢體品質，並逐步推動與訂定臨床數據之共同資訊欄位與標準化格式(Common Data Model, CDM)。人體生物資料庫整合平台設有中央辦公室，受理外界申請案，免於以往研究者須同時與多家生物資料庫申請之行政程序。此外，整合平台於 2022 年與產業及跨醫療院所合作，展開「癌症精準醫療及生物資料庫整合平台合作示範計畫」，針對非鱗狀非小細胞肺癌、食道癌、胃癌等六種癌症別，提供 2000 例 Foundation Medicine (FMI)全方位癌症基因檢測，並在該計畫下於各參與醫院成立癌症精準醫療臨床小組(Molecular Tumor Board, MTB)，臨床醫師可依基因檢測結果及癌症精準醫療臨床小組建議進行醫療決策與治療選擇之評估。此外，將收集參與者的基因數據與臨床資料，儲存於各院人體生物資料庫。此計畫正在持續收案中，相關資料後續可透過整合平台之彙整，提供醫藥研究開發應用。



三、精準醫療合作計畫

臺灣精準醫療計畫(The Taiwan Precision Medicine Initiative, TPMI)^[38]是由中研院與國內 16 家醫療體系共同合作執行的大型多中心研究計畫，目標為發展精準醫療臨床應用與新型態健康管理模式。該研究計畫於 2019 年正式啟動，規劃於五年內招募 100 萬名自願參與者，將涵蓋各類國人常見、慢性疾病，目前已有超過 50 萬名參與者同意加入。該計畫蒐集參與者的血液檢體，以基因型鑑定(Taiwan Precision Medicine (TPM) SNP array)結果及臨床資料為基礎，透過數據分析，尋找國人常見疾病的風險因子、建立疾病風險評估預測模型，及持續開發優化適合華人的基因型鑑定晶片等。該計畫完成的基因檢測部分資訊亦將透過合作醫院反饋予參與者，期研究成果可進一步應用於臨床服務，發展精準預防、診斷及治療之個人化健康管理照護。

四、健康大數據永續平台計畫

依據「臺灣精準健康方案」及「六大核心戰略產業推動方案」策略推動，並參酌 109 年生技產業策略諮議委員會議總體建議，由衛福部、國科會及經濟部共同研議，提出 110-113 年度「健康大數據永續平台計畫」(Sustainable Platform for Big Data in Health)，於跨部會合作基礎上，期建構我國完善的健康大數據體系，支援醫療照護、研究應用與產業發展。此計畫涵蓋兩大主軸，分別為建構精準健康大數據基盤，及推動健康大數據之轉譯研究與產業應用，在健康數據基盤部分，如：建置重大癌症、心血管與感染症等前瞻與回溯性主題式資料庫，並參考 HL7 FHIR 及 mCODE 等國際標準，確立資料格式一致化原則；設立健康大數據專區、生醫資料分析與分享平台，以及台灣健康大數據整合服務平台入口網站(Taiwan Gateway to Health Data)^[39]等提供多元服務；推動真實世界數據/證據法規導引機制，持續研擬發布各項指引與提供諮詢輔導，使產業進行產品開發與認證時有所依據。在臨床轉譯研究部分，則透過人工智慧與生醫大數據分析，進行各式疾病(如：癌症、不孕症及心血管疾病等)之新穎生物標記與疾病風險評估預測模型開發。在產業應用發展部分，則以生醫大數據進行癌症智慧新藥與分子檢測技術等開發，並積極建立產業及學研醫界的合作與公私協力(Public-Private



Partnership, PPP) · 期共同建構我國健康大數據整合服務模式。

結語

臺灣在過往大家的共同努力下，擁有高品質的醫療照護服務與資通訊人才技術，近年來政府更積極投入資源，進行各項法規調適與立法工作、推動我國創新研究與精準健康產業發展，以提升全民健康福祉。而由生醫數據所驅動的臨床轉譯研發，為實踐全民精準健康的關鍵之一，各國政府皆高度重視，對於健康資料二次利用或基因體資料管理等議題，完善國家資料治理法規框架，並積極推動全國性的生醫健康資料建置、整合等工作，在兼顧個人隱私保護與公共利益的前提下，持續回應各界資料開放應用之需求。此外，在各項政策或計畫推動過程，增加與民眾的互動，取得公眾信任；納入數位化工具與雲端分析平台，並將相關研究成果回饋給參與者等，亦為當前各國發展的趨勢。期透過本篇文章之標竿國家經驗，以及國內產官學研醫各界跨域合作，集結不同專業領域(如：醫藥、管理、資訊、法規等)之專家，逐步討論、調整、推進，完善建構我國健康資料治理運作架構及醫藥產業永續運用之願景。

