

醫療基因大數據之運用

會議引言

引言人：張 珩 理事長

2020/08/20



台灣精準醫療品質策進會
Taiwan Joint Commission of Precision Medicine

挪威1990會議

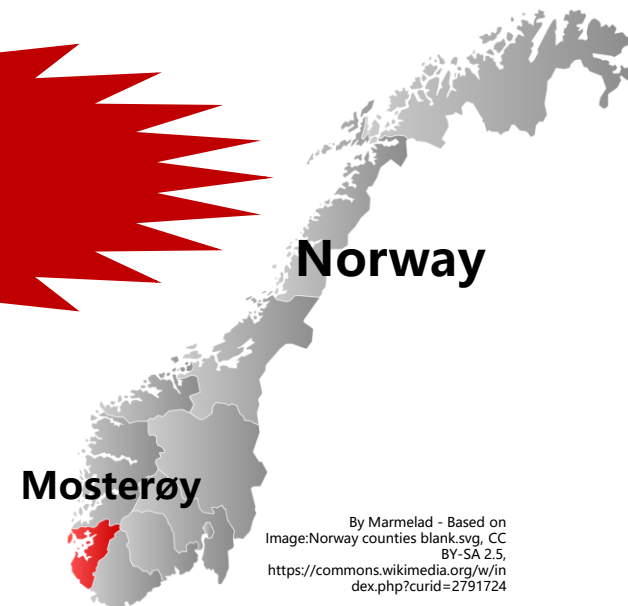
Ustein Style for Emergency Medical Services



2

- ◆ 1990年由歐洲心臟學會、歐洲麻醉科學院、歐洲重症照護醫學會與相關國家醫學會聯合舉行會議研商，會議於挪威Mosterøy島上之Ustein修道院舉行
- ◆ 1991年發表統一通報心跳停止資料之指引

把專業帶在一起，建立工具
建立好的工具，將專業凝聚在一起
【理想營造團隊、團隊成就夢想】



By Marmelad - Based on image:Norway counties blank.svg, CC BY-SA 2.5, https://commons.wikimedia.org/w/index.php?curid=2791724



By Im-berlin - Own work, CC BY-SA 3.0, https://commons.wikimedia.org/w/index.php?curid=2661697

CC BY 2.5, https://commons.wikimedia.org/w/index.php?curid=1075723

Originally published 1 Aug 1991 | https://doi.org/10.1161/01.CIR.84.2.960 | Circulation. 1991;84:960-975

960

AHA Medical/Scientific Statement

Special Report

Recommended Guidelines for Uniform Reporting of Data From Out-of-Hospital Cardiac Arrest: The Utstein Style

A Statement for Health Professionals From a Task Force of the American Heart Association, the European Resuscitation Council, the Heart and Stroke Foundation of Canada, and the Australian Resuscitation Council

Richard O. Cummins and Douglas A. Chamberlain, Cochairmen; Norman S. Abramson, Mervyn Allen, Peter J. Baskett, Lance Becker, Leo Bossaert, Herman H. Deloiz, Wolfgang F. Dick, Mickey S. Eisenberg, Thomas R. Evans, Sig Holmberg, Richard Kerber, Arne Mullie, Joseph P. Ornato, Erik Sandoe, Andreas Skulberg, Hugh Tunstall-Pedoe, Richard Swanson, and William H. Thies, Members

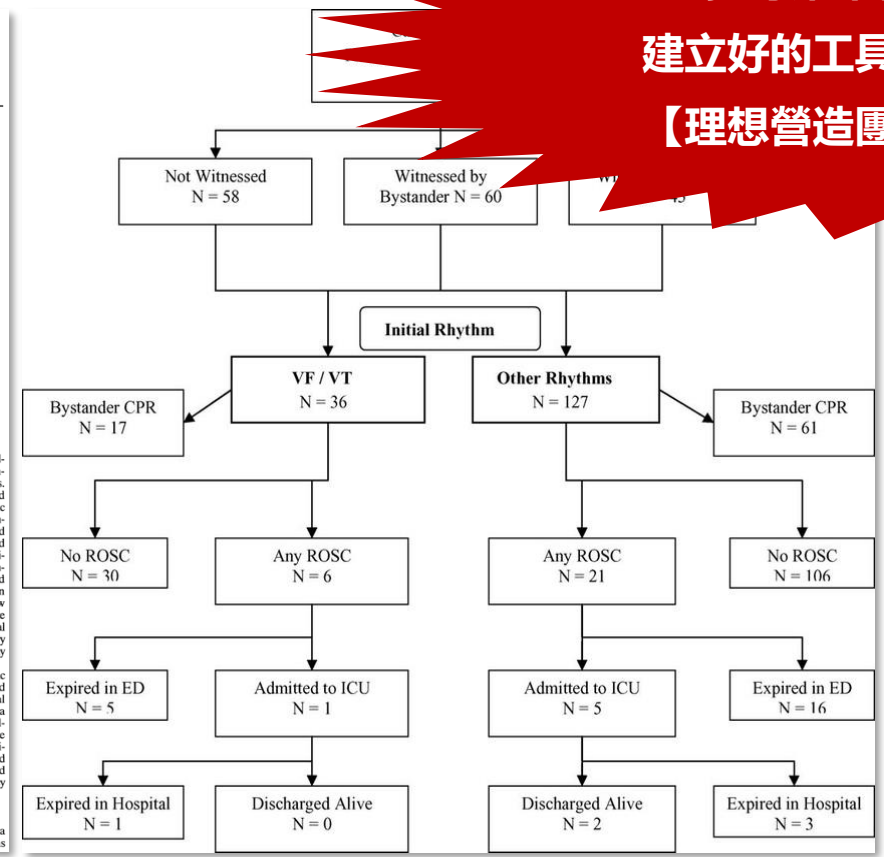
Resuscitation has become an important multidisciplinary branch of medicine, demanding a spectrum of skills and attracting a plethora of specialties and organizations, each of which claims a legitimate interest in the science and practice of resuscitation. This complex background has hindered the development of a uniform pattern or set of definitions for reporting results. Different systems cannot readily be compared or contrasted because data are rarely compatible. Representatives from the American Heart Association, the European Resuscitation Council, the Heart and Stroke Foundation of Canada, and the Australian Resuscitation Council recently met to establish uniform terms and definitions for out-of-hospital resuscitation.

European Society of Cardiology, the European Academy of Anesthesiology, the European Society for Intensive Care Medicine, and related national societies. In June 1990 members of these organizations attended an international resuscitation meeting at the historic Utstein Abbey, located on a small island near Stavanger, Norway. Participants discussed the widespread problem of nomenclature and the lack of standardized language in reports. A second meeting, with participants from Canada and Australia, was held in December 1990, in Surrey, England. The delegates voted unanimously to call the second meeting the Utstein Consensus Conference. The task force offers these new recommendations as a starting point for more effective exchange of information and to improve international audit. It is hoped that these recommendations will carry the name of the ancient abbey, the "Utstein Style" may be a suitable designation.

Uniform reporting of data from in-hospital cardiac arrest will be the subject of a future conference and publication. This report focuses on out-of-hospital cardiac arrest and includes a glossary of terms, a template for reporting data from resuscitation studies to ensure comparability, definitions for time points and time intervals related to cardiac resuscitation, definitions of individual clinical items and outcomes that should be included in reports, and recommendations for the description of emergency medical resuscitation systems.

