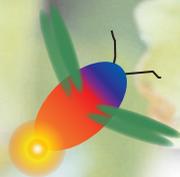


罕見



2020.06 第82期

財團法人罕見疾病基金會 會訊



國內郵資已付

台北郵局許可證
台北字第3373號

雜誌

中華郵政台北雜
字第817號登記證
登記為雜誌交寄



新冠肆虐 基金會主動出擊攜手防疫



- 擴大生活急難補助 TFRD Can Help
- 華視新聞雜誌～看見罕見生命力
- 罕我一起輕鬆做 美味低蛋白食譜
- 罕見職人推廣 公益小姐姐來相挺



畫作名稱：游泳趣

作者：簡冠禾（裘馨氏肌肉失養症）

畫作介紹：這個畫是我小時候全家一起去玩水，當時想起來很有趣，所以我把它給畫出來。

罕見

2020.06 第82期

財團法人罕見疾病基金會 會訊

Taiwan Foundation For Rare Disorders

一波撼動世界的新冠肺炎
改變了你我的生活
防疫堅持不懈
黑暗終必過去

感謝社會大眾慈心對待
理解罕病弱勢族群的需要
良善的力量總是輾轉無窮



本會QR CODE

目錄 CONTENTS

疫起加油

- 1 新冠肆虐 基金會主動出擊攜手防疫
- 2 擴大生活急難補助 TFRD Can Help
- 3 防疫大作戰 不可不知的權益
- 4 三天兩夜負壓隔離體驗

為愛喝采

- 6 擁抱生命 逆風飛翔
~2020總統教育獎、慈暉獎

特別報導

- 8 螢火蟲故事島 I & II 愛與希望向下紮根

好康報你知

- 9 多功能輔具資源 報乎你知

焦點話題

- 10 罕病預立醫療照護諮商ACP合作方案

幸福快遞

- 12 罕我一起輕鬆做
~美味低蛋白食譜
- 13 華視新聞雜誌專題
~看見罕見生命力

認識罕病

- 16 生物素酶缺乏症
(Biotinidase Deficiency)

喜閱人生

- 18 愛上觸不到的你
當最後一個音符輕柔落下
- 19 罕見人物誌 細細品味

罕病研究

- 20 罕見遺傳疾病一點通

活動采錄

- 21 足球體驗營 踢球樂開懷
- 22 與罕見同在 花蓮關懷志工研習
- 23 中區舒壓 療育身心
- 24 南區增能 溫暖成長

愛心齊步走

- 25 疫情期間 愛不罕見
- 28 愛在疫情蔓延時
高科技口罩助病友保健康
- 29 罕見職人推廣 公益小姐姐來相挺
- 30 聲音傳愛 凝聚光點

捐款芳名錄

- 31 2020年1~3月

訊息窗口

- 36 第22屆罕病博碩士論文獎助，歡迎研究生申請！
《愛·無限》罕見病友創作精選特輯3

劃撥戶名：財團法人罕見疾病基金會
劃撥帳號：19343551

執行單位：財團法人罕見疾病基金會

發行人：林炫沛

社長：陳冠如

編輯顧問：鄭慧卿

編輯群：陳冠如、楊永祥、洪瑜黛、洪春勻

美術設計：周淑菁

攝影：甘晉豪、Zyo

郵政劃撥：19343551財團法人罕見疾病基金會

會址：104台北市中山區長春路20號6樓

電話：02-2521-0717 傳真：02-2567-3560

網址：www.tfrd.org.tw

電子郵件信箱：tfrd@tfrd.org.tw

印刷：緯峰印刷股份有限公司

中部辦事處

會址：404台中市北區進化北路238號7樓之5

電話：04-2236-3595 傳真：04-2236-9853

南部辦事處

會址：800高雄市新興區民生一路206號9樓之3

電話：07-229-8311 傳真：07-229-9095

刊頭題字：簡銘山

新冠肆虐

基金會主動出擊攜手防疫

文/本刊

今年初全球開始遭受新冠肺炎（COVID-19）疫情肆虐，台灣也啟動各種防疫措施，如：口罩徵調、分配發放、減少外出接觸人群、勤洗手、酒精消毒等各項宣導，就是希望能夠讓國人的健康獲得確保。

