



第一部

與基因共舞

罕見疾病是什麼？

光怪陸離的病？

無藥可治的病？

只有遺傳才會發生？

患者如何生存下去？

在了解罕病人生之前

且讓我們先為您描繪罕病的藍圖



認識罕見疾病

「罕見疾病」一詞，在罕見疾病基金會創立之前，幾乎是不為人知的，而近幾年隨著罕病基金會不斷地為罕病患者伸張應有的權益，拋出各項議題，並且病患故事被陸續報導，罕見疾病的能見度，已有著大幅度的提升，甚至「罕見」一詞，也已被廣泛地運用在各類報導。但到底罕見疾病是什麼？恐怕能完整說明的人仍屬少數。

什麼是罕見疾病？

簡單地說，所謂的罕見疾病，意指罹患率極低、人數極少的疾病。據目前醫學界的了解，大部分的罕見疾病主要成因是基因發生缺陷，導致先天性的疾病，而基因缺陷，有些是突變而來的，有些是遺傳而來的。然而也有部分的罕見疾病目前還沒有發現確實的致病原因。

罕見疾病怎麼界定？



至於罕見疾病的界定方式，各國則略有差異。例如美國「孤兒藥品法」之界定，是指凡是美國境內罹病人數少於二十萬人的疾病，即屬於罕見疾病。而日本「孤兒藥法」則界定為「疾病人數少於五萬人者屬之」。

至於我國，依據「罕見疾病及藥物

審議委員會」的公告，則是以「疾病盛行率萬分之一以下」作為我國罕見疾病認定的標準。並以「罕見性」、「遺傳性」以及「診療困難性」三項指標來綜合認定。

罕見疾病有多少種？

據醫學界的了解，全世界的罕見疾病多達五千多種，目前我國行政院衛生署所公告的罕見疾病則有128項148種（統計至2005年11月底止）。

一般可粗淺分為早發型及晚發型兩類，早發型係指從出生之後，甚至在胎兒期間，即已產生的疾病，例如苯酮尿症、重度海洋性貧血症、成骨不全症（玻璃娃娃）、黏多醣症（黏寶寶）、遺傳性表皮分解性水皰症（泡泡龍）、普瑞德威利氏症候群（小胖威利症）……等等；而晚發型疾病則是指多半在成年之後才發病的疾病，例如脊髓性小腦萎縮症（企鵝家族）、亨丁頓舞蹈症、肌萎縮性側索硬化症（漸凍人）……等。這些疾病在國內已知的病患人數約從數百人到千餘人不等，更有一些罕見疾病在全世界僅有數個病例，你我都鮮少聽聞。



截至2005年11月止，綜合政府通報、罕病基金會病友資料庫以及各病友團體所提供的資料來推估，國內罕見疾病人數約達3000人。

誰會得到罕見疾病？

一般人由於對於罕見疾病缺乏認識，總認為事不關己。事實上，由於人類種族延續的過程中，基因一定會有變化，在這個變化中，就會有一些人要承擔基因的缺陷。這百分之三的機會，有可能在我們每個人身上發生，也因此，罕見疾病機率雖低，卻是每一個新生命誕生時，都需要面對承擔的風險。而罹患了罕見疾病的患者，亦是承擔了所有人類的風險。

由於罕見疾病多為遺傳性疾病，故亦有高風險群，例如婚孕的男女某一方家族有遺傳病史者。但沒有家族病史者，並不表示沒有風險，例如婚孕的男女雙方碰巧擁有同一隱性致病基因，或是基因偶發地產生突變，下一代都可能會出現基因異常的罕見疾病。

罕見疾病怎麼治療？怎麼預防？

雖然大多數的罕見疾病目前都並無積極治療的方式，但部分的罕見疾病（尤其是代謝異常的疾病），若能及早發現及早治療，並配合特殊營養品的服用，即可避免造成患者身心障礙、發展遲緩等較為嚴重的後果。



