

全球精準健康產業趨勢分析

撰文/孫智麗·譚中岳

前言

隨著生命科學研究的深化與資訊通訊技術的進展，疾病治療策略的發展，從傳統由醫生憑經驗針對症狀進行判斷的經驗醫學，朝向臨床醫學數據的解釋及分析，提供醫師進行診療判斷依據的實證醫學。目前許多資訊科技與資料分析技術導入醫療體系中，透過一種或多種工具或技術，獲得關於患者遺傳、生理、環境與生活習慣等數據，進而提供個人化的醫療策略，而形成精準醫療。精準醫療產業除了實體產品的開發，如藥品、儀器、設備等，也包括了基因檢測服務產業，加速基因體資訊的收集。而精準醫療的發展有賴於生醫大數據之累積及模型建立、安全可靠的資料使用環境以進行模型之驗證，而這些應用的基礎在於資料的收集與建立。

近年來各國的醫療政策朝向精準醫療發展，而精準醫療是將個人的基因體序列或個人體內外微生物，和外環境、生活習慣、家族及自我疾病史等進行資訊數據化，並藉由資料科學技術與正常人的數據進行分析，達到針對個人的病情給予最合適的治療策略，如標靶藥物、細胞療法等。精準醫療是一種基因體資訊、生物資訊與大數據科學的交叉應用而發展起來的一種新型醫學概念與醫療模式。然而，這樣的應用侷限於醫療用途上，而未來發展將應用於預測與預防疾病的發生，因此朝向精準健康的更大範圍。

精準健康涵蓋範疇較精準醫療更廣，擴及疾

病發生前之風險評估、健康促進與治療後之照護活動，並考量個人基因組、環境、生活型態以及疾病之分子基礎差異，以準確地預測、預防、診斷與治療疾病。本文將藉由全球產業發展、各國發展現況與個案分析，了解全球精準健康之趨勢。

國際精準健康市場趨勢

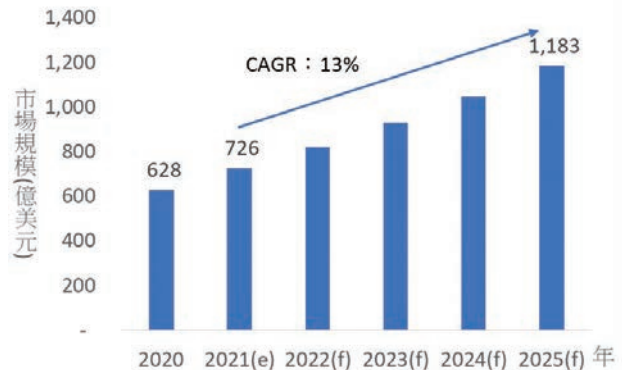
傳統基因檢測需要至醫療院所進行檢體的採集，如組織或血液等。隨著基因定序的技術進步，所需要的檢體數量逐漸減少，而且也只需非侵入式的採取少量檢體，如只需要口水中的少量 DNA 便能進行基因檢測，也大幅提升了檢體採集的便利性。在基因檢測的效率提升、更多基因與性狀或疾病關聯的資料與檢體採集更加便利的情況下，有更多的基因檢測公司發展出新的服務，消費者可直接在自家進行檢體採集，再將檢體送至檢測公司進行基因檢測，減少受檢人員至醫療院所進行採檢的過程，此類服務稱為「直接面對消費者檢測」(Direct-To-Consumer test, DTC)。

根據美國食品藥物管理署 (Food and Drug Administration, FDA) 規定，凡未經由醫療照護提供者，直接將上市的體外檢測試劑提給消費者使用，即稱為 DTC 檢測，而這些產品通常是收集消費者的集唾液或尿液等樣本，交由公司進行檢測與分析。由於 DTC 檢測不需要至診所或醫院，可擴大對其 DNA 或基因體進行基因檢測的人數。雖然大部分

DTC 檢測產品以基因檢測為主，但仍有其他的檢測產品如體內的蛋白質等級、尿液中的毒素含量、或細菌菌群（稱為微生物體 microbiome）的等級和類型。

精準醫療藉由基因體學和特定的生物標幟技術來治療疾病，提供醫師選擇治療方案。根據 Precision Medicine Global Market Report，2020 年全球精準醫療藥物市場規模為 628 億美元，隨著基因定序成本下降，DTC 產品接受度大幅增加、伴同式診斷產品增多、藥物基因體學的能量提升，生物資訊學和大數據分析等技術的演進，預計將推動精準醫藥市場規模的快速成長，未來 2021~2025 年的複合年成長率 (Compound Annual Growth Rate, CAGR) 將達 13%，預測 2025 年市場規模達 1,183 億美元（圖一）。