罕見疾病患者多為長期病弱或慢性疾病病患，需要定期至醫院回診或因應病情變化不時急需回院就醫，年初時值新冠肺炎流行的嚴峻時期，當時規定必須配戴防疫口罩就醫，然市面上防疫口罩短缺，對病弱的罕病患者或需要長期照護的家屬前去排隊買口罩實屬不易，也影響了病患就醫權益。

本會於2月開始，積極為罕見疾病患者奔走，除主動行文向政府部門及各地衛生局爭取政府在統一徵調及配購防疫口罩之際，優先考量罕病家庭就醫之急切防疫需求外，隨即也聯合36個病患團體共同訴求罕病家庭防疫口罩所需，爭取將「罕見疾病」患者列入特殊醫療需求族群，以俾利病患可向醫療院所取得醫用口罩，得以安心就醫。

除此之外，本會也匯集各界口罩捐物，如台北市政府社會局社會救助科、高雄市政府、立委張廖萬堅、紅十字總會、信望愛基金會、

安致勤資公益信託及熱心民眾等，捐贈成人及兒童口罩共7,189片及酒精等防疫物資予本會。本會隨即上網公告提供防疫口罩給急需就醫之罕病家庭，讓有就醫、早療、復健及機構照護需求者索取，截至目前共計發放6,450片口罩。

緊接著，本會也主動邀集幾位罕病媽媽手工製作4,315個棉布口罩套寄發給罕病病友使用，緩解病友們面對大環境的口罩荒。而長年支持罕病的美國建高控股公司陳銘達總裁與知名音樂人馬毓芬小姐，在疫情期間雪中送炭，特地邀集如興公司陳仕修董事長、Alight Wine Company胡雪紅女士、詹惠美女士等企業友人，共同發起「愛心口罩助罕病」的公益善舉，共捐贈17,600個可水洗的環保口罩，協助病友防疫保健康。

本會感謝各界人士的愛心支持，這些口罩和酒精等防疫物資，不僅維護病友和家屬的就醫安全，也讓大家的心備感溫暖。罕病病友若有口罩需求，歡迎來電索取。

◎北部總會(02)2521-0717

◎中部辦事處(04)2236-3595

◎南部辦事處(07)229-8311



▲感謝來自各界的愛心口罩。



▲本會主動寄發口罩，維護病友健康。

擴大生活急難補助 感謝各界鼎力相助



▲申請詳情請
見官網。

文/本刊

小華今年16歲，因病導致智能障礙、無口語及生活自理能力，平時都由爸爸手把手的照顧，甚至揹著他行動，父子倆相依為命。小華爸爸從事木工，靠接案維生，然自今年2月開始接案量銳減，每月短收2至3萬元，大大影響家中經濟，小華雖然不會說話，但也感覺到爸爸好像不常笑了…。

新冠肺炎疫情全球肆虐使得大環境經濟更加不景氣，對於原本經濟就相對弱勢的罕病家庭而言，遭逢失業或薪水減少的衝擊無疑是雪上加霜，也直接影響到對病友的照顧品質。為協助罕病家庭挺過這波景氣寒冬，本會自5月起擴大辦理罕病家庭生活急難補助，提供病家經濟安定，讓病友的照顧不至於中斷或減少。

而因應這一波擴大補助，社會也湧入許多愛心，一起幫助罕病家庭度過難關。為感念各界幫忙，基金會於6月5日（五）舉行捐贈儀式，由本會楊永祥副執行長代表致謝，感謝 Angelman 氏症候群的病友家長李安亮先生引薦台中西北扶輪社謝錦龍社長及社友們、國立暨南國際大學EMBA境外總裁班校友會吳尚謙理事長及校友們、逢甲大學EMBA聯誼會粘為鈞理事長、臺中市正大墩獅子會及善心人士等，

