確診為疾病照護之始

協助罕病確診

疾病要先能確認診斷，才能有後續的治療與照顧。但罕見疾病種類繁多且案例稀少，過去，醫療對遺傳疾病的忽視、疾病知識不足及民風保守的年代，有些罕病家庭反覆經歷痛抱西河之苦，有些罕病病友抱著日漸孱羸的身軀，不僅對未來感到傍徨，面對眾多輿論及誤解，只能無語問蒼天，默默承受身心壓力與痛苦。基金會成立之前，國內遺傳檢驗尚未萌芽，技術上的限制及資源缺乏，使得罕見疾病確診面臨重重難關，若沒有近乎明確的臨床症狀及醫療人員豐富的診療經驗，要查明確切的致病原因，猶如大海撈針，毫無頭緒。常需尋求國外專業單位或研究機構協助，但礙於語言溝通、資訊傳遞、運送工具及經濟問題而作罷，導致錯失治療黃金期或是誤診結果。

20

於是基金會在成立之初，便積極扎根於醫療服務，與遺傳科醫師、遺傳諮詢師、營養師、復健治療師、社工師及心理諮商師等合作，關懷罕見疾病家庭。同時敦促政府、醫界及學界重視專業遺傳諮詢制度，主動培訓國內遺傳諮詢專業人才，建立國內遺傳諮詢制度並提供民眾遺傳諮詢服務，如正確地認識罕見疾病，了解遺傳模式及重視家族健康，以預防遺傳疾病再度發生。

2001 年起，本會結合民間及政府資源，辦理罕見疾病國際醫療合作代行檢驗服務方案，銜接國際醫療確認診斷的管道，提升國際與國內遺傳檢驗技術交流。隨著醫療科技日新月異，國內遺傳疾病檢測單位如雨後春筍般嶄露頭角；2009 年，本會與國內檢驗單位合作，推動罕見疾病遺傳檢驗補助方案，開啟疑似罕見疾病病患檢測的管道，串聯北中南三區，增進全國醫療院所互助交流，督促政府推展罕見疾病國際醫療代行檢驗，及國內確診檢驗之醫療補助計畫，協助確立疾病之診斷。

鉅觀罕見疾病，部分疾病癥狀有相似之處，可以區分為如先天性代謝異常、腦部與神經系統病變、肌肉病變、皮膚病變等；微觀罕見疾病，卻發現每種疾病的致病基因與影響程度皆不同，在治療與照護的處遇也不盡相同。本會除了遺傳諮詢之外，亦協助臨床上疑似個案，透過檢測及基因檢驗服務以獲得確診；了解病患的生理狀況，提供家屬正確的照護資訊，如低蛋白飲食的營養諮詢，早期療育、復健和輔具使用之指導，或傷口護理與選用敷料等，建立病家良好的居家照護，以提升病友生活品質。

遺傳諮詢

1999.06	與『中華民國人類遺傳學會』共同推動台灣遺傳諮詢制度之建立
2000.11	本會發起「遺傳諮詢員種子培訓計畫」培訓國內首位遺傳諮詢種子培訓人員
2001.01	本會舉辦「台灣遺傳醫療展望座談會」，首次邀請美國遺傳諮詢師分享經驗
2001.09	本會建置「全國罕見疾病永續服務網」，積極推動全面性罕見疾病防治計畫
2002.12	本會首次舉辦「遺傳諮詢及基因篩檢倫理座談會」，促進民間及政府積極對話
2003.01	本會辦理「罕見疾病防治及藥物法三週年回顧與展望研討會」，探討遺傳諮詢制度的展望
2003、2004	本會推派兩位遺傳諮詢員赴美國杜克大學接受遺傳諮詢訓練
2009.08	本會加入『台灣遺傳諮詢學會』，持續關心遺傳諮詢制度之發展
2015.04	舉辦「罕病檢驗發展研討會」，探討遺傳檢驗技術發展及困境，以強化遺傳諮詢服務內容

小甄（骨質石化症病友）是家裡第一個出生的寶貝，約三個月大時，因發高燒送急診，經醫院檢查與基因檢測，確診患有嬰兒型骨質石化症。小甄開始漫長又艱辛的治療，定期回診輸血、等待移植配對、移植手術等；術後，小甄病情仍未見改善，反覆進出加護病房，終因病況嚴重而離開人世。爾後，小甄媽媽懷了第二胎，在期待又擔心等複雜情緒下獲知懷有骨質石化症胎兒，悲痛地選擇終止妊娠。

孕育健康下一代是每個父母衷心期盼，歷經兩個孩子皆罹病的衝擊，小甄爸爸致電詢問生育與基因檢測事宜。經本會遺傳諮詢員說明自然懷孕後可透過絨毛膜採樣或羊膜穿刺的檢體，進行產前基因檢測，或可以透過胚胎著床前基因診斷即需配合人工生殖及基因檢測。家長在經遺傳諮詢員說明檢測的可能性與風險評估，分析其優劣，讓家長能多方考量，來選擇較符合的方式。

期以諮詢　降低罕病發生

1984 年政府選定台大醫院及台北榮民總醫院設立「優生保健諮詢中心」；1985 年「優生保健法」公佈施行，開啟台灣遺傳諮詢的發展。然而，絕大多數民眾將遺傳諮詢認知僅限於「婚前檢查」及「產前諮詢」，在全民健保實施後，醫院管理愈趨向商業化經營，在資源分配排擠下，遺傳諮詢服務較鮮為人知，若僅仰賴衛生主管機關的介入，是無法緩解罕病家庭的迫切需求。因此，基金會首以

台灣遺傳諮詢發展史

- 1998　衛生署舉辦護理人員海外短期遺傳諮詢培訓課程
- 1999　中華民國人類遺傳學會正式成立
- 2000　罕病基金會偕同人類遺傳學會啟動「遺傳諮詢種子培訓計畫」
- 2002　1. 陽明大學成立遺傳學研究所遺傳諮詢推廣教育碩士學分班
  2. 在本會及人遺會的建議下，國健署規範認證之遺傳諮詢中心必須至少編制兩名遺傳諮詢人員，奠定遺傳諮詢服務的基礎
- 2003　台大醫學院分子醫學研究所成立遺傳諮詢組碩士在職專班
- 2008　台灣遺傳諮詢學會正式成立
- 2009　中華民國人類遺傳學會及台灣遺傳諮詢學會同年開始辦理遺傳諮詢師認證
- 2017　共有 61 位遺傳諮詢師獲得學會認證，並執業於醫院、生技產業、及非營利組織等

非營利觀點角色，挹注資源以完善建置台灣遺傳諮詢網絡為目標，隨著人類基因陸續解碼，促進國內重視遺傳疾病，開展基因診斷及遺傳諮詢服務。

2000 年罕見疾病基金會與中華民國人類遺傳學會、台大醫院及馬偕醫院合作發起「遺傳諮詢員種子培訓計畫」。2001 年擴大建立「全國罕見疾病永續服務網」，增聘多位遺傳諮詢員分別至北、中、南各醫學中心駐診，提供第一線臨床服務，並以病房探視、電話、網站留言板及電子郵件等方式提供遺傳諮詢。

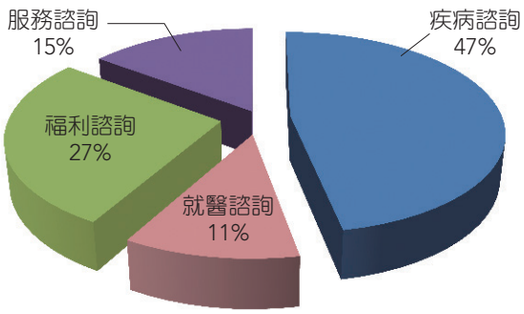
2002 ～ 2004 年期間，著力於遺傳諮詢員的培訓與遺傳諮詢制度建立，曾舉辦「台灣遺傳醫療展望座談會」、「遺傳諮詢及基因倫理座談會」、及「罕見疾病防治及藥物法三週年回顧與展望研討會」，透過國內外學者之分享、交流，逐步建構台灣的遺傳諮詢制度與發展模式。

同時更辦理一系列座談及研討會，與專家們規劃台灣遺傳諮詢藍圖，並獲得政府及醫界的具體回應。2002 年 9 月，衛生福利部國民健康署明定『醫學中心設置遺傳諮詢中心之認證要點』，遺傳諮詢師正式成為遺傳諮詢中心的重要人員編制。歷經 20 年的努力，現有 14 家遺傳諮詢中心獲得認證：國立臺灣大學醫學院附設醫院、臺北榮民總醫院、馬偕紀念醫院、林口長庚紀念醫院、臺中榮民總醫院、中山醫學大學附設醫院、中國醫藥大學附設醫院、彰化基督教醫院、國立成功大學醫學院附設醫院、高雄醫學大學附設中和紀念醫院、花蓮慈濟醫院、高雄長庚紀念醫院、台南奇美醫院及高雄榮民總醫院。

諮詢服務　孕育健康下一代

2003 年，台大醫學院分子醫學研究所率先於碩士在職專班設置遺傳諮詢課程，進行遺傳諮詢的專業訓練。近年來，基因解碼、醫療檢驗技術純熟，中華民國人類遺傳學會及台灣遺傳諮詢學會也分別規劃認證制度及專業考試，其他學會（如台灣精準醫學學會、台灣基因醫學暨生物標記學會等）也開始著手諮詢師考核規劃，如今『遺傳諮詢師』已成為一新職種。