值得注意的是 DTC 的基因檢測是一種允許個人在醫療院所部分或不參與的情況下獲取基因資訊。雖然傳統的基因檢測是由醫療院所訂購必要的基因檢測；但 DTC 基因檢測使個人能夠繞過醫療院所直接訂購基因檢測，這些基因測試組可藉由非處



圖一 全球精準醫療藥物市場趨勢

方方式、線上購物、電視或其他營銷網站直接提供給消費者。

DTC 基因檢測與傳統基因檢測不同之處，可由表一列出的主要面向進行說明：

根據 Research and Markets 的全球 DTC 基因檢測市場報告 (2021)，2019 年全球 DTC 測試市場

表一 DTC的基因檢測與傳統醫學檢測的比較

關鍵因素	DTC檢測	傳統醫學檢測
採檢	由消費者自行採檢	由醫護人員進行採檢
監管來源	公司作為消費品受到監管	醫療保健系統受醫療相關法規監管
資訊控制	消費者控制和管理遺傳資訊	醫療保健系統控制和管理資訊
數據解讀來源	由消費者選擇遺傳資訊的解釋來源	醫療保健系統的代理人解釋遺傳資訊
品質控制	測試品質在很大程度上不受監管	制定法規和品質控制系統以評估測試品質
最終用途	非醫療目的，例如血統、親子關係和健康	促進醫療管理、協助診斷
訂價模式	激烈的競爭可能會壓低產品價格	產品價格與醫保支付模式密切相關
資訊回饋	資訊可能不具臨床支持或專業諮詢服務	資訊是由醫療保健專業人員提供
數據解釋規定	資訊解釋人員通常未經認可	資訊解釋人員已獲得許可或認可
數據應用	可能以營利為目的出售數據	主要限於醫療保健研究目的

資料來源：Mayo Clin. Proc.(2018) vol 93, iss. 1, P113-120。

規模約 12 億美元，消費者對基因檢測意識的提高是關鍵驅動因素，慢性疾病、癌症或心血管疾病負擔增加，使得消費者對 DTC 的基因檢測需求增加，加上由於 DTC 的測試是由公司製造並直接提供給消費者，無需第三方醫療院所的參與，而且在費用上 DTC 檢測試劑比透過醫療院所的基因檢測試劑盒更實惠，進而帶動市場成長。除此之外，部份非醫療相關的基因檢測需求增加，如對祖先 DNA 測試需求、男性禿頭機率、運動表現和眼睛顏色相關的基因資訊，也成為市場成長的因素。預測未來 2020~2027 年的複合年成長率將達 13% (圖二)。

隨著次世代定序 (Next Generation Sequencing, NGS) 技術發展，DTC 測試技術進一步分為靶向分析、全基因體定序 (Whole-Genome Sequencing, WGS) 和單核苷酸多態性 (Single Nucleotide Polymorphisms, SNP)。預計在 2021-2031 年全基因體定序 (WGS) 將以複合年成長率 17.37% 快速成長。

根據全球 DTC 的基因檢測市場報告，由於對血統和親屬關係的檢測需求量增加，加上消費者有興趣和世界各地的遠親建立聯繫，2019 年血統和親屬關係的檢測市場為 4.3 億美元。由於美國是最早開放 DTC 基因檢測產品上市的國家，因此在全球



資料來源：Research and Markets；台灣經濟研究院生物科技產業研究中心整理(2021)。

圖二 全球精準健康DTC基因檢測市場規模預測

DTC 基因檢測市場，2019 年北美占全球整體市場的 34.5%；而亞太地區因消費者所得成長，接受基因檢測的意願大幅提高，使得市場成長最快。

主要國家精準健康發展策略

(一) 美國

美國從 2015 年啟動「精準醫療計畫 (Precision Medicine Initiative, PMI)」，短期以癌症治療為目標，以解決目前在醫療上未滿足之需求。現今的 All of Us 計畫預計收集美國各地 100 萬人的基因、生活環境等健康資訊，幫助建立史上最多樣化的健康數據庫，整合已投入之基礎研究、檢測、評估及藥物開發等資訊，並確定不同個體間之藥物療效差異原因、環境因子與基因因子的交互作用關係和藉由 mHealth 技術強化個體資訊收集的便利性。

然而在基因數據收集上，傳統是由醫療院所進行檢體的採樣與分析，無疑增加了醫療院所的負擔，因此在 All of Us 計畫的推動上，也與基因檢測單位或廠商合作，由合作單位提供基因採檢、分析與諮詢的服務。美國國立衛生研究院 (National Institutes of Health NIH) 為了鼓勵合作夥伴能提供更完善的服務，針對基因體分析和遺傳諮詢兩個部分提供獎項，所有的合作夥伴皆可參選。而在廠商的部分，Color Genomics 是一家投入 DTC 產品開發的基因檢測公司，在 2018 年獲得基因體分析獎項、2019 年獲得遺傳諮詢獎項。