共同捐贈45萬元善款，亦特別感謝國立暨南國際大學管理學院陳建良院長出席，以行動支持本會紓困方案之推動，疫起加油，有您真好！

符合以下條件者，請向本會各辦公室社工員聯繫，填寫申請表格並提供相關佐證資料後，本會將進行個別評估，提供一次性經濟補助，歡迎有需要的家庭申請。

▲受理期間：即日起至109年7月31日（五）

▲因疫情影響之生活急難補助申請條件及佐證資料（回溯自109年2月1日）：

1. 罕病病友及家屬（為家中主要經濟負擔者）因疫情影響而失業者，自願離職亦可提出申請，請提供失業證明文件以及與病友關係之證明文件（如戶口名簿）。
2. 罕病病友及家屬（為家中主要經濟負擔者）因疫情影響放無薪假或減薪者，請清楚註明原因／事由，並檢附相關證明文件。
3. 罕病病友及家屬（為家中主要經濟負擔者）因疫情影響造成自營工作、接案或臨時工作減少，無勞保身分亦可提出申請，請清楚註明原因／事由，並檢附相關證明文件。



▲由衷感謝同為罕病家長的李先生，發起愛心捐贈活動。



▲各界善心人士齊力支持罕病。

防疫大作戰 不可不知的權益

文/余佳蔚（研究企劃組專員）

嚴重特殊性傳染性肺炎（COVID-19）在全球各地皆有病例發生，臨床表現常見發燒、乾咳、肌肉痠痛或四肢乏力等症狀，至今仍未有預防方式。在國內疫情已波及產業經濟、人際關係與社會互動等，防疫不只是少數患者與醫療體系的問題。對此一疾病知識有限所引發的恐懼，一如罕見疾病過去不被了解而產生歧視，需要社會各界與全民的投入，攜手走過疫情風暴。為加強關懷身心障礙者，減少身障者出入醫療機構等高風險場域，政府推出多項照顧政策，如：生活補助計畫、減輕長照家庭繳稅負擔等，請有需求的罕病病友多加利用。

身障證明效期屆滿須重新鑑定者，得延長證明效期

持有身心障礙證明效期於2020年4月1日至8月31日（含）屆滿須重新鑑定及需求評估者，其期限統一延長至2020年10月31日前完成身心障礙鑑定作業。另如經重新鑑定結果障礙等級有變更者，已經以原證明領取的補助，不適用身心障礙者權益保障法第15條第2項追回之規定。

弱勢族群加發生活補助計畫

為因應疫情，加強照顧弱勢，行政院已核定「防疫期間關懷弱勢加發生活補助計畫」，將於4月至6月期間，除了原本補助以外，每個月加發1,500元生活補助予民眾。補助計畫之加發對象為領有身心障礙者生活補助、中低收入老人生活津貼、弱勢兒童及少年生活扶助、弱勢家庭兒童及少年緊急生活扶助、低收入戶兒童生活補助、低收入戶就學生活補助（以未滿18歲兒少為限），以及低收入戶、中低收入

戶兒童及少年。

長照家庭減稅有感

為減輕長期照顧家庭經濟負擔，財政部增訂長照扣除額每人每年12萬元，追溯自2019年起實施，家中若有須長期照顧的身心失能者，若領有身心障礙證明，可同時列報長照扣除額12萬元及身心障礙扣除額20萬元，合計扣除32萬元。另因應疫情，今年報稅首度延至6月底，請把握期限申報。

聘僱外籍看護 因應疫情照顧處理機制

衛生福利部訂定「聘僱外籍家庭看護工之被照顧者及其家庭照顧者因應嚴重特殊傳染性肺炎疫情照顧處理機制」，聘有外籍家庭看護工之家庭，如有以下情形：一、新聘外籍家庭看護工因疫情未能如期入境或入境後需居家檢疫／居家隔離14日；二、已聘僱並於服務之外籍家庭看護工，因故需居家隔離；三、原聘之外籍家庭看護工返國，因疫情未能返臺等，且有長照服務需要，可撥打1966或向各地方政府長期照顧管理中心申請。

即使國內疫情日漸趨緩，本會防疫仍未鬆懈，要求同仁服務時須配戴口罩、每天測量體溫並登記，以及辦公室環境定期消毒。而政府所發布的相關社福資訊，本會亦會同步於官網轉知，或可撥打經濟部「1988」紓困振興專線洽詢。



三天兩夜負壓隔離體驗

文/汪雪真（脊髓性肌肉萎縮症病友）

3月24日那天，我因為高燒不退，又因為爸爸剛從日本返台，使得可能有接觸史的我，無法在附近的診所就醫，需要到大醫院去掛急診。本以為就像平常看病，沒想到這趟就醫讓我深刻感受到身障者的環境障礙與權益無所不在。