2000 年基金會開始派駐遺傳諮詢員於台大醫院、台北馬偕醫院、台北榮總、台中榮總、中國醫藥大學附設醫院、高雄醫學大學附設中和紀念醫院、台南成大醫院及高雄榮總等醫學中心之小兒遺傳科及神經內科門診進行服務，協助罕見疾病病患及家屬瞭解疾病事實、診斷、病程及可能的治療方式，說明疾病遺傳模式及再發機率，積極扮演資源連結角色，提供建議予病家參考，並將基金會各項服務、病友團體連結、政府資源等訊息，第一時間給予支持與關懷。2001 ～ 2019 年期間遺傳諮詢員以電話、網站留言板、電子郵件等方式提供社會大眾諮詢服務，共計 31,059 人次。



1 遺傳檢驗實驗室。
2 罕病家屬至相關門診進行遺傳諮詢。
3 遺傳諮詢員進行生育關懷服務。

國內外遺傳檢驗

2001.02	協助各醫院以個案方式向衛生福利部提出國際代檢送檢補助申請
2001.02	經本會爭取，衛生福利部「罕見疾病及藥物審議委員會」第三次會議中決議送往國外進行國際醫療合作之罕見疾病代行檢驗費用之補助原則
2001.11	本會正式獲得衛生福利部國民健康署補助「罕見疾病國際醫療合作代行檢驗服務方案」
2005.01	承辦衛生福利部國民健康署委託之「罕見疾病國際醫療合作代行檢驗服務方案國際代檢快速審核原則」制訂 12 項檢驗審查原則
2007.03	本會第三屆第九次董事會決議通過「罕見疾病國際醫療合作代行檢驗服務補助辦法」，提供非公告罕見疾病個案以及無力負擔自付額的個案補助
2009.01	推動「國內罕見疾病遺傳檢驗補助方案」，協助建立台灣的遺傳檢驗技術提升
2011	國民健康署依「菸品健康福利捐分配及運作辦法」實行「罕病醫療照護補助計畫」。基金會轉型為「國際代檢協力方案」，持續提供服務
2015.04	辦理「罕見疾病檢驗發展研討會」，整合各界在檢驗施行上的困境，提供政府修正之參考

將屆古稀之年的秀秀（面肩胛肱肌失養症病友），從事幼教服務多年，30 歲時，發現雙手有時會突然無力痠痛，當時並未多想，誤以為是疲累關係；40 歲後，雙手無力感日漸明顯，連舉起手都深感吃力，行動無力、重心不穩時常出現。礙於當年檢驗技術限制及國外檢驗經驗不足，無法及時進行基因檢測，獲得診斷。

秀秀與其家族的幾位成員有同樣的症狀發生，但遇到「無法確診」及治療受限的困境也莫可奈何。如今，分子生物檢驗技術發展精進，國內外檢驗交流頻繁，毋須再漫長等待就能進行檢測。2018 年時醫師建議採樣送至美國進行「面肩胛肱肌失養症」基因檢驗，檢驗費、國際檢體運費將近 5 萬元，協助秀秀向國健署申請補助，以緩解經濟負擔。

罕見疾病的致病原因多元且複雜，臨床案例稀少，確診困難性相對地增加。早期國內醫療單位相關檢驗設備缺乏、或經費不足，無法有效率準確地找出致病原因。為協助罕病病患透過國際代檢獲得診斷，基金會在 2001 年初，主動與醫療、衛生單位機關，快遞公司及國外檢驗機構多方聯繫，尋求最佳解決方案。然而，受限於國外檢驗費用高昂，罕病家庭通常無法負擔全額費用，便輔以個案送檢方式向衛生福利部提案補助。

在基金會積極爭取下，衛生福利部（昔衛生署）在 2001 年 2 月「罕見疾病及藥物審議委員會」會議中決議：同意送往國外進行國際醫療合作之罕病代行檢驗費用補助額度，政府先以補助 40%、

罕見疾病基金會補助 40%、及病患負擔 20% 之方式辦理。同時設置「罕見疾病國際醫療合作代行檢驗執行小組」負責相關服務工作。

2001 ～ 2015 年，基金會獲國民健康署委託辦理「罕見疾病國際醫療合作代行檢驗服務方案」，提供『罕見疾病防治及藥物法』相關罕見疾病醫療補助及國際檢體外送檢驗資訊諮詢；承接「罕見疾病國際醫療合作代行檢驗服務方案國際代檢快速審核原則」，制訂 12 項檢驗審查機制及原則，提升國際送檢品質與效率。2006 年開始落實加速送檢案件的行政審查，減少補助資源濫用。協助國際代檢多年，基金會發現少數罕病個案因其病類未列入政府公告罕見疾病，無法獲得政府補助，2007 年 3 月本會便開始補助疑似個案國外檢驗費用，解決家庭的困境，使罕見疾病國際醫療合作代行檢驗服務方案更為友善。

國際代檢方案歷經本會十年的摸索與耕耘，於 2011 年獲得政府回應，國民健康署公告「加強公告罕病醫療照護補助計畫」，將全額補助低收入戶及中低收入戶進行國內外遺傳檢驗，一般罕病家庭亦補助 80% 檢驗費用。樂見此方案獲得政府重視，2012 年本會將「國際代檢協力方案」轉型，主要協助政府無法補助之疑似罕見疾病個案送檢，期望繼續幫助罕見疾病患者獲得診斷。

執行國際代檢同時，本會擬重整國內遺傳檢驗制度，2009 年經完整評估，試辦「國內罕見疾病遺傳檢驗補助方案」，與國內檢驗機構及醫療院所合作，整合國內遺傳疾病檢驗資源，補助國內需求性較高、政府未補助的檢驗項目為主，建立送檢的 SOP 流程。目前國民健康署已逐步將各種罕病檢驗納入補助範圍，但尚未補助的項目、實驗室資格審查問題，補助流程等問題仍有改進空間。

本會亦不定時舉辦「罕見疾病檢驗發展研討會」，整合實務界各方建議，提供政府推動政策之參考。每年視需求調整檢驗項目，提高補助額度，支持著罕見疾病家庭。有鑑於分生技術快速發展，遺傳檢驗技術不斷地提升，2016 年起增加次世代定序檢驗補助，增進國內罕見疾病診斷及遺傳諮詢服務之品質。

2001 ～ 2019 年「國際代檢服務方案」共補助 5,368,524 元，631 人次受益；2009 ～ 2019 年「國內檢驗補助方案」共補助 20,636,047 元，服務 3,574 人次。緩解了病友經濟壓力，更將遺傳檢驗管道推展至全國，穩固台灣遺傳檢驗發展。

歷年國內外送檢疾病項目分布圖。

看見需求　開創服務

病友補助及多元型態服務

每一個家庭的組成，成員們可能都被賦予不同的角色與期待，當預期發生改變，家庭結構便可能遭受失衡。罕見疾病家庭成員，因家有罕見疾病患者，讓家庭的運作可能被迫調整，病友的就醫、生活、營養品支出等，使得家庭經濟產生壓力，家屬可能因需長期照顧病患而工作不穩定，照顧人力不足等問題出現。

基金會成立初期，期望透過社會立法、議題倡導，將保護網絡線拉寬、拉廣，並建立一服務制度，期以在罕見疾病家庭面臨措手不及的時候，能有社會福利制度保障他們，成為罕病家庭的依靠及助力。

然而，罕病的特殊與複雜性，特殊的藥品、醫療技術、照顧的經濟需求，經常等不及正規體制的援手，當生活急難迫在眉睫時，基金會首先站了出來，幫助這些罕病家庭度過燃眉之急。因此，本會在 1999 至 2005 年間，分別制定「罕見疾病病友醫療救助」、「罕見疾病家庭生活救助」、「罕見疾病安養照護補助」三大管理辦法，逐步提供病友家庭短、中、長期之服務。

需求的產生，在於問題被看見、被聽見。基金會在服務過程中，工作同仁不斷蒐集、傾聽各方心聲，我們看見：除了經濟上的支援，病友們因著家庭環境和疾病狀況之差異，產生經濟、物資、安全保障、復健等不同的需求，於是我們陸續開辦各式方案，擴展服務的廣度及層次，因應病友及家庭照顧者面臨的問題和需求，提供量身訂作、適切的多元輔助。

