

每700名嬰兒，就約有1名患上唐氏綜合症。過往，若要檢驗胎兒，醫生必須用針筒抽出羊水診斷，但用這種入侵性的方法檢驗，每200個個案，就會有1個因此流產。中大化學病理系教授趙慧君（04 研究院化學病理學）及其團隊，發明由孕婦血漿分析胎兒的基因圖譜，透過這安全的方式檢驗胎兒，準確率達99%。

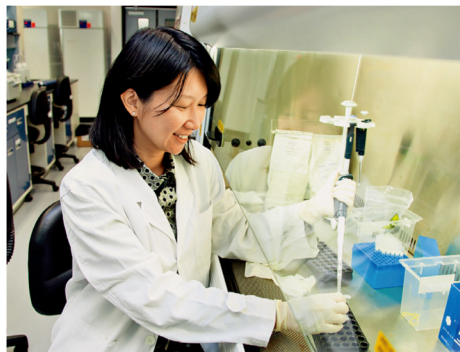
# 趙慧君

## 平常心砌基因圖



目前，上述檢驗唐氏綜合症的方法，已被廣泛應用於世界各地。回想研究之初，團隊切實面對着不少困難。趙慧君說：「1997年，中大盧煜明教授發現當孕婦懷孕時，胎兒會釋放微量DNA（脫氧核糖核酸）到母親的血液之中；我在1999年加入中大，隨盧教授當博士研究生，他給我的工作，就是把這項研究得出的自然現象，轉化為用得着的測試。」

於是，趙慧君就展開了她形容為「緊張刺激」的研究之旅。



趙慧君研究從孕婦的血漿分析胎兒DNA，從而檢驗胎兒有否患唐氏綜合症，此項研究現已在多個地區臨床使用。

### 檢測準確度達99%

這項研究首先要破解數項難題：在孕婦的血液樣本中，大部分為母親的DNA，如何可從中區別出胎兒的DNA？胎兒在胎盤中成長，經新陳代謝，殘留物會釋放到母親的血液中，如何可透過這些極微量且殘破了的DNA，準確分析出胎兒的狀況？趙慧君解釋：「我們運用基因排序的方法，透過排序儀重組基因圖譜。由於患有唐氏綜合症的胎兒會有3條第21號染色體，基因排序後就一目了然。」產婦年齡愈高，胎兒患上唐氏綜合症、地中海貧血症等遺傳病的機會率也愈高，婦女愈趨遲婚，這項醫學突破，愈能挽救無數因使用傳統抽羊水檢驗而流產的生命。

2011年1月，當醫學雜誌刊登趙慧君團隊的研究成果後，另有研究團隊再以此嶄新的方式進行大規模研究，發現此法的準確度高達99%！更令趙慧君鼓舞的是，美國在同年10月已開始臨床使用這種方法進行檢驗；此外，甚具權威地

位、向採審慎方針，研究上10年數據才作出醫學建議的美國婦產科專科學院，更罕有地在去年11月建議高危孕婦採用此測試，趙慧君的研究成果備受國際肯定。

### 與全球學者競賽

學術研究看似沉悶、孤獨而且長路漫漫，但趙慧君卻認為其研究之路波譎雲詭，過程緊張刺激：「全球那麼多科學家，永遠會有人與你想到同樣的事。我們每一刻都在與全球的學者互相競賽，過程相當激烈。有次我們刊登學術論文後，發現有團隊同時做着極相似的研究，兩者的出版日期只差一個月；再翻查投稿日，竟發現我們在同一天投稿！」研究過程爭分奪秒，每完成一項研究，團隊都會緊接另一階段的研究。趙慧君坦言，有次由發表研究結果，到半年後終於能排期在權威的《自然醫學》（Nature Medicine）雜誌出版，那時她已差不多忘了有先前那項研究；在短短數月間，她與團隊的另

一項研究亦已達可供發表的階段。

縱使研究必須在有限的資源下與時間競賽，趙慧君強調，研究亦必須堅持客觀的態度，以平常心面對得失：「我們必須實事求是地進行研究！若我們不保持客觀，研究結果就會成為自己的主觀願望，這樣不能做到研究。」現時她與團隊正研究把唐氏綜合症的DNA檢測方法應用於診斷癌症上，即分析癌細胞新陳代謝後，把釋放在人體血液內的微量DNA排序，由此，癌症的基因異變就會「無所遁形」。現時肝癌、乳癌、卵巢癌都已能夠成功用此方法檢測；目前最大的困難在於，要在有限的時間，以有限的資源做到最大的效果。