參考文獻

1. General Data Protection Regulation, REGULATION (EU) 2016/679 OF THE EUROPEAN PARLIAMENT AND OF THE COUNCIL, 2016, <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/EN/TXT/?uri=celex%3A32016R0679>
2. Data Protection Act, Ministry of Justice, Finland, 2023, <https://www.finlex.fi/en/laki/kaannokset/2018/en20181050.pdf>
3. Act on the Secondary Use of Health and Social Data, Ministry of Justice, Finland, 2019, <https://www.finlex.fi/fi/laki/ajantasa/2019/20190552>
4. Finnish Social and Health Data Permit Authority (FINDATA), <https://findata.fi/en/>
5. 何之行，健康資料二次利用之規範模式：以芬蘭 Findata 為例，月旦醫事法報告 2023; 83: 134-150.
6. Finnish Biobank Cooperative (FINBB), <https://finbb.fi/en/>



7. Fingenious: Your gateway to Finnish biobanks and biomedical research, <https://site.fingenious.fi/en/>
8. FinnGen Research Project (FinnGen), <https://www.finnngen.fi/en>
9. 何之行 · 英國生醫健康資料之整合應用與資料治理規範 · 月旦法學雜誌 2022; 331; 9-23.
10. NHS Digital. 2023, <https://digital.nhs.uk/about-nhs-digital/nhs-digital-merger-with-nhs-england>
11. NHS Digital. National Data Opt-out Operational Policy Guidance Document (version 4.0). 2020, <https://digital.nhs.uk/services/national-data-opt-out/operational-policy-guidance-document>
12. UK Biobank, <https://www.ukbiobank.ac.uk/>
13. NHS England, Genomic Medicine Service, <https://www.england.nhs.uk/genomics/nhs-genomic-med-service/>
14. Genomics England, <https://www.genomicsengland.co.uk/>
15. Our Future Health Programme, <https://ourfuturehealth.org.uk/>
16. 楊智傑 · 美國醫療資訊保護法規之初探-以 HIPAA/HITECH 之隱私規則與資安規則為中心 · 軍法專刊 2014; 5: 79-116.
17. 葉錫誼 · 個人健康醫療資訊之美國與歐盟法規管理方向 · 當代醫藥法月刊 2018; 92: 6-20.
18. About ONC, Official Website of The Office of the National Coordinator for Health Information Technology (ONC), <https://www.healthit.gov/topic/about-onc>
19. All of Us Research Program Operational Protocol v1.19p, National Institutes of Health (NIH)
20. Cancer MoonshotSM, <https://www.cancer.gov/research/key-initiatives/moonshot-cancer-initiative>
21. Cancer Research Data Commons, NIH National Cancer Institute, <https://datacommons.cancer.gov/>
22. 次世代醫療基盤法(內閣府), <https://www8.cao.go.jp/iryuu/index.html>
23. 范晏儒 · 以日本次世代醫療基盤法為借鏡談醫療資料加值運用 · 月旦醫事法報告



- 2020; 47: 120-137.
24. 范姜真嫻，日本次世代醫療基盤之簡介，月旦醫事法報告 2018; 24: 44-56.
25. Biobank Japan (BBJ), <https://biobankjp.org/>
26. National Center Biobank Network (NCBN), <https://ncbiobank.org/>
27. Tohoku Medical MegaBank (TMM), <https://www.megabank.tohoku.ac.jp/>
28. AMED Biobank Cross-Search,
<https://biobank-search.megabank.tohoku.ac.jp/v2/>
29. Establishment and implementation of Cancer Genomic Medicine in Japan.
Cancer Sci 2021; 112(3): 970–977.
30. Clinical practice guidance for next-generation sequencing in cancer diagnosis and treatment (edition 2.1). Int J Clin Oncol 2021; 26(2): 233–283.
31. 黃莉茵，當全民健康覆蓋體系遇到次世代定序檢測之給付挑戰-日本的經驗，當代醫藥法規月刊 2021; 129: 1-8.
32. 國家發展委員會個人資料保護專區, <https://pipa.ndc.gov.tw/>
33. 翁逸泓，健康資料加值應用的下一步-資料治理與信任擔保，月旦法學雜誌 2022; 331: 24-36
34. 張陳弘，健康資料庫之數位資料治理-兼論個人資料保護法於資料治理之定位，月旦醫事法報告 2023; 76: 31-41.
35. 人體生物資料庫管理條例修正草案(1120613 討論會議版本)
36. 臺灣人體生物資料庫, <https://www.twbiobank.org.tw/>
37. 國家級人體生物資料庫整合平台, <https://nbct.nhri.org.tw/>
38. 臺灣精準醫療計畫, <https://tpmi.ibms.sinica.edu.tw/www/>
39. 台灣健康大數據整合服務平台入口網站, <https://www.ghd.tw/>