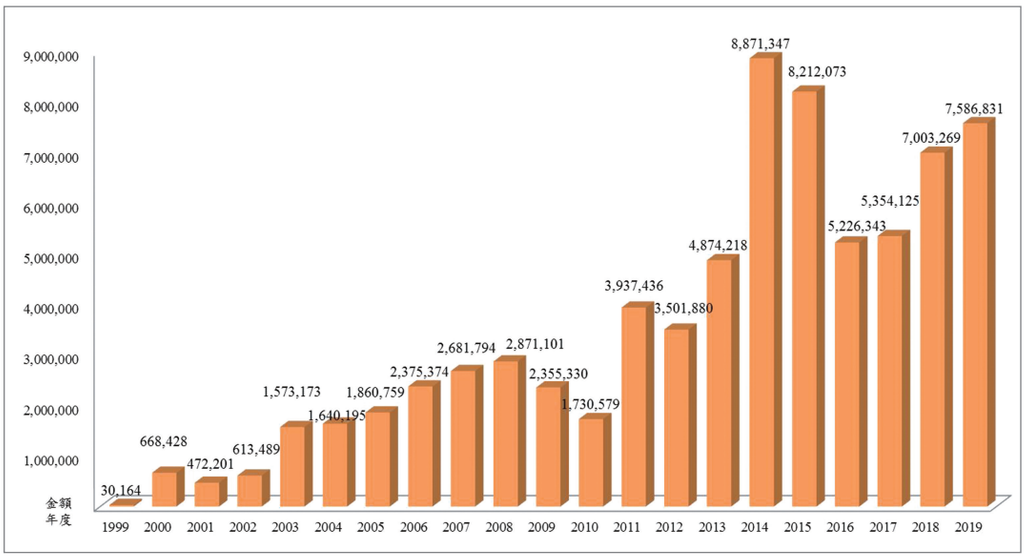
2004 年開始「醫療器材與輔具轉借服務」、2007 年「到宅復健指導」、2008 年的「協力家庭」、2010 年「生命連線緊急救援系統裝設」、2011 年「病友管灌營養品支持」、2012 年「個人助理員補助」及「病友微型保險」上路、2014 年「肺炎鏈球菌疫苗補助」、2018 年「無障礙計程車補助」等。二十年來陸續因應病友家庭的需求，開辦多元的服務方案，並媒合熱心民眾提供的物資、器材等，持續關懷、實地訪視全台灣的罕病家庭，期望預防其落入危急，協助病友在醫療、生活、安養上有更進一步的保障與資源，提供全人服務。

罕病病友緊急醫療補助暨醫療器材管理

1999.11	第一屆第五次董事會通過「罕見疾病病友醫療救助管理辦法」
2001.01	建立基金會罕見疾病緊急藥物、特殊營養品借用流程
2001.08	經本會推動，衛生署國民健康局委託中國醫藥大學附設醫院成立首座「罕見疾病藥物物流中心」
2004.09	建立基金會醫療器材轉借流程

◎罕病病友緊急醫療補助

罕見疾病病患最迫切面臨的問題多是醫療上的困境，醫療項目及龐大費用更是他們所最關切的。自本會創辦初期，1999 年便設立「醫療救助辦法」，旨在協助罕病家庭解決醫療需求。鑒於疾病之特殊與複雜性，醫療救助的精神及服務延續至今，逐漸進展至多層面向，主要用於罕病基因檢驗、診斷及醫療所需手術、藥物，進而擴及至醫療性食品、特殊或補充性營養品、輔具及醫療器材等費用補助，更提供社會保險、社會救助或其他福利制度未能給付的部分，以及非適應症等自費孤兒藥的協助。盼能落實在有需要的病友家庭中，在種種限制與困境下，提供及時協助，病友能獲得良好的醫療資源及正確診斷。罕病病友緊急醫療補助自 1999 年～ 2019 年，已補助 2,853 人次，金額計為 73,440,109 元。



◎自費藥物、孤兒藥補助

「孤兒藥」係指專門用於治療罕見疾病的特殊藥物。由於乏人問津、易受忽略，缺乏市場性，且罕病患者自身在取得藥物上常有孤立無援，醫療上也常屬相對弱勢的一群，故以此概念為名。

新藥物的開發不僅需要專業，成本更是一大考量，當費用相對高昂、耗時耗力，若評估藥物的市場需求過低，經濟效益不符時，此藥物的開發和試驗將困難重重，抑或是天價藥物讓人無法負荷。本會成立後便以協助病友家庭支應藥費，在他們面臨藥物費用支付困難時，緊急協助病患找到適合的藥物或或媒合藥商進行人道救援，讓病友得以用藥。

◎特殊耗材、手術住院、輔具補助

政府公告的200多種罕見疾病當中，照護方式各有不同，病友們的用藥、手術住院、特殊耗材或輔具之使用各有差異，本會致力提供全面性罕病醫療照護服務，因應必要性予以協助。其中遺傳性表皮分解性水皰症（俗稱泡泡龍），因皮膚異常脆弱易致水皰及大小傷口，遍及全身皮膚和黏膜，必須使用特殊凝膠加速患處癒合，減少疼痛與感染，日常換藥敷料使用量大，本會購買敷料及自黏彈性紗捲，供泡泡龍病友使用，減輕病家負擔。

原發性肺動脈高壓症（PPH）為一種心肺及血管系統嚴重病變的疾病，較為嚴重的患者需使用幫浦輔助皮下或以靜脈注射方式給藥控制，該醫材、儲藥器及輸液套等相關費用，須由患者自費購買，經濟負擔相當可觀。本會為協助病友獲適當治療，自 2011 年起以醫療補助方式向廠商購買，提供病友使用，截至 2019 年止，已補助 164 人次，耗費 9,351,723 元。

◎肺炎鏈球菌疫苗補助

肺炎鏈球菌常潛伏在人類呼吸道，當免疫低下時容易造成感染，輕微併發中耳炎、鼻竇炎等，嚴重會引發侵襲性肺炎鏈球菌感染症。政府自 2009 年起，逐步開放提供 5 歲以下嬰幼兒以及 75 歲以上年長者公費疫苗接種。

罕見疾病患者因體質偏弱，是易受感染的高危險群，雖已有一部分病友符合疫苗接種條件，但仍有許多罕病病友未能納入補助範圍。因此，本會為維護病友們的健康，預防因感染肺炎鏈球菌而導致嚴重併發症，以增強每位罕病朋友們的抵抗力，平安度過疾病盛行季節，於 2015 年起試辦「罕見疾病患者肺炎鏈球菌疫苗接種補助方案」，提供罕病病友們自費施打肺炎鏈球菌疫苗費用補助，積極捍衛病友們的健康、減少感染。

本會募得之抽痰機，提供給有需要的病友借用。

肺炎鏈球菌疫苗補助方案截至 2019 年，共補助 170 人，補助金額總計為 492,679 元。

◎醫療器材與生活輔具轉借服務

除了藥物、手術等醫療費用補助外，本會長年服務下發現：病友在生活輔具及醫療器材取得與租借上也時常碰壁，部分特殊醫療器材費用高昂，加上罕病病友人數稀少，即便已有可協助病友的醫療器材，但在開銷考量下仍怯於購買使用。

醫療費用、藥品耗材、照護人力等各個層面需求，醫療器材與生活輔具的開銷，造成許多病友家庭負擔加重，部分病友因疾病進程或突發狀況，有短暫醫療器材之需求，卻苦無地方可求助。自 2004 年起開辦「醫療器材與輔具轉借服務」，藉由社會大眾及企業團體的捐助，聚集相關的醫療器材及耗材給需要之病友無償借用。

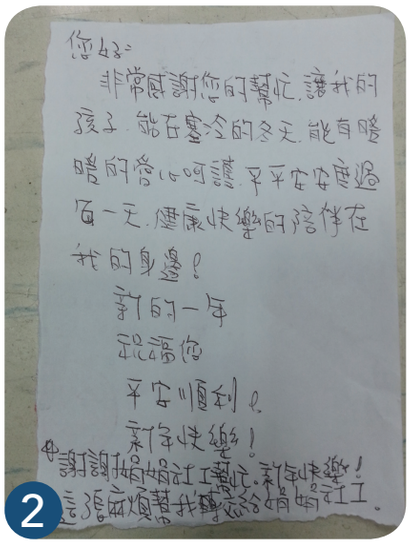
在收到外界捐贈或由本會購買醫療器材，交由專業廠商進行評估、維護、保養及消毒清潔，檢查該器材是否堪用，同時確保安全及衛生；待維護完畢，再轉借予病家，讓病友免去購買或租賃費用，減輕負擔，將這些愛心醫療器材或輔具盡最大效益與循環，流通至每個有需求的家庭。

將資源連結、推廣罕病輔具服務，歷年來結合板橋農會、高雄市大愛扶輪社、臺中西北扶輪社、三峽普賢寺、佛教懷仁基金會等善心單位，購置多批醫療器材及發電機等設備，讓病友們得穩定使用適合的醫療器材，成為照護上的助力。

本會媒合愛心善款購置一台「多功能血液淨化機」。

除提供病友家庭無償借用醫療器材外，亦有愛心團體慷慨解囊，補助專業醫材以供罕病病友們在醫療院所可做使用，讓台灣的罕病病患不因設備不足，而喪失最後一道生存的機會。其中 2012 年購置 2 台「多功能血液淨化機」及相關耗材，捐贈至臺大兒童醫院與高雄榮民總醫院兒童加護病房；2014 年 7 月結合各單位善款，再購置 1 台贈予臺中榮民總醫院。此項醫療器材可滿足先天性代謝異常疾病病童特殊需求，有別於傳統透析方式，避免血壓急速下降而致命，穩定病友病情逐漸恢復健康。

醫療器材與輔具轉借服務自 2004 年至 2019 年期間，該方案服務共 1,653 人次，提供氧氣製造機、血氧監測機、抽痰機、咳嗽機及各式醫療器材與生活輔具。期以減輕罕病家庭經濟負擔，達到資源流通共享之目的。



1 愛心單位捐贈醫療輔助器材，愛心助罕病。
2 病友獲得各界協助，表達滿滿感謝。
3 深入病友家中指導。
4 病友歸還醫療器材時，表達感謝之意。
5 氧氣製造機與血氧監測器都是各界滿滿愛心。

