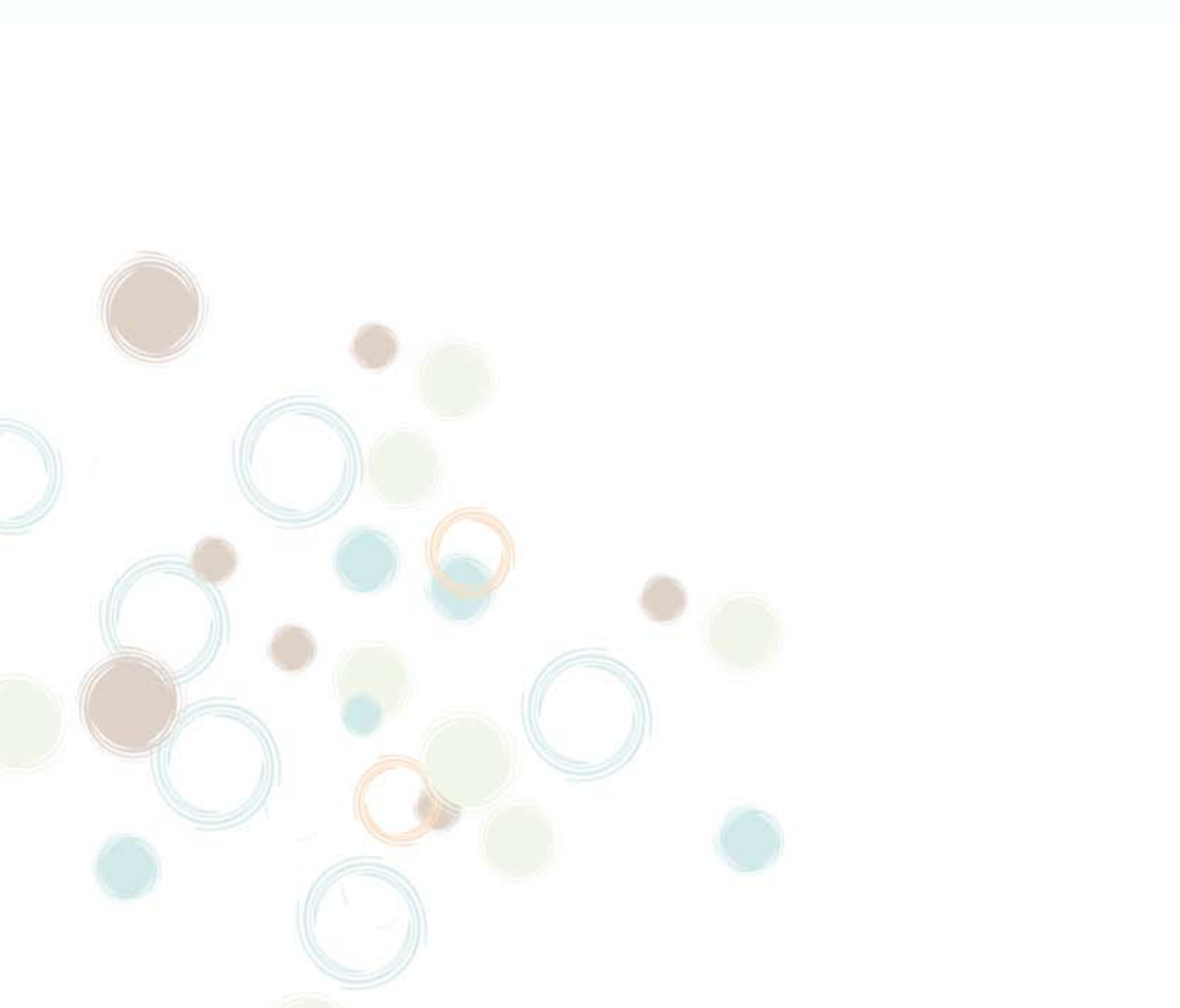


罕見十年

攜手向前

財團法人罕見疾病基金會十週年紀念特刊



目錄

· 序言	4
· 各界祝福	13
· 本會簡介	25
· 社會立法與議題倡導	33
· 防治網絡推動	43
· 病友補助	61
· 病友服務	69
· 病友團體育成	93
· 病友活動	101
· 大眾宣導	111
· 國際合作與學術交流	127
· 愛心齊步走	137