Glossary of Terms

The nomenclature of cardiac arrest presents a classic problem in semantics—the same term has



¹Recommended Guidelines for Uniform Reporting of Data From Out-of-Hospital Cardiac Arrest: The Utstein Style. *Circulation*. 1991;84:960-975. Approved by the American Heart Association Science and Statistics Committee on February 13, 1991 and the European Resuscitation Council in January 1991. It has also been approved by the Heart and Stroke Foundation of Canada and the Australian Resuscitation Council.

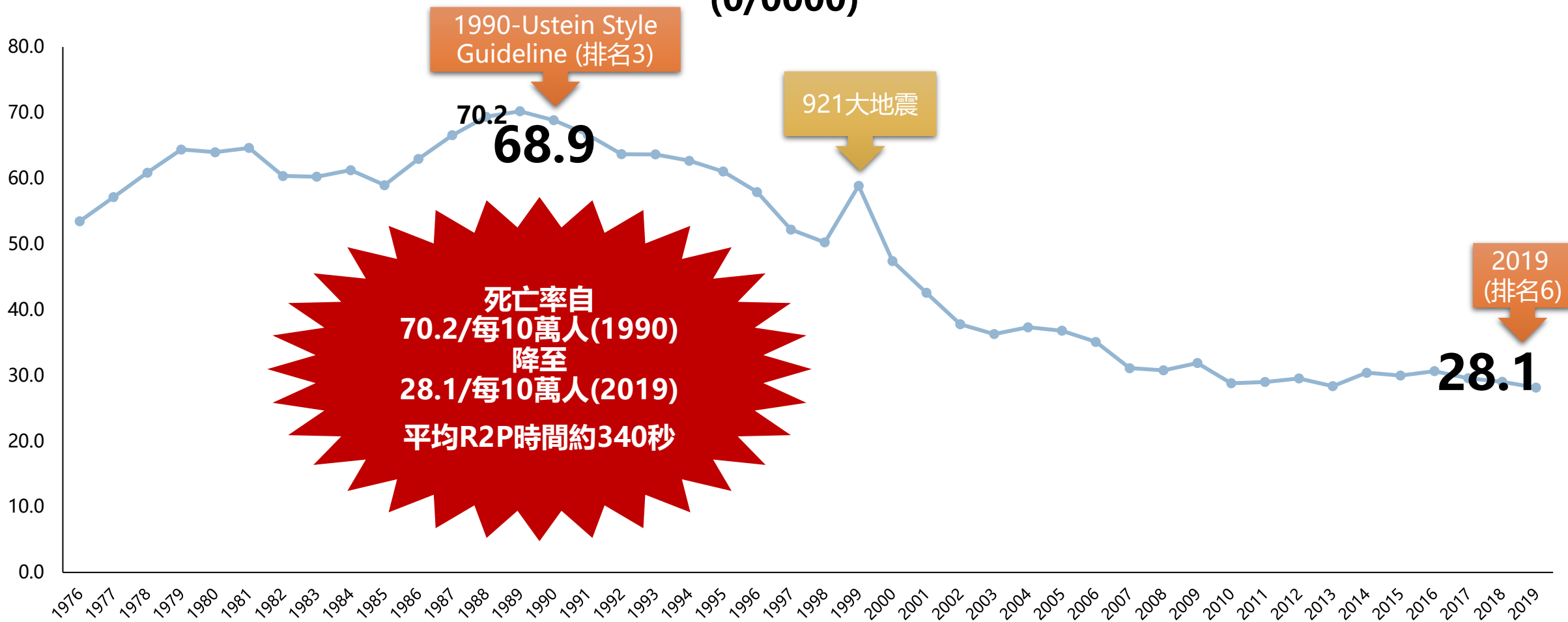
This report is also being published in the August 1991 issue of *Annals of Emergency Medicine* and the September 1991 issue of *Resuscitation*, as well as German translations for *Nordfriesland* and *Intensivmedizin und Notfallmedizin*.

Requests for reprints should be sent to the Office of Scientific Affairs, American Heart Association, 7320 Greenville Avenue, Dallas, TX 75231.

意外死亡率逐年下降



台灣歷年意外傷害死亡率 (0/0000)





數據標準與交換

HL7® FHIR® 加速器項目



David Brailer
Managing Partner & CEO
Health Evolution Partners, a
healthcare investment firm
that supports rapidly
growing and innovative
companies in the health care
industry.
Former National Coordinator
for Health IT: 2004-2008



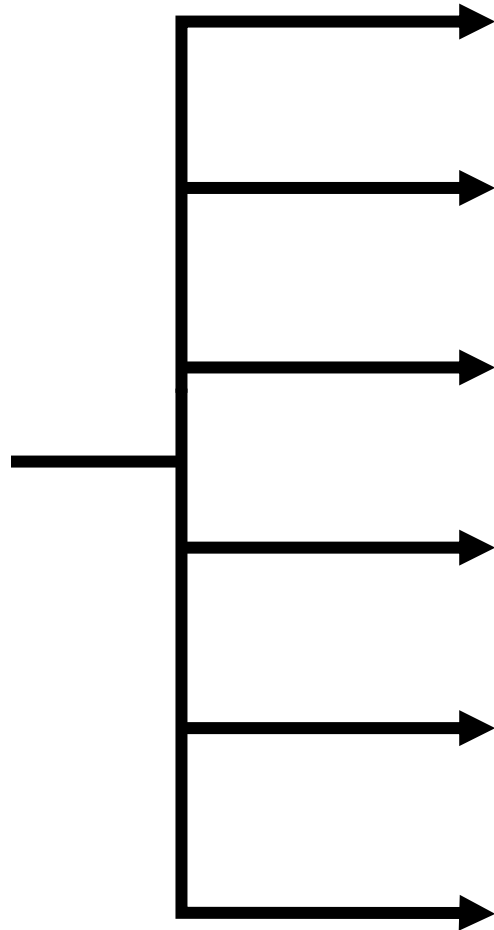
Aneesh Chopra
President of CareJourney, a
member-driven company
that harnesses open health
data to provide insights and
workflow for population
health organizations.
Former U.S. Chief
Technology Officer at the
White House: 2009-2012



Mike Leavitt
Founder and chairman of
Leavitt Partners where he
helps clients navigate the
future as they transition to
new and better models of
care.
Former Secretary of Health
and Human Services: 2005-
2009
Former Governor of Utah:
1993-2003



David Blumenthal
President of The
Commonwealth Fund, a
national philanthropy
engaged in independent
research on health and
social policy issues.
Former National Coordinator
for Health IT: 2009-2011



旨在促進產業採用現代，開放的互操作性標準 FHIR。



旨在克服跨地區以消費者為導向交流方面的障礙。



是一個多方利益相關者社區，致力於獲得以癌症照護和研究為基礎的高質量且可計算的數據。



促進產業合作，希望透過資訊識別及交換，積極影響臨床、品質、成本、照護和健康管理。



以大健康為重點，召集廣泛的利益相關團體透過交換可互操作的電子健康信息彙整出社會風險因素數據。



將轉譯醫學領域和臨床研究界的利益相關者聚集在一起，以期能補足臨床照護和臨床研究之間現有的差距

全球基因組與健康聯盟

Global Alliance for Genomics and Health (GA4GH)



Global Alliance
for Genomics & Health
Collaborate. Innovate. Accelerate.



