



臺灣人體生物資料庫

臺灣人體生物 資料庫發展與 實務應用

林文昌

中央研究院生物醫學科學研究所

預防醫學公共政策 台灣人體生物資料庫

邁向個人化醫學
就少一個你

TAIWAN BIO BANK

1

4

只要一小時, 簡單 4 步驟

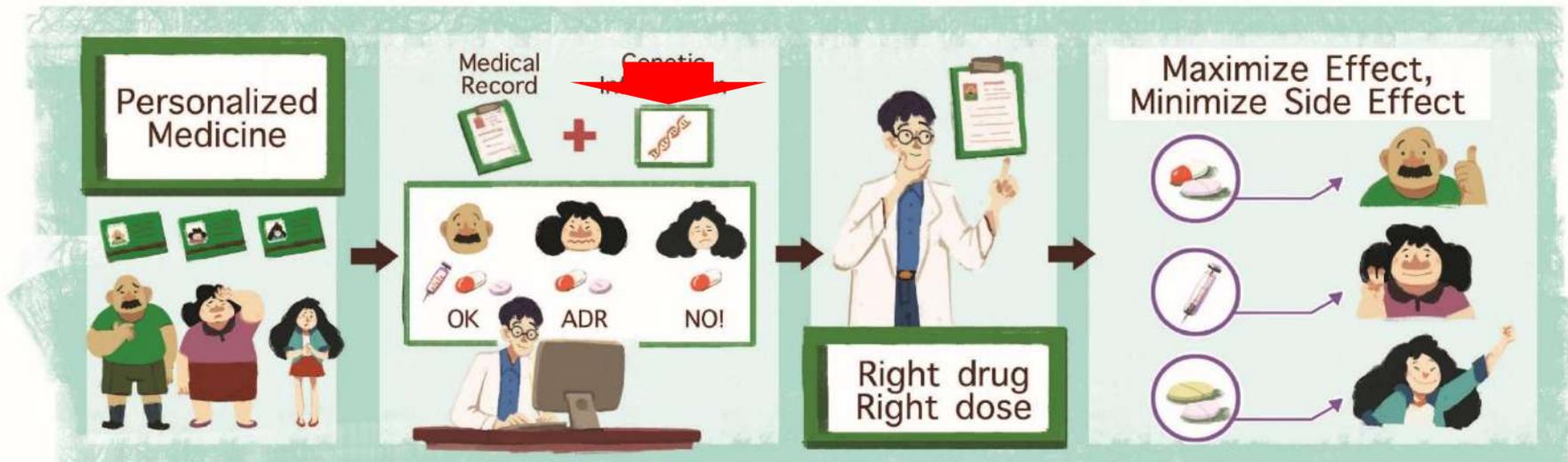
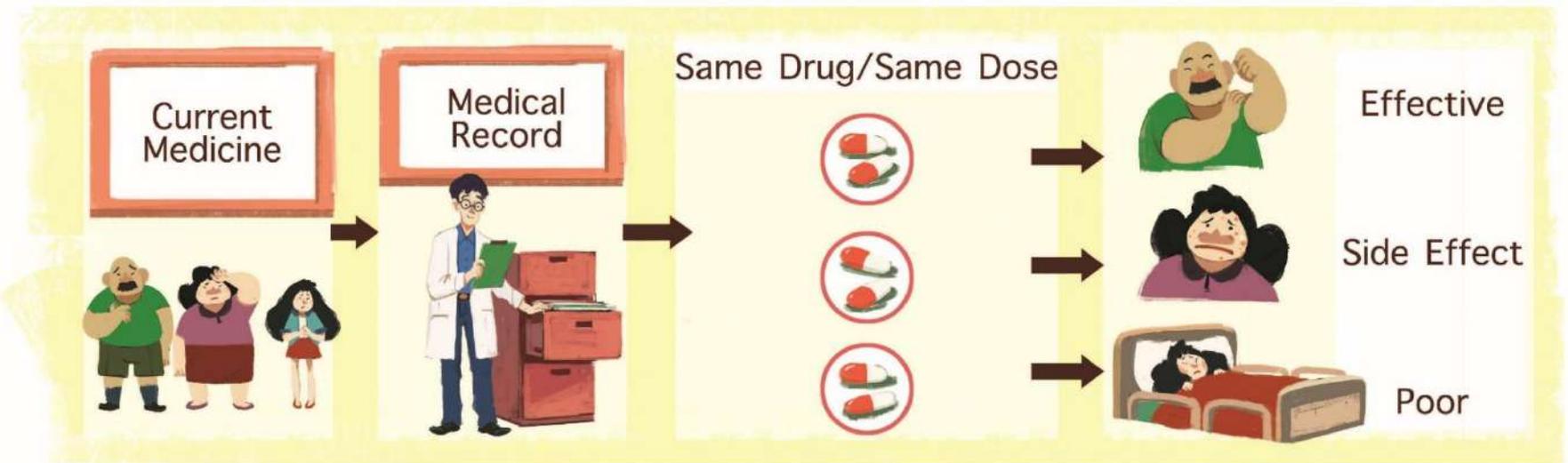
1 告知同意 2 身體檢測 3 檢體採集 4 健康問卷

邀請對象: 年齡30-70歲, 具有行為能力民衆
參加條件: 1. 具本國國籍 2. 無外國血統 3. 未經無醫生權
診罹患癌症者
檢測項目: 身高, 體重, 體脂肪, 腰臀圍, 血壓, 脈搏, 骨密, 肺
功能, 血液尿酸值, 健康資訊問卷等
若您自行前來補助交通費 500 元禮卷

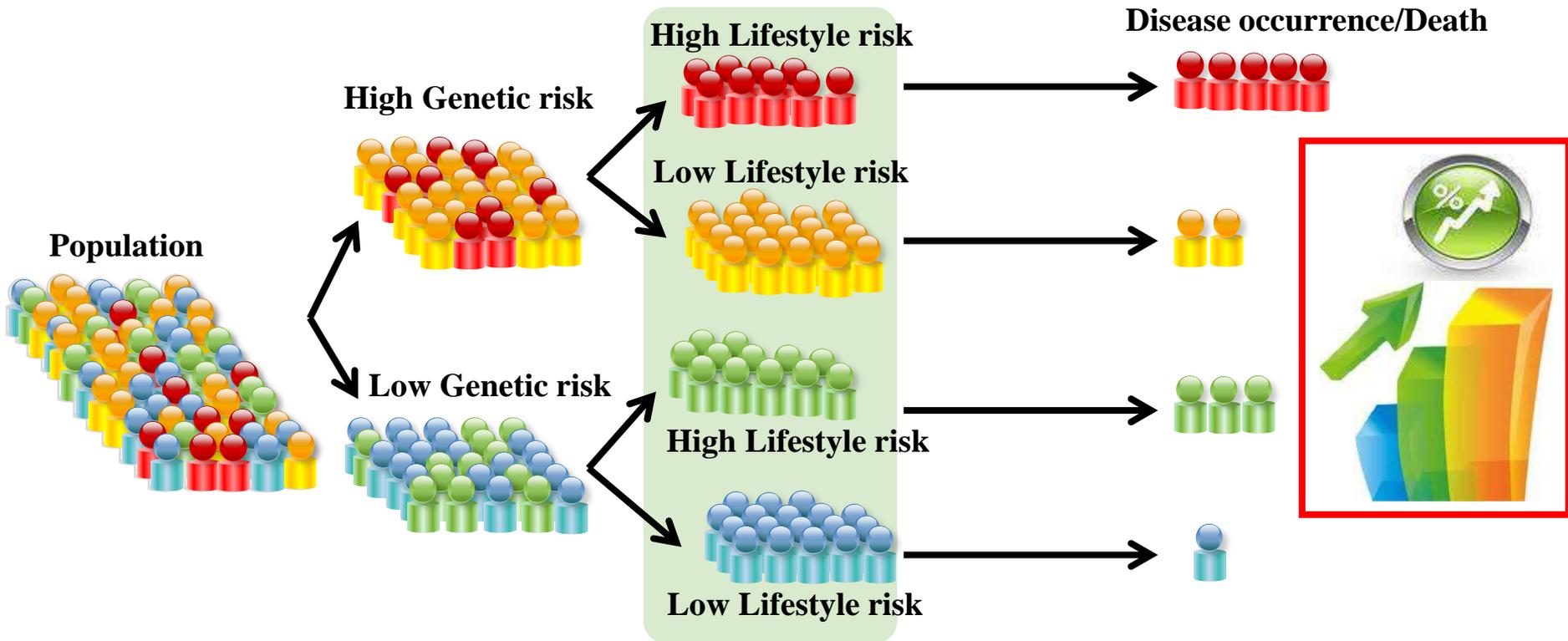
臺灣 臺灣人體生物資料庫 ALL RIGHTS RESERVED. 臺北市研究院區二段128號 中央研究院生物醫學科學研究所 8F
http://www.twbiobank.org.tw/new_web/data.php 電話: 02-2652-3580 電子郵件: biobank@gate.sinica.edu.tw

中央研究院

Precision Medicine & Personalized Health



Gene + Environment = Affected

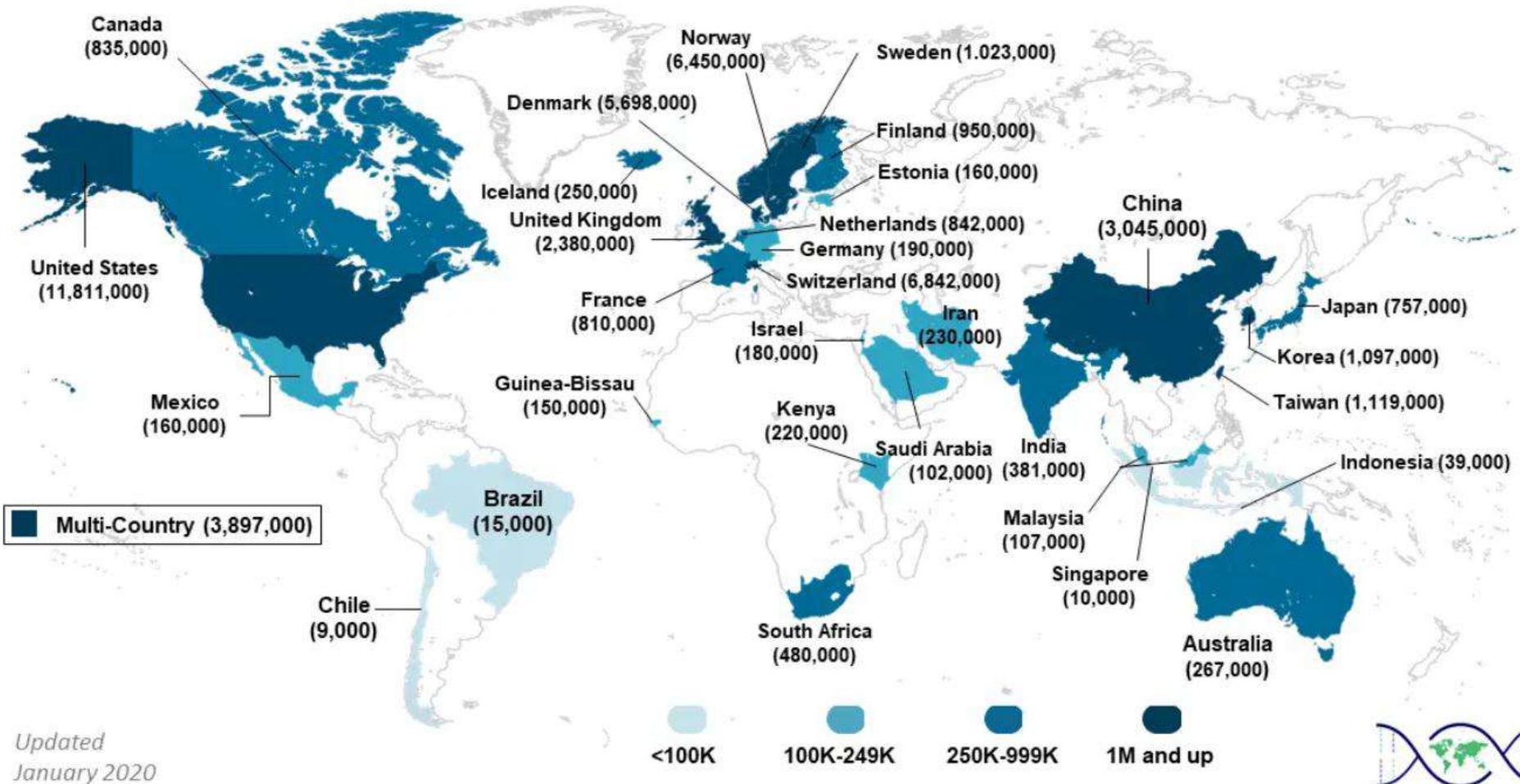


Diseases
Traits

Multiple gene	Complicated ExE/GxE	Long-term to develop
------------------	------------------------	-------------------------

Large sample size + detailed record + **follow-up** = Biobank

Biobank Worldwide





Why Biobank?

慢性疾病發生進展和治療的個體間差異

大規模個案募集與長期追蹤的必要性

Why Taiwan Biobank?

臺灣為什麼需要自己的資料庫？

- 種族、基因特性、體質不同
- 生活環境、型態不同



- 外國的研究成果不見得適宜台灣人
- 台灣本土常見疾病國外可能不盛行

台灣人自己的資料庫，研究台灣人的疾病

建置目的

建立台灣本土大型生物資料庫
公開供研究者申請使用

改善慢性病診斷、治療、預防



緣起



2005/8/1~
2007/7/31

國科會補助中研院進行「臺灣生物資料庫可行性研究計畫」

2005/12/1~
2011/12/31

衛生署補助「建置臺灣生物資料庫先期規劃」

2010/2/3

「人體生物資料庫管理條例」正式公布

2010/7/9

行政院科技顧問組召開「臺灣生物資料庫長期發展的可行性藍圖」審查會議，建議由原先規劃的社區一般民眾收案，調整為包含疾病收案

2012/10/24

「臺灣人體生物資料庫」獲行政院衛生署(現衛福部)設置許可

2015/7、2018/7

申請設置許可展延，獲衛福部同意

臺灣人體生物資料庫

- 主管機關：衛生福利部
- 設置者：中央研究院
- 依2010.2.3 總統府頒布執行之《人體生物資料庫管理條例》設置
- 設有倫理委員會，針對資料庫之管理等有關事項進行審查及監督
- 2012.10.24 取得設置許可
- 第一個主管機關核准設置之人體生物資料庫
- 2012.11.8 開始正式收案





Taiwan Biobank 官網

English

首頁

參加資訊(我要參加)