十年信念，成就罕見價值

本會過去十年的運作軌跡中，從病患家長自力發起，由照顧自己的孩子開始，用僅有的熱情與懷中抱持的希望，不畏當時社會眼光與疑問，肩負起照顧全台罕見疾病病患的任務，在當時還不認識罕見疾病的社會裡，奮力為病患們尋得更寬廣的生存空間。



這十年來，基金會的存在印證了台灣社會的愛心和能力，由民間的力量推動政府通過「罕見疾病防治及藥物法」、將罕見疾病病患納入身心障礙者保護法及重大傷病，並爭取罕病病患之全民健保總額保障，讓病患醫療費用不致遭受排擠，醫療權益更多一層。本會更進一步推動讓政府逐步接手二代新生兒篩檢計畫，在及早發現及早治療的前提下，讓全台的新生兒的健康獲更完善的保障。



除政策議題倡導外，本會持續在直接服務的基礎上發展各項切合病患實際需求的服務方案，包括建立遺傳諮詢服務網絡，協助病患瞭解疾病及其遺傳的風險；罕病在宅關懷團隊進駐病家，量身打造居家無障礙環境及復健、營養指導；成立安養協力家庭，讓病友與家屬能同時享有喘息機會及家庭生活；持續舉辦北、中、南表演工作坊課程及每年盛況空前的病友暑期旅遊，讓病友及家屬在疾病之外，陶冶豐富其身心。

今年度，為了落實本會在罕見疾病防治上的承諾，並實現加速罕見疾病機轉、治療及診斷等相關研究，本會開始規劃推動「台灣罕見疾病組織資料庫」計畫，期待透過系統性收集並保存國內罕見疾病患者檢體及相關資訊，建立本土具代表性之罕病組織資料庫，以協助國內外相



關學術研究單位進行罕見疾病相關研究工作，進而造福更多罕見疾病病患。

而這一切成果，都仰賴社會各界賢達及善心人士的幫助及奉獻，唯有你們的慷慨相助，才使本會在這十年中達成諸多罕見的不可能，以小小行動成就大夢想。這十年來本會自無到有，感謝各界的認同與鼓勵，讓我們日益茁壯。我們也將秉持一路走來的信念，持續為病友打造溫暖、有尊嚴、有品質的生活環境。我們期待在未來的幾年當中，能持續推動多功能的「罕見疾病福利家園」，讓病友們可以在友善的環境中滿足多種需求。也希望

各界能繼續無私地支持與協助我們，我們將持續和國內外各種醫療及人才資源，匯集各界之力，無畏艱難，一同為病友們打造更美好的未來！最後，祝福罕見疾病基金會十週年生日快樂，也再次感謝這一路上陪伴我們的愛心伙伴，因為有你，讓愛不罕見。

財團法人罕見疾病基金會董事長 

再淬煉，愛的進行式

十週年的回顧與前瞻

親愛的朋友們：

十一年前，為了創建罕見疾病基金會，我們在嚴峻困頓的環境中籌募基金，孤獨單薄、苦思出路，終能異軍突起，挑戰人們長期迴避禁忌的議題，也在極少數同志相互扶持下，顛簸創立了台灣首次以「罕見疾病」為名的基金會。本著『為生命繼續堅持，為尊嚴探尋出路』的立會初衷，過去十年裡，我們運用有限的資源，窮盡全力為罕病患者發聲與行動，也逐漸爭取到社會的認同、國家的介入、以及醫療環境的改善。十年往事，歷歷在目。



源起易碎

罕病患者與其家屬在生命傳承的過程中，多少都繼承了老祖宗們缺陷的基因，因此病患往往擁有痛楚的五臟六腑與四肢身軀，隨之而來最令人心碎的境遇，更常常是：不可逆的失落與痛苦。作為病患家長的我們，「心碎」是共同的人生經驗，而「痛苦」則無疑是我們另類的共同語言。如果，『教人惜福，易碎是至上的美德!』（聯合報·相對論）；在我們勉力收拾著破裂易碎的身心，在我們痛定思痛、沉澱反省之後，方才驚覺，喚醒尊重生命與珍惜人生，竟是我們過去未知的使命與代價昂貴的美德。

在基金會運作的十年中，我們已體認超過千位亡故病友的易碎美德，而目前所服務204種病類的5,700位病患，我們努力讓易碎的罕病生命不再孤單、不再無助；這是病患與家屬、醫界、政界、學界、社會各界、捐助人、以及本會同仁，透過齊心協力凝聚力量，勇於面對問題、解決問題，才能成就這不可能的任務。