罕見疾病家庭生活急難救助

2000.11	第一屆第八次董事會通過「罕見疾病家庭生活救助管理辦法」
2009.02	本會推動「罕見疾病家庭失業補助計畫」以定額補助協助失業家庭暫度過難關

呼吸呼吸，如此稀鬆平常的事情，難以想像對於患有淋巴血管平滑肌肉增生症的病友而言，每次呼吸都是彌足珍貴。淋巴血管平滑肌肉增生症為一種平滑肌細胞不正常增生疾病，會造成肺部、肋膜、縱隔腔、胸管及腹膜後腔的平滑肌肉細胞不正常增生，因而導致患者有氣喘、呼吸困難等症狀，病程嚴重者需使用氧氣或是肺臟移植來維持生命。現年 40 歲的小樂（淋巴血管平滑肌肉增生症病友），在 23 歲時被診斷罹患淋巴血管平滑肌肉增生症，原以為只是單純感冒而引起的呼吸困難，不料卻越發嚴重，即使一個小動作就氣喘吁吁。小樂在 2 年內病況急轉直下，甚至必須全天使用氧氣，最後因為氧氣需求量太大、身體更為虛弱，出門都擔心是否有充足的氧氣可使用。

小樂就醫時皆由個人助理陪同，助理需協助推輪椅外，無法同時再推氧氣鋼瓶，正當他苦惱氧氣來源時，終於找到可外出使用的液態氧，足夠提供他外出回診時的氧氣容量，但是長期租賃費用相當可觀，造成小樂的經濟負擔。原從事餐飲業的小樂，生活尚可自足，卻因患病無法外出工作，除租賃機器外，還需自費購買藥物，多重開銷對於無收入的小樂而言，像顆大石壓在心頭上，所幸小樂申請了基金會的生活急難補助。即時解決龐大的經濟壓力。

基金會自 2004 年開始補助小樂租賃液態氧費用至今，讓小樂能夠持續穩定回診，不需再擔心外出缺氧問題。對於疾病帶來的影響，需全天使用氧氣才能維持生命，真是非一般人所能想像！

2000 年本會設立「罕見疾病家庭生活救助管理辦法」，其目的在於急難事實發生時，在專業人員的介入、評估後，提供病友家庭獲得一筆救助金，以穩定現況外，暖心支持病家度過難關，期以罕病家庭回歸生活軌道。

生活急難救助設立起初，補助項目包括：生活急難救助、住院看護費用；其他有關病患生活扶助之各項費用：如住院慰問、喪葬補助等。每一申請案採隨到隨審，提高時效性與縮短家庭焦慮之苦。

◎病家失業補助計畫

在專業人員逐案評估中，發現罕病家庭的經濟結構大多為小康家庭，求得溫飽足以，但相對也易遭受經濟風暴之影響。2009 年的金融海嘯，許多家庭主要經濟者、唯一工作者，遭逢無薪假、裁員等經濟變故之災，原本求來不易的平衡狀況，因為無情的金融海

嘯失衡，當年本會有感於整體大環境對病友及團體的影響甚鉅，衡量本會的資源能量，在「228 國際罕病日」時，順勢推出「罕見疾病病家失業補助計畫」，希望能夠實際幫助急需協助的失業罕病家庭暫渡難關。「失業補助計畫」執行期間為 2009 年 2 ～ 12 月，共協助 74 個遭逢巨變的家庭度過難關，其補助金額達 1,246,190 元。在一年試辦後，常規納入生活急難救助項目，以持續協助家庭中的突發狀況。

罕病家庭失業補助計畫記者會。

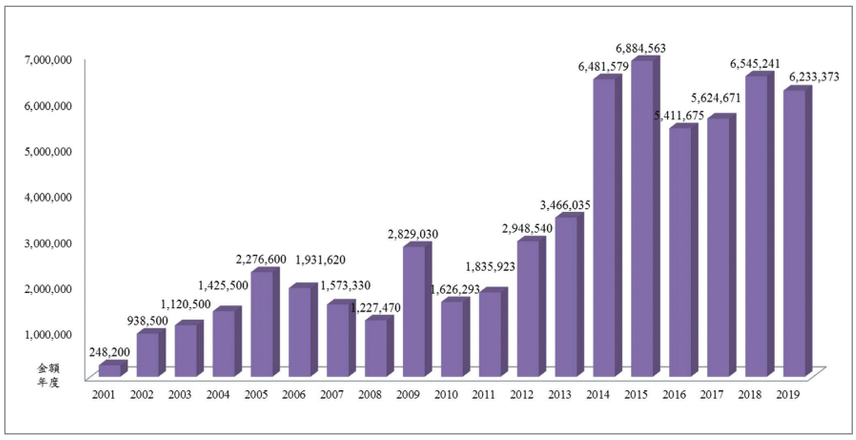
◎喪葬補助

除了生活變故事件外，病友之確診與離世，相對也帶給家庭震盪與衝擊。特別是面對病友之離世，一方面要調適突然的變化以及對病友的不捨，一方面還要擔心喪葬費用。為了讓家屬能夠安心陪伴病友圓滿其身，本會提供慰問金及後續辦理喪葬的補助，期望能陪伴家屬走過悲傷。罕病病友的喪葬補助，主要於發生初期提供慰問金；隨著專業人員的陪伴與深入認識，了解許多罕病家庭為維持病友之基本生活品質，收支早已見絀，面對病友之突然離世，希冀圓滿其身後事，有時是種奢望，因此，除了慰問金外，也將喪葬後事之經費納入補助評估之範圍。

◎新確診家庭急難補助金

近年來，本會逐步將服務面向擴及「新確診」個案，病患於剛確診之初，因可參考案例文獻稀少、無相同疾病病友得以歸屬等，經常陷入焦慮、無助之循環，因此本會於 2016 年開始提供「新確診家庭急難補助金」及關懷方案，以減緩初確診時期之經濟所需，即時獲得專業協助，截止 2019 年底，已補助 117 人次，共計 1,170,000 元整。

罕見疾病家庭生活急難救助金，目的在確保罕病家庭之穩定運作與發展，滿足因罕病多元特殊所延伸出的「罕見」需求，自 2001 年至 2019 年實施期間，已補助 2,808 人次，共計 60,628,643 元。



罕見疾病病友安養照護補助

2005.03　第二屆第十三次董事會通過「罕見疾病安養照護補助管理辦法」

目前罕病基金會所服務 257 種病友，其中有 80% 以上無法獲得有效、積極治療，維持與延緩生命成為家庭共同課題。這漫漫長的疾病之路，照顧人力、經濟來源、心理支持缺一不可。

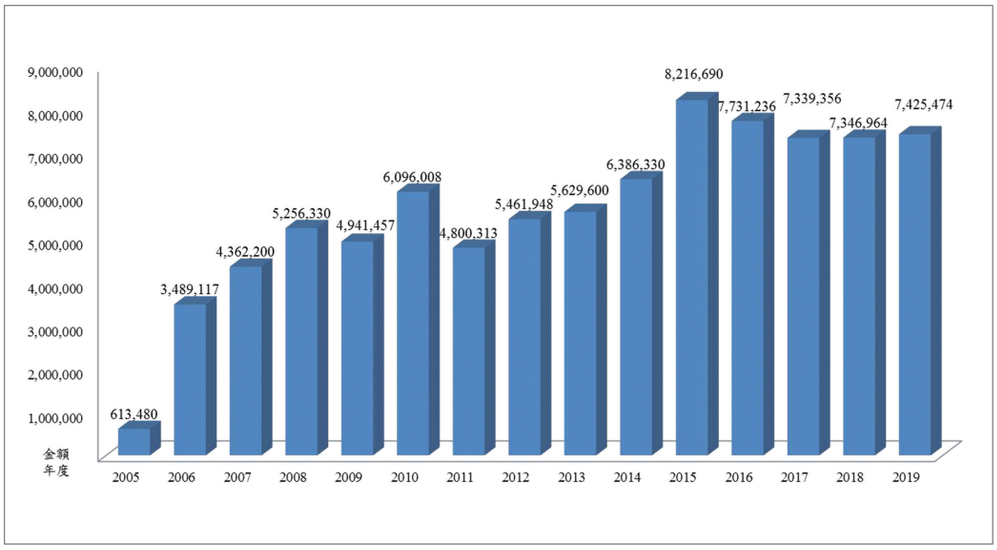
2005 年 3 月設立「罕見疾病安養照護補助管理辦法」。本辦法的設立，在於看見病友的長期需求，然而，政府提供之社會保險、社會補助等，仍未能完全解決病友家庭之經濟缺口，或減緩照顧人力之重擔；民間單位資源也多以一次性或短期補助為主，雖能度過這個月的困境，卻擔憂下個月可能沒著落，病友家庭的忐忑不安，我們都看在眼裡且深深體會，因此「罕見疾病安養照護補助」設立至今，80% 的補助多用於外籍看護人力與機構安置費用。