最新消息

關於資料庫

健康新知

活動資訊

資料庫釋出

檔案下載

申訴或諮詢

Q & A

聯絡我們

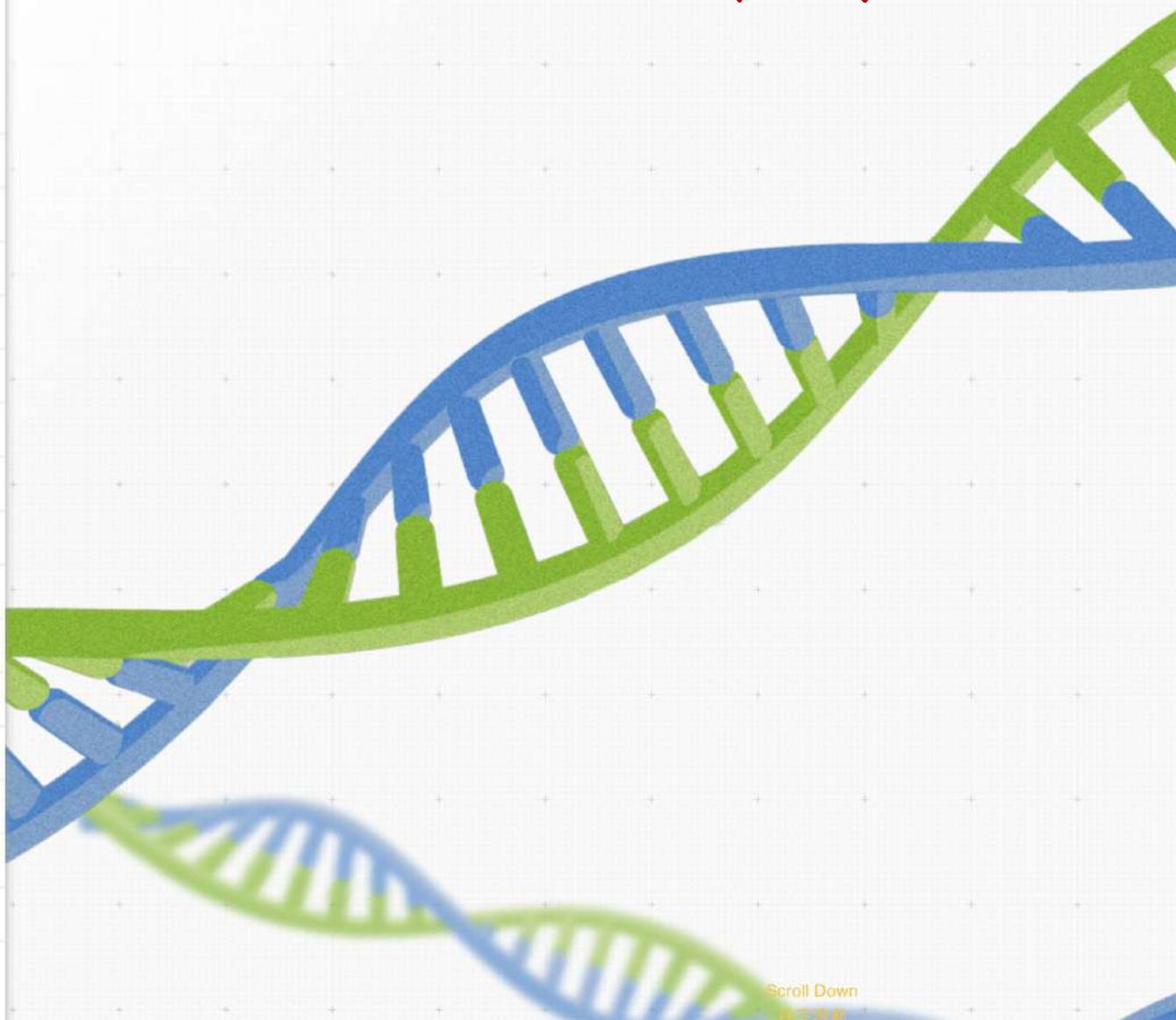
媒體報導

影片欣賞

徵才專區

隱私權保護及安全政策

國家級人體生物資料庫整合平台



2005年中央研究院接受行政院衛生署委託執行建置台灣生物資料庫先期規劃以來，計畫團隊即著手研析攸關生物科技時代之法規制度，並全面地檢討我國醫療研究相關的法令規約。

有鑑於生醫技術之蓬勃發展，人體組織與基因資訊於研發上日趨重要，然而我國對於生物醫學研究相關之事項大多缺乏法律位階之規範或有保護不足之情況。

計畫團隊乃於2006年提出「人體組織法」草案及「基因資訊隱私保護法」草案，期透過法律管制之手段保障相關權利，以衡平科學發展與醫學倫理之衝擊。

就此，衛生署提出將人體組織法草案與基因資訊隱私保護法草案合併為一之審查建議。

經團隊審慎考量後決定融合人體組織法草案及基因資訊隱私保護法草案之規範精神，提出以人體生物資料庫為唯一適用對象，內容涵蓋參與者保護與資料庫營運管理等面向之「台灣生物資料庫管理條例」草案。

其後，草案又經過數次討論與法規會審查，內容及名稱亦隨之多次進行修改，終以「人體生物資料庫管理條例」定案，並於2010年1月立法院三讀通過，同年2月正式公布。

整體而言該條例係以人體生物資料庫所衍生之人體組織與基因資訊保護為核心，對資料庫的設置及管理進行嚴密之監督與管理。

階段	名稱	重要內容/章名
2019/06/12	人體生物資料庫管理條例	修正第2、5條
2012/08/08	人體生物資料庫管理條例	刪除第29條
2011/1/10	人體生物資料庫管理條例	修正第29、30條
2010/2/3正式公布	人體生物資料庫管理條例	第一章 總則 第二章 生物資料庫之設置 第三章 生物檢體之採集及參與者之保護 第四章 生物資料庫之管理



資料庫介紹

內部審核

個資及資安管理認證

倫理委員會

倫理委員會開會日期

資料庫監理

倫理委員會

相關法案

本資料庫依人體生物資料庫管理條例設置臺灣人體生物資料庫倫理委員會，名單如下*：

資料庫進展

第五屆臺灣人體生物資料庫倫理委員會

收案統計

醫學中心
合作進展

姓名	單位	職稱	身份類別
李勝雄	謙誠法律事務所	律師	法律專家
沈弘德	臺北榮民總醫院	特約研究員	其他社會公正人士
何之行	中央研究院歐美研究所	助研究員	法律專家
范建得	國立清華大學科技法律研究所	教授	法律專家
孫雅麗	國立臺灣大學資訊管理學系	教授	資通安全管理人員
陳定信	國立臺灣大學醫學院	教授	生醫學者專家
陳志榮	真理大學宗教文化與組織管理學系	教授/院長	其他社會公正人士
陳誠亮	中華民國智障者家長總會	常務理事	社會工作人員
陳錦煌	嘉義縣扶緣服務協會	創辦人	社會工作人員
黃美智	國立成功大學護理學系	教授	生醫學者專家
黃秋錦	中國醫藥大學附設醫院內科部	教授	生醫學者專家
陶秘華	中央研究院生物醫學科學研究所	研究員	生醫學者專家
蔡志偉	國立東華大學財經法律研究所	副教授	法律專家
賴裕和	國立臺灣大學護理學系	教授	生醫學者專家
戴正德	中山醫學大學	特聘講座教授	其他社會公正人士

資料庫介紹

資料庫監理

相關法案

資料庫進展

收案統計

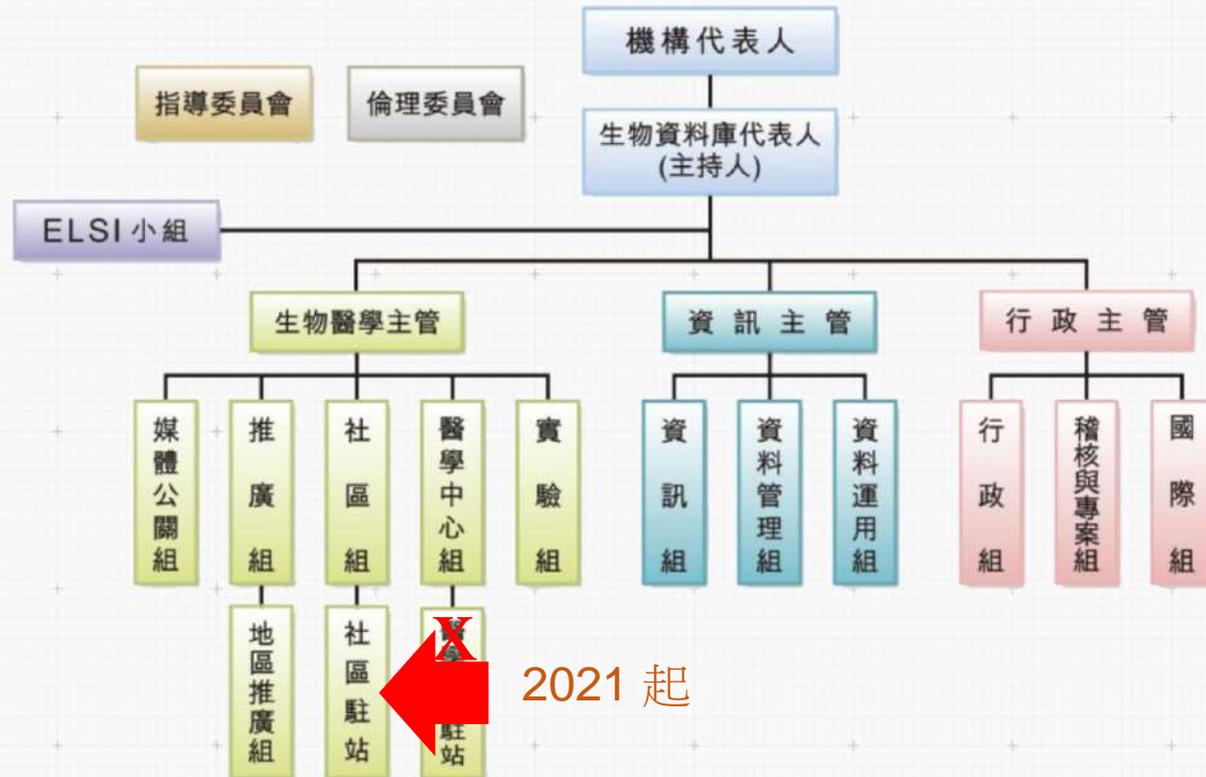
醫學中心
合作進展

籌設目的

資料庫源起

組織架構圖

組織架構圖



總目標

於112年完成20萬一般社區民眾之收案目標。

維護長期且穩定之資訊系統及生物檢體儲存設施等、接軌國際ISO認證趨勢。

建立多中心的資料收集合作聯盟。

建立基因體學、表觀基因體學、代謝體及環境暴露等加值資訊以利永續使用。

建立及公開臨床醫學與流行病學描述性資料。

建立資料及檢體釋出機制，提供學術界及產業界所需資訊，促進生物醫學領域研究。



策略

品管、
稽核、
資安及
個資

招募受試者

- 1、設置駐站
- 2、推廣宣傳
- 3、簽署知情同意書
- 4、填寫問卷
- 5、收集檢體
- 6、個案追蹤

資料及檢體

- 1、檢查、儲存、維護問卷資料
- 2、整理、分析、公布描述性統計資料
- 3、儲存、管理、檢體
- 4、萃取儲存、管理DNA

檢體加值

- 1、全基因體定型
- 2、全基因體定序
- 3、HLA定型
- 4、外顯子定序
- 5、代謝體
- 6、環境因子

資料及檢體釋出

- 1、開放申請
- 2、程序、科學、倫理(EGC)審查
- 3、釋出資料、檢體
- 4、追蹤成果

臺灣人體生物資料庫總體理念



邀請全台灣20萬民眾
匿名化捐出健康資訊

參與條件：

1. 30-70歲
2. 中華民國身分證
3. 未罹患過癌症

慢性病風險因子：
基因、環境、生活習慣、飲食、醫療



每2-4年
聯繫追蹤





預約您前來駐站

一對一預約制

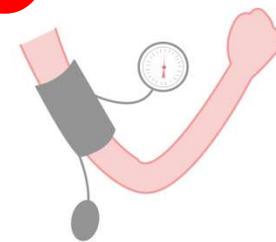
1

取得您的同意



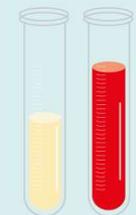
簽署同意書

2



進行身體檢測

3



檢體採集

30 ml 血液
15 ml 尿液

4

進行問卷訪談



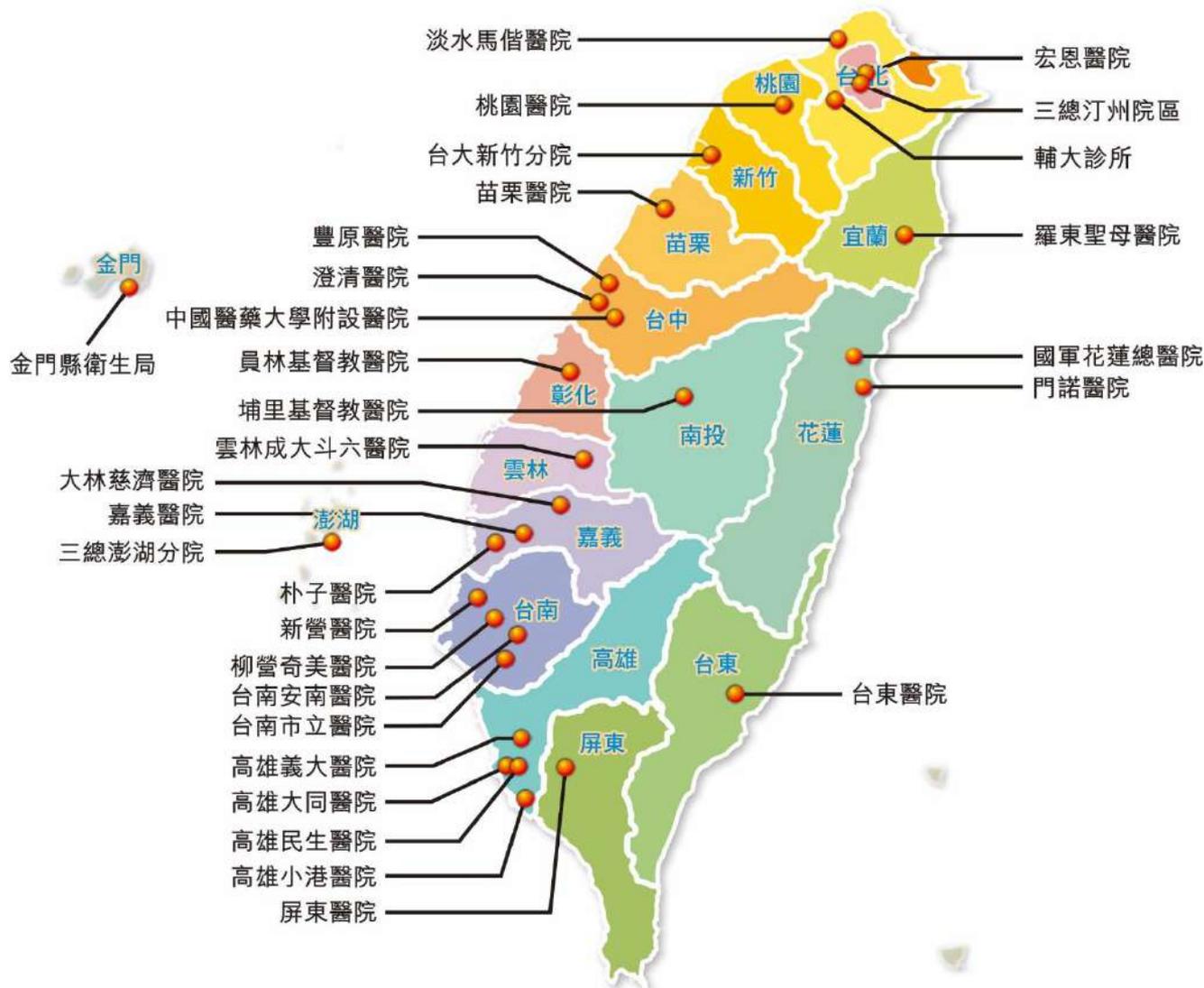
個人基本資料
生活習慣
生活環境暴露
生育史
個人疾病史
家族病史
：

參與流程

只要1小時
簡單4步驟



全台+離島有31個社區駐站



全台目標數：
20萬

目前參與總人數：
~140,000

各地區平均收案，使數據庫具有地區和族群代表性

目標全台灣20萬人

歷年累積收案數



進階追蹤簡介

- 臺灣人體生物資料庫2016年正式開始「進階追蹤」收案。所謂進階追蹤，就是除了一般追蹤的收案項目（問卷、身體檢測、血液尿液檢驗，以及抽血留尿等）以外，外加委託淡水馬偕醫院影像車至收案駐站進行醫學影像檢查。
- 另外，特定駐站開站收取進階追蹤與否，仰賴駐站所在院區是否有足夠的空間停靠影像車，以及配合影像車巡迴時間。截至2019年底，追蹤中有近七成左右的進階追蹤個案。
- 原規劃是由個案自行選擇檢查項目，之後則多勸進個案進行所有項目檢查。到2017年以降，每年都有99%進階追蹤個案進行所有影像項目檢查，因此影像資料完整度高。

進階追蹤

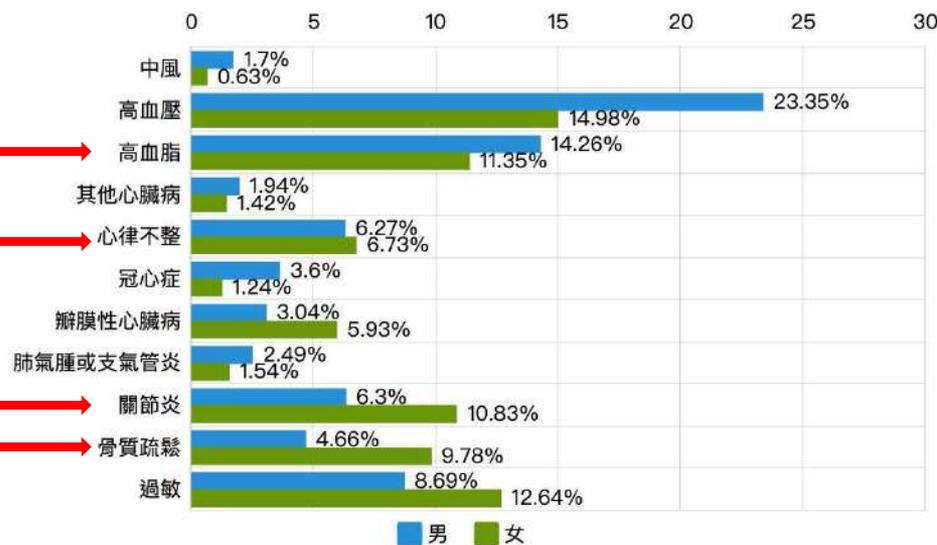
目標疾病	增加檢驗項目
骨質疏鬆症	全身骨質密度檢測
肝膽胰脾腎相關疾病	腹部超音波
甲狀腺疾病	TSH、T3、T4、free T4、 抗甲狀腺過氧化酶抗體
心血管疾病	靜態心電圖
腦血管疾病	頸動脈超音波