由來軌跡

自1999年本會正式成立以來，為爭取病患醫療權益，於2000年元月推動通過『罕見疾病防治及藥物法』，其後，確立認定罕見疾病三原則：「遺傳性」、「罕見性」及「治療困難性」以俾公告罕病，並致力推動遺傳諮詢體系；2002-4年爭取罕病通過全民健保重大傷病的權益，及醫院總額預算制下對罕病的專案專款



保障；2006年7月政府也採納本會已推動及補助五年的二代新生兒篩檢，造福全國每年約二十萬新生兒。

本會歷年來逐一開辦的病患補助與服務已包括有：醫療補助、生育關懷補助、生活急難救助、安養照護補助、醫療器材轉借服務、到宅關懷服務、就學環境改善、家庭支持方案等。自2003年以來，跨病類病友休閒服務更廣受病患與家屬熱烈迴響，參加人數已超過3,000人次，成功提供了舒展身心與感情交流的管道。2003年起，為鼓勵病患及家屬融入社會，開辦頒發獎助學金，至2008年止，已有1,084人次獲獎，成績沛然；2004年開辦「潛能開發表演工作坊」包含：心靈繪畫班與北、中、南天籟合唱團，成功開發病友身心潛能，豐富了病友的社會關係與精神生活。

過去十年中，我們先後育成了18個病友團體，並補助其活動及專業工作人員訓練；2005年與2007年先後成立南部與中部辦事處，配合台北總會，落實在地化服務；2006年開辦悲傷輔導與心理衛生服務，為罕病家庭的復原力增添支持與陪伴；更於2008年試辦「你家就是我家- 安養協力家庭」方案，期待突破性的養護服務模式，以整合家庭、機構與社會的資源。

為加強大眾宣導，2006年本會製作開播『角落欣世界』節目，並一舉榮獲廣播金鐘獎殊榮，及蟬聯兩屆金鐘主持人獎。此外，本會在「學術研究與出版」方面亦不遑多讓，十年來累計獎助了26項研究計畫與博碩士論文46篇，印行出版品計105種（含照護手冊、疾病單張、資源手冊等）及書籍叢書18本，而會訊與電子報也出版了99期。

從十年來基金會運作的軌跡，不難觀察到基金會經由探索而沈澱出的服務架構，我們欣見組織的成長與同仁的努力奮發，更看到病患的期待與社會各界珍貴的支持。心中的感謝、感恩與感念，無以言喻。



展望未來

罕病基金會於1999年成立以來，由一個善念化為行動，也藉著組織的運作去改變社會體制，如今已屆滿十年。在邁入基金會成立十週年之際，未來除延續既有的方案架構外，將強化罕見疾病的防治。在創新的方案中，首要是規劃建置「臺灣罕見疾病細胞庫」，本項計畫預期結合各地醫療院所收集罕病病患的細胞與檢體，並透過永續儲存與管理，提供國內學界與醫界進行罕病臨床研究，預期將可以促進我國罕病相關的醫療研究水準。這項計畫過去在歐美多是由政府投入經費進行，如我國以民間團體投入研究基礎建置實不多見，也將是基金會重要的特色。

其次，在罕病法的架構下，我國的罕病確診已可運用政府與基金會合作的「國際檢體外送計畫」進行，但為提昇國內罕病確診的能力，以及建立國內罕病確診的合作機制，基金會已陸續與國內罕病主要的檢驗機構進行合作，期望這些檢驗機構可以協助各地醫師進行罕病確診，並由基金會給予補助；預期未來一方面可以降低病患的檢驗費用，同時也希望國內的確診合作機制可以建立。



此外，基金會也將持續協助推動先進治療，讓國內的病患與醫生可以加入國際性的罕病臨床實驗計畫，以開發更有效的治療方式；而鑒於併發症對於病患生命的威脅日增，基金會也將持續籲請政府與醫界應投入研究與預防。鑒於罕病的種類多元複雜，長期以來，基金會始終將跨病類的需求列為服務的最高優先，未來在郊區成立多功能農場的

「罕病福利家園」，以結合生產、休閒、教育訓練、庇護、療養、與家庭活動的空間，將是我們持續努力的目標。

超越潛能

隨機的基因缺陷造就罕病患者及家屬的意外人生，在生與死的偶然與必然之間，形成難以掌握的際遇與境域。試圖癒合人類古老創傷而疼痛不堪的疤痕，迫切需要各界的疼惜與愛，讓傳承基因缺陷的病友能放下生命烙印的痛苦而「勇敢的活下去」。能由人轉境，發揮潛能，超越「難以掌握的境域」；在偶得的意外人生裡，成為高貴的使命及任務。