◎安養照護補助

8 歲即確診為腎上腺腦白質失養症 ALD 的祺祺，現已全身癱瘓臥床，祺祺父母不忍將他送至安置機構，至今祺祺已 25 歲，已屆 50 多歲的父母面對每日的位移、按摩與拍痰全程親自照顧，心有餘而力不足，但看護的費用對於已退休的病友家長，僅能遠觀而不可希冀。本會工作人員介入與評估後，了解家屬在照顧品質與現實的多重考量下，為維持病友之生活品質與安全，決定提供部份之外籍看護之補助，以解決家屬進退兩難之困境。

然而，亦有一群罕病病友，家中無照顧人力，倚靠居家服務員也無法確保其安全與生活起居，安置機構通常會是家屬另一項選擇。罹患 Charcot-Marie-Tooth 氏症的阿玉，發病 20 年，安置於機構 19 年，雖領有身心障礙者住宿式照顧服務費用補助，仍有不足之差額，家中除了阿玉外，女兒也在青少年時發病，單靠先生一人收入，無法支撐，家庭結構失衡，經本會評估家庭整體狀況，自 2005 年開始提供安養補助，15 年至今未曾間斷。

以滿足罕病家庭照護需求主軸，打造有尊嚴、有品質之生命延續。「罕見疾病病友安養照護補助」自 2005 ～ 2019 年，已補助 1,444 人次，共計 85,096,503 元。感謝各方善心人士的持續支持，亦期待未來政府單位對於罕病病友之長期性照護計畫得以更臻完善，共同成為罕病家庭生命中的一抹陽光。



◎病友管灌營養品支持

原物料指數攀升，食衣住行費用漲聲四起，其中與病友密切相關的「吃」更是深受影響，目前約有 60 種罕見疾病，因疾病退化，吞嚥功能薄弱，僅能依靠流質類的管灌營養品維持基本體力，為達到有效攝取，一天需食用到 4-6 瓶之生活所需。

疾病終生跟隨，不同類型病友面臨各自的挑戰。神經或肌肉病變病友，身體會因疾病逐漸惡化，導致肌肉無力或吞嚥困難；皮膚病變或外觀異常病友，因口腔黏膜受損及唇顎裂導致進食困難，阻礙了營養正常攝取；免疫系統不足、身體機能欠佳的病友，則需要隨時隨地靠高單位的營養品來補充能量。他們都因為罕見疾病，須長期倚賴特殊營養品的提供，以維持他們身體能量，甚至成為「唯一」的營養來源。

小玲平常要同時照顧三名罹患脊髓小腦退化性動作協調障礙（又稱小腦萎縮症）的手足，平均發病屆十多年了，除了外籍看護的支出外，每月三百多瓶的營養品需求，總讓家屬經常面臨捉襟見絀的困境。為分擔病家經濟之重擔，本會自 2011 年起開辦「罕病病友管灌營養品補助」方案，以營養品的實物補給，直接寄至案家，提供最實際的協助。提供品項自開辦初期的 5 個品項，每年依照病友需求不斷擴增，截至 2019 年，已提供 19 種品項，累積服務量為 1,309 人次，補助總金額為 17,520,366 元。

◎到宅復健指導

罕病各疾病歷程不一，部分病友的行動、生理自理功能因病受損或退化，長期困難或完全無法外出，只能在家中休養。主要照護者、家庭成員、或外籍看護，每日貼身陪伴病友，打理生活所需，當病家受限於交通距離、行動以及家庭人力時，許多病友的復健需求易遭到忽略，既無法固定時段外出接受診所或醫院專業人員排定的復健協助，抑或是主要照顧者缺乏居家復健知能，更甚於忙碌及繁重壓力，僅能維持基本生理需求。最終致使病友的肢體關節越來越僵硬或萎縮，加速疾病的退化，轉變成臥床照護後，健康狀況逐漸惡化，同時亦加重主要照顧者的壓力。

有鑑於此，本會提供居家照護、復健指導需求和輔具等無障礙資源的整合，2007 年起著手規劃到宅服務方案，期望將服務直接送達罕病家庭，距離再遠的病家都能獲得最適合的復健指導服務。藉由專業人員的評估，結合

1 復健指導，讓病友能居家練習。
2 病友接受本會物理治療師指導。
3 病友接受到宅復健指導。
4 罕病到宅關懷服務，學習溝通板使用。
5 病友接受本會職能治療師指導。

專業團隊中的物理治療師、職能治療師、語言治療師等，到病友府上提供復健層面的動作指導，協助病友與主要照顧者，在生活中落實復健，並開展一連串量身訂作的復健計畫。

依照各病友當下的整體狀況，提供最恰當的服務，讓病友不因交通距離或無法外出的困境阻礙他們進步，以提升病友生活品質與自我照顧能力。專業團隊看到病友從每日僅能坐在推車上面，逐漸進步至能獨立行走，臉上綻放的微笑與自信心，便是最棒的成果。本服務方案自 2007 ～ 2019 年期間，已服務達 3,739 人次。

◎自立生活～個人助理員

受限於體能、生理上的困難，中重症病友長年居住於家中、養護中心或護理之家；隨著醫療水準與照顧品質提昇，有部分病友在身體功能允許下，期望能參與社會活動、接觸人群，甚至從事生產工作；另一方面，在缺乏照顧人力的家庭或支持性系統薄弱的病友身上，如何協助病友能自立生活，確保其生活品質甚至人身安全，這是本會長年服務病友後，所看見病友的新課題，因此希望藉由個人助理的支持，協助病友自立生活。

行動不便的病友，如肌肉萎縮症、成骨不全症（俗稱玻璃娃娃）、小腦萎縮症、粒線體代謝異常等，礙於身體限制，需仰賴輪椅行動，或甚至吃飯、洗澡都需他人協助，無法實現生活自主或參與社會活動。

對於嘗試獨立的病友而言，有時候真的很需要有一名「助理」，暫作自己的雙手或雙腳，陪伴他們踏出家門，同時也是最佳的好夥伴，協助他們體驗人生、自主決定的喜悅。各縣市政府分別開辦自立生活支持服務補助，提供符合的身心障礙者申請，2012 年本會更順勢推出「罕見疾病自立生活個人助理員補助服務」，針對超出政府補助額度的個人助理員費用給予部分補助，舒緩病友的經濟壓力，同時協助推廣「個人助理員」的理念，共同號召更多年輕朋友投入這樣的志業。

◎罕病協力家庭試辦計畫

國中以前從沒吃過冰淇淋，直到決心外出念夜校時，才嚐到冰淇淋的滋味，妙不可言。若當時沒有決定出去念書、居住，我不會知道外面的世界如此精采迷人
——肌肉萎縮症病友　建宏

長久以來，本會不斷朝向建構完整的「罕見疾病安養照顧服務」網絡而努力。除了安養補助、到宅復健整合服務、安養機構轉介等服務方案之外，2008 年，基金會著手規劃「罕見疾病安養協

協力家庭住民會議。

力家庭」，希望能協助資源較不豐沛、處於弱勢的病友受到妥善的照顧，以適度舒緩家屬長期的照顧壓力。

病友在協力家庭的生活日常。

讓尚有自理能力、有意願「自主生活」且認同協力家庭宗旨的病友們，踏出原生家庭，學習互助共享、參與團體生活，與病友們攜手打造自己的家。有許多罕病病友長時間由家人照護，更因為身體狀況特殊而不易與外界接觸。基於病家彼此之間「互助」、「共享」，以及「自主管理」的精神，經由專業人員的綜合評估，輔助病友們共同居住，並協助改善無障礙居住環境，給予租屋及照顧津貼的補助。協力家庭提供病友自我決定、規劃生活、擴展社會參與，親友們則是擔任後備支援，讓病友更能勇敢迎向自主生活。

2009 年於新北市板橋開辦首個協力家庭，因病友疾病退化，需較專門之照顧人力，遂而終止。2012 年於台北市大同區展開第二個協力家庭，病友間像家人般的互動，彼此互助。雖『安養協力家庭方案』在 2016 年暫告一段落，卻成為本會往後提供病友自立生活服務的寶貴養分。

◎生命連線緊急救援

自 2010 年開辦『緊急救援通報服務』，提供中南區病友裝置緊急救援系統，用以協助獨居或白天無照顧者之罕病患者急性發病、意外處理之全天候緊急救援通報。剛開始由南區辦事處先行開辦，病友反映需求提高，2014 年擴及至中區，本方案開辦至 2019 年底已提供 140 人次病友服務，累積補助達 1,862,097 元。藉由每日報安服務，確保病友生命安全外，更搭配護理師定期訪視關懷，提供適切的衛教資訊。亦考量部分肌肉萎縮症患者手部功能退化，較難使用一般型按鈕，「中保關懷社會福利基金會」改良按鈕設計，使病友能輕鬆按壓尋求協助，降低獨居病友或缺乏照顧人力的罕病家屬外出時的擔憂。

生命連線緊急救援方案，提供獨居或日間無照顧者陪同之病友申請。

緊急救緩系統安裝人員向家屬說明如何使用。

微型保險

2012.07　開辦「病友微型保險方案」，提升弱勢及特定身分族群的權益保障。

基於經濟弱勢同樣需要保險保障的理念，金管會自 2009 年底開辦微型保險，以經濟弱勢、身心障礙等特殊身分的民眾作為承保的對象，讓這些常被一般商業保險拒於門外的對象能有一份足以負擔的風險意外保障，而病友在確診為罕見疾病時，亦會遭受多重困境，包括醫療、疾病認知、心理重建、經濟困難等。