6

source: <https://www.ga4gh.org/about-us/>

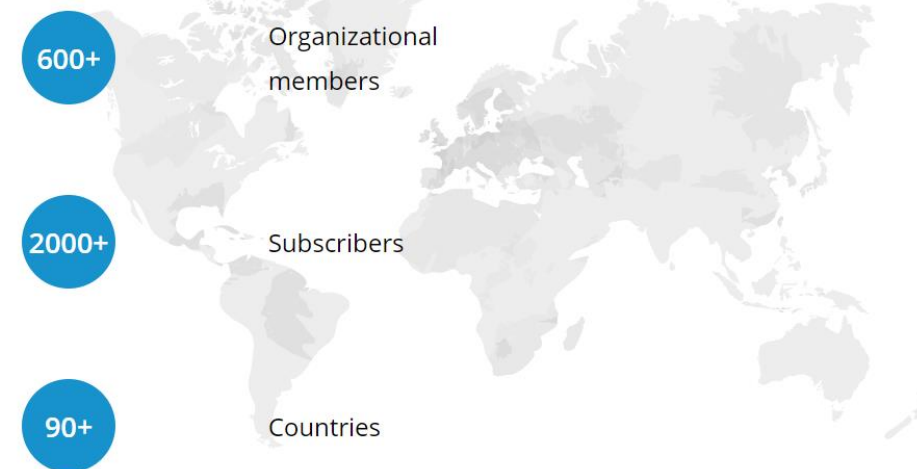
- ◆ 全球基因組與健康聯盟（GA4GH）是一個國際性非營利性聯盟，於2013年成立，旨在加速研究和醫學領域的合作，促進人類健康發展。
- ◆ GA4GH匯集了600多家從事醫療保健，研究，患者，生命科學和資訊技術的領先組織，正在共同努力創建框架和標準，以實現負責，自願和安全地共享基因組和健康相關數據。
- ◆ GA4GH Connect計畫將專注於提供技術標準並製定基因組和健康相關數據共享的監督管理政策。這項工作將主要集中在四個關鍵主題領域：癌症，罕見疾病，複雜特徵和基礎生物學。
- ◆ 計畫架構主要分為兩個工作流程，將推動政策和標準的製定，以滿足現實世界中臨床和研究領域的特定需求。

1. 技術工作

- 臨床和表現型數據採集：通過建立標準的架構和資訊模型用於描述基因組醫學和研究的臨床表型，包括在電子臨床系統和研究之間收集和交換信息，來支持基因組學在臨床上的應用。
- 雲端服務：幫助GA4GH驅動程式項目充分利用現代雲端環境。
- 數據使用和研究者識別：辨識真實的研究人員並提供便攜式電子身份辨識系統，確保研究人員身份的統一。
- 開發：創建一個統一的數據平台，加速全球的基因組學和臨床數據訪問和利用。
- **基因組學標準**：開發適合基因組資料的標準，並可**透過FHIR的API功能交換基因組資訊**
- 大規模基因組數據：創立標準化方法，透過文件、API、雲端服務來蒐集大規模基因組數據（讀取，基因變異和數據表達）

2. 基礎工作

- **數據安全性**：根據GA4GH政策創建技術標準和實施指南，以保護數據和服務，包括身份管理，數據安全，隱私保護和服務保證的標準的開發，制定和應用。
- **法規與道德**：關注國際數據共享的道德，法律和社會影響。以新穎的人權框架為基礎，旨在創建和協調前瞻性的隱私政策以及預期的數據治理模型。



精準醫療價值鍊

檢測服務

診斷服務

治療服務

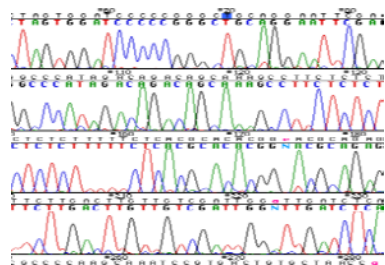
監測與追蹤服務

資料庫

疾病目標
導向

資源統整

資料交換與鏈結



藥物研發
(含CDx)

醫療器材
(IVD)

液體活檢

行動穿戴
裝置

1. 精準醫療旗艦計畫
2. 台灣癌症精準醫療路徑圖(Cancer Moonshot)