倘若『易碎』是罕病的生命本質，您的慈悲喜捨將賦予我們智慧、勇氣與毅力，再去淬煉愛的進行式！十年已過，我們的理想與熱情依然不減，我們持續堅定地陪伴罕病家庭，在等待新興治療的過程中，繼續與他們共同承擔責任，一起迎向下一個十年。

罕見疾病基金會發起人

陳新苗

曾昭祥

築夢有成，欣見茁壯



罕見疾病基金會是一個彰顯台灣人性善良及社會群體力量的地方。基金會十年來的成就，證明了激發高品質社會的善良人性可以創造奇蹟，而我們也期待基金會在未來的日子裡可以再為罕病病友創造更多更大的奇蹟。

罕見疾病基金會有非常多“罕見”的特質。第一個罕見的特質，就在於他所要照顧服務的對象，是超過一百多種以上的各式各樣罕見疾病的病友，而這麼多種不同疾病的唯一共通特質就是“罕見”。因此基金會的同仁在對病友醫療服務的工作上，必須窮盡各種方式協助病友尋找非常困難取得的醫療資源。基金會另一個罕見的特質，在於他是一個沒有主要贊助財團，純粹靠台灣社會群體力量而存在的社會公益慈善團體。十年來基金會所有的經費來源都是向社會大眾募集的善款，而且絕大多數都是每筆五百元、一千元透過郵政劃撥或其他公眾管道提供給基金會的小額捐款。正因為如此，罕見疾病基金會確實是台灣社會的公器，是台灣人民共同創造擁有的基金會，他的任何成就也是台灣人民的共同成就。本人在擔任基金會董事長及董事的工作上，始終堅持基金會的每一分錢都必須用在病友身上，並且讓基金會的管理及決策透明化，正是為貫徹基金會作為社會公器的無私理念。

罕病的成因絕大數是源自於先天的基因缺陷，而這些疾病在目前的醫學上也幾乎都無法治癒。因此病友以及家中有病友的家庭無不是與罕病長期抗戰，帶著肉體的痛苦及精神的煎熬追尋人生的夢想與快樂。基金會的所有同仁必須跟我們的病友一起抱持夢想，追求奇蹟，我們深信人類在醫學上不斷研究，終有一天可以在基因治療上達成突破，罕病病友也有機會可以跟正常人一樣生活。所以儘管目前希望不大，我們仍然要鍥而不捨的努力，協助各個