美國早在 2000 年初就有 DTC 的基因檢測出現，其興起的原因主要是針對傳統醫療模式缺點所反饋的因應策略。由於醫療模式的特點是依賴於專家知識和醫療保健系統，由醫療專業人員下令進行臨床基因檢測，並由獲得主管機關許可的醫學遺傳專家來解釋和提供結果。醫療保健系統是遺傳資訊的中介，負責其品質、資訊產生、解釋、傳遞、保護，尤其是醫療模式致力於保護健康資訊的隱私性。所有醫療保健一樣，旨在提高患者利益並促進準確的臨床決策，同時降低相關風險。隨著人類

基因體計畫的完成，激發民眾對基因資訊應用的需求，也刺激了前所未有的遺傳學公共投資。加上定序成本的急劇下降，促使產業界加快基因資訊的商業應用，進而發展出 DTC 基因檢測產品。

1. DTC 基因檢測 1.0

不同於傳統醫學發展的高度監管，DTC 發展以自由主義為基礎，跳脫專家審查的機制。消費者通過郵件寄送唾液樣本，然後通過網際網絡或手機應用程式直接查看基因檢測結果。DTC 檢測的支持者將獲取個人基因資訊，視為每個公民都應該享有的「權利」。而銷售 DTC 產品的廠商也將此基因檢測視為一種商業行為，而規避了醫學檢測所需要附上的知情同意書。而在沒有醫療保健專業人員的解釋幫助下，消費者可能會誤解基因檢測結果，並根據不準確或不完整的資訊做出影響健康的決定。更重要的是若缺乏專業的解釋，如果基因檢測顯示他們沒有患癌症的風險，客戶可能會減少運動或放棄遵循良好的飲食習慣。

根據臨床實驗室改進法案 (Clinical Laboratory Improvement Act, CLIA)，該法案規定了處理醫學樣本的實驗室應遵守的程序，而 FDA 的任務是確保醫學檢測的安全性和有效性。由於 DTC 基因檢測並非醫療用途，使得直接面向消費者的 DTC 測試出現在一個模稜兩可的監管環境中。2006 年美國最高監察機構政府問責局 (Government Accountability Office, GAO)，針對 DTC 基因檢測公司的做法展開了調查，發現 DTC 基因檢測公司誇大了 DTC 測試產品的價值及其改善個人健康的潛力。2010 年美國 FDA 致函 4 家最大的 DTC 檢測公司，通知他們其產品未獲 FDA 批准上市醫療器械，2013 年更進一步的要求 DTC 檢測公司終止營運和銷售其健康相關檢測服務，直到他們獲得 FDA 對這些檢測試劑的許可。

2. DTC 基因檢測 2.0

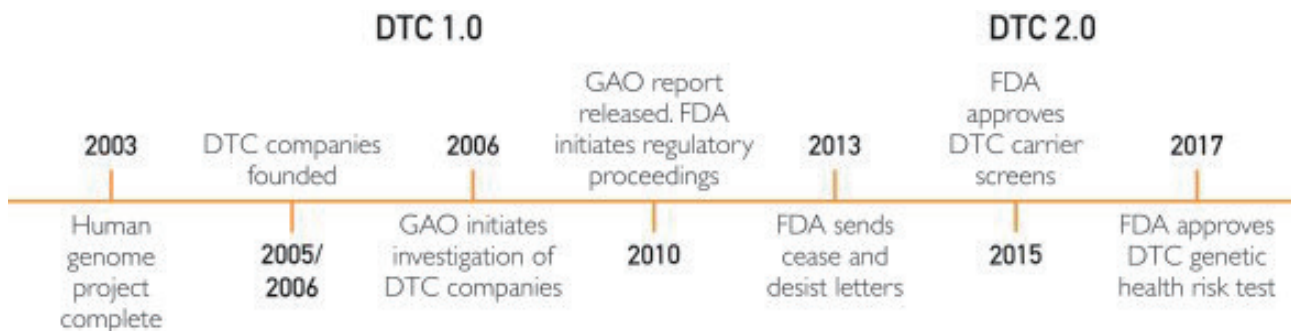
由於 FDA 下令終止 DTC 檢測公司進行相關產品銷售，引起了正反兩面的討論，一方面認為此舉