其實，及時透過適當的檢查診斷，減低每一個新生命



發生遺憾的可能性，是你我都能做得到的！建議採取的預防措施為：一、結婚或懷孕前的健康檢查。二、針對一般性產檢發現異常，或是已知具有家族遺傳病史的產婦，在懷孕期六個月內進行產前遺傳診斷。三、新生兒餵奶滿24小時後，進行先天性代謝異常疾病新生兒篩檢。

罕見疾病患者能得到什麼幫助？

過去，罕見疾病患者多為社會中的弱勢族群，其在醫療、藥物、生活及安養照護上，並未受到政府及社會大眾的重視，有感於此，罕見疾病基金會積極投入「罕見疾病防治及藥物法」的催生（2000年8月實施），使病患的就醫權獲得法律的保障。此外，並爭取於身心障礙者保護法中納入罕見疾病（2001年10月修正通過），使得病患在就學、就業、就養的無障礙生活更有保障。

而在全民健保方面，不僅將罕見疾病全數納入重大傷病外，由於健保實施總額制度而導致罕病病患被排擠的問題，罕病基金會亦積極爭取到「專款專用」的保障，確保用藥不受排擠。

在民間資源方面，罕病基金會所成立的生活急難救助、醫療補助、養護補助、獎助學金等基金，都是特別為病友所設立的，以協助病友度過經濟上的難關。

此外，由於罕見疾病的多樣性與複雜性，罕病基金會亦積極協助單一病友協會的成立，以針對單一病類的個別需求提供服務。





第二部

遇見罕病天使

劇集一幕幕

罕病人生精彩展演

然而 那只是戲嗎？

透過旁觀者的觀察與領悟

你可以更靠近罕病天使

透過罕病天使的自述

你可以更貼近他們的心……



看見生命本已具足的圓滿

文／楊玉欣

(罕見疾病基金會代言人、
三好氏遠端肌肉萎縮症病友)

有一天，我收到一份禮物，送禮物的人說：「你今年滿三十歲，這是人生邁向成熟的重大時刻，但依我看，也不會有人送你甚麼金銀珠寶的，因此，我就幫你買了一套項鍊和小耳環，我三十歲的時候，戴的飾品也差不多是這個樣子的，不很昂貴，但還蠻有質感的，你就收下吧！我選擇心的造型，是因為佛教裡說的『印心』我很喜歡，也認為這特別適合我們，也就是心心相印、做同樣的事情（為罕病打天下），雖然我們的人生艱難波折，但有印心的人一起走，這路就不會那麼孤單、可怕，知道嗎？……。」

這是罕見疾病基金會常務董事陳莉茵大姊去年十二月對我說的話。從那時候起，我身上總是帶著她送我的這個心型項鍊，尤其當我特別害怕、特別軟弱的時候，我就會想想莉茵大姊所做的事情，她的積極、勇敢、正義、慈悲等等，給了我生命的見證與榜樣。今年八月，她的兒子（也就是促使她投身、創建罕見疾病基金會的高血氨症兒子秉憲）突然心臟衰竭過世。到現在，我常覺得像作夢一樣的不真實，這使我們印心、連結在一起的原因，突然間以一種我們還沒準備好的方式與我們相處；他永遠都是領



導著，帶著我們一關一關地闖關前進，也讓我們突然明白了，原來紀念一個人，最好的方式，就是繼續、實踐他生前對我們的啟發，因此，加碼罕病的服務工作，照顧更多受苦的人，應該就是他與我們同在的時刻，在此，紀念秉憲也問候莉茵大姊和吳哥哥（編註：秉憲的父親）。我很想念你們！



▲玉欣是罕病基金會的代言人，在「養護大使」的招募記者會中為病友權益大聲疾呼。

許多病友相信，生命中的每一個際遇，都有它更高層次的意義與價值。否則，我們不能在挫折、打擊中，攀升、躍進，活出精彩人生。對一般人來說，很難想像病患生命、病友家庭，如何精彩得起來？光是照料病友吃喝拉撒，就足以將生活的悠閒消磨殆盡，還能如何創造生命的精彩、美感？說真的，這實在不是容易的境界。日常的生活照護以及長期的身心靈灌注，確實讓家屬疲憊、吃力；但也因為這樣的經歷，讓病友和家屬們更能確定，沒有人比我們更接近疾病、更能同理痛苦、更願意為他人分擔苦難。這樣的生命情懷，比精彩更濃烈。