## 從名師身上學武功

「中大的盧煜明教授對我的影響最大！」趙慧君肯定了盧教授對她的影響。「我在他身上學到一身好武功。他對研究講求『追尋真理』；他告訴我研究只講求『用得着』並不足夠，還要知道自然科學上的真理。這過程中，態度必須客觀、認真，讓數據來說明事實。我所強調的『平常心』也是由他身上得來的。」她說盧教授讓她明白到做研究應有的方法與態度，以至調配研究資源的學問，她實在獲益良多。

回想10年前沙氏肆虐期間，對在威爾斯親王醫院，與沈祖堯教授

及醫療團隊並肩作戰的一段經歷，趙慧君依然緬懷不已：「那時院方着非前綫的同事放假，避免感染。但在電視上看到（醫院）樓上發生這件事，我們豈能獨善其身？遂想起可運用我們最擅長的基因圖譜排列出來。」團隊中連趙慧君在內6名自願參與這項工作的同事重開實驗室，展開日以繼夜的基因分析研究。

## 為沙氏病毒基因排序

趙慧君形容，當時6人的研究團隊進入了「ultra-turbo mode」（超級加速模式）研究沙氏病毒的基因：「一般我們會一星期聚會一次傾數據，但那段時間，我們一天

“ **我們必須實事求是地進行研究！  
若我們不保持客觀，  
研究結果就會成為自己的主觀願望，  
這樣不能做到研究。** ”

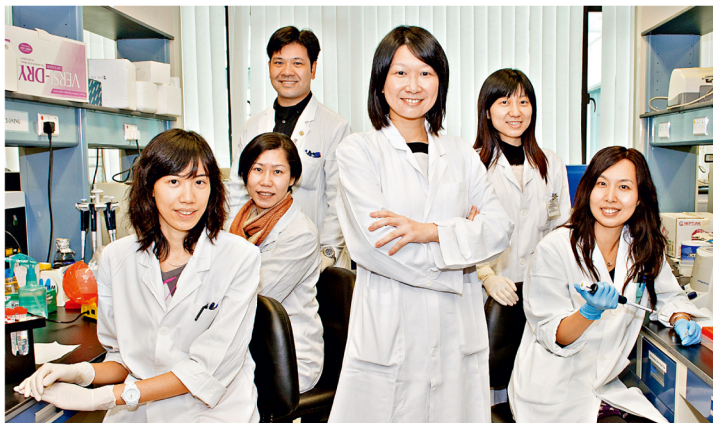
傾兩次數據；通宵輪班，把基因數據串起分析，團隊通力合作，相當高效。」最令她印象深刻的，是沈教授可以沉着應變，冷靜地面對着發燒的病人，同時處理好自己的情緒，避免家人受到感染，讓整個團隊知道自已的角色與位置，在那次



非典研究：2003年趙慧君（後排左3）與5名研究人員自薦參與沙氏病毒的基因研究，日以繼夜，合作分析數據。圖為中大沙氏研究團隊合照。

「複雜的拼圖遊戲」中配合工作：「我們當時對着基因，砌着基因的jigsaw puzzle（拼圖）；但沈教授卻要砌整個團隊的jigsaw puzzle；我做的只是其中一個小部分，相對他所做的，我有多困難呢？因此我們更只許成功，不許失敗！」趙慧君至今對香港的醫療團隊當時的表現仍甚感自豪，而醫護及研究人員那份無私的敬業精神，亦感動了每一個香港人。

在金禧校慶年，趙慧君不忘寄語校友及從事醫護及研究工作的師弟妹：「應時常回想為何當初會選擇當醫生。須知道大部分疾病我們都不能治癒，但病者的痛楚、擔心，我們都可以一步步處理……醫者研究要『專』，但亦別忘應如何配合，宏觀地看全局；且亦要好好裝備自己，迎接未來每項挑戰。」



趙慧君（中）與中大的醫學研究團隊運用基因排序方法，突破多項醫學難題，成果備受國際肯定。

## 趙慧君小檔案

1997	澳洲昆士蘭大學獲甲等榮譽內外全科醫學士
2003-04	香港臨床生物化學會會長
2004	香港中文大學哲學博士、 澳洲皇家病理科學院院士
2005	香港病理學專科學院院士、 香港醫學專科學院院士
2006至今	香港中文大學化學病理學系教授、 威爾斯親王醫院化學病理學榮譽顧問醫生

曾獲獎項：中國青年女科學家獎、亞太區經濟合作組織科學創新、研究及教育獎、香港十大傑出青年、國際臨床化學和實驗室醫學聯合會（IFCC）2011年度青年研究新人獎、英國臨床生物化學系講座教授協會2011年度傑出學人獎、香港中文大學青年學者研究成就獎、中大醫學院最傑出教師獎等。