罕病帶來的衝擊，常不僅是個人問題，更是家庭整體須面對的問題。許多罕病家庭在確診初期，即陷入慌亂無助，也常被商業保險公司，以「先天性疾病」一律無法納保而排除在外。本會秉持「病友找不到的保險，我們幫他們找到」的信念，於 2012 年 7 月開辦病友微型保險方案，考量個別病友投保規模有限亦耗費行政成本，在經過長期的洽談與規劃後，決定替本會服務的病友統一納保，保費並由本會全額補助，這也是國內少數社福團體的創舉。

籌備微型保險補助方案期間，針對已坊間推出微型保險商品的保險公司陸續進行諮詢，但由於病友們的特殊身分，縱使已是專為弱勢族群而推行的微型保險，罕見疾病病友在納保上依然相當不易，經過再三的洽談與溝通後，由泰安產物保險公司承接本會的病友微型保險，合作迄今。

微型保險方案自 2012 ～ 2019 年，目前已有 3,828 名病友納保，投入經費達 1,893,413 元，持續接受病友加保申請，這期間亦有幾位病友家屬獲得給付。雖然起頭不易，但仍由衷期盼未來能有更多的保險公司願意持續對罕見疾病的病友們打開友善的大門，讓更多罕病病友能夠免於被商業保險拒保，成為孤苦無依的保險棄兒。

微型保險　增添生活保障

◎對象：本會服務之罕病病友（僅針對病友，不含家屬；未加入者可隨時免費加入）

◎保險內容：**1.** 意外身故保險給付　**2.** 意外殘廢保險給付　**3.** 未滿 **15** 足歲僅保意外殘廢

◎保險金額：**30** 萬

◎保費：免費（由本會全額補助）

◎投保方式：團體投保

罕病防治是公共衛生議題

推展罕見疾病防治網絡

罕見疾病是由於生命傳承過程中發生基因缺陷所致，只要生命繼續傳承，隨機偶發的機率依舊存在，雖無法阻止其發生，但我們可以藉著對罕見疾病的充分認識，提早擬定各項防治的因應對策。

基金會自創立以來，除政策議題倡導、訴求立專法保障罕見疾病患者權益，在直接服務基礎上持續發展各項切合病友需求的方案，以協助病友獲得適當的醫療照護外，更將罕病防治的概念推廣至社會大眾，減少罕病發生機率，進而增進全民健康。

然而罕見疾病種類繁多、成因複雜、遺傳模式與治療方式不一，在服務罕見疾病家庭時，發現因不瞭解疾病特性，造成疾病代代相傳；在推廣疾病防治工作時，體驗到疾病不單是罕

病家庭的問題，更是一個公共衛生的議題，因此，參考公共衛生中「三段五級預防」概念，進行「罕見疾病防治網絡」的建置。

第一階段（Primary Prevention）以衛生教育與健康促進為主，將罕病家庭及社會大眾對罕病的正確認識列為首要目標，進而關心自身家族的健康，推廣「遺傳諮詢服務」及「生育服務關懷」，預防疾病的再度發生，並加強醫療相關專業人員對罕見疾病的知能，以提供適當的照護。

第二階段（Secondary Prevention）以早期診斷早期治療為目標，著重早期介入避免疾病惡化。推廣「二代新生兒篩檢計畫」，保障新生兒健康；另一方面積極辦理「國際醫療代行檢驗服務方案」與「國內遺傳檢驗服務方案」，期以提升診斷速率並盡早進行治療。

第三階段（Tertiary Prevention）為積極治療以避免障礙發生，本會提供各項病友服務及相關專業課程，如營養教室活動、提供低蛋白食品補助、到宅復健方案等，使病友及家屬學習疾病照護知能。除了關心已罹患罕見疾病的病友，本會更關心全民健康為目標，規劃「罕見疾病基金會人體生物資料庫」與「罕見疾病臨床試驗補助」等方案，以促進罕見疾病臨床及學術研究發展。

罕見疾病防治網絡，由病友本身、家庭擴展至社會大眾，讓病友獲得適當醫療資源，並預防疾病的再發生，經過二十年耕耘，亦喚起社會大眾及政府的重視，由基金會發起的方案，進而由政府接手服務，讓罕病家庭獲得更妥善的照顧及協助。我們秉持推廣罕見疾病防治網絡的決心，以促進全民的健康福祉。

二代新生兒篩檢

2000.12	首度與中國醫藥大學附設醫院優生保健中心合作，部分補助一般新生兒二代新生兒篩檢，該方案 2002.12 終止
2001.08	與臺大新生兒篩檢中心合作，部分補助一般新生兒以及全額補助偏遠地區新生兒二代篩檢費用，該方案 2003.07 終止
2002.06	與台北病理中心及金門縣政府合作，共同補助金門縣新生兒二代新生兒篩檢費用，該方案 2003.12 終止由地方政府接手，2006.07 起由中央全面補助
2003.10	與三大篩檢中心、台北馬偕紀念醫院及林口長庚兒童醫院合作，全額補助原住民新生兒二代篩檢費用
2004.10	與三大篩檢中心、台北馬偕紀念醫院及林口長庚兒童醫院合作，全額補助經濟弱勢戶新生兒二代篩檢費用，該方案 2006.07 起由國家全面補助
2005.12	辦理「優生保健暨罕見疾病防治國際學術研討會」，邀請國內外專家探討各國新生兒篩檢發展趨勢
2006.06	舉辦「為台灣新生兒健康請命」記者會，盼促成政府開啟篩檢結果予家長
2006.07	在基金會努力下，行政院衛生署公告新生兒篩檢增列 6 項法定項目，共計 11 項列入政府補助項目
2009.02	新增補助原住民及經濟弱勢戶「龐貝氏症」篩檢
2011.07	新增補助原住民及經濟弱勢戶「嚴重型複合型免疫缺乏症」SCID 篩檢
2017.06	首次獲國際扶輪獎助支持，『二代新生兒篩檢』成效深獲國際肯定
2017.11	「原住民二代新生兒篩檢補助方案」榮獲行政院原住民委員會頒發「原曙獎」肯定
2019.10	衛福部國民健康署公告新生兒篩檢項目從原本 11 項，擴增到 21 項

新生兒先天性代謝異常疾病篩檢（簡稱新生兒篩檢），其目的是在寶寶出生後，針對已有治療方法及發生率較高的先天疾病進行早期篩檢，及早發現患有先天性代謝異常疾病的孩子，給予妥善的治療。早期，基金會有感於罕病患者診斷困難且造成延誤治療，致力於推動「二代新生兒篩檢計畫」，以寶寶腳跟一滴血，篩檢出近 30 種疾病作為罕病防治第一道防線。

新生兒篩檢制度成功，是醫界、學界、政府部門以及公共衛生網絡合作的成果，身為民間團體的罕見疾病基金會亦扮演關鍵角色，更是促使傳統新生兒篩檢升級成為「二代新生兒篩檢」的重要推手。基金會成立之初，看到個案因診斷不及延後就醫，而錯失治療

新生兒篩檢記者會。

黃金期，為避免遺憾一再發生，自 2000 年起推動「二代新生兒篩檢先導計畫」，針對部分地區一般民眾試辦與宣導，終讓社會大眾及各地區婦產科，逐漸認識二代新生兒篩檢。因此，中國醫藥大學附設醫院優生保健中心、台大醫院新生兒篩檢中心，財團法人台北病理中心、中華民國衛生保健基金會、台北馬偕紀念醫院、林口長庚兒童醫院、台中榮民總醫院等機構也陸續引進最新型的 Tandem Mass 串聯質譜儀，加入先天性代謝異常診斷的服務行列。

2003 年起，本會與部分縣市政府合作部分補助一般民眾進行二代新生兒篩檢外，更進一步補助「原住民族群」及「經濟弱勢戶」進行篩檢。在一連串積極的努力下，敦請政府部門重視「二代新生兒篩檢」；2006 年政府宣布篩檢項目由原先 5 項增為 11 項，並在 2019 年又將法定項目擴大到 21 項。除定額補助一般戶外，全額補助出生於山地、離島或偏遠地區醫院篩檢費用。

考量衛生福利部補助對象未能涵蓋所有原住民新生兒，本會持續補助原住民二代新生兒篩檢，隨著醫療進步及酵素替代治療藥物問世，2009 年、2011 年分別增列龐貝氏症及 SCID 的原住民及經濟弱勢戶新生兒篩檢補助，盼能嘉惠更多弱勢家庭。2017 年在台北雙連扶輪社協助下，首次獲得國際扶輪獎助金的贊助，同年亦榮獲行政院原住民委員會第 13 屆原曙獎非原住民有功團體獎，此為對原住民族有具體貢獻事蹟之最高榮譽，對於本會而言是相當大的肯定。截至 2019 年已累積已投入 38,205,320 元的經費，共補助新生兒 204,686 人次。