分子檢測產業實驗室檢測與服務 (Laboratory Developed Tests and Services; LDTS) 規範

1. 癌症檢驗與治療標的之驗證
2. 微生物相與癌症

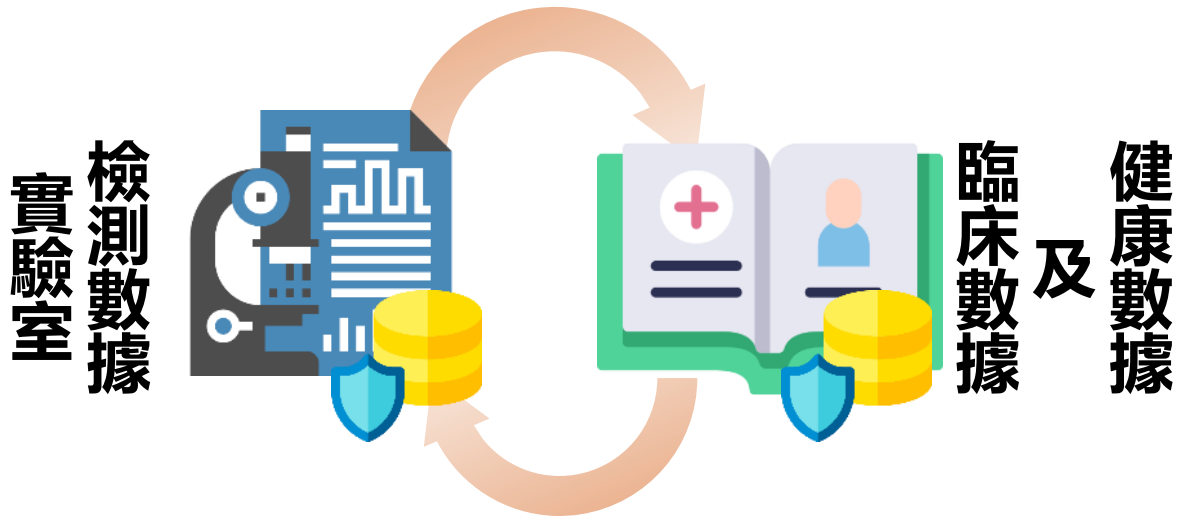
發展關鍵技術與產品

1. 精準治療之前瞻研究與系統建置計畫
2. 個體化診斷醫材關鍵計畫
3. 精準化診斷醫材關鍵技術

生醫產業創新推動方案

連結國際、連結產業、醫藥產品開發、醫療服務及產業模式創新

在FHIR基礎上建立整合平台



建立平台

- 以分子檢測資料為基礎，建立精準醫療資料平台

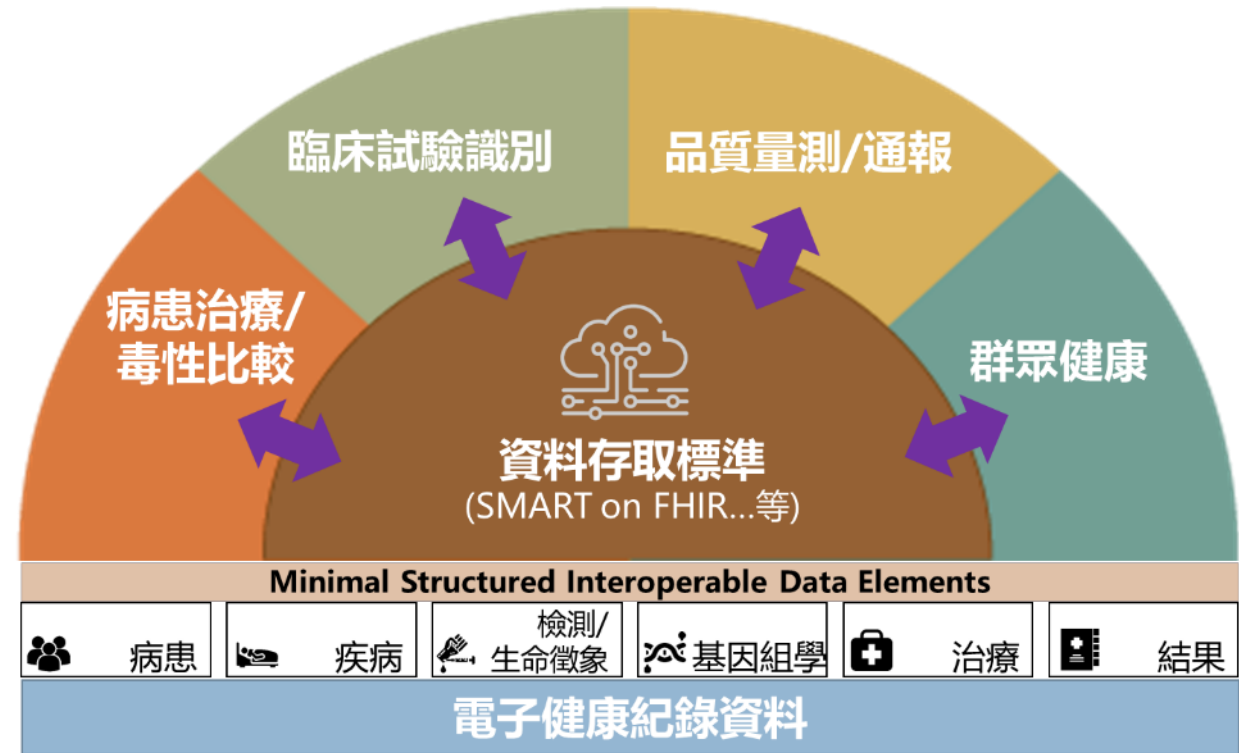
運用平台

- 持續擴大深入建置精準醫療資料平台，並為未來商業化進行準備
- 準備與臨床健康資料庫連結整合

商業化平台

- 使用精準醫療資料平台與臨床健康資料連結整合，並產生收益

Cross-talk...Interoperable...Actionable



定義基礎結構化可交換資料元素 (M-SIDE)
Minimal Structured Interoperable Data Elements

醫療基因大數據發展

需要大量高階專業技術的整合

Ambry Genetics

11

理想營造團隊、團隊成就夢想
台灣產業規模有限，需要領航者的智慧整合



45,000
Employees

3,500
Healthcare

1,500 Healthcare
precision medicine

800+ Scientific team

90+ SW engineer

140+ analytic scientists

60+ research IT specialists

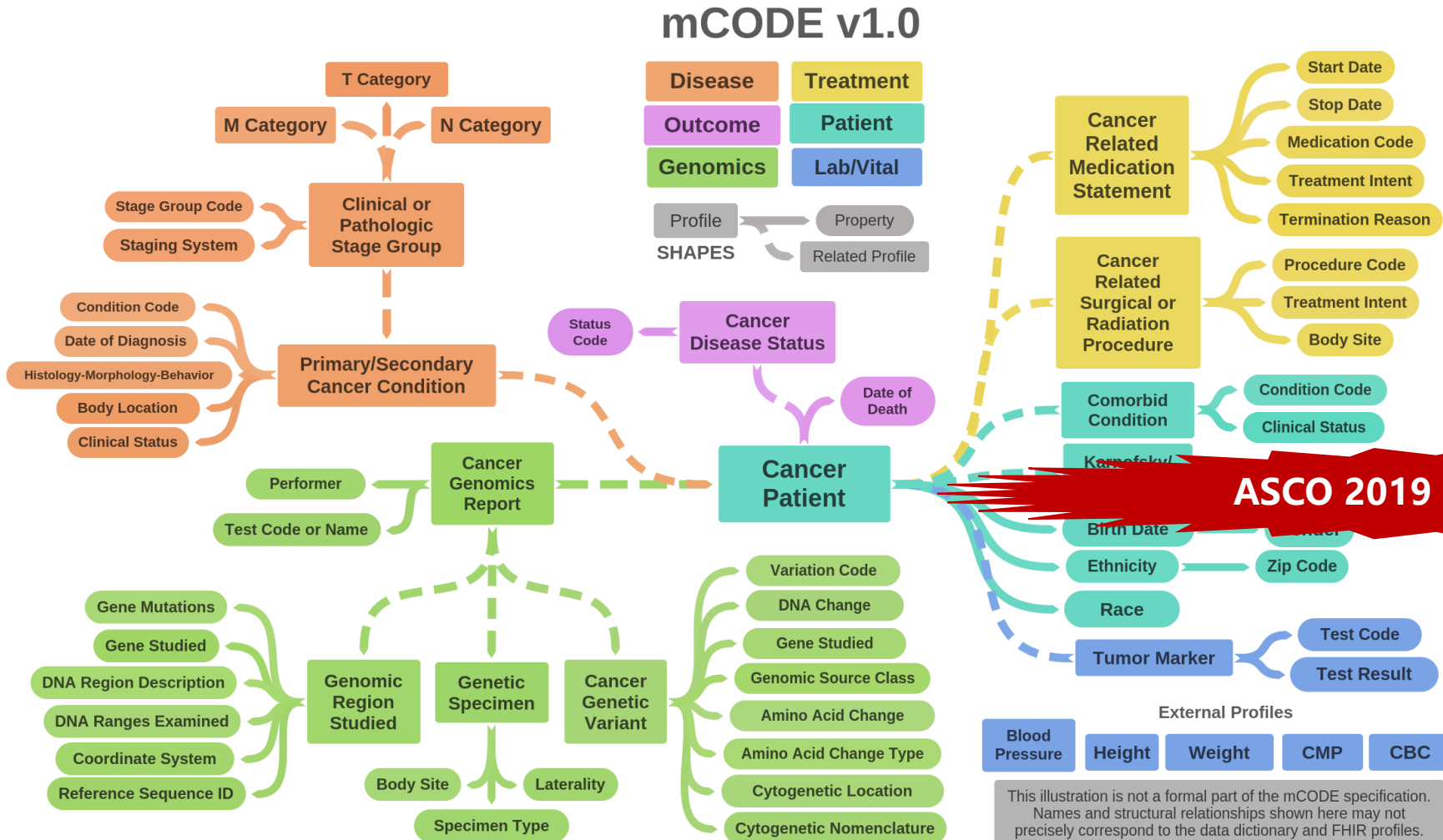
300+ research applications specialists

150+ PhD and/or MDs

數據元設計

保險 vs 研究 vs 服務 vs 產品開發

Minimal Common Oncology Data Elements (mCODE)



- ◆ The mCODE Executive Committee members
 - The Alliance for Clinical Trials in Oncology Foundation
 - The American Society of Clinical Oncology (ASCO) and its nonprofit subsidiary, CancerLinQ LLC
 - The MITRE Corporation
 - The American Society for Radiation Oncology (ASTRO)

ASCO 2019 產業人員大量參與



This illustration is not a formal part of the mCODE specification. Names and structural relationships shown here may not precisely correspond to the data dictionary and FHIR profiles.