有點「赤裸」的隔離區

一開始到了急診室，我被安排在室外隔離區，當時醫護人員為保護我媽媽，不肯讓她陪我進去，但因我坐輪椅，行動又重度不便，沒有照顧者在旁根本無法自己照顧自己。在我極力爭取後，終於讓媽媽得以一同進入隔離區。不過，在等候4到5個小時的檢查時間裡，卻發現室外沒有設置無障礙的流動廁所，且隔離區的帳篷只有一半的遮蔽布，當下我只能在沒有完整遮蔽的帳篷內就地如廁。經過X光檢查，我的肺部有輕微浸潤，醫生說需要住院，但到負壓隔離病房媽媽就必須止步了，於是我開啟第一次獨自住院的旅程，也意想不到這次經驗竟實踐了我平常自立生活訓練的成果。



▲在室外隔離區時，因無無障礙廁所，只能在半開放的隔離帳棚以外套遮身如廁。

靠自己的力量克服「障礙」

因為有輕微的肺部浸潤，再加上我是脊髓性肌肉萎縮症患者，肌肉日漸無力，平常我們靠咳痰機將痰液咳出，但當在負壓隔離病房時，護理人員要使用侵入性儀器幫我抽痰取檢體，這樣的方式只會導致我咳嗽嗆到，引發更嚴重的肺炎。因此，我拒絕用這樣的方式。但由於媽媽不在身邊，無法協助拍痰，這回我完全靠自己的力量慢慢咳出。

住院大部分時間我都在發燒，而因為沒有移位機協助我躺到床上，所以我都是在輪椅上淺睡，這裡想再次提醒移位輔具的重要性。護理人員偶爾會來協助我如廁，而這過程充滿挑戰，她們小心翼翼扶起全身無法動彈的我，處處留意以免一個移位動作造成身體傷害，光是坐起，便見她們滿頭大汗，護目鏡出現像吃泡麵才會起的霧，真的十分辛苦。

護理人員並非時時刻刻都在病房，這時候我靠著五年來自立生活的訓練達成自己喝水、吃便當、使用手機，真的很慶幸平時有好好訓練。

病房小趣事

由於疾病關係，我無法吃太大、太硬的食物，本來將食物稍稍剪碎即可，但不知道醫院是不是誤把我當成沒牙齒的人，送來的食物居然都打成了泥！當下我哭笑不得，食物完全不用咬，連骨頭都不用挑。現在回想如果知道自己要被隔離，應該多準備平常的吃食和餅乾，病房中打成泥的食物，滋味還真讓人…印象深刻。



▲隔離病房提供的泥狀食物。

隔離體驗後的反思

在住了三天兩夜的負壓隔離病房，新冠病毒篩檢了兩次，報告結果為陰性後終於解除隔離。綜合這次經歷，以下整理出我以一位重度行動不便者所遭遇的挑戰與建議：

挑戰一、戶外篩檢區沒有無障礙流動廁所：我可以理解在戶外臨時搭建的篩檢區無法與醫院比擬，但這臨時關卡就算無法臨時搭建無障礙廁所，是否也能規劃一條引導障礙者前往無障礙廁所的路線。

挑戰二、隔離病房內沒有無障礙設施及輔具：無障礙設施及輔具可以保護行動不便的患者與醫護人員在身體移位的時候，不會造成彼此身體傷害，也能讓家屬放心把障礙者交給醫護人員照顧。建議可以將如：移位機、移位板、便盆椅等設備進行必要的添增或租借。

挑戰三、隔離病房內無法顧及病患隱私：隔離病房中，廁所沒有無障礙設施，空間亦無法讓輪椅進入，因此我難以進到廁所，只能以便盆直接躺在床上解決。又因隔離病房內設有監視器，而病床周圍並無圍簾可以遮蔽，在床上如廁或換衣服時，我的身體就會赤裸裸地

暴露在監視器畫面中。我可以理解隔離病房的安全監視是必要的，但也希望隱私權可以被顧及，如至少有簡易的拉簾。

挑戰四、未顧及罕見疾病患者特殊醫療方式：每一位罕見疾病患者，都有特殊的醫療方式，但目前的第一線醫護人員，會因為不了解罕病患者如何醫治，導致因不當醫治，而造成病情更加惡化。建議這部分可以詢問病友當事人，或許可以協調出較適當的照顧方式。