1 二代新生兒篩檢成果發表記者會。
2 二代新生兒篩檢先導計畫記者會。
3 愛心輪轉原住民暨經濟弱勢新生兒篩檢計畫。

營養諮詢及營養教室

2001.02	基金會首聘專業營養師，提供罕見疾病家庭營養諮詢服務
2001.08	舉辦首場『先天性代謝異常營養教室』活動，教導家長營養觀念及特殊飲食準備
2002.03	與台北榮民總醫院營養部出版五本『代謝異常飲食手冊』
2003-2005	自英國、日本引進低蛋白食材，舉辦「罕見媽媽私房菜競賽」活動，免費提供給先天性代謝異常病友使用
2005.06	與台大醫院營養部合作辦理營養教室，並開發低蛋白米及麵條食譜
2005.11	委託台中榮民總醫院營養部及台中弘光科大，研發「胺基酸代謝異常飲食控制」和「肝醣儲積症第一型飲食控制」專屬食譜
2008.01	開辦先天性代謝異常疾病病友「低蛋白抵用券補助方案」
2010.11	推動含阿斯巴甜藥品應加註「苯酮尿症患者不宜使用」之警語
2010.11	首度製作推廣「低蛋白食品製作教學光碟」
2014.05	辦理「因為有你 食在安心」記者會，呼籲政府單位應提供需購買特殊營養食品（如低白米、麵）的先天性代謝異常患者部分補助
2015.10	國民健康署公告「罕見疾病病人低蛋白米麵補助方案」，針對先天性代謝異常之罕病病友提供每人每年最高 7,000 元補助
2017.01	將「低蛋白抵用券補助方案」改以直接提供病友低蛋白食品，增加可近性

昊昊（丙酸血症病友）出生時透過「新生兒篩檢」扎腳跟血，檢查出罹患了罕見的「丙酸血症」，對於喜迎二寶家長而言深感震撼。「丙酸血症」是一種「先天性代謝異常疾病」，易導致有害人體的有機酸堆積，出現餵食困難、張力低下、高血氨等症狀，嚴重者會造成昏迷。當時昊昊媽媽無心好好休息坐月子，時常往返醫院，讓媽媽沮喪的是，儘管有豐沛的母奶，但昊昊卻一口也不能喝。

昊昊從小就需嚴格控制低蛋白飲食，疾病與營養間斤斤計較，「高蛋白質」食物，包括奶、蛋、豆、魚、肉類，皆是拒絕往來戶，為了補足營養，還必須食用特殊奶粉，其氣味聞來刺鼻，嚐來又酸又苦，昊昊媽媽煞費苦心育兒，向本會營養師諮詢、討論，終於提升昊昊對奶粉的接受度。

在罕見疾病的專業服務團隊中，除了遺傳專科醫師、遺傳諮詢員、社工師、復健人員外，『營養師』更是不可或缺的角色，特別是針對先天性代謝異常或其他特殊的罕見疾病來說，適當的飲食及特殊營養品，就如同治療疾病的藥品一樣，有著攸關生命之重大影響。

因此，基金會成立初期即自行聘僱並培訓專業營養師，提供病友諮詢服務外，也將相關經驗彙整成教材，為國內罕病營養服務奠定基礎。另外，為滿足先天性代謝異常病友的需求，本會陸續自英國、日本引進低蛋白食材食品，提供予病患使用，並同時開發符合國人飲食習慣的食譜，讓家屬也能簡易準備低蛋白飲食，為讓病家更清楚掌握飲食控制，基金會亦辦理一系列『營養教室活』動，增加病家的實作經驗與交流分享。

◎低蛋白食品補助

本會除了持續引進各類低蛋白食品或食材外，「先天性代謝異常疾病低蛋白食品抵用券補助方案」更是首創，提供患者更多元的選擇，讓「吃」變得更健康。在本會的推波助瀾下，國民健康署終於 2015 年 10 月公告「罕見疾病病人低蛋白米麵補助方案」，提供先天性代謝異常之病友每人每年最高 7,000 元補助；但由於低蛋白食品價格昂貴，本會亦進行額外補助以減輕家屬負擔，2005 ～ 2019 年期間，共提供 1,132 人次低蛋白食品（包含低蛋白米、麵、餅乾等），投入 4,360,399 元。

◎營養諮詢與營養教室活動

營養諮詢方面，透過電話、電子郵件或門診等，2002 ～ 2019 年累計服務共 7,276 人次。特殊飲食的營養教室活動，2001 年至 2019 年期間，已辦理 48 場，累計共有 4,110 人次參與。內容包括先天性代謝異常的飲食控制計算方式、低蛋白小點心製作、低蛋白主食烹飪技巧等，

特殊飲食之營養教室，讓病友認識飲食注意事項。

更為其他特殊營養需求的病友，辦理軟質飲食、營養加強、及單一病類飲食指導等活動。

1. 在老師的教導下，都能化身為異國料理大廚。
2. 學員們向老師學習製作低蛋白點心。
3. 低蛋白料理教室，深受病家的好評。
4. 南區創意便當菜活動。

◎飲食手冊出版

將長年累積的病家諮詢問題、特殊飲食食譜等訊息，並蒐集專家建議整理成冊出版，作為需特殊飲食之病友家庭參考使用，共出版 7 款飲食手冊，以及 1 款低蛋白食譜摺頁。另外，本會網站「服務專區」之「營養服務」亦收錄各式營養資訊，歡迎有需要的病友前往參考下載。

針對需控制飲食之病類出版 8 種飲食手冊。

出版時間	手冊名稱	合作單位
2002.12	苯酮尿症醫療飲食手冊 白胺酸代謝異常醫療飲食手冊 高血氨醫療飲食手冊 高胱胺酸尿症醫療飲食手冊 楓糖尿症醫療飲食手冊	台北榮民總醫院 營養部、小兒部
2005.01	先天性代謝異常胺基酸飲食控制手冊 肝醣儲積症第一型飲食控制手冊	台北榮民總醫院營養部、 兒童醫學部、 弘光科技大學食品營養系
2016.12	『動手做！美味低蛋白料理』摺頁	營養教室指導老師 ── 杜麗娟老師

1 美味低蛋白料理摺頁。
2 美味低蛋白料理摺頁。
3 特殊營養品展示。

生育關懷補助服務

2006.09　第三屆第七次董事會通過「罕見疾病家庭生育關懷補助辦法」

懷孕應該是以喜悅心情迎接新生命到來，鍾鍾（脊髓性肌肉萎縮症病友）卻在懷孕時同時確診為脊髓性肌肉萎縮症患者，這消息讓夫妻倆不知所措，擔心寶寶是否也可能會罹患此症，因此主動尋求基金會協助，藉由諮詢員說明疾病的類型、症狀及遺傳模式，提供產前檢驗方法、檢驗機構，經過基因分析確認配偶無常見缺失型帶因，生育罹患相同疾病的機率相當低，排除下一胎突變的可能，經評估後，亦進行了染色體與基因檢驗，與主治醫師與婦產科等跨科別合作，追蹤鍾鍾孕期變化，終於順利產下健康的寶寶。

寶寶雖然是脊髓性肌肉萎縮症帶因者，但帶因者跟一般人一樣並不影響健康，其實罕病病友或已生育罕病兒的家庭，一旦有生育計劃時，只要經過詳細遺傳諮詢，懷孕時的產檢與遺傳檢驗，依然可以迎接健康的下一代。

生育健康的下一代是天下父母共同心願，對於罕病家庭而言，更是衷心企盼。然而當對疾病的遺傳模式資訊不足，或無法獲得適當的情感支持而徬徨無助時，基金會的『生育關懷服務』便扮演協助病家在懷孕過程中的重要角色。

1 病友分享喜獲麟兒的喜悅。
2 生育關懷孕育健康孩子。
3 接受生育關懷服務的病友和孩子們幸福的合照。
4 病友家屬生育健康新生兒。

基金會設置「罕見疾病家庭生育關懷補助辦法」，以遺傳諮詢為起點，在罕病家庭懷孕前、中及分娩後的過程，適時提供關懷訪視、陪同產檢、產前遺傳檢驗補助、生產慰問金及新生兒用品等服務，陪伴罕病家庭共同孕育新生命的誕生。亦是落實罕見疾病防治的第一階段，藉由「早期發現，早期因應」防治概念，降低疾病對家庭的衝擊與影響。

2006 ～ 2019 年辦理至今，只要是夫妻任一方罹患罕病或生育過罕病兒的家庭，皆符合補助對象。目前生育關懷已提供 119 種病類，服務共 733 人次，補助金額達 7,666,897 元。歷年 562 件申請案中，其中有 480 位寶寶順利出生，有 82 位申請人因各自的生育計畫考量忍痛選擇終止妊娠（包含胎兒罹患罕病 58 人、自然流產 15 人、罹患其他疾病引產 7 人、其他原因 2 人）。

產前檢驗方面，有 429 案接受產前遺傳檢驗，包括酵素活性檢驗、基因分析及特殊染色體分析等（其中 261 案結果為無異常，82 案胎兒為隱性帶因者，77 案發現胎兒罹病，8 案罹患其他疾病，1 案尚待檢驗結果）。而未接受產前遺傳檢驗者，15 案為自然流產，110 案因疾病致病機轉不明或家庭因素，8 案失聯。

目前接受產前遺傳檢驗比例有逐年增加趨勢，近兩年提升至 81%，可窺見國內罕見疾病遺傳諮詢工作及防治工作的成果，產前遺傳檢驗技術之進展，使得罕見疾病家庭得以獲得正確的診斷，藉此方案之推展，喚起衛生主管機關對罕見疾病優生保健的重視，期以達到罕見疾病防治工作的積極目的。