台灣精策會： 主動脈剝離與大腸直腸癌專家委員會組織



14

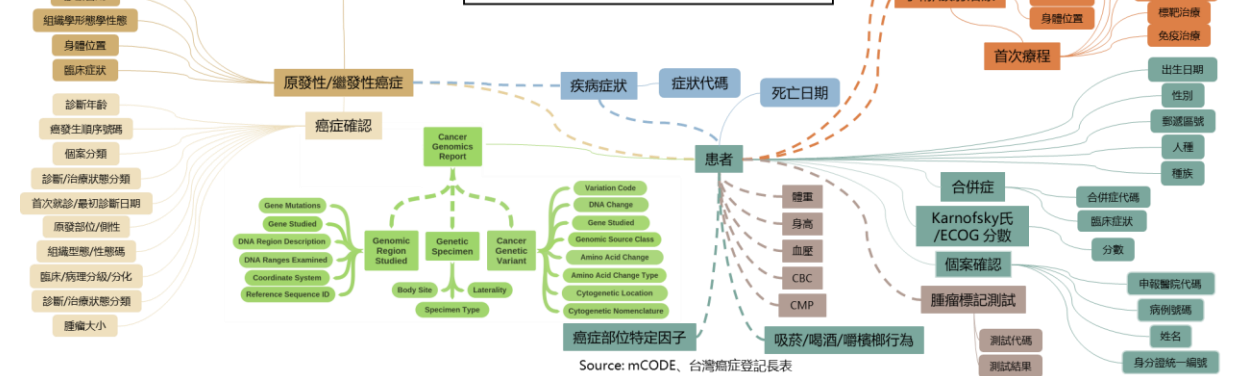
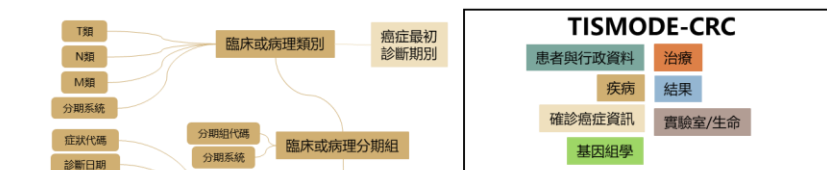
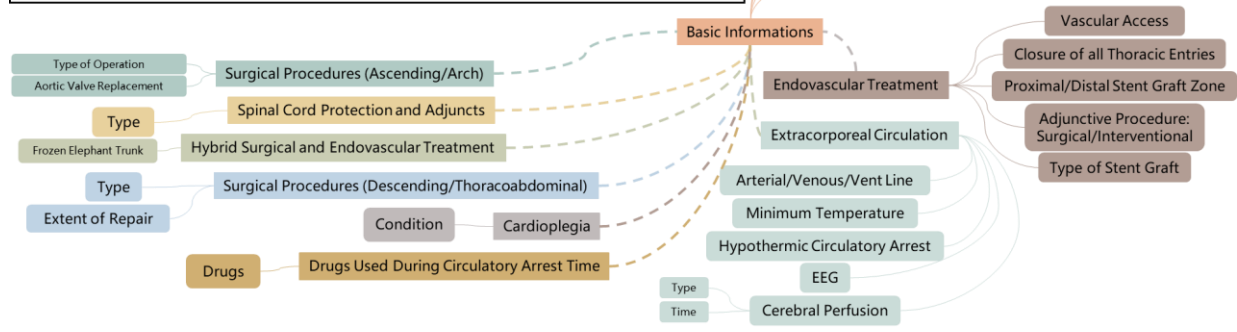
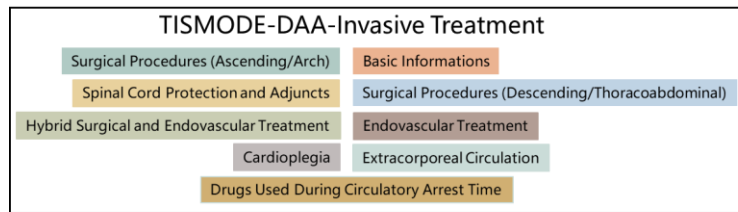
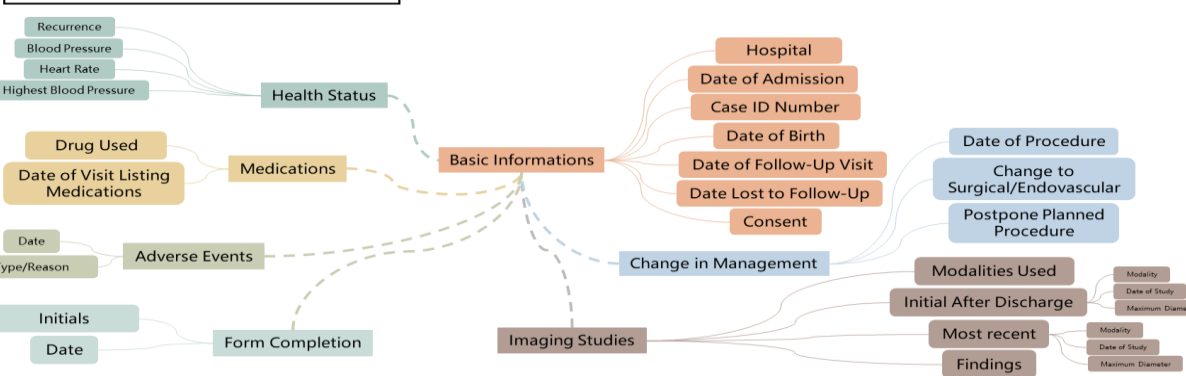
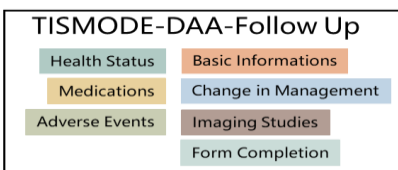
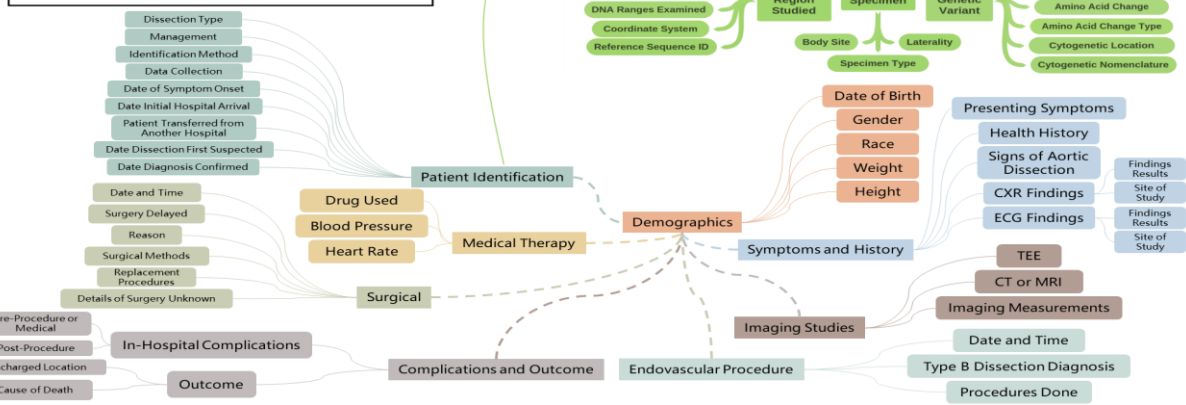
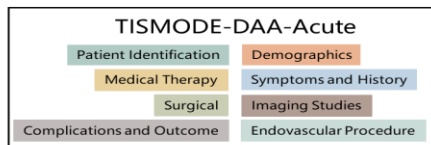
大腸直腸癌專家委員會

