

# 生物資訊學解碼細胞 DNA 改變醫療的未來

文·圖/莊曜宇

人的身體彷彿一本內容龐雜的密碼書。過去，我們對它的理解僅限於「血型」這一小章節，頂多分為 A、B、AB、O 四種。然而，隨著科學技術的進步，人類逐步翻開更多篇章，發現基因不僅與膚色、體質有關，更與各種疾病風險密切相關。

深入研究顯示，真正掌握生命奧秘的，是潛藏於細胞深處的 DNA。這份由 A、T、C、G 四個字母組成、長達 30 億個字母的「生命說明書」，記錄著我們的完整設計圖——從眼睛顏色、身高體質，到細胞分裂與免疫防禦，甚至潛在的疾病風險，全都暗藏其中。

然而，這本說明書既長且複雜，僅靠傳統實驗如同用放大鏡閱讀數千萬冊百科全書，幾乎不可能完成。於是，「生物資訊學」（Bioinformatics）應運而生，為解碼生命開啟了全新途徑。

## 生物資訊學：從資料中找出生命規律

生物資訊學是一門結合資訊科學、數學統計與電腦科學的跨領域學科，其核心在於將龐大的生物資料（如 DNA 基因序列、蛋白質結構、細胞活動紀錄等）轉換為電腦可理解的數據，並透過演算法與生物統計進行分析。透過這樣的方式，科學家得以從看似雜亂的資訊中，發掘生命運作的規律，理解疾病成因，並預測藥物反應，進一步開發更精準的治療方法。

## 鎖定癌症：加速而精準的治療策略

可以把 DNA 想像成指揮體內千萬座「工廠」的藍圖。大多數細胞都嚴格遵循設計規範運作。然而，致癌因子（如輻射、化學物質或病毒）可能導致基因突變，影響這套製程。雖然細胞修復機制與免疫系統會不斷進行「品管」，但一旦錯誤訊號無法修正，缺陷零件無法清除，就可能引發癌細胞失控增生。

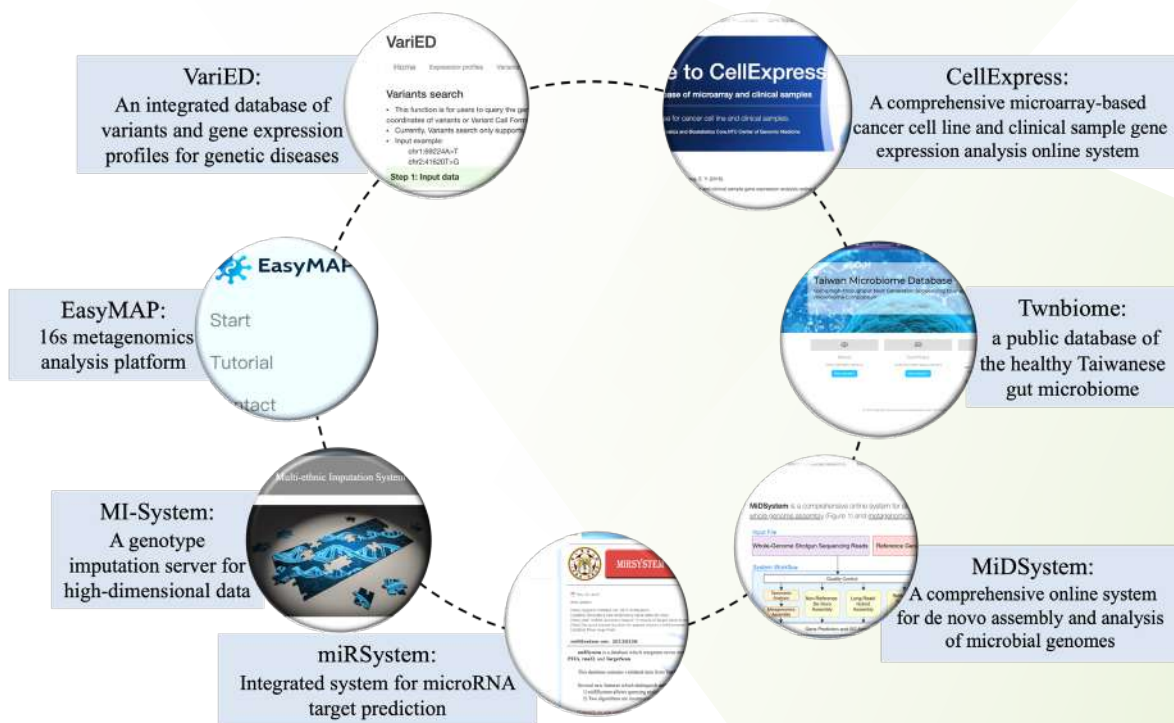
有趣的是，這些異常細胞常會在表面留下特殊分子標記。醫師若能精準找出這些標記，就能「教導」免疫系統識別並摧毀癌細胞，這正是近年廣受關注的免疫療法（Immunotherapy）。

