

# 爲罕病兒奔走、推廣全基因定序 罕見疾病研究治療中心創立醫師牛道明

視病猶親 追求卓越 — 牛道明



文字撰寫 | 林松嫻

受訪對象 | 臺北榮民總醫院兒童醫學部主任 牛道明

戴著口罩也掩蓋不了那親切的笑容，臺灣罕見疾病研究治療中心創立醫師、臺北榮民總醫院（以下簡稱臺北榮總）兒童醫學部主任牛道明 30 多年來為罕見疾病奔走，先後促使臺北榮總設立「罕見疾病聯合門診」、「罕見疾病研究治療中心」，使臺灣罕病醫療快速躍進，其團隊更展現世界級的研究量能、治療成效，近年更致力於推廣新生兒全基因定序檢測，希望讓精準醫療更完善。

## 醫護家庭出身 住院醫師被罕病震撼教育

談起踏上從醫之路，牛道明開玩笑地說「是被逼的」，由於父親是醫師、母親是護理師，在這樣的環境下自然就給他一個隨著父親腳步從醫的期待，在完成高雄醫學院的學業之後，1989年他參加臺北榮總的考試，第一個選擇就是小兒科，順利考上之後，父母親也相當支持，後來即便其他科別也通知錄取，他也下定決心要投身小兒科。

在住院醫師訓練時期，牛道明遇上了改變他執業生涯的病人，那是一位患有同合子高膽固醇血症的小朋友。他回憶，10分鐘前還在問診，還在找小朋友罹病原因，沒想到轉身離開後，突然聽到病房在喊急救，一回頭就發現他冠狀動脈阻塞，不久就辭世。他說，當時還是個小菜鳥，面對這樣一個罕病病童如此突然的離世，其實帶給他極大的震撼，「原來有一群這樣的病人，因為太少見了，而沒能及早給予適當的治療方式」。當臺北榮總開出罕見疾病的醫師缺時，他便抓準開缺機會，邁進了罕見疾病研究治療之路。

## 赴美進修受啟發 回臺成立先天及代謝疾病關懷之友協會

牛道明醫師從醫生涯中寫下不少個第一，其中包含成立了臺灣第一個罕見疾病病友組織「苯酮尿症協會」。他說，1996年在美國杜克大學進修時，看到一位專門治療苯酮尿症的名醫理查德·科赫(Richard Koch)在電視上宣導，苯酮尿症患者成年後若沒有持續控制，會出現永久性的神經損傷或精神疾病，特別是女性患者將生出患有嚴重智力障礙和先天性異常的孩子，呼籲當時6歲後就停止治療者能盡速回醫院接受治療。

牛道明表示，當時聽到這段演說真的很感慨，即使在幼童時期接受妥善治療的病人，如果在成年後不好好繼續控制，還是可能會生出更嚴重、先天畸形的孩子。「當醫生的初衷應該是要幫社會解決問題，而不是製造更大的問題」。因此他起心動念，希望成立一個協會，藉由協會和病友間的凝聚力來好好追蹤這群病人，不要讓他們成為迷失的羔羊，臺灣第一個罕病病友組織「苯酮尿症協會」就此誕生，後續為了擴大至其他各類疾病病友，協會於2001年正式改名為「先天及代謝疾病關懷之友協會」。

## 視病猶親 創立罕見疾病聯合門診

回想1998年在臺北榮總創立罕見疾病聯合門診的過程，牛道明指出，罕見疾病病人常同時會有多重器官上的問題，可能是心臟、腎臟、肝臟，也可能有精神或智力的障礙，過去這些病人必須要跑一個又一個門診，「我覺得這樣病人與家屬都會很累，而且我們也會不清楚其他科別專家的想法，醫師之間沒有互動其實對病人不好」，於是便萌生成立聯合門診的想法。

牛道明表示，「當時找不到空間、到處去借，而且大部分醫師來協助是一毛錢都沒有的，要感謝臺北榮總有這群熱心的醫師，願意花時間來共



牛道明(圖右)於罕病聯合教學門診進行看診，給予病人及家屬親切協助。

同建立聯合門診。」最初，所有參與的醫師就擠在一個小診間裡、共用一台電腦，到現在變成比較寬敞的診間，有投影設備可以一起討論。目前的聯合門診更結合營養師、心理師、遺傳諮詢師及社工師，提供病人與家屬完整的諮詢與照護。

## 追求卓越 寫下多個醫療界的「第一」

牛道明於 2011 年成立亞洲第一個「罕見疾病研究治療中心」，提供以病人為中心的安全優質醫療環境，不僅有罕病患者專屬治療病床，更針對罕見疾病患者開放夜間、假日治療服務，讓病人可以兼顧生活與治療，目前每年於罕見疾病治療中心進行治療之病患約有 4,000 多人次。

有了完整的研究治療中心，牛道明更與團隊努力研究藥物型苯酮尿症病童的治療，讓接受治療的病童平均智商高達 97 分，大幅領先國內外其他醫療團隊平均為 70 多分的水準，治療成效世界第一，這項研究成果已刊登於美國神經醫學一流期刊 (Archives of Neurology)，並於國際醫療間獲得極高的評價，優異的治療成效創下驚人的世界紀錄。

牛道明也與其團隊建立起高效率的嬰兒型龐貝氏症確診方法。他說，在臺北榮總一名新生兒

只要篩檢出現龐貝氏症陽性，只需 6 個小時就可以得到正確診斷及治療，讓病童的平均治療時間提早到出生 10 天之內，較國際間醫療中心需要 22 天才能開始治療的時間更為提早，病童的癒後情形也有極大的差距。

另外，牛道明的團隊也率先發現臺灣法布瑞氏症發生率世界第一，其研究發現臺灣好發的法布瑞氏症突變點位，會導致成年人的心臟肥大及病變，將此疾病視為臺灣一項重要的健康議題；之後團隊所發表的多項法布瑞氏症重要研究，除獲得國內外專家學者的肯定外，甚至顛覆全世界對於心臟型法布瑞氏症的認知，改寫目前世界上的治療準則。在臨床及學術上卓越的成就，讓牛道明團隊於 2020 年以「獨步全球—法布瑞氏症研究治療中心」獲頒 SNQ 國家品質標章金獎的殊榮。

## 結合精準與智慧醫療 推動全基因檢測

牛道明致力於推廣臺灣新生兒篩檢，近年更推動全基因定序檢測。他解釋，臺北榮總現在不只是把基因定序出來，最重要的是建立了一套非常好的全基因自動分析系統，可以在極短時間內分析出結果，除了找出隱藏的疾病之外，還可分析體質對哪些藥物會產生嚴重副作用，「如果可以及早知道，除了能避免嚴重副作用的產生，還能精準用藥，達到最好的治療效果」。

與基因相關的發展與應用越來越多元，牛道明指出，這一套全基因自動分析系統未來還會套用人工智慧 (AI)，結合精準醫療與智慧醫療，藉由人工智慧學習、不斷地自動更新，運用新資訊進行基因的再分析，讓每個人對自己的基因更加了解，未來醫師診察、治療時都能有效參考運用，充分達到個人化的精準醫療。MOHW



2014 年牛道明受邀至布拉格法布瑞氏症專家會議做專題演講。



### 特別誌謝

臺北榮民總醫院兒童醫學部主任 牛道明