姓名	服務單位	委員會職務
李伯皇教授	台大醫院外科部	召集人
王照元教授	高醫附醫外科部大腸直腸外科	
王輝明副教授	中國附醫外科部大腸直腸外科	
成佳憲教授	台大醫院腫瘤醫學部放射腫瘤科	
邱瀚模教授	台大醫院內科部胃腸肝膽科	執行祕書
吳明賢教授	台大醫院內科部胃腸肝膽科	
陳自諒院長	中國新竹附醫外科部大腸直腸外科	
梁金銅教授	台大醫院外科部大腸直腸外科	
鄧豪偉副教授	台北榮總腫瘤醫學部藥物治療科	
魏柏立教授	北醫附醫外科部大腸直腸外科	

主動脈剝離專家委員會

姓名	服務單位	委員會職務
陳益祥教授	台大醫院心血管中心	召集人
吳毅暉教授	台大醫院外科部心臟血管外科	執行祕書
李君儀主任	馬偕醫院台北院區外科部心臟血管外科	
阮俊能副教授	成大醫院外科部心臟血管外科	
周迺寬主任	台大醫院外科部心臟血管外科	
林有騫主任	中國附醫外科部心臟血管外科	
邱馨慧主任	台北慈濟兒科部小兒心臟外科	
張睿智主任	花蓮慈濟外科部心臟外科	
陳哲伸副教授	亞東醫院心臟血管醫學中心 心臟血管外科	
陳映澄主任	彰基醫院外科部心臟血管外科	
劉國聖副教授	林口長庚外科部心臟外科	
蔡孝恩醫師	新竹台大醫院外科部心臟血管外科	
蔡宜廷副教授	三軍總院外科部心臟血管外科	
諶大中主任	台北慈濟外科部心臟血管外科	

台灣精策會：主動脈剝離與大腸直腸癌



以產業為對象的登錄說明會



經濟部109年度

大腸直腸癌登錄 暨 資訊交換平台研討會

歡迎有興趣之人員報名參加，相關課程內容請詳見官網說明。
即日起，開放報名！ [立即了解](#)

※ 若對課程內容有任何疑問，歡迎來電或來信洽詢。

場次公告

北區 07/20 13:30~16:00
地點：文化大學大夏館 B1國際會議廳 (台北市大安區建國南路二段231號)

南區 08/24 13:00~15:30
地點：高雄福容大飯店 五樓大會議室 (高雄市鹽埕區五福四路45號5F)

※ 議程與課程地點係為暫定，若有更動會另行通知。

主題內容

時間	主題內容	講者	主持人
13:00-13:25	報到		
13:25-13:30	開場致詞 (台灣精準醫療品質策進會張珩理事長)		
13:30-13:55	大腸直腸癌登錄標準介紹	國立臺灣大學醫學院附設醫院 邱瀚模 教授	國立台灣大學醫學院附設醫院 李伯皇 召集人
13:55-14:20	大腸直腸癌基因檢測的應用	台灣精準醫療品質策進會 沛蕊娜 研究員	
14:20-14:30	茶歇		
14:30-14:55	精準醫療資訊交換平台功能探討	台灣醫學資訊學會 徐建業 理事長	
14:55-15:25	綜合討論		
15:25-15:30	回收活動滿意度問卷與意見回饋表		

經濟部109年度

主動脈剝離登錄 暨 資訊交換平台研討會

歡迎有興趣之人員報名參加，相關課程內容請詳見官網說明。
即日起，開放報名！ [立即了解](#)

※ 若對課程內容有任何疑問，歡迎來電或來信洽詢。

場次公告

北區 07/22 09:30~12:00
地點：101隨意鳥地方88樓會議中心 (台北市信義區信義路五段7號88F)

南區 08/26 09:00~11:30
地點：高雄福容大飯店 五樓大會議室 (高雄市鹽埕區五福四路45號5F)

※ 議程與課程地點係為暫定，若有更動會另行通知。

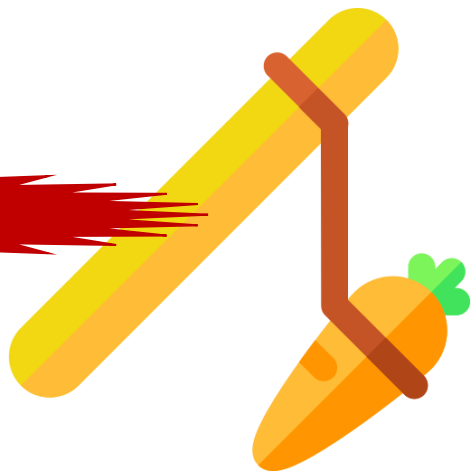
主題內容

時間	主題內容	講者	主持人
09:00-09:25	報到		
09:25-09:30	開場致詞 (台灣精準醫療品質策進會張珩理事長)		
09:30-09:55	主動脈剝離登錄標準介紹	國立臺灣大學醫學院附設醫院 吳毅暉 教授	國立台灣大學醫學院附設醫院 陳益祥 召集人
09:55-10:20	主動脈剝離基因檢測的應用	台灣精準醫療品質策進會 沛蕊娜 研究員	
10:20-10:30	茶歇		
10:30-10:55	精準醫療資訊交換平台功能探討	台灣醫學資訊學會 徐建業 理事長	
10:55-11:25	綜合討論		
11:25-11:30	回收活動滿意度問卷與意見回饋表		

數據登錄

蘿蔔與棒子

創傷登錄、癌症登錄、...



無感輸入

給付

保險 vs 產業



提供誘因

評鑑

分子檢測實驗室 品質管理

Wet Lab and Dry Lab

美國精準醫療分子檢測「強化產業引擎」新進展



20

Diagnostic Tests Working Group (DTWG)

Congress Rep. Larry Bucshon (R-IN) and Rep. Diana DeGette (D-CO)

US FDA

Congress Rep. Larry Bucshon (R-IN) and Rep. Diana DeGette (D-CO)

Congress

2015.10

- Regulatory Framework for in vitro Clinical Tests

2017.03

- Diagnostic Accuracy and Innovation Act (DAIA) for IVCT

2018.08

- Technical Assistance (TA)
- Comment DAIA

2018.12

- Verifying Accurate, Leading-edge IVCT Development (VALID)
- Stepped DAIA up by incorporating FDA's TA into DAIA

2020.03.05

- VALID Read twice and referred to the Committee on Health, Education, Labor, and Pensions.**

產業實驗室低風險檢測預認證計畫(Precertification Program)

認證申請

- 可申請範圍：
 - 檢測項目均使用單一技術(檢測方法)和具相同醫療專業(可由檢測目的和其適用疾病或病症的組合說明)
- 排除申請範圍者：
 - 201(ss)(1)內規範者：
 - IVCT的組成部份或附屬部份
 - 檢測平台
 - 自人體取得之檢體之檢測
 - 軟體
 - 新種類IVCT
 - 內部範圍使用之檢測體系
 - 高風險檢測
 - 使用指定特殊用途試劑之檢測
 - 交叉引用或直接面對消費者之IVCT

認證資料

- 提交整體資料：
 - 預認證範圍聲明
 - 合格開發業者證明
 - 範圍內IVCT開發使用之方法、設備與管理措施符合QSR之證明文件
 - 分析驗證流程
 - 臨床驗證流程
- 提交一項或多項代表性之IVCT資料：
 - 同上市前審查需提交資料項
 - 解釋該(些)項目之代表充份性說明資料
 - 說明整體資料內流程如何應用於代表性IVCT

認證展延

- 認證效期為2年
 - 需於到期日前____日，檢測開發者需提交同類組內其他項代表檢測(不能為原申請項)之相關資料申請展延
 - 若在預認證期內，檢測類組相關面向改變(即是該檢測類組之檢測方法變化)，則IVCTs無法展延認證