追蹤資訊:

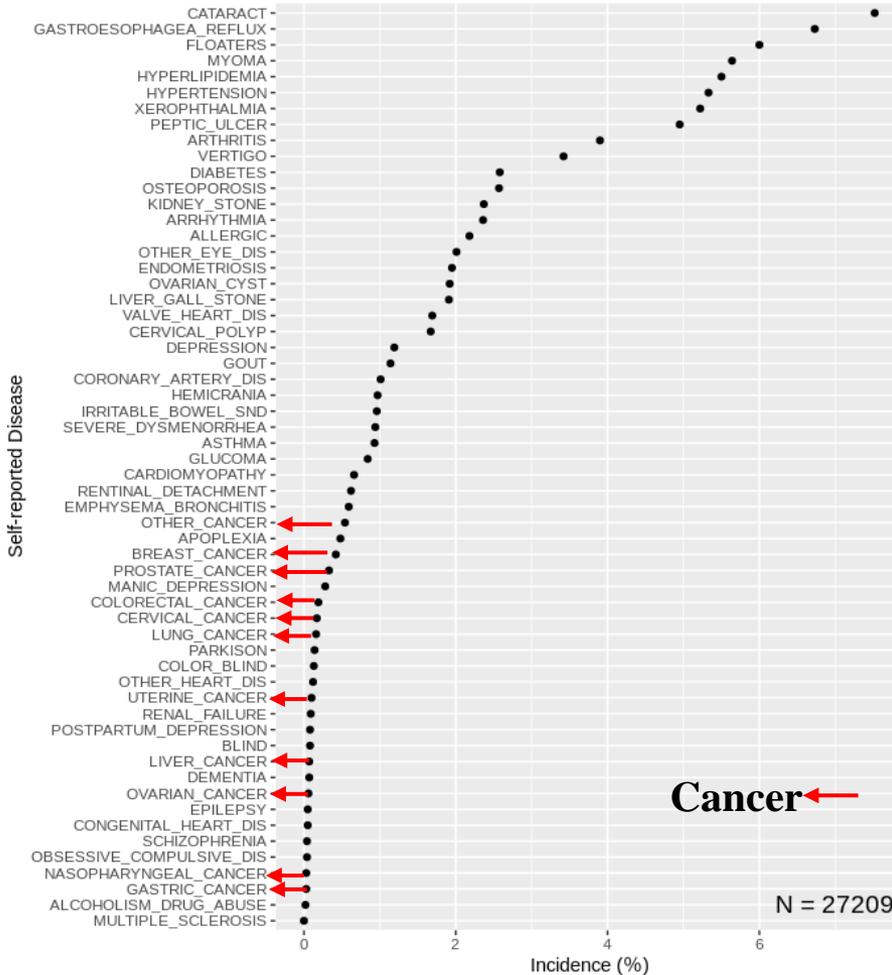
Baseline

Follow-up



Leading Causes of Self-Reported Diseases in follow-up Participants

1st Follow-up (Newly emerged)



1st Follow-up (Newly developed)

Cataract ↑↑

Gastroesophageal reflux disease (GERD)

Floaters in eyes ↑

Myoma

Hyperlipidemia ↑

Hypertension

Xerophthalmia

Peptic ulcer

Arthritis ↑

Vertigo ↑

簡略公共衛生資訊縮影 逾十多萬名全台參與者

English

首頁

參加資訊(我要參加)

最新消息

關於資料庫

健康新知

活動資訊

資料庫釋出

檔案下載

申訴或諮詢

Q & A

聯絡我們

媒體報導

影片欣賞

徵才專區

隱私權保護及安全政策

國家級人體生物資料庫整合
平台

資料庫介紹

資料庫監理

相關法案

資料庫進展

收案統計

醫學中心
合作進展

基本人口學

疾病狀態

檢驗數值

生物

基本人口學

(至民國109年6月30日止)

性別分布

目前資料庫中有效樣本為 122,079 人，男女性別比約為1:1.8。

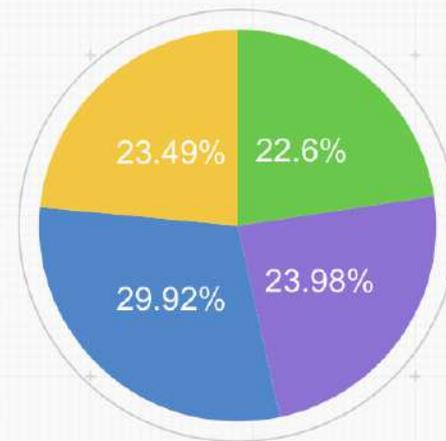
女生 男生



年齡分布

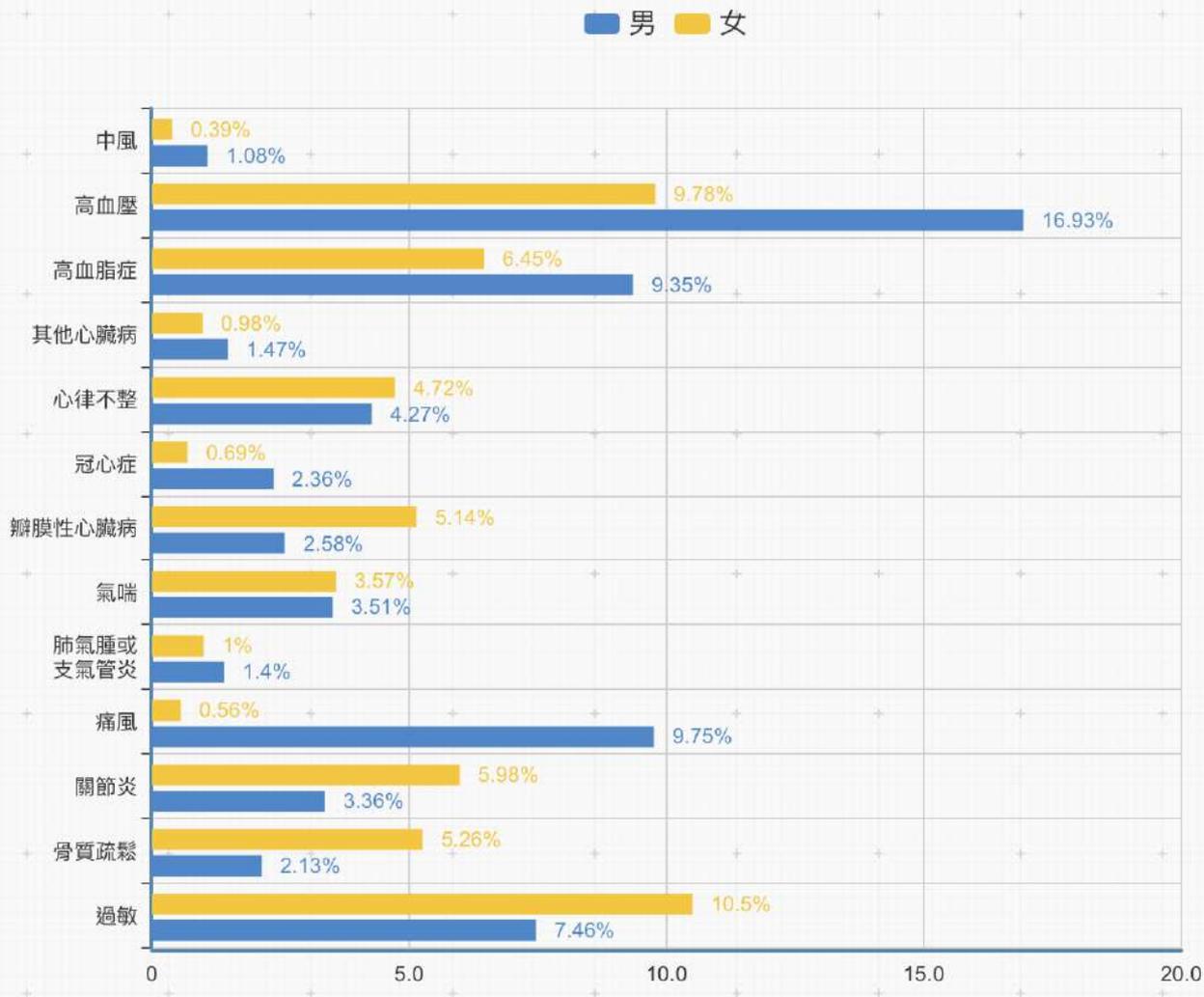
資料庫年齡層分布以50-59歲人數最高，約佔總人數的29.92%

30-39歲 40-49歲 50-59歲
60歲以上



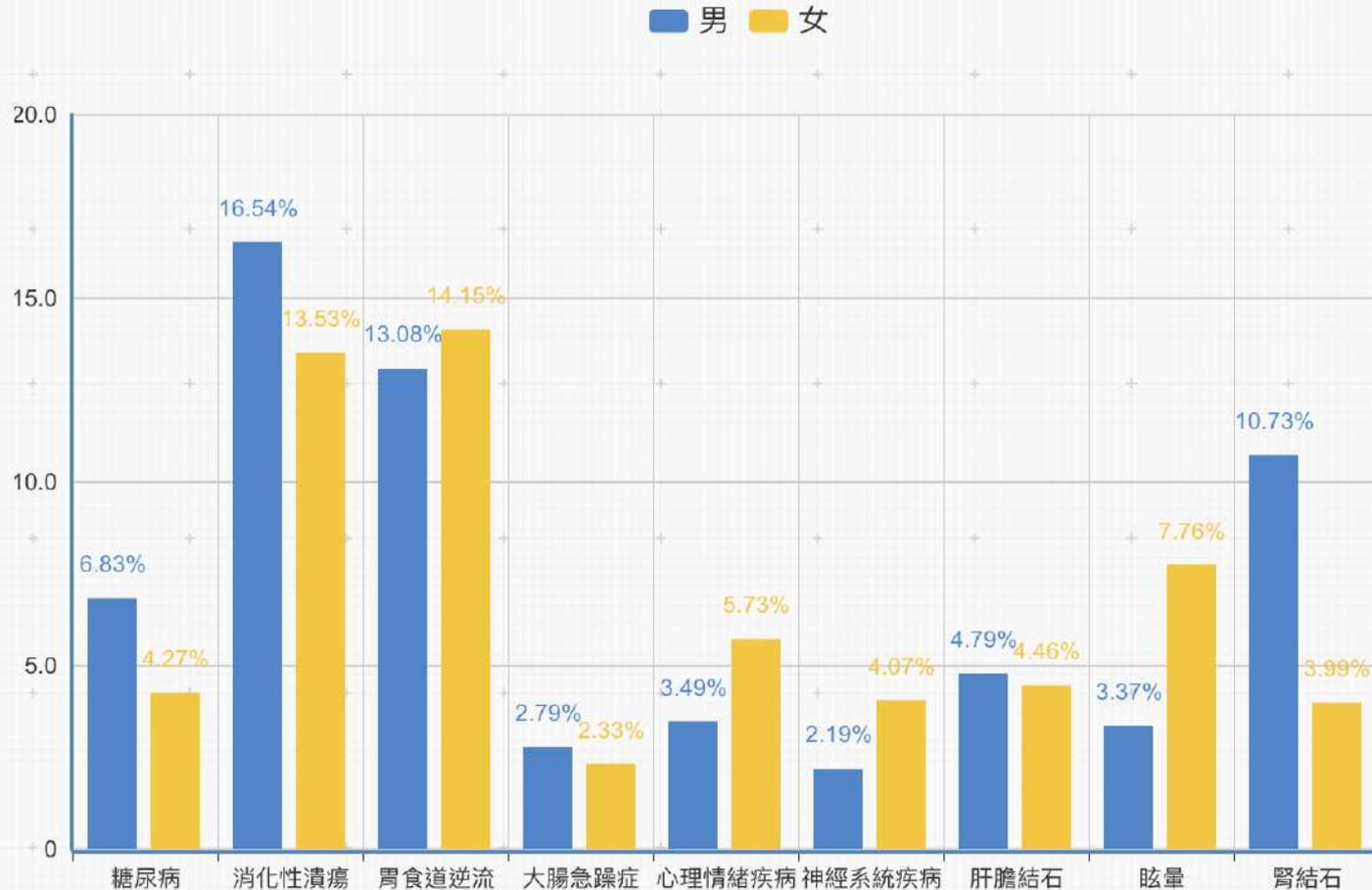
過敏、骨科、肺部與心血管疾病分布

下圖為個案罹患藥物過敏、骨科或關節炎疾病、肺部呼吸道與心血管疾病等四大類疾病分布情形。排除回答不知道確診病名之個案，統計樣本依序為121,489人、121,409人、121,630人及121,189人。由於個案罹患心肌症、先天性心臟病與其他心臟病等疾病的比率較低，故此三種疾病合併至其他心臟病項下。



糖尿病、消化道、心理神經系統、其他疾病分布

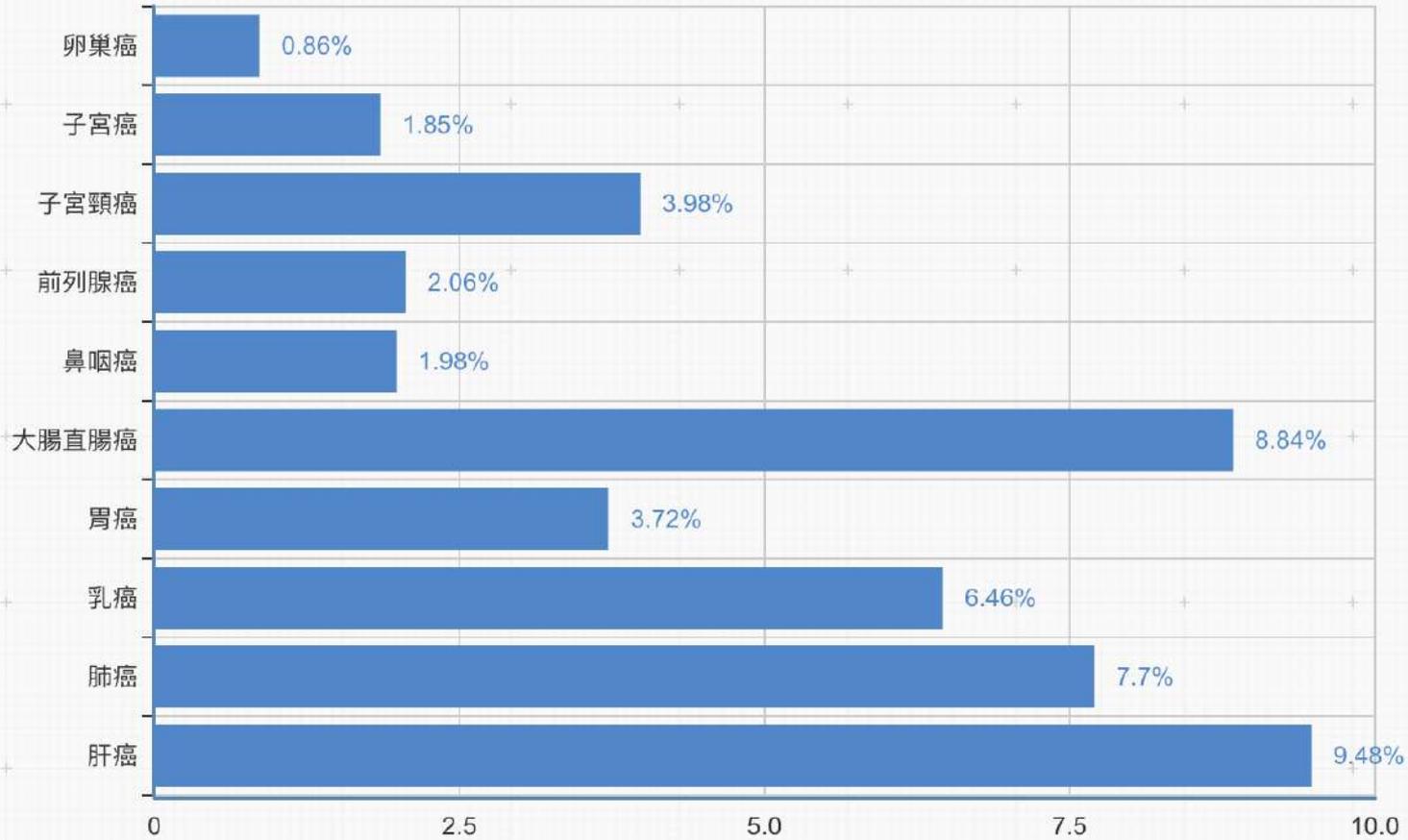
下圖為個案罹患糖尿病、消化道、心理情緒、神經系統與其他等五大類疾病分布情形。排除拒答與回答不知道確診病名之個案，統計樣本依序為121,695人、121,536人、121,394人、121,687人及121,242人、因個案罹患情緒與神經系統等疾病的比率較低，故將此二類疾病分別合併呈現，其中心理情緒疾病包含憂鬱症、躁鬱症、產後憂鬱症、強迫症、酒癮或藥物濫用與精神分裂症等六項；神經系統疾病包含癲癇、偏頭痛、多發性硬化症、巴金森氏症、失智症等五項。