最後還是要謝謝這段期間照顧我的醫事人員，因為他們的努力，讓台灣可以守住疫情。將這些經驗分享出來，只是希望提醒政府能更周全地顧及特殊族群的需求，提供合理化的調整。防疫是全民的事，病毒也不分族群，打著一個都不能少的口號，我們更應該顧及少數族群的權益，這才是民主社會中多元兼容的表現。

後記—阿中部長的回應

5月24日，聽聞衛福部阿中部長南下參訪，我獨自前往高鐵左營站，親手遞交陳情書給部長。隔天，中央流行疫情指揮中心宣布將撥款予醫院負壓隔離病房每房10萬元的補助，協助修繕、改善無障礙空間設施，醫院輔具不足的部分，指揮中心也會予以改善；生活不能自理者，在防疫或隔離時需有人協助，照顧者可進入病房且將列為補助對象；特殊情況進入負壓病房，亦配合病患原先的醫療團隊進去會診。這將是障礙者權益的重大突破，很開心能盡一己之力為障礙者爭取更佳的就醫環境和品質。

擁抱生命 逆風飛翔

2020總統教育獎、慈暉獎

文/洪春甸（研究企劃組專員）

總統教育獎自2001年設立，迄今表揚過無數出類拔萃、於逆境中仍奮發向上的學子。今年總統教育獎共選拔出全台56名學生，其中包含陳景維、周語軒、吳承灃、林子揚、武旭丞、曾竑庭及簡冠禾等7名罕病病友，他們充分體現「世上沒有絕望的處境」的道理，以順處逆的人生態度，是所有罕病學子見賢思齊的好榜樣。

肌萎生命鬥士 維維活出精采

景維罹患「脊髓性肌肉萎縮症」，因脊椎側彎，器官受到嚴重壓迫，他的心肺功能和免疫力都較一般人差。景維日常和學校生活都需要特別協助，但他並不過分依賴他人，凡是自己能做到的事，一定盡力去做，例如雖然沒



辦法自己盛飯吃，但他可以舉起比較輕的湯匙，想辦法靠自己喝湯。景維樂觀進取、認真學習，他不僅考取會計、電腦證照和色彩規劃師證照，更到處演講，希望自己的故事能激勵更多人找到生命的價值。景維特別打了一段感言，在此與大家分享：

大家好，我是來自宜蘭縣的陳景維，此刻仍無法忘記獲獎那份驚喜，在愛妳愛妳年，榮獲總統教育獎，對我來說真的別具意義。這份榮耀是很多很多人與我共同努力的，他

們都是我生命中最重要的人。也謝謝評審委員們肯定，讓我明白每個人都是獨一無二的，儘管我們能做的事情不一樣，但只要願意，我們都能讓世界更好、更溫暖，請相信小小的我們，也能撼動這個世界，未來我也會繼續努力，持續分享更多正能量，活出自己不枉此生。

眼盲心不盲 承灃譜人生新樂章

目前就讀清華大學學士班的承灃，外表上看起來與一般人並無分別，如果不特別說，很難發現其實承灃罹患「Leber氏遺傳性視神經病變」，他的雙眼視力是趨近全盲。承灃自國三發病後，從不因視力的限制而降低對自己的要求，他利用課餘時間到醫院擔任志工，彈琴給病友聽；用鋼琴才藝獨自到台東打工換宿；出版「心的樂章」鋼琴創作專輯；現更走在成為YouTuber的路上，期許自己更有力量，療育人心。得獎後，承灃也感性的說：

很開心能為自己，也為學校奪得這份榮耀。謝謝一路上幫助過我的所有人，謝謝邀請我演講及表演的所有學校及單位，有這些



機會，我才能將音樂及生命故事分享給更多人。我會帶著這份榮耀，持續發揮影響力，繼續朝著夢想邁進～

子揚小畫家 一筆一畫繪夢想

來自嘉義的子揚，出生五個月即因肌肉無力確診「脊髓性肌肉萎縮症」，小時候多次肺炎導致呼吸衰竭，之後呼吸器、製氧機、咳痰機等醫療器材隨時在身邊待命。子揚從來沒有用腳走過路，輪椅就是他的腳，雖然生活不便，但他充滿想像力，熱愛畫圖，從繪畫中摸索出興趣，發揚出自己的一片天。子揚的作品年年入選罕病基金會的年曆書，他自述看著自己的畫印在月曆上，成為他最驕傲的事。前幾年，子揚還能拿筆畫圖，如今已沒有力氣提筆，但他仍沒有放棄，躺在床上用電腦小畫家繼續慢慢的畫，也累積了不少傑出的電繪作品，他的毅力與熱情值得大家學習。



