

# 解開上帝的秘密—從 3 個月到 6 天 運用「高速次世代基因診斷輔助系統」快速確診精準治療

公共事務室

兒童重難症的照護，找出致病原因是最重要也是最困難的一環。在加護病房，病情變化快速，隨時有死亡或嚴重後遺症的威脅，如果不能在短時間內確立診斷，除了影響其預後也造成大量醫療資源的付出。加護病房的病童約 5.3% 是因為先天遺傳性疾病導致，造成嬰幼兒死亡原因中先天遺傳性疾病佔了 23-34%，這其中 20% 是由於單一基因突變造成。然而，人類有 2 萬多個基因，而目前已知至少 6,000 個基因會造成人類疾病，靠傳統的基因定序方法是非常不容易且耗時的，因此，常因無法及早確診而獲致妥適的治療。

次世代定序 (Next generation sequencing, NGS) 是一種新的定序技術，大幅的增加了定序的能力，可以一次定序多個基因，甚至是進行全外顯子或全基因體定序。兒童重難症病患的臨床表現常常沒有特異性，因為 90% 基因上的突變位於外顯子區域 (能夠轉錄轉譯出蛋白質的區域)，理論上全外顯子定序是最理想的診斷方法。然而每一個人的全外顯子定序都會看到 4 萬到 10 萬個變異點，要從這麼多的變異點中找出一、兩個引起疾病的突變，成為一大難題，以往送出一個全外顯子定序要兩、三個月才能得到結果，完全不符合臨床上的期待。

為了能突破這一項困境，臺大醫療團隊在科技部計畫的輔助下，針對兒童重難症的基因診斷，建立了有效率的次世代定序檢測流程，開發序列變異判讀輔助程式。在基因醫學部、小兒部、資訊室與臺灣大學生醫電資所共同的努力之下，我們得以提供病患快速全外顯子檢測。目前團隊已分析過 60 個病人及其父母，從送檢至得到結果所需時間縮短為 6 天，一半以上的患者可以找到致病基因，還有多項疾病在臺灣是第一次發現。現今基因檢測已經可以應用在各個領域，如精準醫療的實行或是藥物代謝速度或是過敏反應之預測。這樣傑出的成績，除了得以快速診斷與提早治療外，也獲得 2018 年醫策會國家品質獎金獎及科技部未來科技展的肯定。



臺大醫療團隊運用「高速次世代基因診斷輔助系統」快速確診精準治療