家族癌症史分布

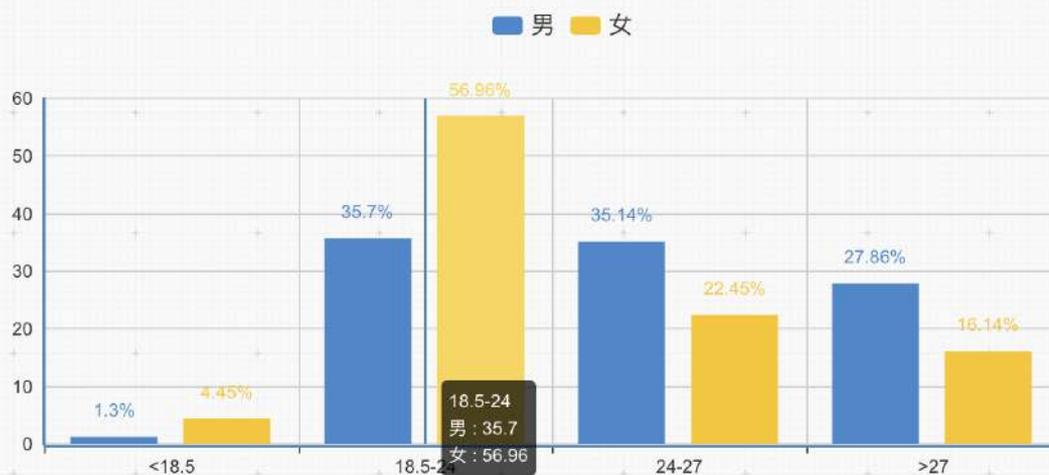


下圖為資料庫中個案家人罹患各癌症之比率，家人包含親生父母親與兄、弟、姊、妹。排除拒答及不知道確診病名之個案，統計樣本為121,387人。其中，家中有肝癌疾病史的個案比率最高，占約9.48%



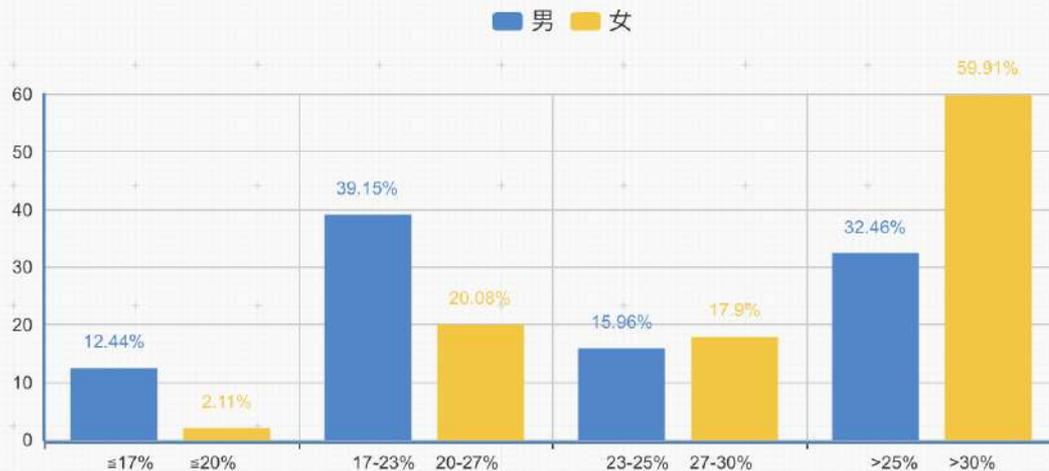
BMI分布

排除遺漏值後，有效樣本為121,990人。男性BMI多分布於18.5-24及24-27，女性BMI多分布於18.5-24。



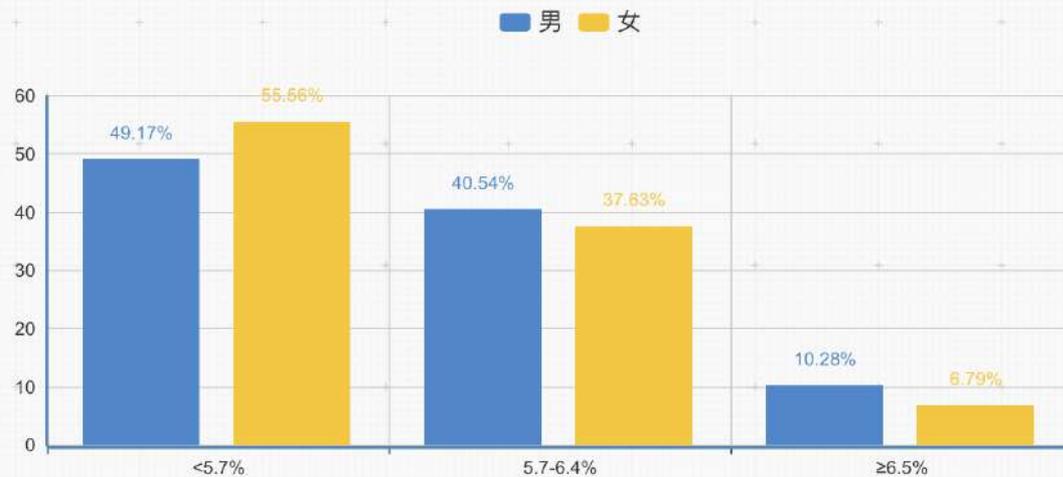
體脂率分布

排除遺漏值後，有效樣本為118,020人。男性體脂率多分布於17-23%，女性體脂率多分布於>30%。



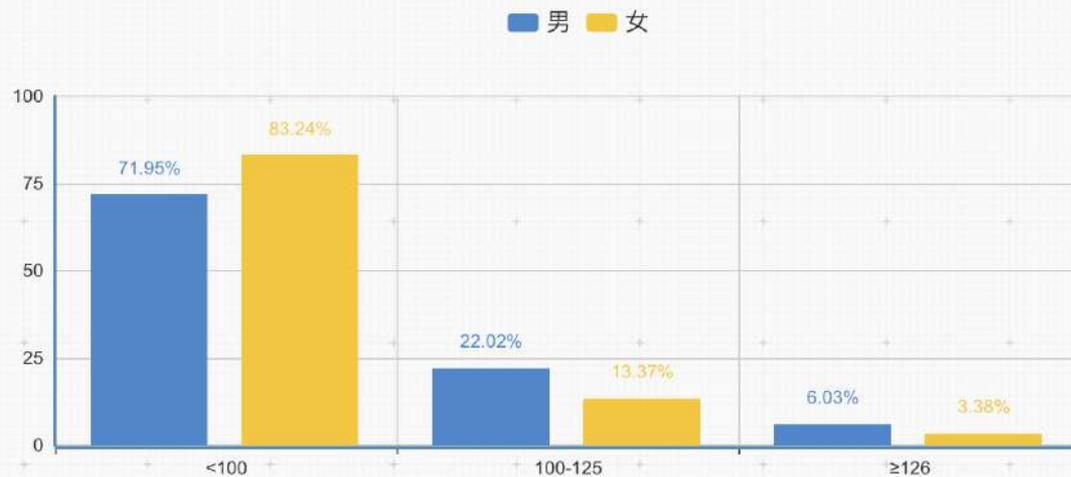
糖化血色素分布

排除遺漏值後，有效樣本為121,935人。男性與女性糖化血色素皆多分布於<5.7%。



飯前血糖分布

排除遺漏值後，有效樣本為121,972人。男性與女性飯前血糖值皆多分布於<100 mg/dL。



其他檢驗數值異常分布

排除遺漏值後，有效樣本分別為WHR(腰臀比)122,008人、HTN(高血壓)122,047人、TC(總膽固醇)121,990人、SGPT(血清麩胺酸丙酮酸轉氨酶)121,991人、AFP(甲型胎兒血清蛋白)121,988人、MA(尿中微白蛋白)116,818人、其餘皆為121,993人。

其中各檢測名稱與異常標準依序為：

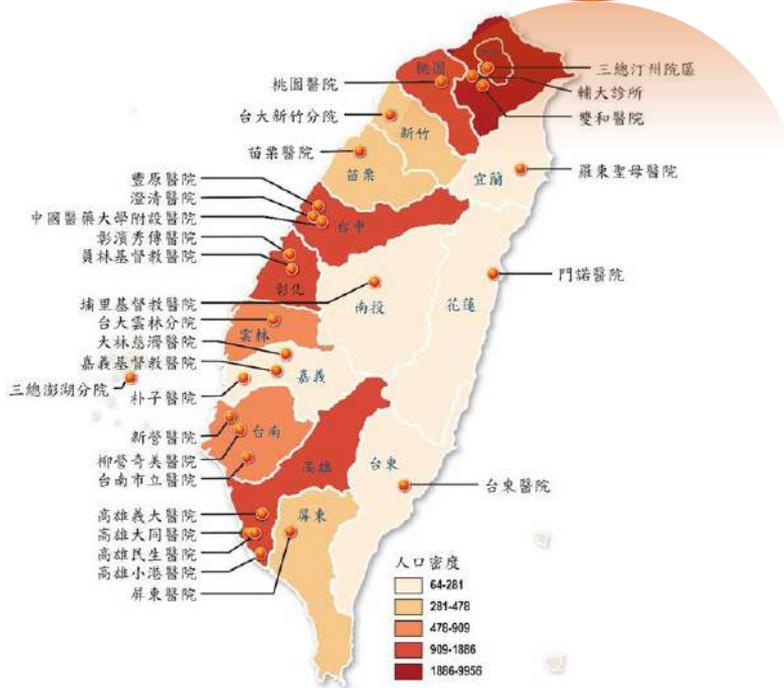
1. WHR(腰臀比)：男女性分別為 ≥ 0.92 、 ≥ 0.88
2. HTN(高血壓)：收縮壓 ≥ 140 mmHg或舒張壓 ≥ 90 mmHg
3. TC(總膽固醇)： ≥ 200 mg/dL
4. TG(三酸甘油脂)： ≥ 150 mg/dL
5. HDL-C(高密度脂蛋白膽固醇)：男女性分別為 < 40 mg/dL、 < 50 mg/dL
6. LDL-C(低密度脂蛋白膽固醇)： ≥ 100 mg/dL
7. SGOT(血清麩胺酸苯醋酸轉氨酶)： > 34 U/L
8. SGPT(血清麩胺酸丙酮酸轉氨酶)： > 36 U/L
9. AFP(甲型胎兒血清蛋白)： ≥ 15 ng/mL
10. UA(尿酸)： ≥ 7.0 mg/dL
11. MA(尿中微白蛋白)： ≥ 20 mg/L



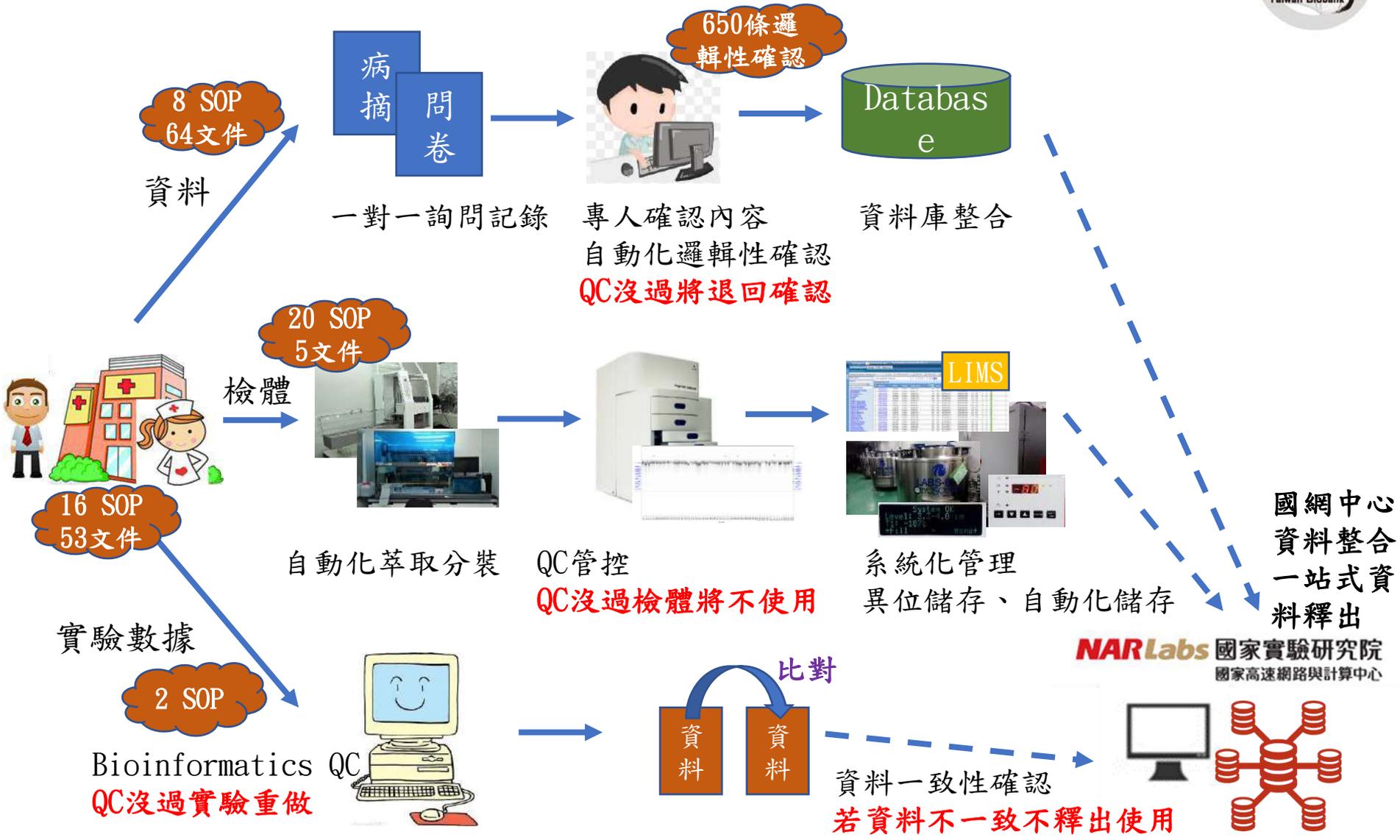
多中心，單一標準化收案

社區民眾
200,000
(收案年齡30-70歲)