是 FDA 過於謹慎並扼殺了創新，另一方面，認為終止 DTC 檢測公司產品銷售是對消費者有所保障。而 Scripps 研究所 2011 年針對使用 DTC 測試產品前後對消費者進行調查，發現使用者在焦慮程度、膳食脂肪攝入量、或運動行為，與基礎值相較沒有顯著差異。而在 2013 年的後續研究發現，只有 24.6% 的 DTC 客戶報告測試後焦慮程度有所變化，其中 85.3% 的客戶聲稱他們的焦慮有所減輕，也就是說基於對消費者焦慮或健康行為的負面變化之擔憂被誇大了。

業者重新定義 DTC 基因檢測，23andMe 公司不僅對其測試進行了廣泛的分析驗證，而且還進行了廣泛的用戶理解研究，FDA 確認該公司已提出證據證明公眾能夠以 90% 的理解水平正確解釋測試報告，2015 年 23andMe 獲得了 FDA 核准用於遺傳性布盧姆症 (hereditary Bloom syndrome) 的帶原者篩選產品上市許可，使其成為第一家採用 DTC 2.0 模型的大公司。

同時，FDA 也宣布將 DTC 基因帶原篩檢歸類為低風險醫療器材，為未來檢測其他體染色體隱性疾病開闢了道路。FDA 表示根據法規考慮放寬至少某些形式的 DTC 醫學測試。受到 FDA 對 DTC 產業政策的調整影響，主流分子診斷公司開始重新進入 DTC 領域，如 Illumina 宣布了其 DTC 測試分拆公司 Helix，而 Helix 公司的營運模式是採「一次定序、經常查詢」(sequence-once-query-often) 模式，Helix 公司將基因體資訊存儲在中央數據庫中，並允許業務合作夥伴共同開發 DTC 測試，如此降低消費者進行多次的基因定序之困擾。

2017 年 4 月，FDA 宣布經過上市前審查程序，同意第一個遺傳健康風險 (genetic health risk, GHR) DTC 檢測產品上市，即 23andMe 的個人基因體服務，該服務可檢測 10 種疾病，包括阿茲海默症風險，帕金森氏症病和遺傳性血栓形成傾向。FDA 宣布，DTC 產品如符合新 GHR 類別的要求，可免於上市前審查，但不包括作為主要治療決策的唯一依



說明：以時間軸線說明DTC1.0和DTC2.0的區分

資料來源：Symposium on Precision Medicine vol 93, issue 1, P113-120, 2018 mayo clinic proceeding。

圖三 美國DTC基因檢測監管發展歷程

據的測試。另 FDA 也聲明用於癌症、產前測試和藥物遺傳學的 DTC 檢測，需要單獨進行監管審查。FDA 提出了一種監管方法，旨在允許消費者直接採用特定類型與健康相關的遺傳資訊，同時對具有診斷意義的內容和其他更明確的醫學結果保持更嚴格的監督管理。換句話說，FDA 針對 DTC 產品上市採取較為開放的管理模式，但是針對癌症、產前測試和藥物遺傳學的應用、以及提供消費者具有診斷意義或明確的醫學結果，將採嚴格的管控（圖三、表二）。

（二）英國

英國為了實現精準醫療，於 2013 年由衛生與社會保健部 (Department of Health & Social Care) 成立了 Genomics England 公司，並由衛生與社會保健部監管，Genomics England 主要負責完成十萬人基因體的收集與分析。其主要合作夥伴為英國國家醫療服務體系 (National Health Service, NHS) 和其體系中的英國健康教育 (Health Education England)、英國公共衛生和 85 家 NHS 信託醫院。為了招募十萬基因體的參與者，Genomics England 建立了 13 個 NHS 基因體醫學中心 (NHS Genomic Medicine Centres, GMCs)，每個中心包括 NHS 信託基金和醫院。收集的基因檢體送到 Illumina 進行基因定序，而定序結果送回至 Genomics England 進行基因體序

表二 美國基因檢測監管DTC 1.0和DTC 2.0差異比較

DTC 1.0	DTC 2.0
沒有 FDA 的參與	FDA行使監管自由裁量權
無醫療結合	加強醫療專業結合
無需分析驗證	需要分析驗證
對報告內容沒有限制	報告內容受風險等級監管
消費者無需理解確認	消費者需要理解確認
綜合所有結果	健康和娛樂之間的明確區分

資料來源：台灣經濟研究院生物科技產業研究中心整理。

列和臨床數據的存儲。

十萬人基因體定序計畫在 2015 年投入 2.5 億英鎊，而衛生部長更於 2018 年宣布在五年內 NHS 和英國生物銀行擴大對一百萬個全基因組進行定序，並於 2019 年開始，針對患有疑似遺傳疾病的重病兒童，包括患有癌症的兒童，提供全基因體定序與分析。在 Genomics England 於 2021 年 9 月 30 日所發布的主要計畫資料第 13 版，目前已完成 12 萬個基因體資料，其中包括了 73,700 個罕見疾病基因體和 46,539 個癌症基因體。