許多病友，都得面對身體衰退的事實，而此刻，也正是思考的好時機，思考：為何而活？該活成甚麼模樣？一次一次的衰退，也一次一次地靠近生命、意義的核心；如何在巨大的痛苦中，活出平安、喜樂的人生？這又是一門高深的課題。就我所知，有些病友和家屬，發展出極具超越性的方式，迎向挑戰；他們長期冥想、浸淫在慈悲的氛圍裡，對人、對己都有深刻的同情與關懷，時時刻刻存養著感恩的心、積極的眼光，接納、愛這生命的變化。或許也可以說，因為身體的衰弱，反而促使信心、盼望，成長茁壯；即在挫折傷痛中，專注於光明，領受更堅強、更豐沛的奮鬥力量。因此，對於生命的遭遇，他們依靠悲憫、寬容與愛的力量，在苦澀深淵中，體驗相知相惜的真情美好；在生命、物質、能力極大的限制中，捨己利他、服務奉獻。這樣的生命歷程，已超越了言語所能形容的精彩、



▲玉欣在「絕地花園」單元劇中，演出了自己的生命體驗，也突顯了罕病病友共同的思索與掙扎。



美麗。

我們的確看到許多病友及家屬，活出了不可思議的勇敢與快樂、活出了生死無懼的瀟灑與自由，但我們也不得不說出我們所見的另一個事實：有更多的病友及家屬，他們被黑暗籠罩、被痛苦轄制，希望這不知意義為何的折磨儘快結束，得到解脫。我自己，同時是病患也是家屬，面對積極、樂觀的盼望與殘酷、絕望的現實，我都深深經歷，而事實上，直到現在，這兩者也可以說並存於我的生命中；有時候，現實的打擊讓人痛不欲生；有時候，靈光乍現、瞬間轉念，則萬里無雲萬里天。因此，我的生活也可以說是，學習如何在這兩道相異的思緒與感受中，維持平靜、平衡，找出階段性的身心安頓之道。我想，有一些病友可能也和我一樣，面對身心靈變動、起伏的搖擺，不斷努力地希望穩住生命的節奏；有些人漸漸能夠與生命的韻律共舞，也漸漸明白隱密在這表象裡的奧秘為何？但也有許多病友直到死亡那一刻，都帶著對生命的憤怒與不解。

對於軟弱中的軟弱者，我希望為他們做一些事。正如有些朋友陪伴我們，緊緊握著我們的手，衝向火焰、走上崎嶇旅程。我能確定，他們不嫌棄我們的醜陋殘缺、他們不放棄垂死的生命、他們帶我們看見生命本已具足的圓滿、平等，帶我們體驗愛與被愛、帶我們看見神！我想對這些朋友們說一萬次：「謝謝你們」！



一閃一閃亮晶晶

文／鄭慧卿

(絕地花園劇集原著作者)

在人間，他們或許是不會發光的螢火蟲；在暗夜的天空，他們都是一顆顆閃亮的星星。他們以或長或短的生命，展現獨特的旅程。每一顆星星都為著自己的存在，閃耀他們的眼睛。

——我出生的目的就是給人勇氣。

薄薄美麗的印刷小冊裡，不能跑動的黃永強，描畫自己坐在椅子上打棒球，描畫他飛翔的軀體，風舞的花草……。活力繽紛的色彩，串織著他的話語：

——我的身體沒辦法幫助別人，我的心卻可以幫助別人，我的身體沒有翅膀，我的心卻可以到處飛翔。

透過這本小書《化爲千風》開始認識他時，他已經走了。

他的媽媽將紀念小冊遞給我，我望向她晶瑩的眼睛，那內裡是一片平和安然。精神醫學上說，喪子之痛是人所經歷最大的創傷，而我聽說了，一個半月前她剛剛逝去黏多醣症的十一歲大兒子永強。