31個社區駐站



資料與檢體品質管控

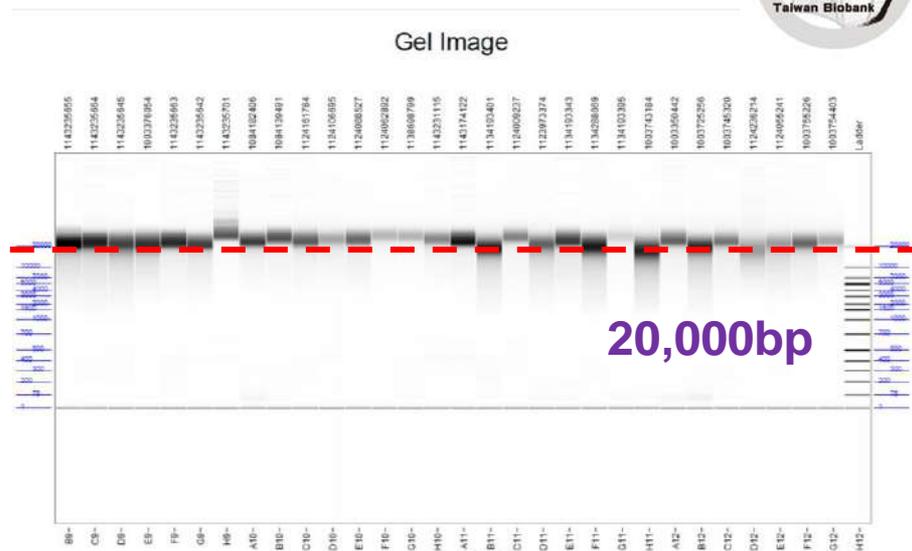


No.	原始 Conc	F/T Count	此次測量 Conc	OD Ratio	儲存時間(年)
1	100	1	105	1.97	10
2	100	1	105	1.94	9
3	100	1	99	1.94	9
4	100	1	115	1.95	7
5	100	1	104	1.95	6
6	100	1	101	1.94	5
7	100	1	100	1.95	5
8	100	1	96	1.98	4
9	100	1	101	1.94	4
10	100	1	103	1.95	3
11	100	1	84	1.96	3
12	100	1	96	1.95	2
13	100	1	96	1.96	2
14	100	1	98	1.97	1
15	100	1	100	1.96	1
16	100	1	98	1.94	0
17	100	3	106	1.95	9
18	100	3	98	1.96	2
19	100	4	109	1.91	8
20	100	4	105	1.93	5
21	100	5	111	1.97	10
22	100	5	109	1.92	5
23	100	6	124	1.9	9
24	100	6	115	1.93	5
26	100	7	103	1.92	5
27	25	2	25	1.82	3
28	42	1	42	1.93	3
29	65	1	62	1.87	5
30	85	2	83	1.93	5

儲存時間

凍解次數

低濃度

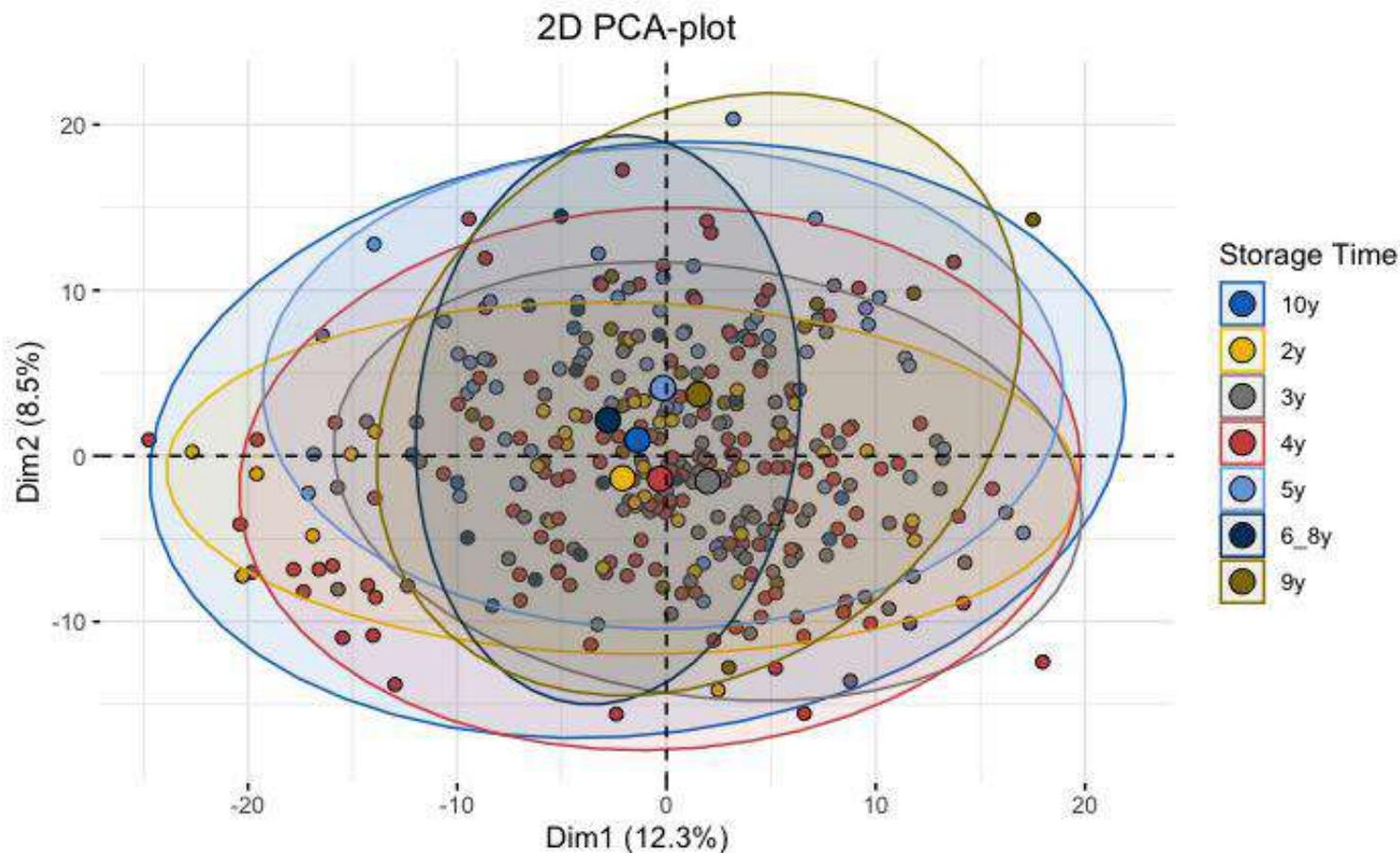


檢體品質管控-DNA

檢體品質管控-Plasma



檢測血漿中代謝物整體情況



匿名化收集資訊

德國評價協會TUV NORD認證

個人隱私保護管理 (ISO29100)

資訊安全管理系統驗 (ISO27001)

全臺首獲雙重國際ISO認證

全臺30家登記許可的人體生物資料庫中，

首獲「個資保護」與「資安管理」雙重國

際ISO認證的資料庫，接軌國際最新標準與

趨勢。

ISO認證

接軌國際

台灣首例



From Samples to Big Data



國家生技研究園區 -
臺灣人體生物資料庫液態氮槽

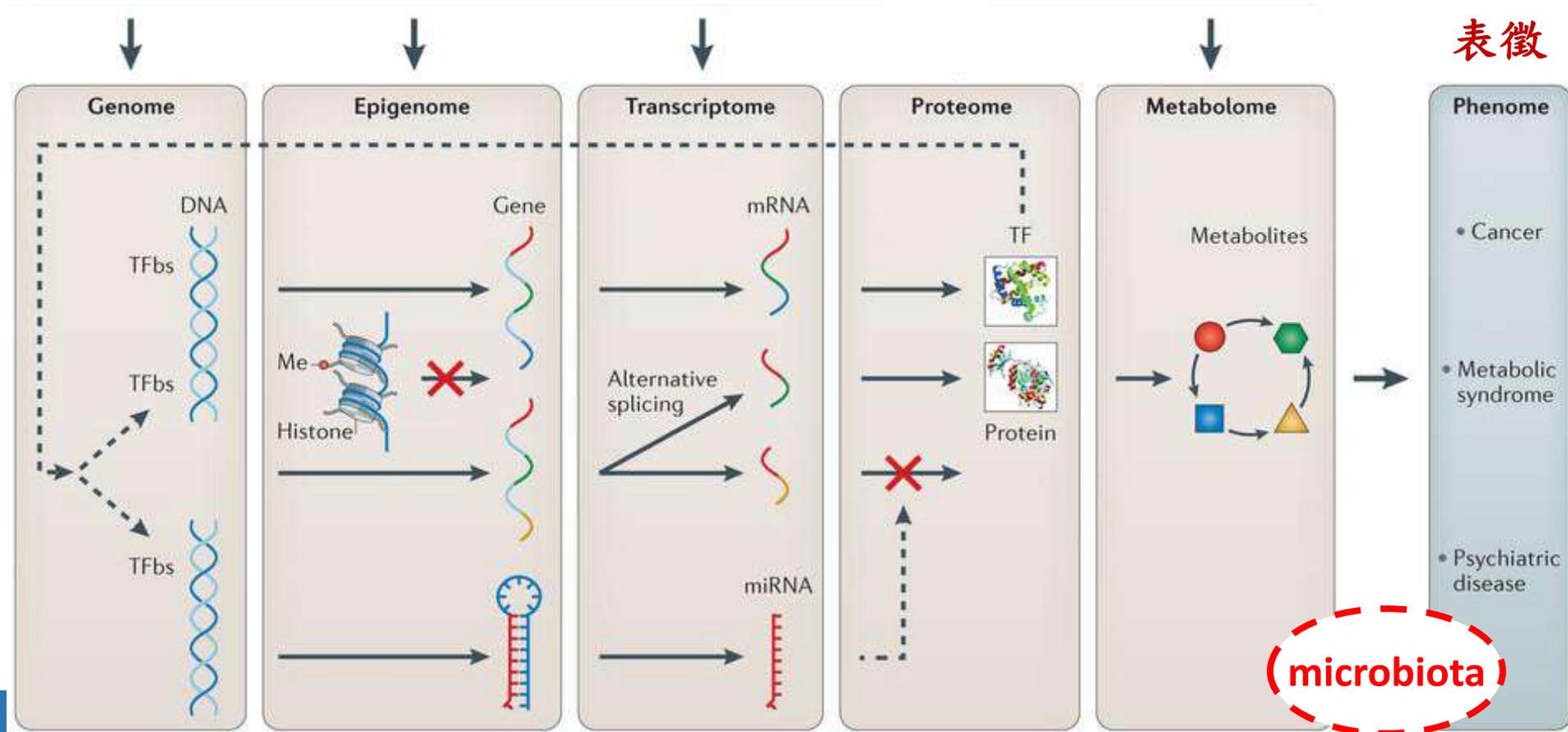


國網中心 - 臺灣衫

TWB 加值資料



問卷
檢驗
診斷
表徵



➤ 目前可提供的資訊

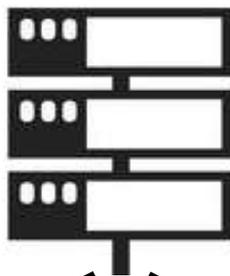
➤ 正在規劃中

Nature Reviews Genetics. 2015;85-97

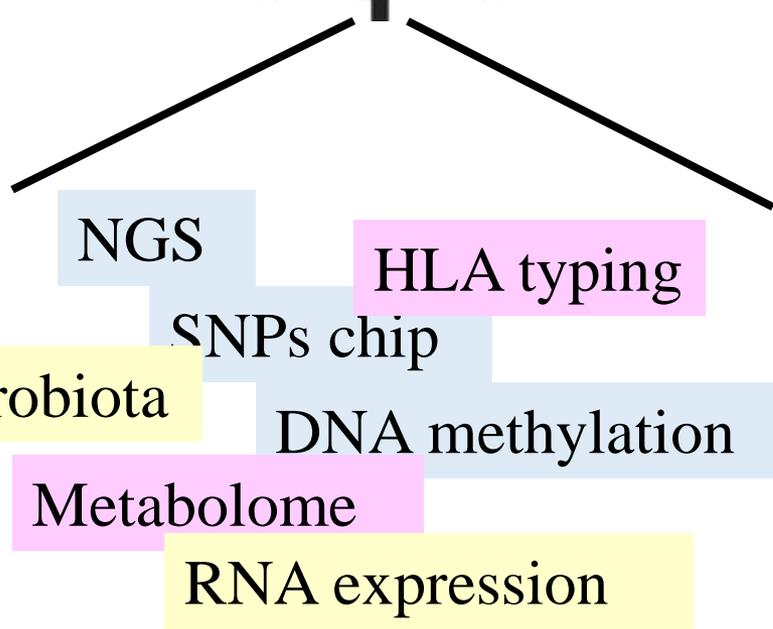
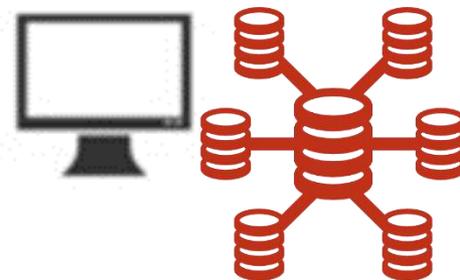
資料儲存



>100TB



NAR Labs 國家實驗研究院
國家高速網路與計算中心



可釋出之資料內容

可釋出資訊

健康資訊

- 生活習慣問卷 ~ 149,299
- 身體檢查數據 ~ 149,121
- 血清生化數據 ~ 149,192
- 進階追蹤影像 ~ 17,053

遺傳資訊 (筆數)

- 全基因定型 109,457
- 全基因定序 2,010
- 人類白血球組織抗原分型 1,102
- DNA 甲基化定序 2,090

環境暴露資訊

- 血液代謝體核磁共振光譜 761
- 尿液塑化劑與三聚氰胺 1,154

生物檢體 (管數)