Genomics England 針對 DTC 產品進行評估，英國在 DTC 基因檢測產品是傾向支持的態度，也准許 DTC 產品上市，在目前的管理規範，並沒有專

為 DTC 制訂相關的法規，而是藉由已制訂的法規進行規範，如 1987 年《消費者保護法》(Consumer Protection Act) 和 2015 年《消費者權益法》(Consumer Rights Act)，要求出售給消費者的產品或服務符合描述的用途、並滿足品質和安全之標準。英國《通用數據保護條例》(UK General Data Protection Regulation)，規範涵蓋數據的收集、存儲和使用。2004 年《人體組織法》(Human Tissue Act)，有效禁止未經適當同意的 DNA 分析。還有廣告守則，禁止誤導性、有害、冒犯性或不負責任的廣告，並根據 2008 年《消費者保護免受不公平交易條例》和 2008 年《商業誤導性營銷條例》強制執行。而對於具有醫療目的的商業基因體測試，2002 年《醫療器械法規》(Medical Devices Regulations) 規定上市體外診斷器械的基本要求，例如對用戶安全性的要求以及與製造商聲明相匹配的性能要求。以上針對 DTC 基因檢測產品進行規範以保障消費者。

而目前 DTC 基因檢測產品主要用於三種應用：

- **譜系學目的：**直接銷售給消費者的基因組測試最常應用的領域。此類測試通常被宣傳為能夠提供有關遺傳種族的資訊或識別也使用該產品的現有親屬。

- **輔助診斷目的：**可以對表現出疾病徵兆的患者進行，以提供或確認診斷，或指導治療。也可以對沒有表現出任何疾病徵兆的個體進行檢測，這通常是為了評估個人在以後的生活中發展不同狀況的傾向。基因體檢測的其他醫學應用包括帶原者檢測，準父母可以用它來評估遺傳疾病的風險，以及產前檢測胎兒出生前的遺傳疾病。英國 NHS 也提供了多項基因體測試，並計畫繼續更多地使用基因體學，但消費者也可購買與健康相關的基因體測試。

- **促進健康目的：**提供與個人身體健康或生活方式相關的資訊。例如，基因測試以提供個人化的飲食或運動計畫。

隨著一些基因檢測是近年來顯著下跌的成本，增加的基因測試產品已經開發並銷售給消費者。例

如，截至 2020 年 6 月，23andMe 在英國已售出超過 250,000 套基因體檢測試劑，高於 2019 年 4 月的 190,000 套。也說明了英國民眾對 DTC 產品的接受度是持續增加的。根據英國下議院科技委員會 (Science and Technology Committee) 針對 DTC 基因組檢測進行潛在益處與風險的評估。

1. 對國民健康的影響

科技委員會專家認為 DTC 有助於為當前或未來的健康帶來實質性好處，如診斷可能需要花費大量時間和精力來識別的罕見遺傳病；提醒民眾注意其特定的健康風險，使他們能夠通過改變行為或個人化檢查以減輕潛在風險；提供對特定患者最有效或相對安全的治療方法。然而儘管基因體資訊與健康相關的知識正不斷增加，但仍然只能用於準確診斷和預測有限的疾病。雖然 DTC 基因檢測可提供許多健康上的益處，但民眾對基因檢測結果理解度低、測試品質參差不齊以及難以正確解釋基因組結果，導致許多檢測結果報告認為不準確或被誤解的可能性很高，進而影響醫療評估。

2. 對醫療公平性的影響

DTC 基因檢測產品藉由基因的檢測，可進行早期干預與預防性治療，來改善個人的健康和福祉，以達到緩解對醫療保健系統的需求。但是偽陰性的結果可能導致人們在疾病晚期被診斷出來，或者過著不健康的生活方式，錯誤地認為他們患病的風險很低，這進一步增加了 NHS 的壓力。在英國的醫療體系中，通常高風險的族群，可優先獲得 NHS 基因體檢測，進而快速獲得 NHS 治療；然而 DTC 基因檢測通常為高所得者購買取得，透過檢測結果反而能更快獲得治療。這些結果可能意味著社會不公平，導致醫療系統中更大的不平等。

3. 經濟發展效益評估

DTC 基因檢測的潛力，有助於促進基因體學的基本了解，以及有助於開發新的治療、診斷和基因體檢測技術的研究。基因體數據對於理解人類生物學和疾病具有巨大價值，基因體的資料集 (dataset)