▲永強（前一）從小就思索生命存在的意義，淬練出獨特的生命哲學，是母親（中）的心靈導師。



我以為看到的會是一雙悲痛不止的眼瞳，但她沒有，她站在罕見疾病的志工培訓會上，朗聲向大家說：「永強走了，我可以有更多的時間來這兒和大家一起作志工。」

夜裡，星星閃耀，小冊夾附的DVD流瀉出永強歌唱的聲音、永強學習玩耍的種種生活，有他的笑，也有他低落搖頭的一景。晶瑩光亮的眼睛，一如媽媽。也許，有暗有亮的生活，也一如世上每一個人。



▲永強將生命的感懷發揮在繪畫中，此圖「花間的小精靈」充分表現他奔放的想像力。

在陰影強大的歲月裡，因為疾病的緊箍咒，軀殼失去了野放的自由。但也因為面對身體的有限度、生命立即可見的有限性，這樣的心靈往往具有比常人更強韌的堅持，更大的爆發力，他全心集中於內在精神的豐饒，小小的人，像凝晶的小詩，混和著純真和豁達，短短時間就淬練出了獨特的生命哲學。

——今天早上我一醒來，發現我全身無力，我本來很害怕，但是房間的燈一亮，想到我的生命是要發光發亮的，所以我就不害怕了。

他熱情奉獻他的所有，將這一分智慧遞給世界。

「他的許多話，內裡都是有故事而生的。」永強的媽媽歐玲君說，「我一直以為我是他的守護神，沒想到他才



是我的心靈導師。」

許許多多美麗的靈魂，像數不盡的燦爛繁星，我們來不及認識他，他已經燃燒完成，帶著最後的光亮，劃空而去。那一閃一閃的智慧，仍在此方持續點燈，撫慰寂寞的人群，陪伴蕭瑟的心尋找答案。

從小冊子裡認識永強的隔天，我遇上映絜的媽媽。她戴著墨鏡，鏡下是難掩的腫泡眼睛。消瘦一圈的臉孔，令我有些猶疑一年前我們似曾相識。

她沈默好一陣，幽幽指著身旁蹦跳的小男孩，問我：「還記得他的姊姊嗎？」

我倒抽一口冷氣，那個安靜的四歲女孩，在媽媽金燕身上窩著，小圓臉因為藥物過敏抓得斑紅，原發性肺動脈高壓症讓她無力跑跳，每日七回，堅強承受辛苦的吸入性治療。今天，怎麼不在？也去天上變成小星星了嗎？

「記得的。」我緩緩點頭，明白了紅腫眼睛的由來。當然記得的。才三歲，她就用喘到發黑的唇說：「媽媽，我要活下去，妳救我。」金燕惜她如命，從北到南求醫。

「這個月，母親節前夕，她走了，」金燕攤開一本手製的紀念冊，無限憐惜的撫摩，「走得很安詳，我沒有讓她受太多苦。」冊子裡珍藏著映絜的笑靨、健保卡、童稚歪斜的圖文，以及媽媽用力寫下的斗大的字——「感恩大家的愛」。

轉去停車場，金燕取來更多女兒的照片，數說曾經共



度的時光，日子多麼美好，金燕浮起甜蜜的微笑。然後她站在病友聯誼會上，感性和大家分享：「映絮發病以來，雖只短短度過兩年，我們還是圓了很多夢想，映絮讀了她一直想讀的書，住院時我牽著她的手學寫自己的名字，至少在天上她能識字，沒有遺憾……」



▲映絮（右一）年紀雖小，卻用盡她所有的力量抵抗病魔，承受治療的痛苦，更渴望上學。

媽媽哽咽著，取出小信封袋，即使這一家人已不再受縛於肺高壓症，疾病激起他們傳遞更多的愛：「這一點點錢，是一點點心意，捐給聯誼會。」

又是一顆來不及認識的小星星。我想過採訪映絮和媽媽貼心的故事，卻沒有行動，錯過了和一顆渴望求學的心靈相遇，如今只能透過媽媽的剪貼簿，閱讀她喜悅拼寫的文字，她為掙脫桎梏的努力，和她引動人間的愛。