- DNA (管) 640,916
- 血漿 (0.4 c.c. 每管) 1,578,186
- 尿液 (1.5c.c. 每管) 944,928

檢體與數位資料釋出管理系統



首頁

最新消息

收案統計

關於資料庫釋出 ▾

檔案下載

使用者註冊/登入

Taiwan Biobank 最新消息

進階追蹤：醫學影像資料資料集開放釋出！

發表日期：2020-10-21 觀看：122 次

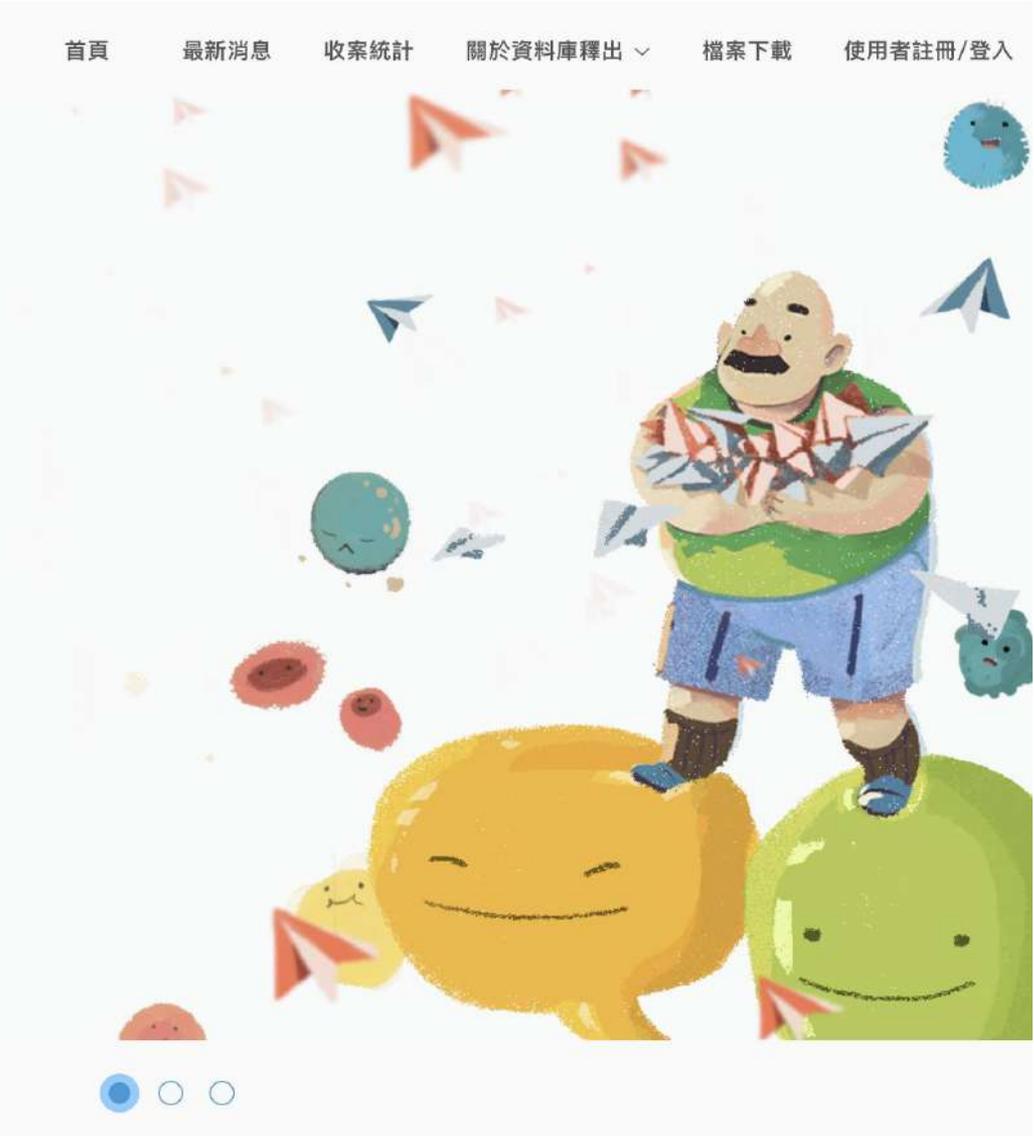
塑化劑與三聚氰胺資料開放釋出！

發表日期：2020-08-20 觀看：240 次

臺灣人體生物資料庫最新收案資料開放釋出

發表日期：2020-07-31 觀看：291 次

了解更多



收案統計

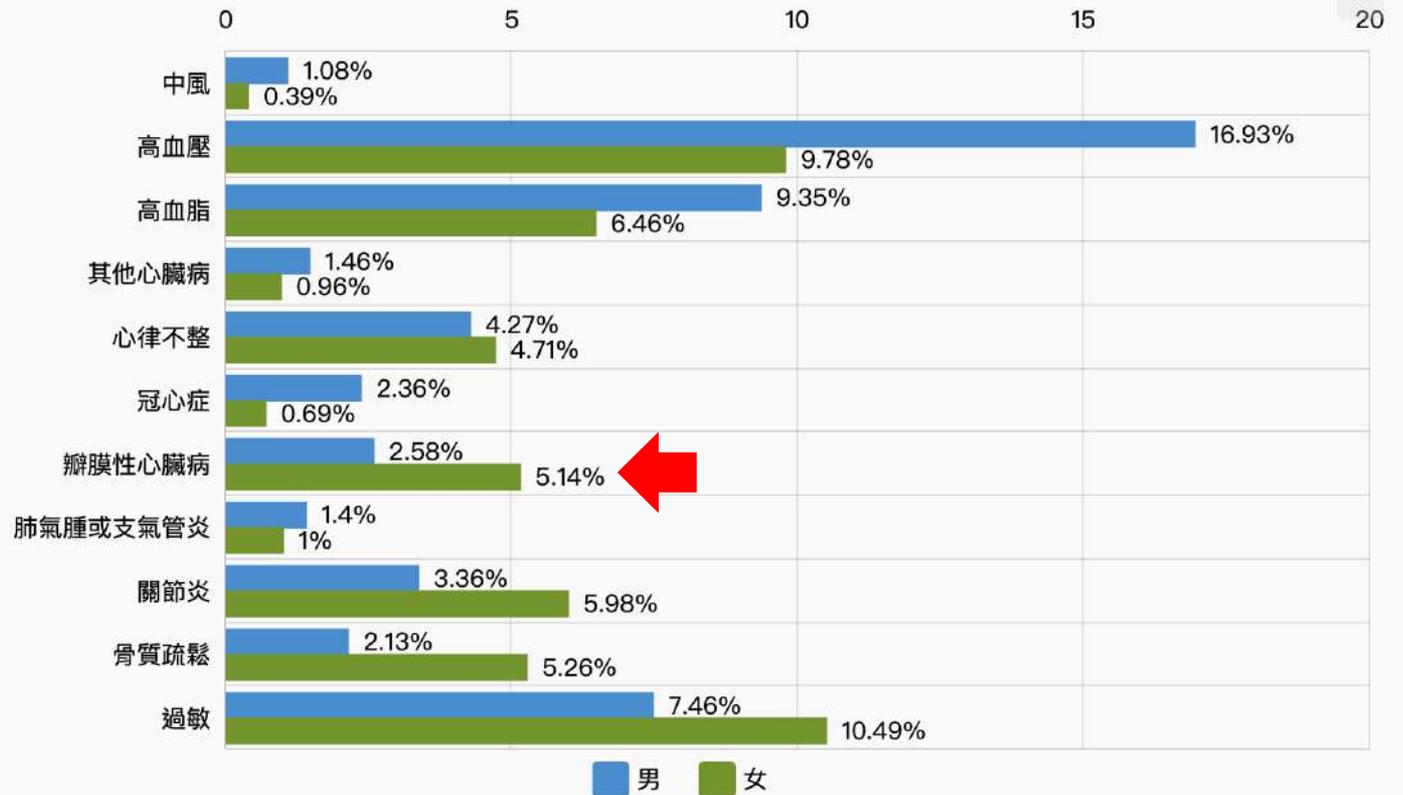
全臺灣

1. 基本人口學

2. 疾病狀態

基線收案 (Baseline) 共 122066 參與者

追蹤收案 (Follow) 共 27209 參與者



收案統計

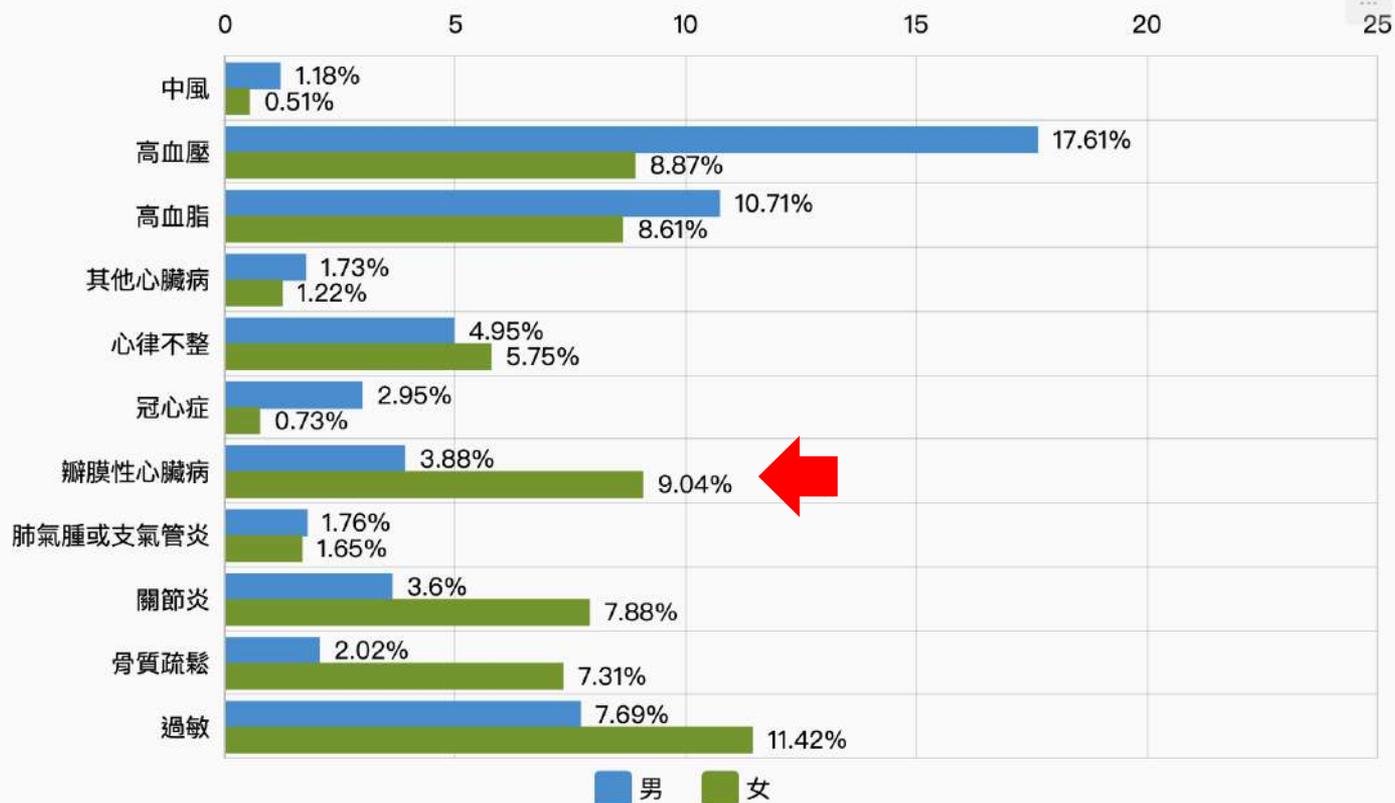
臺北市

1. 基本人口學

2. 疾病狀態

基線收案 (Baseline) 共 7671 參與者

追蹤收案 (Follow) 共 79 參與者



資料釋出管理系統

即時查詢試算

收案統計數字

新增查詢(基線)

篩選條件 申請項目

- 健康參與者調查問卷 (Baseline)
- 健康參與者追蹤問卷 (Follow)
- 檢驗數值參考值
- 查詢操作範例

B-4-1 您平時有沒有規律運動的習慣？

沒有 有

* 指每週至少運動三次、每次二十分鐘以上

B.個人健康行為

B-4-1 您平時有沒有規律運動的習慣？

查詢標題

輸入查詢標題

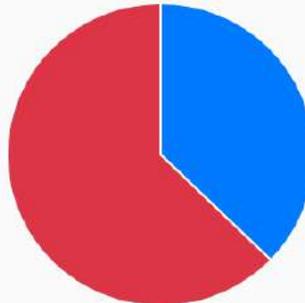
轉為 SQL 查詢

儲存查詢結果

符合人數

43256

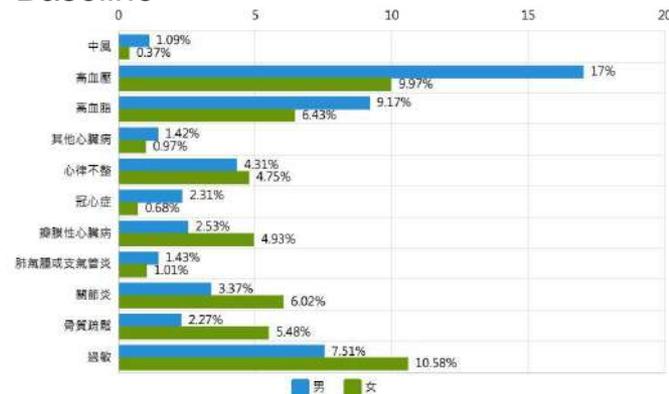
■ 男性 ■ 女性



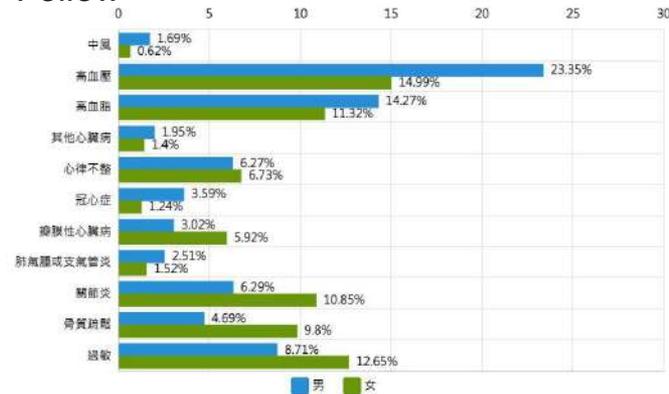
實驗加值人數

全基因體定序資料 (TWBv1.0)	11286
全基因體定序資料 (TWBv2.0)	28505
全基因體定序資料 (WGS)	863

Baseline



Follow



資料釋出管理系統

新增查詢(基線)

篩選條件 申請項目

- 健康參與者調查問卷 (Baseline)
- 健康參與者追蹤問卷 (Follow)
- 檢驗數值參考值
- 查詢操作範例

D-2-2 您平時是否有喝咖啡的習慣?

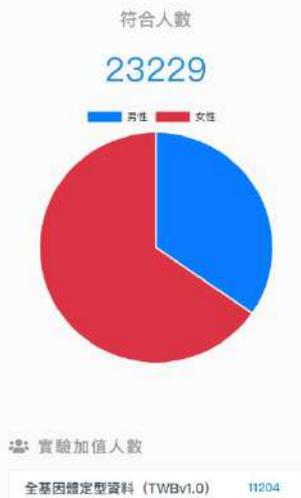
否 是

* 指每週至少三次以上

那些家人有骨質疏鬆症? 1: 自己

自己沒有骨質疏鬆症 自己有骨質疏鬆症

* 注意此部分為個案自述。其中家人包含親生父母親、兄弟姊妹(同父異母、同母異父皆算在內)



新增查詢(基線)

篩選條件 申請項目

- 健康參與者調查問卷 (Baseline)
- 健康參與者追蹤問卷 (Follow)
- 檢驗數值參考值
- 查詢操作範例

F-4-1-1 您是否曾經懷孕過?

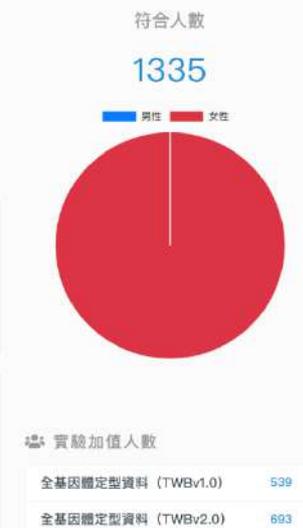
否 是

* 【收案時，僅女性個案有填寫此問卷】
包括生下來或流產

F-5-3 您是否曾規律地使用女性調理類中藥?

否 是

* 【收案時，僅女性個案有填寫此問卷】
因為安胎、調養、調經、更年期等因素，服用時間達三個月以上



沒喝，骨鬆

1,004/14,948 ~ 6.7%

有喝，骨鬆

374/8,281 ~ 4.5%

[About](#)[Browse Data](#)[Search](#)[Download](#)[Tutorial](#)[Data application](#)[Registration](#)[Login](#)

Taiwan BioBank 宗旨

臺灣人體生物資料庫成立目的是結合生活習慣、環境因子與生物標誌等資訊，建立屬於臺灣本土的人體生物資料庫，為生物醫學研究蒐集龐大的生物檢體與健康資訊，提供國內各領域的研究學者申請使用。

自2003年全世界第一例全基體定序結果公佈後，全世界的生物醫學研究藉由這結果有了大規模的進步。而臺灣人體生物資料庫希望透過建立全基因體相關資料，協助生物醫學研究學者找出對抗疾病的發生，進展和治療上的線索，促進國人未來的健康。

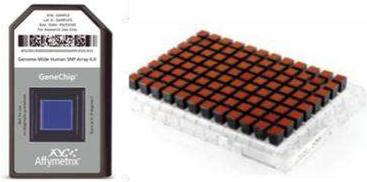
本資料庫採用全基因體定型與全基因體掃描兩個策略建立基因體資料，資料之釋出將去除身份識別資訊，以確保達到保護參與者隱私權益，提供各領域的研究學者申請使用，進行描述性分析，作為基因醫學研究的基礎，以建立研究之初步假說。

【全基因體定序】

本資料庫同時選用Ion Proton與Illumina平台，透過血液中萃取的DNA檢體進行次世代全基因體的定序，將會有助於全面性的了解臺灣國民基因遺傳變異以及在基因層次上健康與疾病的關係，將為國內生物醫學研究上帶來幾點助益：

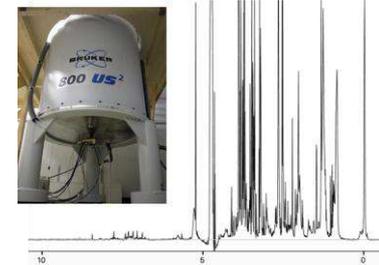
1. 建立臺灣自己的參考序列
2. 為臺灣建立健康對照組的序列資訊
3. 作為基因填補法(genetic imputation)的模板，增加研究效益
4. 提供台灣健康族群低頻率變異(rare allele)分布情形
5. 有助於發展全基因體關聯性研究(genome-wide association study)

Taiwan View



TWB chip

V1 : 27,735人
V2 : 68,972人



397

Metabolome(NMR)



2,010

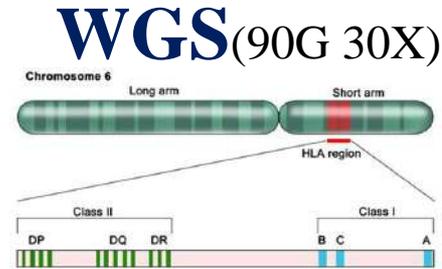
Taiwan View



Ref. version: [GRCh38 - 3]
Source: Healthy controls
Type and platform: [Next Generation Sequencing: Illumina]
Number of subject: 1000
Chromosome: 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10 11 12 13 14 15 16 17 18 19 20 21 22 X Y
chr14 • From 1 To 107348540 GO

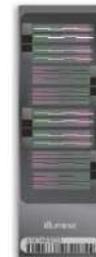
Chr	Pos	ID	Ref	Individuals	Flags	Other platforms	Access	LD
chr14	18022711	G	907	**	G 0.8890 C 0.3010		show	
chr14	18022823	C	908	**	C 0.8224 T 0.9666		show	
chr14	18022822	G	909	**	G 0.9695 A 0.3005		show	
chr14	18022823	GC	909	**	GC 0.9695 G 0.8005		show	
chr14	18022824	C	909	**	C 0.8940 T 0.0005 * 0.0005		show	
chr14	18022828	C	910	**	C 0.9665 T 0.9115		show	
chr14	18023053	G	9100	**	G 0.9870 A 0.0030		show	
chr14	18023054	T	988	**	T 0.9730 G 0.0270		show	
chr14	18022890	G	9100	**	G 0.8210 A 0.0730		show	