過去尋找這些標記相當困難，如今有了生物資訊學，整個過程大幅加速。基因定序技術（Next Generation Sequencing, NGS）如高速掃描器，能一次將所有藍圖數位化；質譜分析技術則檢測細胞是否製造出異常蛋白質。接著交由電腦演算法快速比對數十億個字母，找出異常來源，協助醫師標記「問題工廠」。

## 這些資訊能用於：

- 開發免疫療法，利用標記引導免疫系統攻擊癌細胞；
- 製作標靶藥物，鎖定特定突變基因或異常蛋白質；
- 設計個人化治療方案，提升療效並減少副作用。

例如，在筆者的胸腺癌研究中，藉由生物資訊學發現：當基因藍圖出現錯誤拼接或重新組裝時，癌細胞會產生新型蛋白質，而這些蛋白質可被免疫系統識別。此外，小分子核糖核酸（miRNA）在調控基因表現上扮演關鍵角色。研究中，我們找出三個可預測血癌病人預後的 miRNA，協助醫師制定更合適的治療策略。這類分析在 AI 與生物資訊學的輔助下，從過去的數年縮短至數週，大幅提升抗癌研究效率。



將生物資訊學分析搬上雲端平台，實現便於操作的自動化分析。

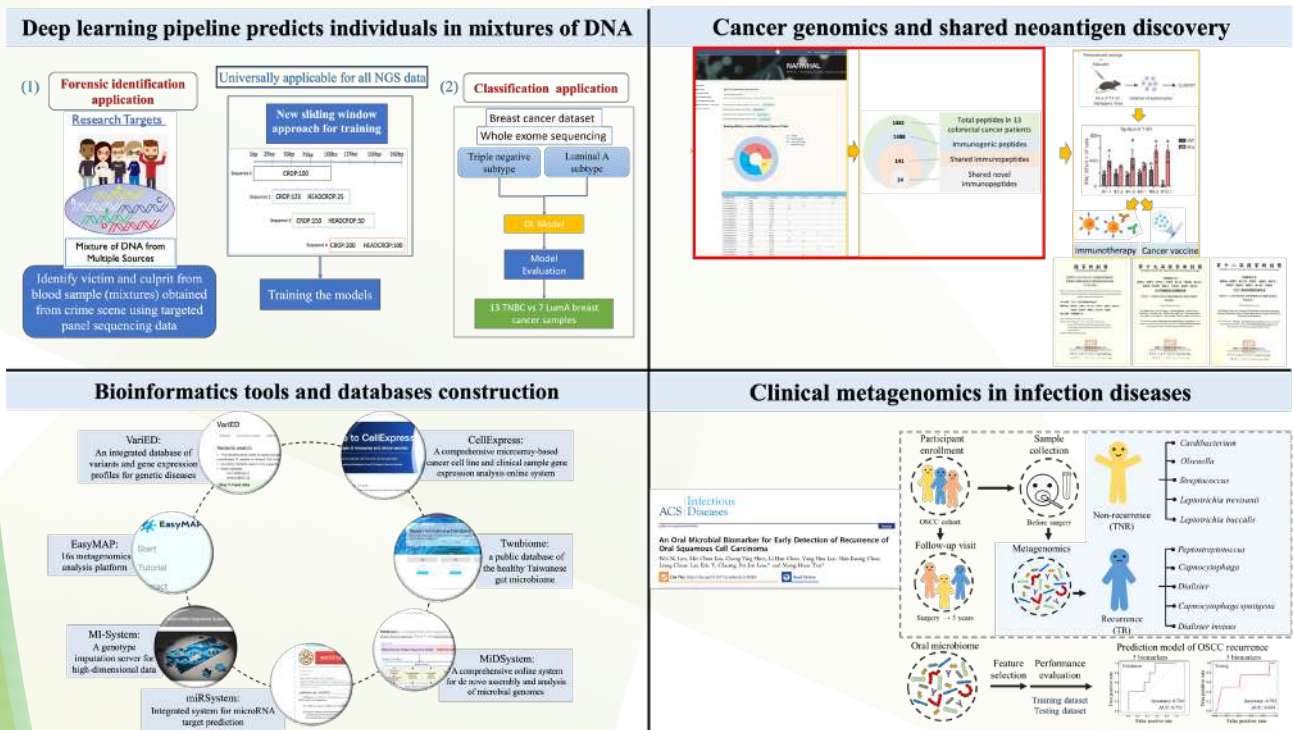
## AI 加速引擎：生物資訊學的再進化

當人工智慧（AI）與生物資訊學結合，科學家不再只比對 DNA 或分析蛋白質資訊，而是能整合細胞代謝、腸道菌相、臨床病歷與醫學影像等多模態資料，讓 AI 自主從海量資料中發現規律與異常，協助破解疾病難題。

AI 讓生物資訊學的視野更深、更廣、更全面，也能描繪出更完整的「健康地圖」。不僅理解當下，也能預測疾病的未來發展、藥物反應與可能的副作用。許多過去昂貴且耗時的檢測，也因 AI 加持而變得快速且低成本，讓更多病人受惠。