▲哥哥為子揚拍的生命故事。



慈暉獎 秀玲與愛同行

今年，子揚家雙喜臨門，子揚自己剛獲得總統教育獎的殊榮，媽媽秀玲也獲選第27屆全國十大傑出愛心媽媽慈暉獎。秀玲全心養育兩名身障孩子，從他們出生照顧到學校擔任助理員陪讀，一路走來十多年，始終保持正向的心態度過每一天。

回憶秀玲剛生下老大時，孩子在一歲左右發病，之後再度懷胎還特地去做篩檢，而醫師告訴夫妻倆，弟弟是健康的寶寶。沒想到，弟弟在八個月大時也發病了，病況甚至比哥哥更嚴重，提早喪失爬行、站立的能力，秀玲回憶當時的心情，期待夢碎，相當沉重。弟弟病況不穩定，不斷出入醫院，秀玲照顧壓力龐大，身心俱疲，但再多的苦，她還是以樂觀的心、滿滿的愛面對孩子。

秀玲日日開著大廂型車載孩子上下學，她都笑說他們是三人行。秀玲和家人源源不絕的愛與溫暖，培養兄弟倆擁有健全的心和開朗的笑容。秀玲的故事告訴大家，愛可以克服一切障礙。





螢火蟲故事島 I & II

愛與希望向下紮根

文/劉丹琪（研究企劃組專員）

罕見疾病因其種類繁多、成因複雜、遺傳模式不一，部分疾病尚無法了解致病機轉，且各病症的治療方式也差異甚大，增加防治工作困難度，因此更該將防治宣導視為刻不容緩之任務。

基金會長期透過罕見疾病防治出版品及宣導方案，讓更多社會大眾正確認識罕見疾病，加強罕見疾病的能見度，以降低罕見疾病的發生率，減少遺傳的憾事再發生，讓病友及早獲得確診，並積極營造接納罕病病友的友善環境。

「教育」為學習的根本，亦是宣導最快的途徑，基金會曾於2002年製作大型手操偶及大部書繪本，運用至各地校園進行宣導，學童能透過輕鬆的故事認識罕見疾病，獲得廣大迴響；2015年起與愛樂電台合作一系列《螢火蟲故事島》罕病宣導廣播劇節目，將原有的文字、動畫、玩偶，串聯成故事與聲音，搭配專業播音員生動的語調呈現，讓罕見疾病故事更具臨場感與想像力，更加拓展本會罕病教育宣導的廣度。

為了讓用心規劃的廣播劇能夠做更有效的發揮，本會結合罕見病友獨特的繪畫功力，融

合聲音與饒富趣味的圖畫，規劃一系列淺顯易懂的罕病有聲繪本教材，讓罕見疾病相關衛教知識增加親近性，豐富罕病教學教材外，提供全台學校、園所等免費申請，將罕病教育深植於基礎教育，充實第一線老師課程教材的多元性。

繪本多由罕病病友繪製，以他們的視野呈現罕見疾病，將更為貼近罕病家庭的生活故事，依據故事腳本與基金會進行構圖與討論，將溫馨、關懷帶入故事中，增加閱讀群眾，共同營造友善的學習與生活環境。2019至2020年期間獲得衛生福利部國民健康署與如新善的力量慈善基金會的支持，得以順利出版《螢火蟲故事島I、II》，提供圖書館、全國國小低年級、及幼兒園所教師免費申請索取，並請索取繪本之校所提供回饋表，作為宣導效益之評估，與後續延伸計畫改善之依據。截至2020年5月，已同步提供全台逾960所學校，以落實罕見疾病的教育推展。感謝一路走來，許多善心人士、社會企業的無私支持，讓基金會能順利推動校園、大眾宣導，一同植下罕病關懷的希望種子。



▲志工齊力，寄送繪本至全台學校和園所。



▲園所老師帶學童讀繪本。