越大，對研究就越有益處，能比對的基因體池(pool)越大，洞察越準確。因此，研究人員和醫療保健專業人員比較大型基因體資料集的能力與生成數據量的能力一樣重要。共享數據對於發揮基因體研究、創新和轉譯至 NHS 非常重要。在經濟效益方面，全球基因體學市場規模逐年增加，由於英國政府對該行業的大力支持，如推動十萬基因體計畫、英國生物銀行、NHS 基因體醫學服務和生命科學技術交易等舉措，使英國成為基因體研究和應用的世界領先者。根據英國政府委託的研究，2015 年全球基因體學市場價值 80 億英鎊，英國產業為其中貢獻了 8 億英鎊，並且平均每年增長 15%。雖然基因體學市場廣大，但部分專家認為 DTC 的基因檢測產品或服務廠商，只針對 DNA 資料提供客製化的飲食和生活方式建議以獲得利益，並沒有為社會提供任何醫療價值。

國際廠商營運分析

(一) 23andMe

23andMe 公司於 2006 年成立，是一家總部位於美國加州的生技公司，2007 年成為第一家開始提供祖先染色體 DNA 檢測的公司，2008 年被時代雜誌 (Time) 選為 2008 年「年度發明」，是美國 DTC 產業的標竿公司，帶動美國 DTC 產業的發展。在基因檢測技術方面，消費者採取唾液樣本，寄送至 23andMe 公司，23andMe 公司在符合 CLIA 和 CAP (College of American Pathologists) 認證的實驗室進行唾液樣本中的細胞 DNA 萃取，並使用 Illumina Global Screening Array 的定製版本進行基因分型，該基因晶片可讀取基因體中的數十萬個基因變異，並進行基因數據的分析，根據有實證的科學和醫學研究，產生個人化的基因檢測報告。

23andMe 公司所產出的健康傾向報告、帶原者狀態報告和遺傳健康風險的注意事項和限制報告皆是符合 FDA 規範的科學和臨床有效性標準，而且是由科學家和醫學專家團隊使用標準作業程序進行

報告撰寫。DNA 收集試劑盒是獲得 FDA 審查批准上市的产品。23andMe 公司在數據保護是遵守通用數據保護條例 (General Data Protection Regulation, GDPR) 確保數據的安全；在隱私權的部分，公司取得 ISO/IEC 27001:2013、27018 和 27701 三項標準認證，公司未經消費者的明確同意，絕不會將基因或自我報告的數據提供給雇主、保險公司、公共數據庫或第三方營銷商。

(二) 24Genetics

24Genetics 於 2016 年成立，是一家總部位於馬德里的歐洲生物技術初創公司，員工數為 11 位，目前已在 100 多個國家 / 地區開展業務，包括美國、英國、法國、德國、西班牙、韓國、印度、日本、台灣等國。目前已是歐洲最大的 DTC 健康和血統測試的公司，而且 DNA 測試得到了世界上最重要的遺傳生物 NCBI 的認可。在基因檢測技術方面，100% 基於 Illumina 技術、Illumina 定序儀、Illumina 晶片和歐洲實驗室，可確保基因定序的品質與穩定性，其中基因分析共分析 700,000 個遺傳標記，涵蓋了科學界最重要的發現，此外，也針對目前正在研究中的遺傳標記進行分析，這些標記將在未來可能獲得科學證據的支持，這樣的分析可提供 200 多種疾病的遺傳標記、數十種藥物的遺傳敏感性以及個人醫療保健相關的豐富資訊。目前 24Genetics 所能提供的服務，包括了健康預防、藥物基因體學、營養遺傳學、運動、祖先、皮膚護理等的 DNA 測試。

24Genetics 對於客戶的基因資訊的保存，是不將其放在網上，而在個人隱私方面，其網站說明對個人隱私的保護已超過歐洲法律的規定，且在參加測試時，就將樣本將通過使用代碼匿名化，而且產出之報告也看不到全名。除了基因資料的保存與個人隱私的保障，24Genetics 在網站上公開說明並不會將客戶的基因數據資料進行出售。

(三) Ancestry Inc

Ancestry 公司成立於 1983 年，當時是一家家族

歷史雜誌和家譜參考書的出版商，隨著科技的演進 Ancestry 公司從實體書出版商轉變成電子商，也開發出手機的族譜應用程式，於 2012 年正式推出體染色體定序檢測產品，AncestryDNA® 使用先進的基因體科學，通過產品為成員提供更多方式來探索消費者的 DNA 與連接到更精確的區域並深入了解個人特徵，幫助消費者發現關於他們家族歷史的新細節。AncestryDNA 擁有超過 2,000 萬使用者資料，是世界上最大的消費者 DNA 網絡。Ancestry 公司目前只著重於譜系基因檢測，尚未推出其他關於疾病或健康相關的檢測服務。