悲傷會過去，我們的眼睛不會再泡腫，但那穿透煎熬，交織彼此，點點滴滴所萌生的愛與價值，將是此生的無盡寶藏。

活著時，我們不要錯過相識。

一閃一閃亮晶晶，我們都是小星星。



苦難的感動

——看見天使與（不）發光螢火蟲的努力

文／謝昌任

（台灣生命教育學會執行秘書）

《絕地花園》影集，筆者欣賞的過程好似經歷一次精緻動人的人文關懷之旅。甚至有幾次，每看完一個真情故事，當下就有一種想要「謝謝」病友或病友家屬的衝動，就說一句：「謝謝他們以自身生命的故事教導筆者」也好。

在今年的四月份，筆者榮幸代表台灣生命教育學會參與罕病基金會的獎助學金頒獎典禮盛會。在活動中，筆者傾聽病友們分享內心的「希望」，許多的分享對我們而言，乍聽之下似乎是再簡單不過了，但卻是他們蘊藏在心



▲謝昌任老師（右三）參與罕病基金會獎助學金的頒獎典禮，分享「友善扶持優良教師獎」得主的喜悅。

中難以實現的希望。

其中一位罹患脊髓性肌肉萎縮症的小病友，坐在輪椅上談他的希望，筆者



聽聞到他說：「我想站起來」，剎那間，筆者淚眼盈眶，因為他的希望恐將失望，可是小病友仍這樣深切地期待。對他，我們除了心疼、還能為他做什麼呢？

無需再重複地問自己，我們絕對可以為他們「做點什麼」，罕病基金會所特別設立的「友善扶持優良教師獎」，教師們受獎的原因，就是努力為有緣相遇的病友做點什麼。他們面對學生中有罕見病友時，不僅沒有任何的冷落與排斥，教師們還利用工作之餘蒐集與瞭解疾病的相關資訊，且運用教學專業，在班級中營造出互助關愛的環境，其目的，正是努力建構出心理上的無障礙空間。

不但教師們應如此，作為一個人，理應如孟子所云：「惻隱之心，人皆有之」，其惻隱之心的展現，讓筆者憶起《絕地花園》影片中，那位雖身無分文卻古道熱腸的計程車司機，在熱心協助病友小惠（肌肉萎縮症）時，面對既潑辣又美麗的女友之質疑：「平常你是睡到中午，為了一個行動不便的人，你就願意早起！」。的確，常常是只要願意小小地自我犧牲，我們就能帶給他人溫暖與感動，甚至成為他人持續往前的一股力量。

關懷的行動從自身做起：「讓愛傳出去」

一、不要白白病一場

筆者在影片中的病友及其家屬對話中聽聞到：「生這場病，正可讓我們去幫忙同樣遭遇的人，不然就白白病了



這一場」，在此困頓惡劣的環境下，我們仍然可以貢獻出自身的一點價值，即便已是重病在身。誠如聖嚴法師在《絕地花園》一書的序，開頭也如此說：「菩薩示現病苦，讓我們體會生命中隨時都可能與病、與苦、與人力無法挽回的遭遇交手」。的確，我們無法改變命運，然而，我們可以改變自身面對命運的態度，以及由命運而來的個人抉擇。

二、在愛中建立自己

基督教是一個談「愛」並致力實踐「愛」的宗教，無論是愛神或是愛人，核心都是愛。包括了自我之愛或是慾望之愛（eros），以及分享之愛或是給出愛（agape）。前者，愛的顯現是一種自愛或是愛其所愛而已；後者，則是闊而充之，它不僅談自身之愛，更談分享之愛或給出愛，因為從「神看著一切所造的都甚好」出發，這樣的愛是可以產生一種極為深刻的生命態度，而此正可呼應到，面對三好氏遠端肌肉萎縮症的楊玉欣，在著作《真愛快遞》中的自序結語，仍要「感謝神」一樣。