認證優勢

- 通過預認證的開發者可無需經上市前審查許可，提供該類組新檢測項目服務

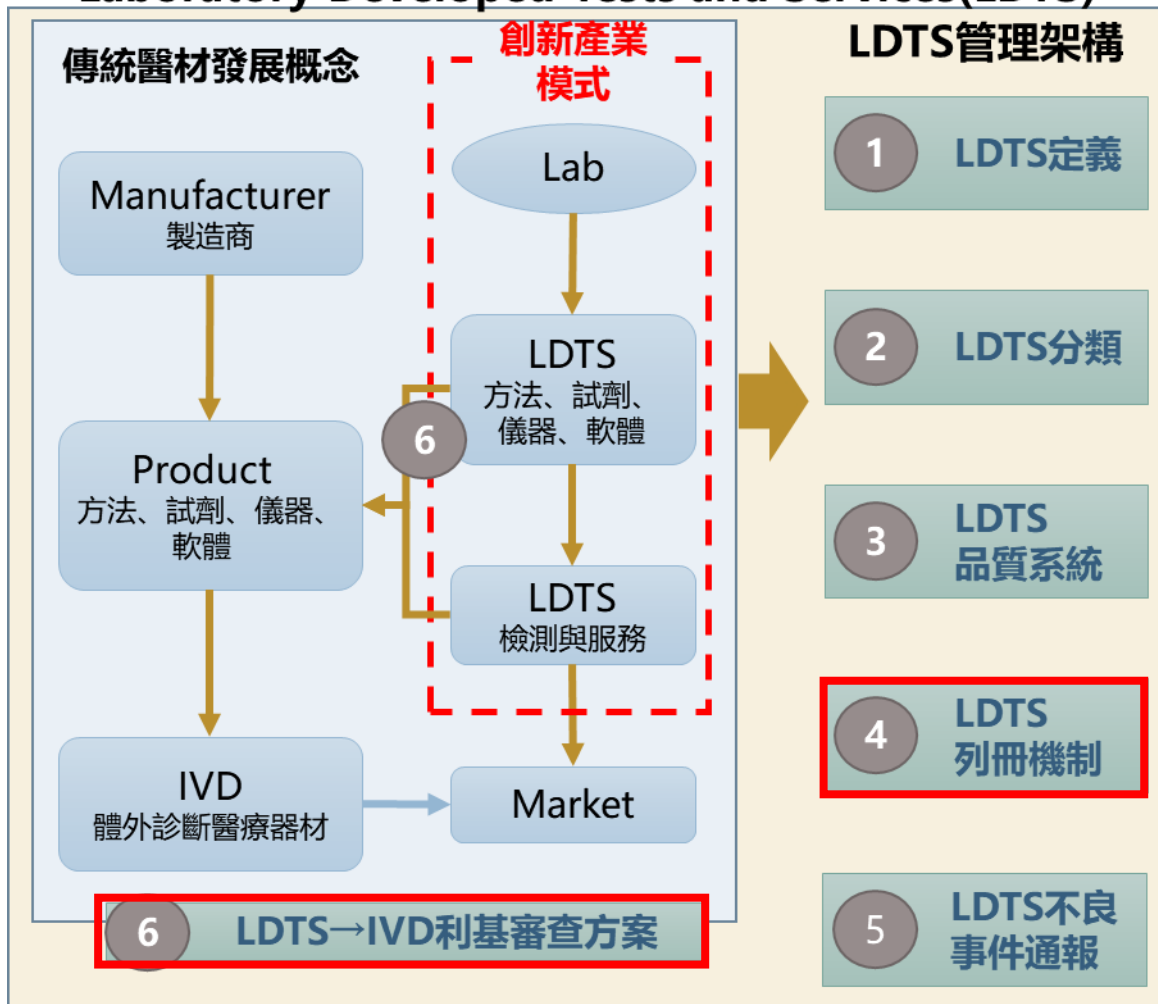
2017年精準醫療分子檢測管理評估計畫

LDTs VS VALID



21

分子檢測產業實驗室檢測與服務指引建議 Laboratory Developed Tests and Services(LDTs)



評估分子檢測 IVCT製造業者 預認證模式

卓越性評估

展示 品質文化與組織卓越性

真實情境成效

驗證 IVCT的持續
安全性、有效性
及其性能成效

檢證 機構對品質與
組織卓越性的承諾

IVCT預認證 產品生命週期

上市

審查決定

確定 聲明的產品

精簡審查

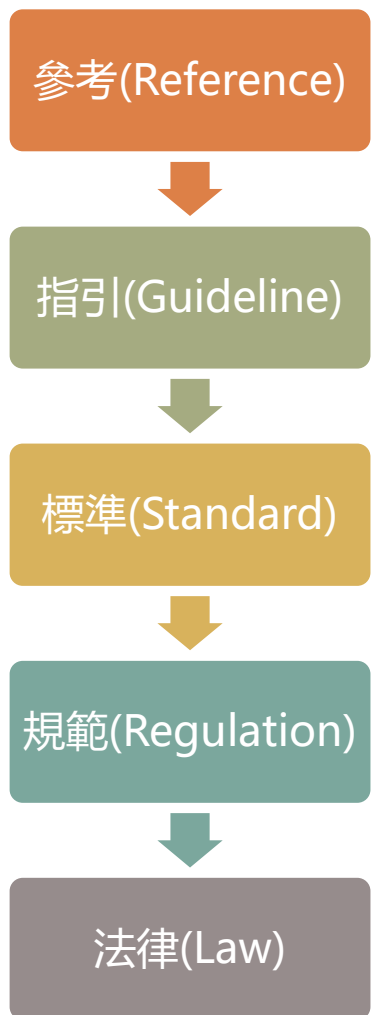
(若有需要)