（四）Atlas Biomed

Atlas Biomed 是一家於 2016 年在英國公司成立的基因檢測公司，提供 DNA 和腸道微生物體 (gut microbiome) 檢測試劑和健康平台，在俄羅斯莫斯科設有研發中心和分析部門，Atlas Biomed 的平台目前在 13 個歐洲國家以及土耳其、俄羅斯和加拿大營運。日本是第一個推出該服務的亞太市場，2020 年 1 月，Atlas Biomed 公司在東京成立了 Atlas Japan Limited Liability Company，以開發 Atlas 醫療保健生態系統。

Atlas Biomed 的 DNA 基因檢測服務以唾液作為採集樣本，Atlas Biomed 已通過 ISO 13485:2016 醫療器械質量管理體系認證，DNA 樣本在經過認證的歐盟實驗室中，藉由使用 Illumina 的 DNA 微陣列技術 (DNA microarray technology) 進行分析，其技術準確率為 99.9%。而在微生物體基因檢測中，是以糞便為樣本，從微生物體基因檢測分析中，Atlas 公司將提供微生物體的健康評分、發炎情況、對 5 種疾病風險的保護、益生菌和有益細菌的比例、維生素和丁酸鹽合成潛力、微生物體多樣性、乳糖和麩質代謝及每週提供個性化食物推薦，可在 17 個方面改善腸道微生物體群健康。而檢測分析取得的基因數據將與數以萬計的科學研究論文和臨床指南進行比較，可清晰地描繪個人的健康風險，並為健康促進、生活方式改善和生活方式疾病預防提

供個性化建議。

（五）CircleDNA

創立於 2014 年，募資 8,500 萬美元，投資者包括阿里巴巴，多位遺傳學和臨床研究教授組成科學家團隊，由大學實驗室衍生成立。員工人數 500 該團隊由科學家、生物科研工程師、遺傳學顧問和健康教練等組成。全球 10 個辦公室，遍佈全球，包括倫敦、新加坡、香港、吉隆坡、約翰尼斯堡等。

CircleDNA 採用由美國 Illumina 公司生產的 NovaSeq™ 6000 定序系統，全外顯子體 (Exome) 定序數據量相較晶片檢測達 90 倍、超過 6GB。所有樣本都在受國際認證的實驗室內，利用全外顯子體定序技術 (Whole-Exome Sequencing, WES) 處理。報告包括 500+ 個檢測項目，涵蓋 20 個類別，包括：膳食敏感度 15 項、癌症風險 36 項、遺傳疾病風險 163 項、都市常見健康風險 8 項等。已處理的樣本超過三十萬，分析準確度 99.9%。

（六）Color Genomics

Color Genomics 於 2015 年在美国加州成立的基因檢測與分析的公司，Color Genomics 提供當今最容易獲得的臨床級基因檢測服務之一，公司著重的於癌症和心臟疾病風險和影響藥物反應的基因檢測。在癌症基因檢測方面，公司針對 8 種常見遺傳性癌症相關的 30 種基因進行遺傳風險分析，包括了乳癌、卵巢癌、子宮頸癌、結腸直腸癌、黑色素瘤、胰臟癌、胃癌和前列腺癌。而在心臟疾病的部分，包括了心肌症、心律不正、動脈病變和家族性高膽固醇血症。而相關的基因檢測皆是通過了 CAP 和 CLIA 認證實驗室，應用技術來幫助確保提供的結果的完整性，而且後續醫師會持續與消費者進行遺傳諮詢。

Color Genomics 與史丹佛遺傳性心血管疾病中心、史丹佛遺傳性心血管疾病中心、加州大學舊金山分校、華盛頓大學醫學中心、賓夕法尼亞大學醫學院、史丹佛遺傳性心血管疾病中心和莫爾豪斯醫

學院等頂級研究醫院和診所合作，確保所有消費者無論財務狀況如何都可以進行基因檢測。

（七）EasyDNA

EasyDNA 於 2006 年在美國成立的基因檢測的供應商，目前在全球 25 個國家設有服務據點，涵蓋歐洲、亞洲、美洲等國家。目前 EasyDNA 提供的產品種類多樣，包括了親屬鑑定、祖源檢測、產前檢查、藥物遺傳學檢測、個人健康基因檢測、腸道微生物體檢測，其基因檢測是使用 (Short Tandem Repeats, STR) 技術，來確認親屬關係，並使用單核苷酸多態性 (Single Nucleotides Polymorphism, SNP) 來確認各種基因檢測項目。EasyDNA 考量並非所有客戶方便取得口腔抹拭樣本，因此也接受如毛髮、血液等樣本的檢測。除了人類的基因檢測外，EasyDNA 也提供寵物的基因檢測，飼主可提供犬貓的樣本，進行遺傳疾病、過敏源、血統等檢測。

