

專訪基因醫學部蔡輔仁主任

探索遺傳基因奧秘 提升中醫研究風氣

文／陳于媿

「我們每天早上刷牙，看著鏡中五官端正的自己，應該感謝上天的眷顧。因為人類在胚胎發育時期，眉眼鼻耳口要各就各位，是一段很遙遠的路，其中有上千萬個因子在主導，一步走錯，就會造成某種變異，你就不會是現在的你，我也不會是現在的我。」

中國醫藥大學附設醫院基因醫學部主任蔡輔仁，在罕見遺傳疾病領域備受推崇，他曾經擔任中華民國人類遺傳學會理事長，目前也是中國醫藥大學中醫學院院長，對中醫學院的體質改造頗多建樹。左手中醫，右手西醫，中西兼顧，均有所成，在醫界也算「異數」。但也正因看過太多生命最原始的苦難，他反而更加謙卑，更加感恩。

他說，生育原本就有各種潛在的風險，不僅基因可能發生突變，胎兒在脆弱的胚胎期，也很容易受到外界干擾，一張臉的五官最後能夠被安放在正確的位置，已經很不簡單，遑論所有器官和組織的運作，所以每一個健康的人都應當惜福。

選擇冷門的遺傳醫學之路

20年前，蔡輔仁是小兒科第3年住院醫師，正面臨選擇次專科的關卡。那時候，醫界對基因體的了解極為欠缺，遺傳疾病診斷困難，治療更是一片沙漠，醫學系教科書中「先天性代謝性疾病」和「遺傳疾病介紹」兩大單元，因為太艱深，病人來源又少，很多學生乾脆放棄，遺傳醫學冷門的程度可想而知，幾乎沒什麼醫師願意投入。

蔡長海董事長當時是小兒科主任，他認為遺傳醫學未來的發展不可限量，鼓勵蔡輔仁朝這方面努力。「我



在中西醫學領域均有所成的蔡輔仁主任（攝影／陳于媯）

聽了他的分析，覺得很有道理，但是沒人可以指導我，我只好一邊自行找書看，一邊留意相關資訊，除了報名參加國科會舉辦的研習會，向海外回台講學的學者請益，並且到台大進修，陸續去了兩年，王作仁教授便是我的老師」。

意外搭上基因研究的狂潮

蔡輔仁坦承，在專攻遺傳醫學之初，他的內心還是有點掙扎，不知未來要如何在醫界安身立命。然而，人生的轉折十分奇妙，就在他一頭栽了進去沒多久，新的實驗方法「DNA聚合酶連鎖反應」問世，它使基因的分析和研究出現革命性的轉變，分子生物技術因而起飛，基因醫學的進步一日千里。他形容自己是「因緣際會，搭著這波狂潮，載沈載浮，一路漂了過來」。

然而，本院早年的醫療研究環境乏善可陳，他當主治醫師的頭兩年，很想做點研究，卻沒實驗室可用。對他來說，沒有實驗室就如同沒有武器，沒有戰場，窮則變，他靈機一動，天天向嬰兒室報到，認真觀察每一個小生命的胎記等特徵，並且仔細測量他們的體重、頭圍、身長、耳朵……。「我最得力的研究助手就是那條測量用的皮尺！」他笑著說。

一條皮尺量出的研究成果

許多兒科疾病的診斷，必須參考同齡嬰幼兒的體位標準，但在國內兒童自有的體位標準值建立之前，往往只能引用國外數據，種族不同，自然會有誤差，因此他在嬰兒室的研究成果備受關切。例如台灣家長經常擔心寶貝兒子的陰莖過於短小，但小男生的陰莖究竟要幾公分才算標準？他針對2126名0-5歲的男童進行調查，發現我國男童的陰莖拉直後，從根部到頂部的長度，要比白人同齡男童短約0.5-0.7公分。更詳細的說，新生男嬰的陰莖長度約3公分，1歲約4公分，5歲約5公分，萬一1歲短於2.2公分，3歲短於2.4公分，5歲短於2.7公分，就要考慮有無染色體或內分泌方面的異常。

「當時，本院婦產科的接生率在國內數一數二，1年接生3000多名新生兒，每一個我都看過和量過，也經常主動創造機會，到托兒所、幼稚園替幼兒檢查。」逐日累積的統計數據十分龐大，經過整理和分析，他寫成許多極有價值的研究報告。蔡輔仁主任迄今發表的論文總共有360多篇，其中不少是那幾年的結晶，而且是刊登於SCI等級的著名醫學刊物。

有趣的是，正因那段時期對新生兒瞭解透透，直到現在，他依然「目光如炬」，單從人們的外觀就能察覺到一些不為人知的隱藏訊息。「譬如說吧！前額較高，後腦較凹的人，出生時幾乎都是臀位產，有的人不相信，回家一問媽媽，果然沒錯！」

從單打獨鬥走向團隊合作

後來，小兒科向醫院爭取到一間實驗室，進行染色體和氨基酸的分析，有了研究班底，從此漸入佳境，適逢醫學界有關基因體的研究正如火燎原般的擴散開來，加上院方的鼓勵，研究風氣大為提升，先後有20多位臨床醫師與基因醫學部合作進行研究，頗有斬獲。





隨著基因醫學被重視，以及相關團體的振臂疾呼，大家也開始注意到罕見疾病兒的痛苦和需求，許多新藥陸續被開發和引進台灣，蔡輔仁以前當住院醫師時束手無策的疾病，開始有了治療對策，病情能夠獲得良好控制。他主管的基因醫學部實驗室至今參與診斷的遺傳疾病更多達60餘種，種類之多居全國之冠，已找到至少150個新發現的基因突變點，成果豐碩。

對中醫學院進行體質改造

蔡輔仁主任雖然是國內第一批通過的遺傳醫學科專科醫師，但是中國醫藥大學中醫系畢業的他，始終沒有停止對中醫藥的鑽研，後來也取得中醫博士學位。中西醫學雙修，歷任醫院基因醫學部主任、兒科主任等職，蔡長海董事長希望他能將研究方法與研究精神帶進中醫領域，於是又接掌中國醫藥大學中醫學院，進行體質改造。

他說，中醫學院的實驗室過去是一小間一小間的分隔開來，管理不易，使用效率不彰，造成資源浪費，因此他在上任後加強與老師溝通，尋求共識，終於打破藩籬，建立了共同實驗室，不但可容納1倍以上的研究人員，所有器材和儀器的共用，也使開銷大為降低。

此外，中醫研究所過去限制只有醫師才能報考，其他具有生命科學專長的學生不得其門而入，以致研究論文的方向一直是偏重療效評估，欠缺對療效機轉的探討。兩年前，在他主張下，首度開放非醫師身分的學生報考博士班，配合共同實驗室的啓用，促成研究方向轉型，研究品質獲得提升。

機會永遠是給準備好的人

假設有一盞橫亘歲月的探照燈，從過去慢慢向現在拉近，我們可以看見昔日那位天天拿著皮尺在嬰兒室打轉的小兒科住院醫師，如今正氣度從容的帶領著基因醫學團隊前進，使培育中醫人才的殿堂更臻善境。以成功者為明鏡，可以開智慧，「中國醫訊」請蔡輔仁主任送給事業剛起跑的年輕人一句話，他說：「機會永遠是給準備好的人，當你準備好了，機會就來了。從決定專攻遺傳醫學那一刻起，我就開始了我的準備。」