以乳癌為例，過去若要評估術後復發風險，必須進行昂貴且冗長的基因檢測，病人需等待數週才能得知結果。如今，透過筆者團隊開發的 AI 系統，醫師只需將病理切片影像輸入系統，AI 即可如同資深病理專家般快速分析癌細胞，預測復發風險，並結合基因資料自動辨識乳癌分型（如三陰性乳癌、Luminal A 型）。準確度幾乎與傳統檢測相當，卻能更快、更省成本地協助醫師制定個人化治療方案。

AI 已使生物資訊學從單純的分析工具，進化為智慧醫療導航系統，不僅加速研究，更將基因大數據轉化為臨床可用的救命策略。



生物資訊學結合AI和生醫大數據，能夠快速達到個人化醫療的目標。

## 臺灣的關鍵角色：讓基因分析更貼近臨床

在這場生物資訊革命中，臺灣扮演了極為重要的角色。憑藉世界級半導體實力、雲端運算技術與多年累積的生醫研發能量，科學家開發出多項線上分析平台，使原本僅能在大型實驗室進行的基因分析工作，能在雲端快速完成，大幅降低技術門檻。

以往研究人員需購買昂貴設備並仰賴工程師支援，如今只要登入平台並上傳資料，就能完成分析。這使臨床醫師、新創公司乃至學生團隊都能參與基因大數據研究。例如：

- VariED：整合基因變異與疾病資料，加速找出致病基因。
- CellExpress：比對癌症細胞株與臨床樣本，加速腫瘤研究與新藥開發。
- Twnbiome：臺灣專屬腸道菌相資料庫，協助研究腸道健康與疾病風險。
- MiDSystem：一站式微生物分析平台，能自動完成基因組重建與功能分析。