2021 年 7 月澳洲一家多元化的基因體學和人工智能的預防健康企業 Genetic Technologies 公司宣布，以總金額 400 萬美元收購 EasyDNA 公司的網站、品牌標識、實驗室測試和分銷協議。EasyDNA 公司 2020 年基因測試銷售總額為 463 萬美元，且與北美、亞太地區和歐洲的 12 個 National Association of Testing Authorities (NATA) 和相關的國際認證實驗室簽訂協議，以銷售基於基因組學的親子鑑定、腫瘤學、健康和福祉的實驗室測試。EasyDNA 營收在過去兩年中成長 11%，主要來自五個國家 / 地區：澳大利亞、英國、法國、加拿大和美國，其中英國是最大的市場，佔總營收 20%。這次 Genetic Technologies 收購 EasyDNA 公司，可從取得 40 個國家或地區的通路，擴展其疾病檢測產品組合。

（八）Myriad Genetics

Myriad Genetics 為一家個人化檢測公司，成立於 1991 年，比人類基因體定序早 10 年，是最早成立的基因體學公司之一，為基因檢測和精準醫學的先驅和領導者，以提供改善患者生活的創新產品。

包括了針對遺傳性癌症、乳腺癌預後、生殖健康、心理健康和其他疾病的基因檢測。1996 年，Myriad 推出了第一個基因檢測 BRCAAnalysis® 來評估遺傳性乳腺癌和卵巢癌的風險，測試成為確定一個人患這些遺傳性癌症的風險標準，隨後還有其他幾項針對乳腺癌、結腸癌、胰腺癌、前列腺癌、卵巢癌和子宮癌以及黑色素瘤的創新基因檢測，迄今為止，Myriad 的遺傳性癌症檢測已使數百萬患者受益。除了預防性的檢測外，Myriad Genetics 公司於 2010 年推出 Prolaris 產品，為醫生提供了首項預後測試，可直接測量個體患者前列腺癌的分子生物學。通過測量參與癌細胞增殖的基因的表達水平，Prolaris 能夠更準確地預測疾病侵襲性。

Myriad Genetics 公司也提供藥物測試及基因檢測服務，運用分子診斷測試，來進行疾病診斷、推測罹患疾病的風險和評估疾病進展，其診斷測試項目包括乳腺癌、卵巢癌、大腸癌、子宮癌、結直腸癌、類風濕性關節炎、前列腺癌、乳腺癌、黑色素瘤、肺癌等。Myriad Genetics 公司不只是從疾病相關的基因開發相關基因檢測產品，2021 年更推出了第一個針對不同血統 (ancestries) 的女性進行驗證的多基因乳腺癌風險評估評分，將疾病風險預測與血統基因檢測結合。

結論與建議

在未來，定序儀器與基因晶片的開發，不只是提高基因體定序的效率，也可讓研究單位更快速進行基因分型。儘管全基因體定序提供了有關單核苷酸、結構或拷貝數變異的豐富資訊，但在時間或資源有限的情況下，與蛋白質生成相關的全外顯子體定序 (WES) 通常更有意義，也讓精準健康的發展更往前邁進。基於生物標記與疾病的研究發展，可藉由多種標記來確認疾病發生的風險機率，也大幅提高疾病診斷的正確率，提供更多資訊進行個人化治療策略的擬定。

隨著基因知識的擴散，愈來愈多消費者有意願進行基因檢測，而採檢的過程簡單化，如 DTC 的產

品可讓消費者在家即可完成採檢，避免去醫療院所的過程，有助於提高消費者進行基因檢測的意願。而主管機關針對 DTC 產品進行規範，包括正確的解釋基因資料、提供知情同意、保護個人基因資訊的隱私權等，有助於保障消費者的權利。

AgBIO

孫智麗 台灣經濟研究院 生物科技產業研究中心 主任
譚中岳 台灣經濟研究院 生物科技產業研究中心 副研究員

參考文獻

1. Egglestone, et al. (2013) “Effect of direct-to-consumer genetic tests on health behaviour and anxiety: a survey of consumers and potential consumers” , J Genet Couns. 2013; 22: 565-575.
2. Business Research Company (2021), “Precision Medicine Global Market Report 2021: COVID-19 Growth and Change” .
3. Research and Markets (2021), “Global Direct to Consumer Testing Market to 2027” .
4. Emergent research (2020), “Global Direct-to-Consumer Genetic Testing Market 2017-2027”
5. Illumina (2015), “Illumina, Warburg Pincus, and Sutter Hill Ventures Form Helix to Accelerate Consumer Adoption of Genomics” .
6. FDA (2019), “ Direct-to-Consumer Tests” , 2019/12
7. Genomics England (2021), From <https://www.genomicsengland.co.uk/>, 2021/9/30.