1,102



HLA typing(9 loci)

DNA methylation
(>850,000 methylation sites)



2,090



Plasticizers
Melamine

Taiwan View



[About](#)
[Browse](#)
[Search](#)
[Download](#)
[Tutorial](#)
[Data application](#)
[Registration](#)
[Login](#)

Search by
 Chromosome: 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10 11 12 13 14 15 16 17 18 19 20 21 22 X Y

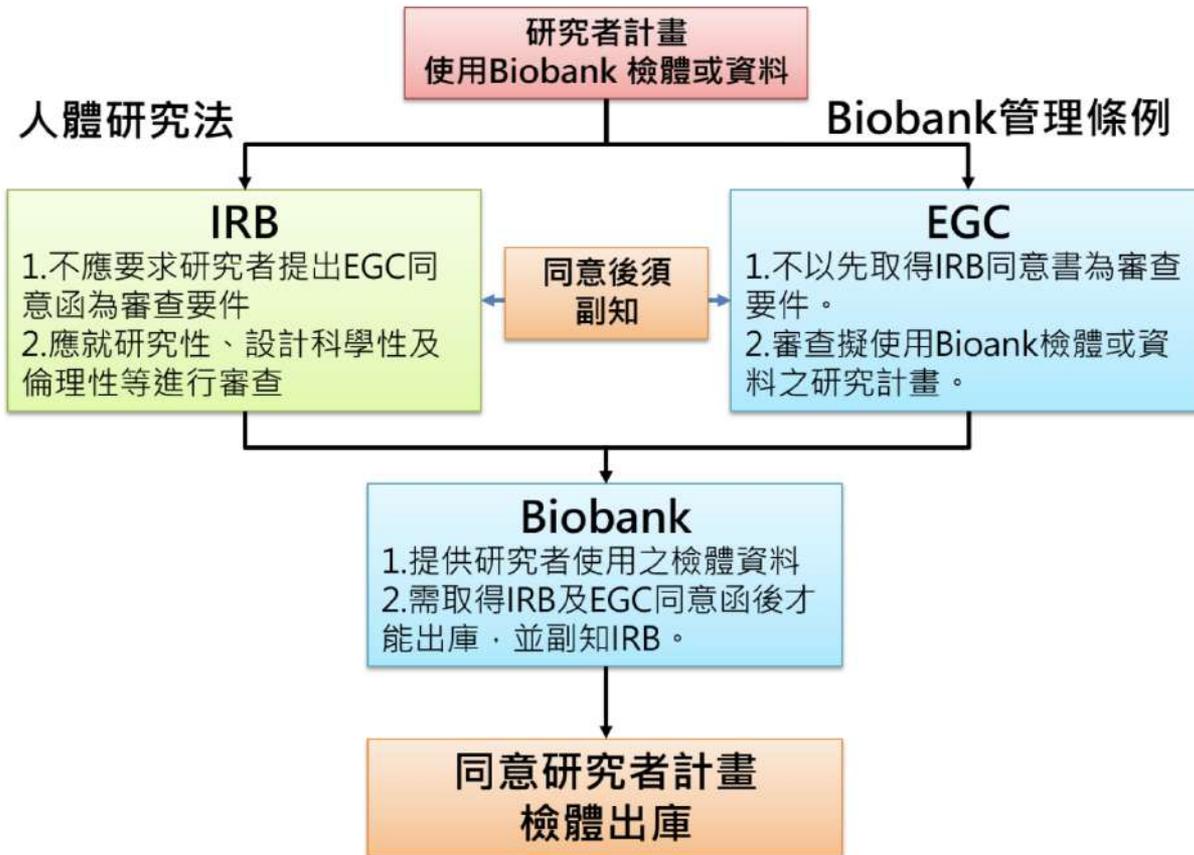
Ref. version: GRCh37
Source: Healthy controls
Type and platform : [Next Generation Sequencing: All] [\[Download \]](#)
Number of subject : 1517

[1](#) [2](#) [3](#) [4](#) [5](#)

Chr	Pos	ID	Symbol	Ref	A/A	A/C	A/G	A/T	C/C	C/G	C/T	G/G	G/T	T/T	Freq.	Other-platform	Annot.
chr11	67346095		GSTP1	C					1516		1				C:0.999670 T:0.000330		show
chr11	67346208		GSTP1	C					1515	1					C:0.999670 G:0.000330		show
chr11	67346282		GSTP1	G			5					1511			G:0.998351 A:0.001649		show
chr11	67346328		GSTP1	C					1508		1				C:0.999669 T:0.000331		show
chr11	67346349		GSTP1	C					1500		1				C:0.999667 T:0.000333		show
chr11	67346358	rs374229800	GSTP1	C					1488		1				C:0.999664 T:0.000336		show
chr11	67346359		GSTP1	C			1		1488						C:0.999664 A:0.000336		show
chr11	67346413		GSTP1	T									1	1443	T:0.999654 G:0.000346		show
chr11	67346458		GSTP1	-											-:0.999517 C:0.000483		show

審查流程

「人體生物資料庫」審查研究計畫流程權責示意圖



申請流程由需通過倫理審查（IRB）之證明文件，改為需檢送倫理審查送審證明文件或通過倫理審查證明文件。

一、以個案申請者：

收費標準

資料	費用
一般參與者問卷資料	5元/每單元每個案
一般參與者身體檢測資料	5元/每個案
一般參與者血液與尿液檢驗資料	5元/每類別每個案
DNA	10元/每微克(μg)
血漿	200元/每管(0.4ml)
尿液	50元/每管(1ml)
全基因體定型資料	3元/每個案
全基因體定序資料	3元/每個案
全基因體甲基化晶片資料	3元/每個案
人類白血球組織抗原分型資料	3元/每個案
血液代謝體資料	3元/每個案

二、以整批數位資料集申請者：

數位資料項目費用	數位資料集釋出筆數	費用 (單位:新臺幣/元)
一般參與者問卷、身體檢測及血液尿液檢驗數位資料集	105,390筆	每數位資料集50,000元
一般參與者全基因體定型數位資料集	96,728筆	每數位資料集20,000元
一般參與者全基因體定序數位資料集	2,011筆	每數位資料集5,000元
一般參與者全基因體甲基化晶片數位資料集	2,091筆	每數位資料集3,000元
一般參與者人類白血球組織抗原分型數位資料集	1,103筆	每數位資料集3,000元

*申請數位資料集，均需另支付行政處理費，不分申請數位資料集件數，每申請案5,000元。



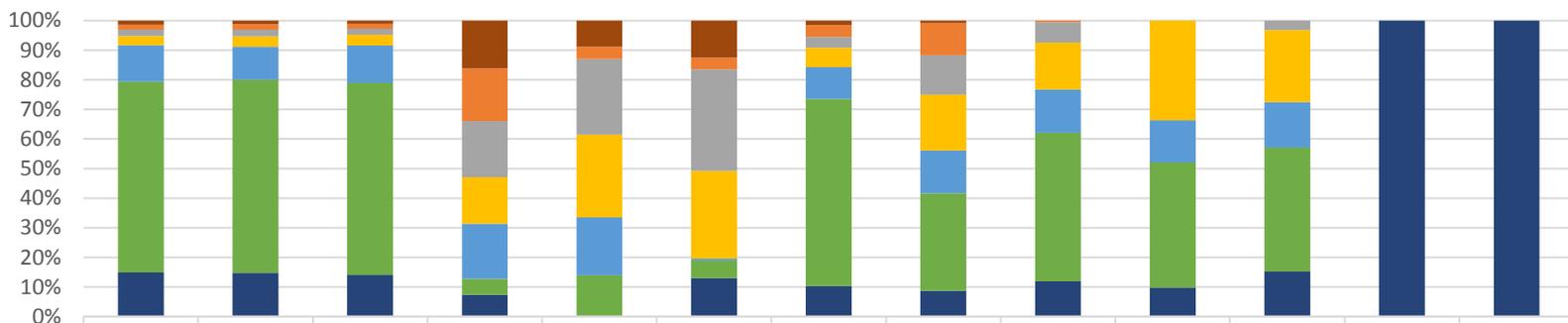
Data Release

全銜	區域	questionnaire	genotype	ngs	methylation	dna	blood	urine	applicants (completed)	applicants (closed last month)
國防醫學院三軍總醫院	北	687,752	96,712	3,511	2,091	0	0	0	2	
國防醫學院三軍總醫院北投分院	北	4,561	16,000	988	0	3,600	0	0	3	
中央研究院	北	4,241,488	834,389	28,659	17,732	20,920	748	500	44	+2
臺北市立大學	北	307,026	101,697	0	0	0	0	0	2	
醫療財團法人台灣血液基金會台北捐血中心	北	2,814	20,000	1,490	0	132	0	0	2	
臺北榮民總醫院	北	794,317	134,290	9,524	5,011	13,684	1,692	1,962	11	+1
臺北醫學大學	北	2,242,851	367,892	12,192	9,393	12,802	926	0	20	+1
臺北醫學大學附設醫院	北	0	0	0	0	0	0	0	0	
財團法人生物技術開發中心	北	2,872	260	1,199	202	0	0	0	2	
國立交通大學	北	13,240	6,620	0	0	0	0	0	1	
國立中央大學	北	0	0	0	0	0	0	0	0	
長庚醫療財團法人林口長庚紀念醫院	北	2,336,143	365,500	10,697	4,388	2,080	0	0	16	
長庚大學	北	1,710,100	340,122	8,513	6,746	2,048	5,000	5,000	8	
浩峰生物科技股份有限公司	北	0	0	0	0	0	0	0	0	
馬偕學校財團法人馬偕醫學院	北	692,752	0	0	0	0	0	0	2	
國防醫學院	北	37,181	7,778	350	294	0	428	0	1	
國泰醫療財團法人國泰綜合醫院	北	2,000	1,000	0	0	0	0	0	1	
財團法人國家衛生研究院	北	1,613,138	323,632	9,125	7,026	0	0	0	13	
長庚醫療財團法人基隆長庚紀念醫院	北	2,628	331	17	0	3,000	331	0	2	
國立清華大學	北	130,629	24,000	1,500	1,500	0	0	0	2	
國立陽明大學	北	342,853	53,490	4,485	0	10,000	200	0	6	+1
臺北市立萬芳醫院	北	24,360	4,800	0	0	270	90	0	2	
國立臺灣大學	北	894,127	130,474	8,324	2,844	200	744	0	12	
國立臺灣大學醫學院附設醫院	北	1,472,105	357,926	12,740	5,479	10,425	1,400	1,400	24	
台灣基督長老教會馬偕醫療財團法人馬偕紀念醫院	北	104,448	44,157	3,502	1,529	0	180	0	4	
佛教慈濟醫療財團法人台北慈濟醫院	北	375,133	120,836	4,061	3,792	16,997	5,000	0	5	
輔仁大學學校財團法人輔仁大學	北	0	0	0	0	0	0	0	0	
衛生福利部國家中醫藥研究所	北	132,694	11,772	1,986	746	0	0	0	3	
賽亞基因科技股份有限公司	北	0	0	0	0	0	0	0	0	
衛生福利部雙和醫院	北	0	0	0	0	0	0	0	0	
總和		18,167,212	3,363,678	122,863	68,773	96,158	16,739	8,862	188	
中山醫學大學	中	1,585,129	220,415	6,023	5,708	0	0	0	8	
中山醫學大學附設醫院	中	5,400	2,700	0	0	8,100	0	0	4	
中國醫藥大學附設醫院	中	586,417	107,762	3,207	2,690	14,990	3,426	5,274	11	
中國醫藥大學	中	2,439,632	528,558	8,128	7,800	3,000	3,058	708	13	
臺中榮民總醫院	中	801,504	155,402	6,608	3,027	0	531	0	9	
國立彰化師範大學	中	287,374	96,710	0	0	0	0	0	1	
彰化基督教醫療財團法人彰化基督教醫院	中	0	0	0	0	0	0	0	0	
總和		5,705,456	1,111,547	23,966	19,225	26,090	7,015	5,982	46	
佛教慈濟醫療財團法人大林慈濟醫院	南	0	0	0	0	0	0	0	0	
國立成功大學	南	1,508,625	125,684	3,182	547	900	200	200	10	+2
國立成功大學醫學院附設醫院	南	699,389	101,212	2,011	2,091	0	0	0	4	
長榮大學	南	0	0	0	0	0	0	0	0	
國立高雄大學	南	21,426	5,734	2,980	1,524	14,976	0	0	4	
長庚醫療財團法人高雄長庚紀念醫院	南	24,898	2,163	695	506	498	996	0	2	
高雄榮民總醫院	南	41,591	96,712	2,011	0	0	0	103	3	
高雄醫學大學	南	2,208,531	343,072	8,778	7,870	0	860	0	9	+2
義大醫療財團法人 義大醫院	南	100	0	0	0	200	100	0	1	
國立嘉義大學	南	0	0	0	0	0	0	0	0	
總和		4,504,560	674,577	19,657	12,538	16,574	2,156	303	33	
台灣基督長老教會馬偕醫療財團法人台東馬偕紀念醫院	東	687,752	0	0	0	0	0	0	1	
University of Colorado	國外	0	0	0	0	0	0	0	0	
University of Southern California	國外	0	0	0	0	0	0	0	0	
Scripps Research Translational Institute	國外	0	0	0	0	0	0	0	0	
總和		0	0	0	0	0	0	0	0	

Statistics of information/specimen release

目前已結案的釋出資料及檢體數量統計

General Population
200,000
(aged 30-70 yrs)



	問卷資料	身體檢驗資料	血液與尿液檢驗資料	DNA	血漿	尿液	全基因體定序資料	全基因體定序資料	全基因體甲基化晶片資料	白血球組織資料	血液代謝體資料	尿液塑化劑含量資料	尿液三聚氰胺含量資料
■ 2015	416,727	323,805	336,084	21,880	2,124	1,900	80,201	1,229	0	0	0	0	0
■ 2016	492,429	524,043	483,139	24,096	1,000	600	207,482	18,202	550	0	0	0	0
■ 2017	625,104	576,518	620,494	25,518	6,184	5,194	184,087	22,199	7,000	0	400	0	0
■ 2018	894,555	958,093	1,093,707	21,258	6,723	4,480	337,608	31,478	15,850	18,828	3,006	0	0
■ 2019	3,553,655	2,995,947	3,755,948	25,255	4,711	103	551,344	23,974	14,694	7,999	1,898	0	0
■ 2020/01/01-2020/10/16	18,763,41	17,560,22	19,391,34	7,231	3,376	908	3,256,550	54,847	50,473	23,604	5,176	0	0
■ 2020/10/17-2020/11/16	4,319,091	3,972,919	4,249,455	10,000	0	1,962	532,530	14,557	11,969	5,504	1,879	1,153	1,153
各年度總和	29,064,980	26,911,546	29,930,174	138,822	25,910	15,147	5,149,802	166,486	100,536	55,935	12,359	1,153	1,153



一 資料釋出案例

已結案-----目前釋出申請資料統計									
	一般參與者問卷資料	一般參與者身體檢測資料	一般參與者血液與尿液檢驗資料	全基因體定序資料	全基因體定序資料	全基因體甲基化晶片資料	血液代謝體資料	白血球組織資料	總和
總人次	29,064,980	26,911,946	29,930,174	5,149,802	166,486	100,536	12,359	55,935	91,392,218

已結案-----目前釋出申請檢體數量統計				
	DNA	血漿	尿液	總和
總人次	138,822	25,910	15,147	179,879



— 成本效益

數位資料使用愈多「成本效益」愈大

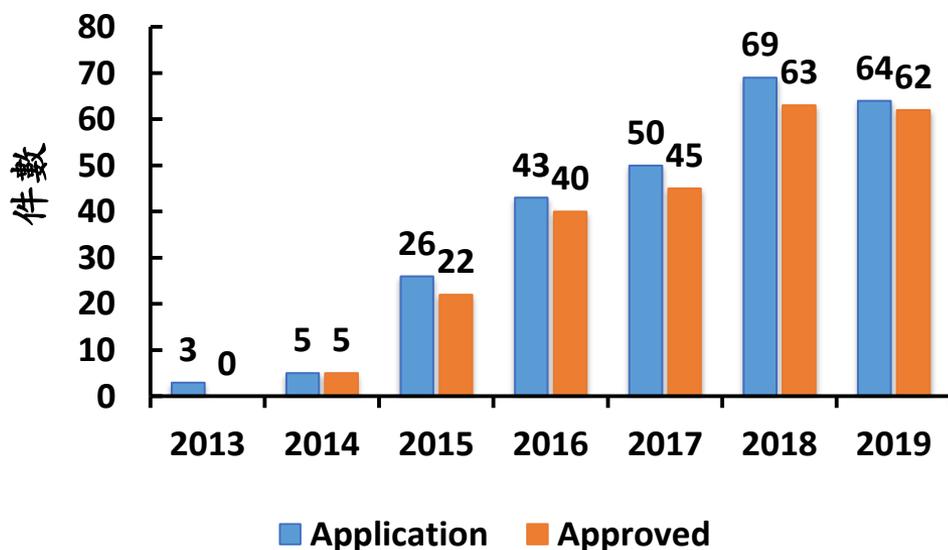
例舉	單位	全基因體定序	全基因體定型
完成人數	件數	2,021	120,411
TWB 成本	億元	~1.2	~1.2
數位資料釋	人次	166,486	5,149,802
使用者自行分析成本	億元	98.9	51.3
成本效益	倍率	~83	~43