這些平台宛如生命科學領域的雲端工具箱，為全球研究人員與醫師鋪設高速公路，推動精準醫療的發展。未來，隨著工具普及，一般人也有機會輕鬆掌握自身基因健康資訊，提前預防疾病或選擇最合適的治療方式。

## 展望未來：從基因資料到智慧醫療

筆者的研究顯示，基因大數據、生物資訊學與 AI 已成為疾病診斷與治療的核心動力，並為個人化精準醫療開啟新篇章。未來的發展方向包括：

- 透過生物資訊學辨識癌症特殊蛋白質，推進臺灣免疫療法的發展。
- 利用多模態 AI 模型整合 DNA、RNA、病理影像與臨床資料，快速預測疾病風險與分類。
- 建立整合型雲端研究工具，協助研究人員自動化分析流程，大幅提升效率。

隨著基因定序技術更加平價普及，每個人都有機會擁有自己的基因健康檔案。AI 將能即時讀取這些資料，預測疾病風險，甚至在症狀出現前提供預防建議。

## 結語

未來，也許我們每個人都將擁有一位「數位健康顧問」：它熟悉我們的基因資訊，理解身體狀態，並協助醫師共同制定最適合的檢查、治療與生活策略。屆時，看病將不再只是依賴經驗與猜測，而是建立在數據與 AI 的基礎上，讓醫療更早預防、更精準，

也更貼近每個人的生活。（本專題策畫／光電所林晃巖教授）

### 參考文獻：

- [1] W.T. Fang et al., “Novel Tumor-Specific Antigens for Immunotherapy Identified From Multi-omics Profiling in Thymic Carcinomas,” *Frontiers in Immunology*, 2021.
- [2] M.K. Chuang et al., “A 3-microRNA scoring system for prognostication in de novo acute myeloid leukemia patients,” *LEUKEMIA*, 2015.
- [3] N.N. Phan et al., “Prediction of Breast Cancer Recurrence Using a Deep Convolutional Neural Network Without Region-of-Interest Labeling,” *Frontiers in Oncology*, 2021.
- [4] C.Y. Lee et al., “VariED: the first integrated database of gene annotation and expression profiles for variants related to human diseases,” *Database*, 2019.
- [5] Y.F. Lee et al., “CellExpress: a comprehensive microarray-based cancer cell line and clinical sample gene expression analysis online system,” *DATABASE-OXFORD*, 2018.
- [6] A. Chattopadhyay et al., “Twnbiome: a public database of the healthy Taiwanese gut microbiome,” *BMC Bioinformatics*, 2023.
- [7] C.Y. Lee et al., “MiDSytem: A comprehensive online system for de novo assembly and analysis of microbial genomes,” *New Biotechnology*, 2021.



### 莊曜宇 小檔案

1997 年取得哈佛大學癌症生物學博士學位，後於 2017 年取得臺大 EMBA 學位。莊教授曾任美國國家癌症研究所（NCI）放射腫瘤部微陣列晶片實驗室主任、NCI 癌症治療與診斷部門所屬放射研究計畫主管。2011 年返回臺灣大學任教，歷任永齡生醫工程中心（現永齡健康研究院）主任、臺大生醫電子與資訊學研究所所長，並曾借調擔任財團法人工業技術研究院生醫與醫材研究所副所長、中國醫藥大學醫學工程學院院長暨產學長，近年再次借調擔任財團法人工業技術研究院副總暨生醫與醫材研究所所長迄今。身為基因組學、生物資訊學、大數據、癌症與精準健康的專家，莊教授共發表了逾 173 篇的相關領域研究論文和專書。莊教授除了擔任 Translational Cancer Research 的主編，亦擔任 Scientific Reports 國際知名雜誌編輯委員，為國際知名之生醫領域專家學者。