1 媽媽教室教育推展課程。
2 生育關懷病家接受諮詢。
3 研究人員採集檢體檢驗。

罕病組織資料庫、臨床試驗補助

2007.07	召開專家會議，凝聚成立『台灣罕見疾病組織資料庫』之共識
2009.04	第四屆第四次董、監事聯席會議通過「台灣罕見疾病組織資料庫設置辦法」
2009.07	台灣罕見疾病組織資料庫首次召開管理委員會會議
2009.12	通過中國醫藥大學附設醫院人體試驗委員會審查
2010.05	於中國醫藥大學附設醫院開始進行罕病人體生物資料收案
2012.01	向衛生福利部提出罕病人體生物資料庫設置許可
2012.05	中國醫藥大學附設醫院罕病人體生物資料收案暫停，共收集 41 案罕見疾病個案檢體
2013.04	第五屆第八次董監事會議同意調整組織架構和更名為「財團法人罕見疾病基金會人體生物資料庫」
2017.02	召開「人體生物資料庫倫理委員會」第八次會議，對於參與者進行連絡，取得移轉同意
2017.08-11	將儲存於食品發展工業研究所以及中央研究院之檢體，轉移至中國醫藥大學附設醫院生物資料庫，完成移轉程序

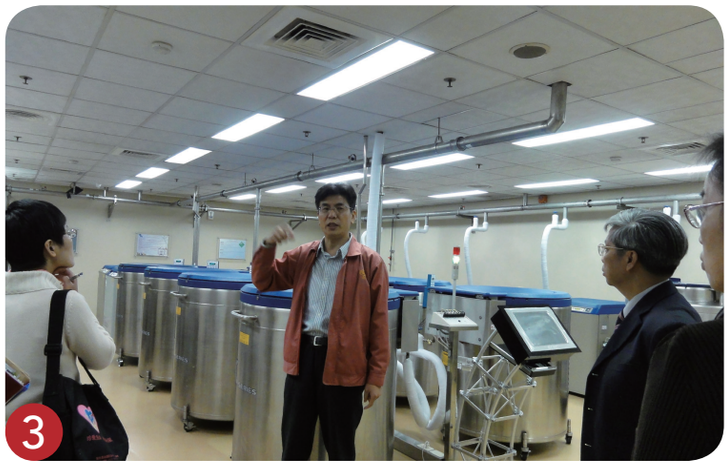
◎建置台灣『罕見疾病人體生物資料庫』

罕見疾病醫藥的發展一直是本會及罕病病友共同關注的議題，而防治工作的推展必須建構於研究基礎上，然而，這類型的研究卻時常囿於個案數稀少，加上各醫院間檢體交流機會不多，使得罕病研究的進行大為受限。

基金會參考國內外經驗並召開多次專家會議後，2007 年發起並規劃建立「台灣罕見疾病組織資料庫」，期望透過系統性蒐集罕病病友的檢體與資訊，並以公益為出發點提供給國內研究者申請使用，以促進國內罕見疾病的生醫發展。「台灣罕見疾病組織資料庫」所需投入龐大的人力與經費，且需永續經營，為使資料庫能發揮實質效益並對罕病研究有所貢獻，資料庫的建置必須仰賴許多專業的協助，在凝聚各界對成立台灣罕見疾病組織資料庫的共識後，規劃出籌備、準備、試運及永續發展等四個分期工作目標。

結合中央研究院國家基因體醫學研究中心以及食品工業研究所的專業合作，於 2009 年通過中國醫藥大學附設醫院人體試驗委員會的審查，2010 年至 2012 年期間進行參與者招募與收案作業共獲得 41 名檢體、病類數達 16 種。

為使本資料庫能永續經營，依據政府公告之「人體生物資料庫管理條例」及相關實施細則，2012 年向衛福部提出「台灣罕見疾病組織資料庫」的設置許可申請，審查委員們相當認同罕見疾病組織資料庫的概念，衛福部也建議本會可與已通過設置許可申請之人體



1 新生兒腳跟血檢驗儀器。

2 罕病組織資料庫管理委員會，為資料庫安全性嚴格把關。

3 衛生署審查人員至罕病人體生物資料庫實地審查。

生物資料庫進行合作，讓罕見疾病組織資料庫蒐集到的檢體能有更佳的儲存環境與資安防護措施。

為使已蒐集之檢體獲得運用及發揮其研究價值，2016 年決議將參與者檢體移轉回中國醫藥大學附設醫院以期及早開放申請使用。儘管建立罕病人體生物資料庫的目標尚未達成，持續尋找合作之人體生物資料庫，遵守法令規範下，進行罕病個案蒐集，逐步實現本會建置罕見疾病組織庫之願景。

◎罕見疾病臨床試驗補助計畫

2008.03	基金會第三屆第十二次董事會決議通過「罕見疾病臨床試驗計畫補助辦法」
2008.10	基金會第四屆第二次董事會通過首件臨床試驗計畫「Miglustat 治療尼曼匹克症 C 型（簡稱 NPC）病人之臨床效果評估」
2010.06	基金會第四屆第十次董事會通過「芳香族 L －胺基酸脫羧基酵素缺乏症（簡稱 AADC）之基因治療臨床試驗計畫」
2015.10	基金會第六屆第六次董事會通過「以 Eculizumab 治療 Kohlmeier-Degos Disease（簡稱 Dego’s 病）之效用評估」臨床試驗案

罕見疾病由於人數稀少以及市場需求較少，多數藥商在研發新藥物時，皆以市場獲利性為主要考量，新藥的開發經常敬陪末座且不受重視，即使少數藥廠願意投入罕藥的研發，但試驗對象多以該地區之病患為優先考量，台灣的病患僅能漫長的等待研究結果。

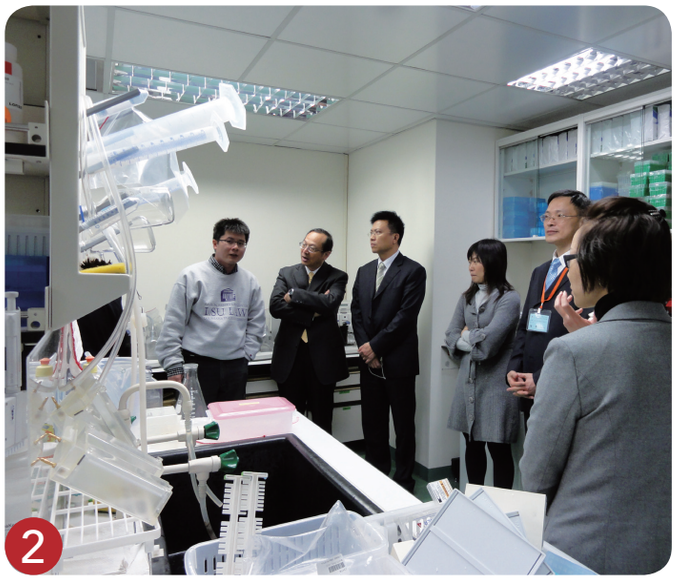
為促進台灣進行本土的罕見疾病藥物及治療發展，並基於人道救助精神，基金會於 2008 年設置「罕見疾病臨床試驗計畫補助辦法」，結合民間團體力量共同推動，鼓勵本土性臨床研究進而嘉惠罕見疾病病友。迄今已執行三案共計投入 15,928,994 元，共 16 名患者參與臨床試驗，雖然受惠者極為少數，但都是在夾縫中尋找治療的曙光。

2008 年首度受理台大醫院基因部「尼曼匹克症 C 型臨床試驗計畫」，經過一年的國內試驗，病患身體狀況獲得明顯改善。美國、歐盟及澳洲等衛生單位也陸續認定此藥物對治療 NPC 之療效，國內健保署亦於 2009 年公告將 ZAVESCA 納入健保給付，病患的用藥問題獲得了保障。2010 年，台大醫院基因醫學部提出「芳香族 L－胺基酸脫羧基酵素缺乏症基因治療計畫」，由於本案為台灣基因治療之首例。術後 AADC 患童的肢體動作增加、頭及軀幹的控制改善，動眼危象發作症狀大幅減輕，為國內基因治療寫下新的紀錄。

1 尼曼匹克症藥物試用成果發表暨聯誼會成立。
2 在醫師們奔走下，推動 AADC 臨床試驗計畫。
3 罕病病友注射藥物治療時的剪影。

2015 年台中榮民總醫院以「Eculizumab 治療 Dego's 病之效用評估」一案，少數文獻中顯示可使用 Eculizumab 治療，但屬仿單核准適應症外的使用，健保不予給付，家長只能竭盡所有籌措藥費。為支持台中榮總蒐集本土案例，本會補助為期一年之臨床試驗計畫。在治療前，病友有特殊皮疹、腦中風、腸胃消化失能等症狀。經過治療，皮疹、消化道獲得控制；之前因中風臥床無法吞嚥、言語的情形，也漸能自行翻身、攙扶坐起、吃固體食物、及說話表達。結論指出此藥物對於 Dego's 病應有程度上的效果及避免惡化之用。

儘管僅有三案臨床試驗補助，此創辦性方案卻是基金會發展 20 年的重要里程碑，讓獎勵罕病研究不再是口號，持續落實臨床試驗補助，以提升國內治療水準，為罕病家庭帶來治療新契機。



1 罕見疾病病人檢體細胞庫取樣。
2 參訪中研院生醫所實驗室。
3 遺傳檢驗實驗室。