→ 節省政府研發成本已達約 150億元



— 釋出申請案暨成果

申請案



釋出成果發表

年度	國際期刊發表數
2020	36
2019	68
2018	19
2017	23
2016	3
2015	2
2014	2
Total	117

Selected recent publications in precision medicine area

1. Kwok, P.-Y. (2020) Towards a reference genome that captures global genetic diversity. **Nature Communications**, 11: 5482.
2. Su, C.-L. (2020) Blood-based SOX2-promoter methylation in relation to exercise and PM2.5 exposure among **Taiwanese adults**. **Cancers**, 12: 504.
3. Huang, Y.-H. (2020) Large-scale genome-wide association study identifies HLA class II variants associated with chronic HBV infection: a study from **Taiwan Biobank**. **Aliment Pharmacol. Ther.**, doi: 10.1111/apt.15887.
4. Su, M. W. (2020) Blood multimoics reveal insights into population clusters with low prevalence of diabetes, dyslipidemia and hypertension. **PLOS One**, 15: e0229922.
5. Huang, Y.-H. (2020) A high-resolution HLA imputation system for the Taiwanese population: a study of the **Taiwan Biobank**. **Pharmacogen. J.**, doi: 10.1038/s41397-020-0156-3.
6. Huang, H.-C. (2019) Association between chronic obstructive pulmonary disease and PM2.5 in **Taiwanese** nonsmokers. **Int. J. Hyg. Environ. Health**, 222: 884-889.
7. Lin, W.-Y. (2019) Performing different kinds of physical exercise differentially attenuates the genetic effects on obesity measures: Evidence from 18,424 **Taiwan Biobank** participants. **PLOS Genet.**, 15: e1008277.

重要成果

- 全國設置31個駐站
- 13萬一般民眾參與，追蹤3萬例
- 完整生活問卷、檢測資料、生物檢體
- 數位資訊 1.2 Petabyte (PB)
- 生物檢體 >300萬管，
- 資訊安全及隱私保護獲國際雙認證

收
案

加
值

- 設置Taiwan View公開網
- 建立基因體學、表觀基因體學、代謝體學、及環境暴露等資訊
- 一般民眾之描述性統計分析
- 申請者成功串聯健保資料庫
- 成功國際傳輸

資
訊

釋
出

- 1,000 例全基因體序列
- 開發國人專屬全基因體定型晶片TWB2
- 10萬筆全基因體定型
- 建立以GRCh38版人類基因體參考序列
- 基因體定型晶片1.0版基因體插補
- 完成逾1,000筆尿液塑化劑代謝物分析
- 支援41個機構之141件計畫
- 釋出數位資料超過一千八百萬人次、生物檢體逾14萬管
- 申請者發表相關國際期刊153篇
- 優化申請流程，提升便捷與安全之異地服務系統



— 未來方向



垂直整合

健康資訊

生活型態問卷、生理檢測、血液生化檢測、生物檢體

基因資訊

全基因體定型、全基因體定序、全外顯子定序、DNA 甲基化、人類白細胞抗原

環境暴露數據

核磁共振代謝體、尿液三聚氰胺
尿液塑化劑代謝物

族群世代長期追蹤

中醫問卷、心電圖、全身骨密度、頸部超音波
腹部超音波、甲狀腺超音波、
腸道菌相*、穿戴式裝置* *規劃中

串聯整合

環保署空氣品質監測資料庫

體育署體適能調查資料庫

健保資料庫

國民健康署國民營養調查

長照資料

配合健康大數據平台 ➤ ➤ ➤ 精準健康照護系統



臺灣人體生物資料庫

打造健康新世代

需要你 我一起來

Taiwan Biobank for the Health of Future Generations



臺灣
Taiwan Biobank 中央研究院

敬請指導
Thank you!

感謝所有參與者

多中心，單一標準化收案

社區民眾
200,000
(收案年齡30-70歲)

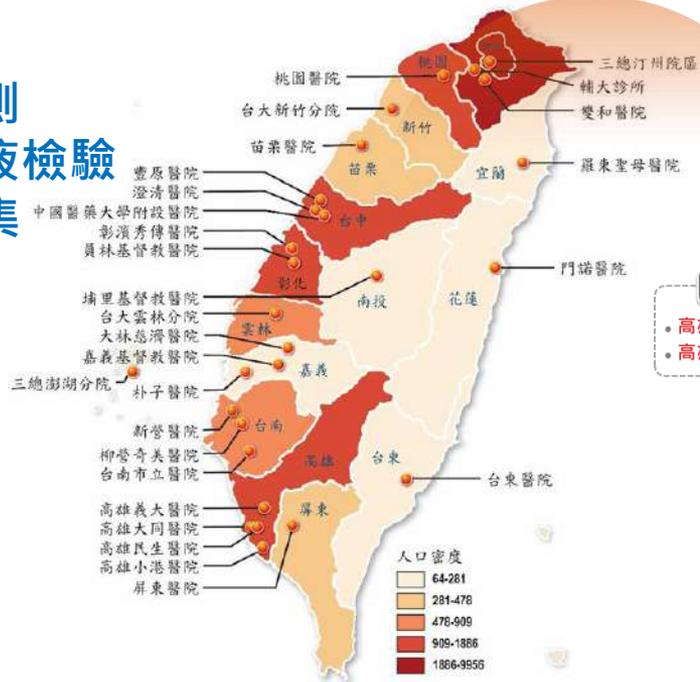
慢性疾病病人
100,000

乳癌、大腸直腸癌、肝癌、頭頸癌
心血管疾病、腦中風
糖尿病、阿茲海默症
慢性腎疾病、氣喘

31個社區駐站

收集項目:

- 問卷
- 身體檢測
- 血液尿液檢驗
- 檢體採集



8個醫學中心合作收案

收集項目:

- 問卷
- 病例抄錄
- 檢體採集



進駐國家生技園區



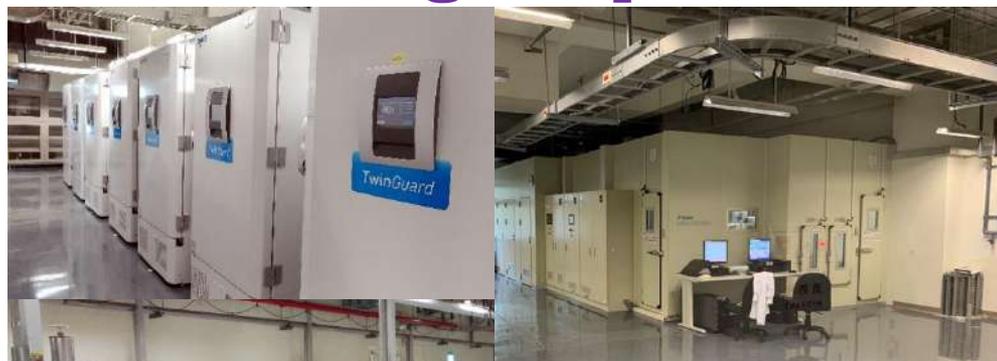
國家生技園區B棟2樓

Digital data

Biologic specimens



2,500 TB



>300萬管

Dysregulated miRNAs in human gastric cancer and their application as potential biomarker

Wen-chang Lin



ZooMir

An online database of homologous microRNA search in animal genomes

[Home](#) [Species](#) [Class](#) [Evolution Pattern](#) [Back](#)

miRNA Series

- VirMir
- ZooMir
- miRNAgent

Links

- UCSC Genome Browser
- miRBase
- FASTA Format
- NCBI BLAST
- srnaloop
- LIBSVM
- RepeatMasker

Welcome to ZooMir Database

is an online database of homologous microRNA search in animal genomes.

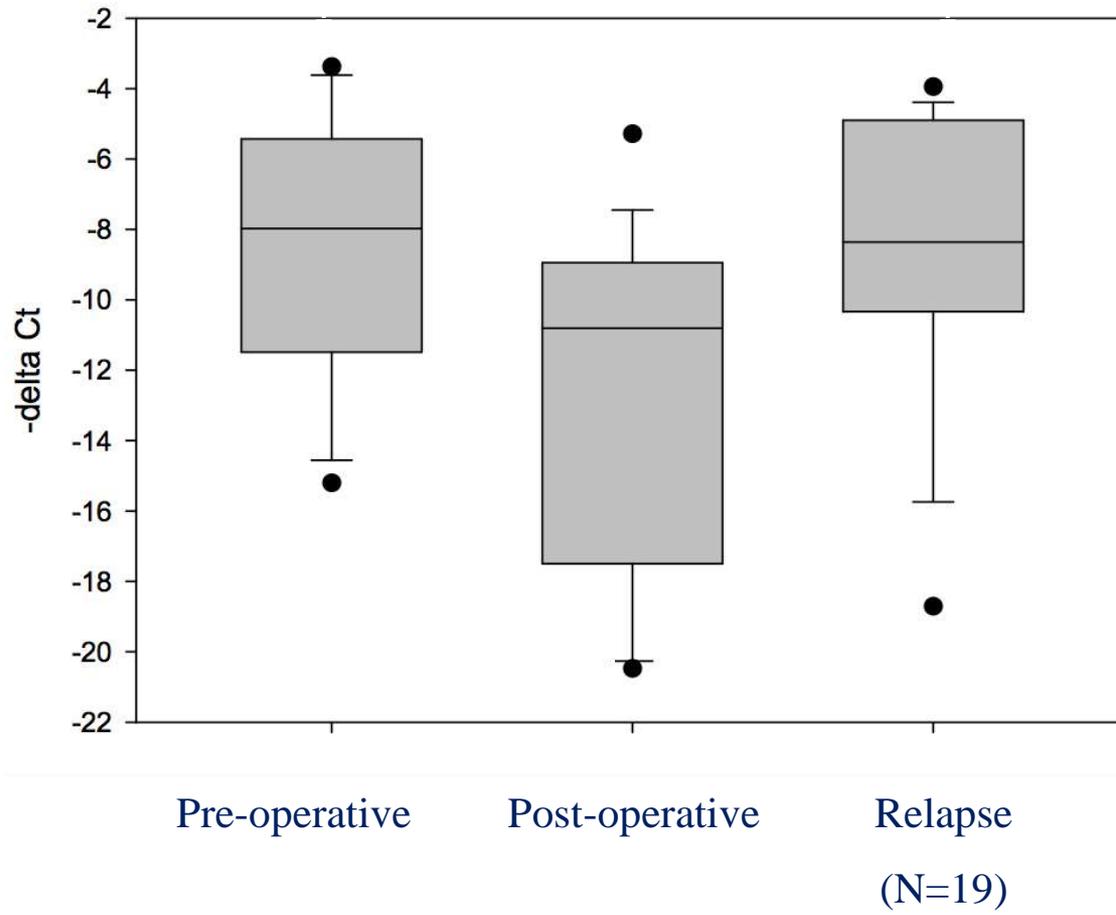
ZooMir

MicroRNAs (miRNAs) are endogenous non-protein-coding RNAs of ~22 nucleotides. Since the initial discovery of miRNAs in *Caenorhabditis elegans* (*C. elegans*), thousands have been identified (computationally and/or experimentally) in many organisms, including mammals, invertebrates, insects, plants and viruses, which suggests that miRNA genes have been conserved during evolution and widely distributed among species. Here, we modified our previous pre-miRNA discovery pipelines to predict miRNAs in 50 metazoan genomes.

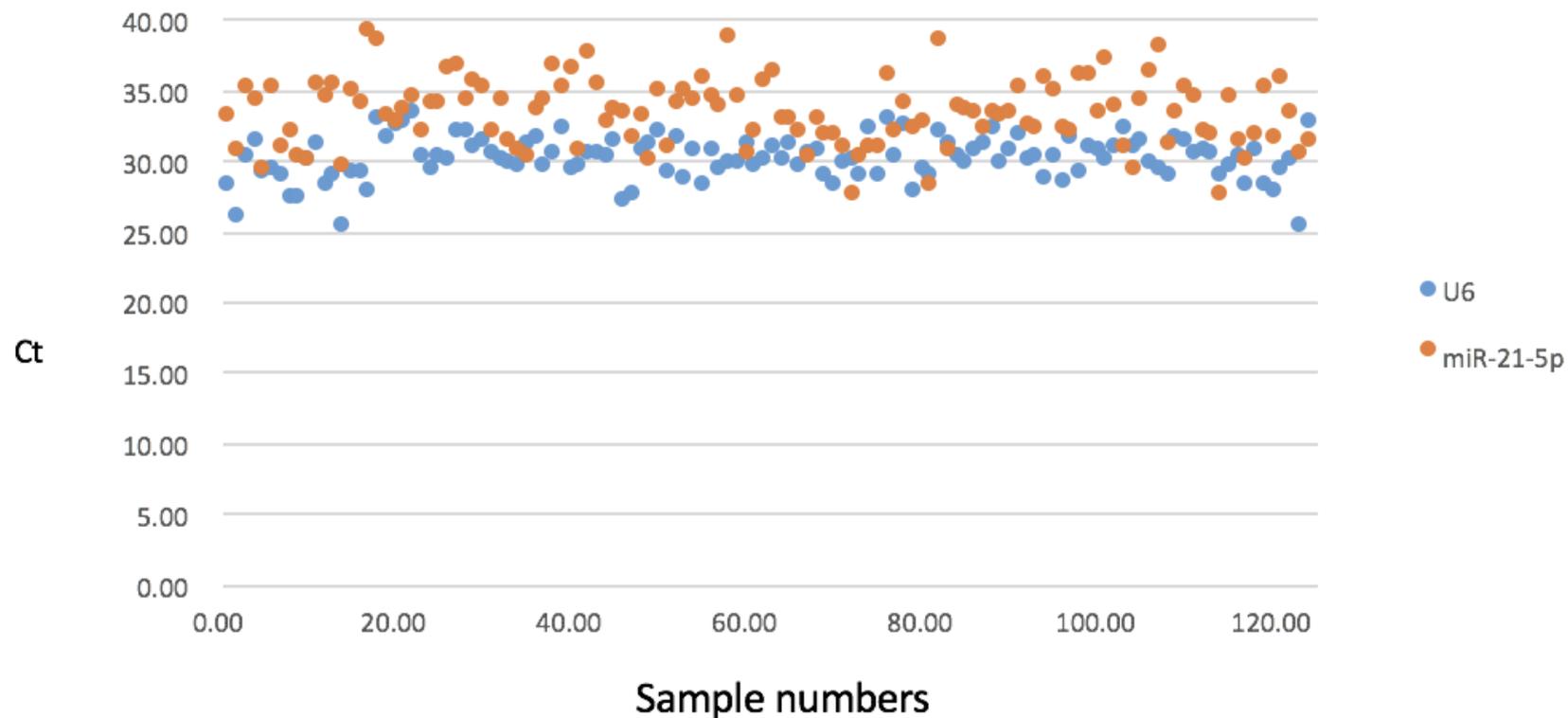
Because the highly conserved nature of miRNAs in evolution is significant for prediction accuracy, we modified the miRNA discovery pipeline by implementing an initial search for conserved mature miRNA sequences in available genomes to increase the prediction accuracy. The conservation filter was first used to locate evolutionarily conserved miRNA-like fragments. Then, we checked whether or not the sequences adjacent to the miRNA-like fragments could fold into hairpins. We implemented the modified discovery pipeline to detect mature miRNAs and pre-miRNAs in 50 animal genomes obtained from UCSC Genome Bioinformatics web site (<http://www.genome.ucsc.edu/>).

17,479 novel orthologous or paralogous pre-miRNAs are discovered with 89.5% sensitivity and 97.4% specificity. 80% validation rate achieved using NGS small RNA sequencing of medaka samples.

miR-196a



Urine microRNA detection in normal healthy individuals and gastric cancer patients



Urine microRNA detection in normal healthy individuals and gastric cancer patients