審查產品 確認
產品安全性與
有效性之合理
保證

2018年精準醫療分子檢測實驗室管理指引及其輔導暨查核試行計畫 查核基準與評量項目架構



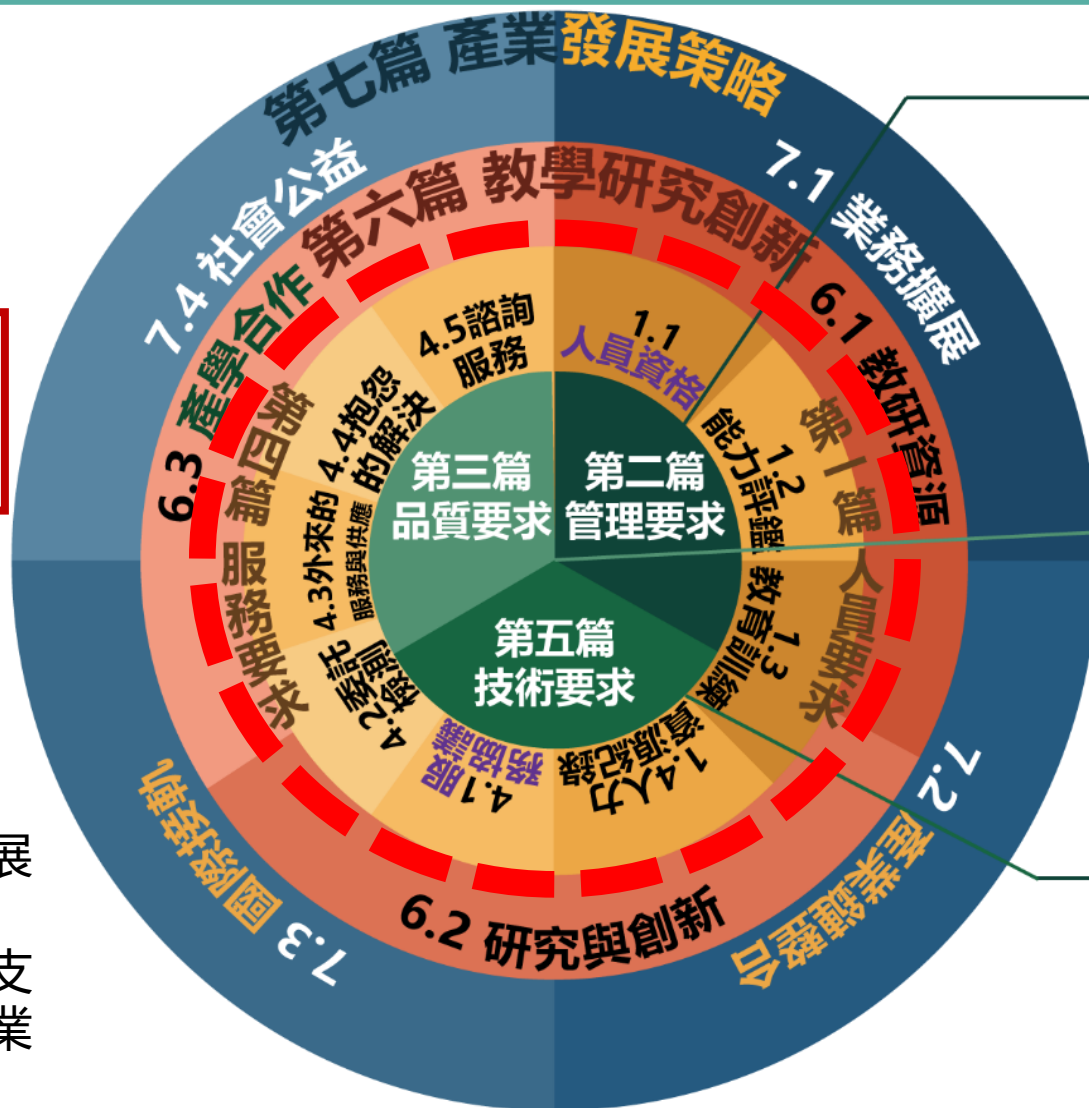
22



第1~5篇
實驗室之技術
核心、品質與
管理機制

第6~7篇
產業界之整合
與發展

政府係產業發展
中政策制定者，
有賴其領導與支
持方能促進產業
發展



2.1 品質管理系統 2.2文件管制
2.3 列冊

3.1 不符合事件的鑑別與管制
3.2 測量標準 3.3 矯正與預防措施
3.4 持續改進 3.5 紀錄管制
3.6 評估與稽核 3.7 管理審查
3.8 能力試驗 3.9 檢測報告
3.10 不良事件通報

5.1 檢體處理前置流程 5.2 檢測流程
5.3 確保檢測結果的品質
5.4 檢測後流程 5.5 結果的報告
5.6 結果的釋出 5.7 實驗室資訊管理
5.8實驗室空間管理

運用RWPA(Real World Performance Analysis) 對發布後產品監控範圍



23

真實情境成效分析 (RWPA)

真實情境健康分析 (RWHA)

- 人因相關問題
- 臨床安全性
- 健康效益

使用者經驗分析 (UXA)

- 使用者滿意度
- 問題解決
- 使用者反應渠道
- 使用者參與

產品成效分析 (PPA)

- 網路安全性
- 產品成效

臨床數據品質管理

數據品質的評鑑與分類

成功實施醫療基因大數據的關鍵要素



- ◆ 醫療基因大數據應用於健康醫療系統的關鍵因素：
 1. 具有可靠的真實數據為基礎
 2. 強大的臨床計劃領導力,熟悉業務及**臨床實務**
 3. **資料科學工程師**為臨床團隊提供支持,並在臨床或製造方面提供專業知識
 4. **資料分析師**將臨床數據視覺化並將分析流程構建到臨床工作中
 5. 獲得專業領域學者或專家的認可及**臨床支持**
- ◆ **整理資料**是一項**艱鉅**但非常重要的任務。
- ◆ 制訂數據策略的過程包括**如何制定數據策略, 管理數據以及如何實際輸入數據**皆攸關健康系統的品質管理。

PMWC 2020

數據鑑價

鑑價單位 vs 市場交易機制

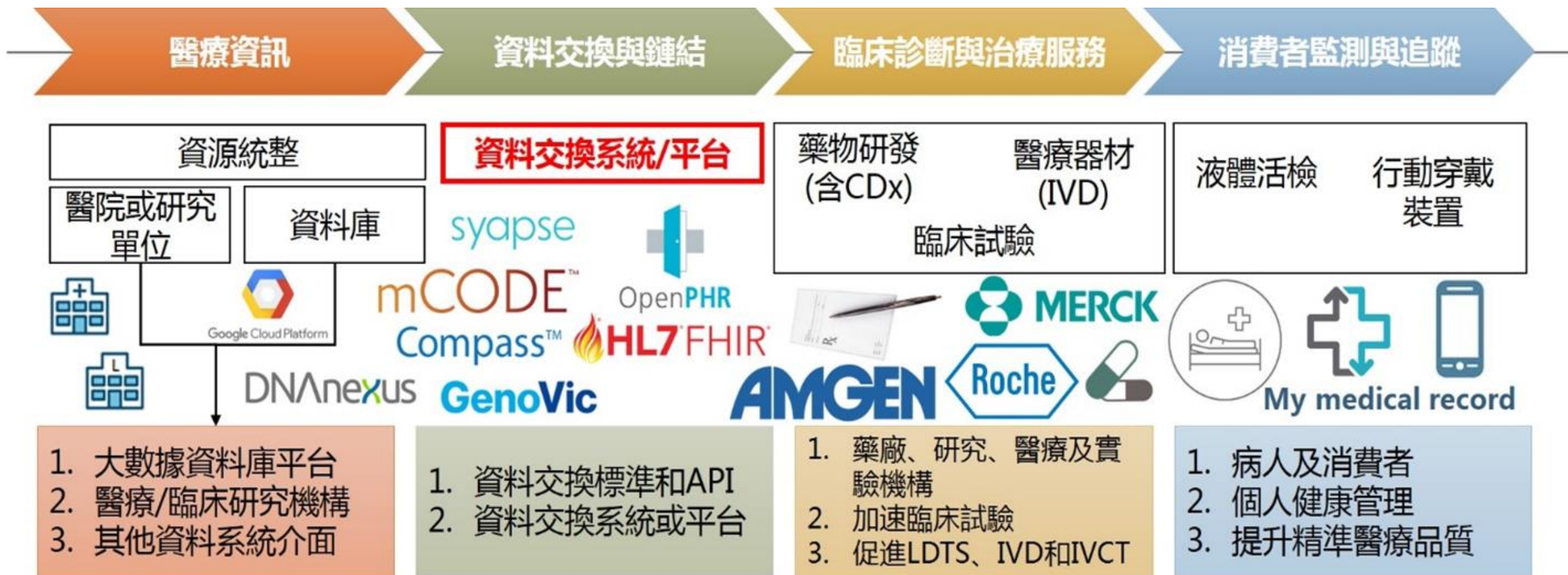


隱私及安全

數據交換的法規

機制 vs 合規

醫療基因大數據運用與 精準醫療產業鏈健全發展息息相關



健康醫療服務模式

VS

產業發展

健保給付 vs 穿戴式裝置產業

野人獻曝，敬請指教