在這感嘆又超然的生命態度中，確實是十分扣人心弦，並且給人某種莫名的感動。此誠如意義治療學派的開創者弗朗克所云：「人所擁有的任何東西，都可以被剝奪，惟獨人性最後的自由——也就是在任何境遇中選擇一己態度與生活方式的自由——不能被剝奪。」病友玉欣以其「快樂到無可救藥」來註解了作為人（包含病友與非病友）都要把握住這個人性最後的自由。

三、友善扶持與相互提攜

在前述的頒獎典禮中，幾位受獎教師慈愛的面容，使得筆者當下感受到這幾位教師所散發的光芒，其實，我們的關懷不就是只要有一顆願意的心，同時由自身的行動做起，然後將每一個小小的愛傳出去，並且逐漸匯聚成河，那麼這個世界不就愈來愈溫暖了。

的確，不僅是為著這一群不發光的螢火蟲（註）而已，整個世界都需要有人願意付出愛，並將此愛付諸行動，讓這個世界因為愛多而更為美麗。

人生的意義展現在「探索」與「愛」的過程中

幾年前曾有一位大學生自殺身亡，遺囑中提出了一個大哉問：「人生的意義到底是什麼？」就此提問而言，筆者極為欣賞與敬佩，然而，從提問後的結局而論，筆者則



不表認同，因為我們不管如何探究此一生命的大哉問，是不可能找到現成簡易的答案。誠如弗朗克曾言：「我們不該追問生命有何意義，而該認清自己無時無刻不在接受生命的追問。面對這個追問，我們不能以說話和沈思來答覆，而該以正確的行動和作為來答覆。」此正如南華大學生死學研究所所長慧開法師將之簡潔有力地說出：「人生的意義在不斷地探索人生意義」。

就此而論，人生的意義確實是一個持續不斷的探索與面對的過程。但是，如再積極看待整個人生歷程，筆者以為人生意義的展現與彰顯，更應是在「探索」中，並伴隨著付出「愛」的過程。因為無可逃於天地之間的有情眾生，面對自我的人生，除了可如慧開法師所言，在探索過程不斷地發現人生意義何在，然而，自我的人生必然包含在社會群體之中，因而，在自我探索的旅程中，不僅只是為著自身的生命意義奮力往前，以面對人生意義而來的追問與質疑，更應將自身意義的探索，含融於周遭他人的處境與需要，正如耶穌所勾勒出兩大誡命：「愛己」、「愛人」。雖說是誡命，但究其實，愛己愛人不就是一個對所有生命的呼喚與邀請嗎？

讓愛永不止息

人之為人，以及人與人之間，最為重要與珍貴的，無非就是這一字：「愛」。有哲人以為，自古以來，佔據人



類思維的中心，是「愛」。此外，也有心理學家的研究指出，如果可以讓人類隨意選擇一事，或是一物，最希望得到什麼？如在暗示是物質以外的情形下，獲得「愛」一項，占了極高的比重。的確，能在自有人類歷史以來，占其重要位置，且無可替代的，顯然就是「永不止息的愛」。

同樣遭受罕見疾病威脅而後致死的《最後十四堂星期二的課》一書之主角墨瑞（Morrie），在生命的最後幾週中，與學生有十四堂課的精彩生命對話，其中第一堂課中就說：「生命中最要緊的事，是學著付出愛，以及接受愛。」的確，在所有生命的質素中，如果少了愛，那麼這樣的生命內容將難以想像。況且，由個人生命而外的社會或是世界，如果缺乏愛，那麼這樣的世界，恐將呈現的是一個非人的景象。因此，生存於世的人如不逃避人之責任，就需承擔起讓愛永不止息的神聖任務，世界才可能因愛而更美好。罕病基金會中的天使與罕病中發光的螢火蟲，讓我們看見了他們的承擔與勇氣，而這正是愛的最佳詮釋與註腳。

註：罕病基金會將每一位汲汲營營為自己生活忙碌的個體比擬為一隻隻的螢火蟲，而先天上遺傳基因不正常而導致罕見疾病的病友們就好像不發光的螢火蟲似的，即使有缺陷，但依然能輕舞飛揚。