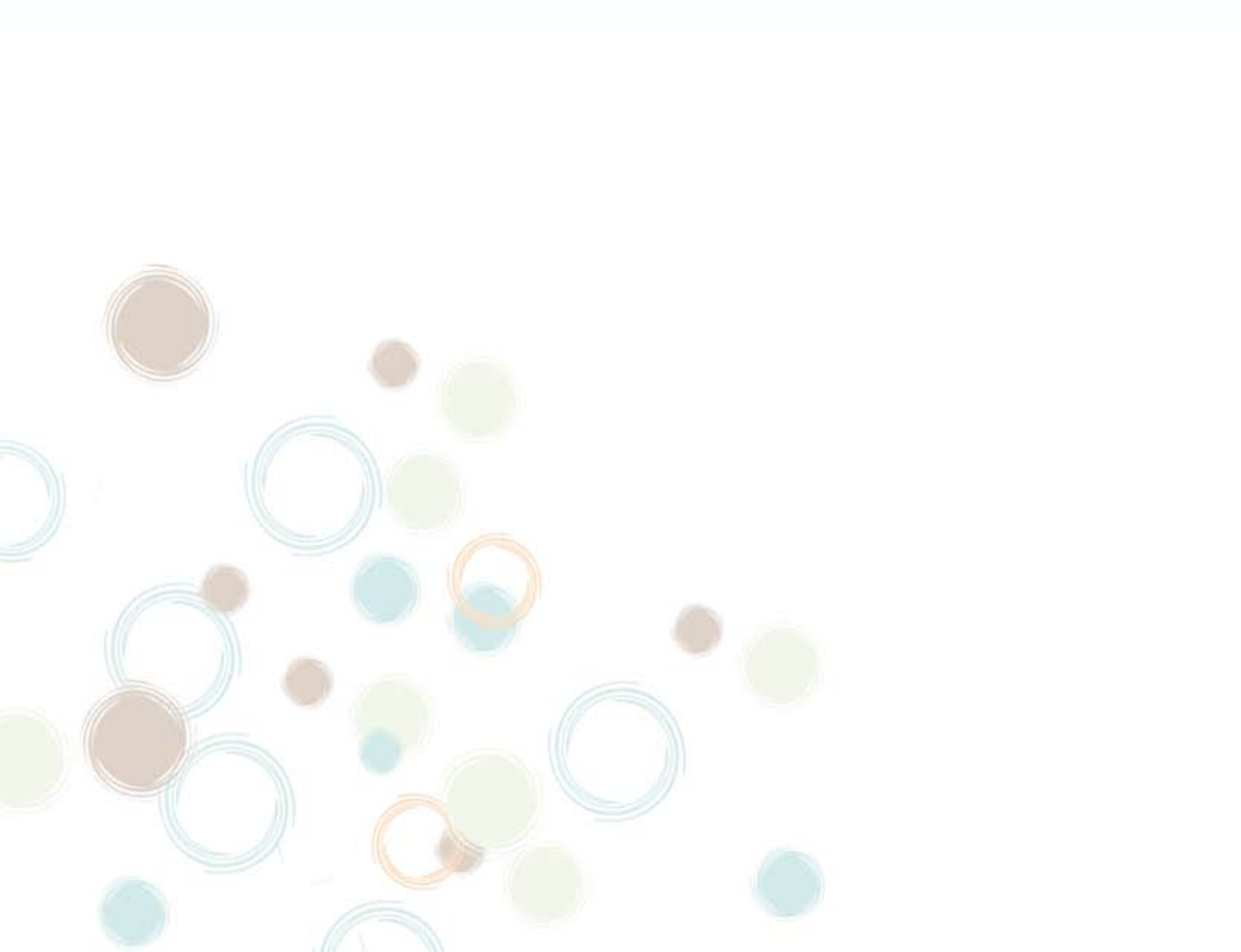


醫療機構從事臨床研究，並且督促政府提供經費，催生專門研究機構，讓病友們的希望與夢想，終有實現的可能。

十年來參與罕見疾病的工作，讓我深刻的體會到，人生所有最重要的東西，都是金錢買不到的。健康、快樂、親情、友情乃至於對人生的樂觀及憧憬皆非金錢

可以取得。在基金會看到了病友們對健康的渴望，看到了病友們難得相聚互動時的快樂，看到了父母對生病子女無怨無悔的付出，也看到了醫生及基金會同仁們為病友們無私的貢獻。相對於社會上複雜的政商關係下種種的紛紛擾擾，基金會何嘗不是充滿人性善良的人間淨土。個人深感自己對基金會工作的貢獻有限，在基金會得到的學習及成長卻是無限。希望基金會在未來的十年及更長久的日子裡能夠為病友們提供更切實的服務，編織更多的希望與夢想，創造更大的奇蹟，也希望我個人能有幸繼續參與其中。

罕見疾病基金會創會董事長



100

各界祝福

回首過往 華路藍縷
我們始終堅持
捍衛脆弱生命的存在價值

瞬息萬變的環境
需要更多的關愛與智慧
邀請您一起同行
因為有你 愛不罕見



財團法人罕見疾病基金會成立十週年紀念

堅毅進取
奮志圖強

馬英九



中華民國九十八年八月

英九

用箋

罕見十年，欣見有成



為協助全台灣罹患罕見疾病民眾獲得妥善之醫療與照護，在熱心人士的奔走鼓吹之下，財團法人罕見疾病基金會於88年3月21日正式成立，至今業已屆滿10年，這期間基金會積極推動保障病友就學、就醫、就養、就業等權益之立法，協助罕病患者及其家屬解決醫療、藥品、特殊食品等切身之問題，並積極致力於罕病病友之關懷、罕病防治之宣導，以及罕病患者各項照護服務，經長期之耕耘，多年來已榮獲衛生署所頒發申請罕見疾病藥品有功之「傑出貢獻獎」、公關基金會所頒「最佳公共服務獎」，以及第六屆「國家公益獎」等項的殊榮，諸多偉大貢獻，各界有目共睹。

近年來本署為提供罕見疾病患者周全照顧，在民間團體的協助下，積極推動各項措施，包括訂定「罕見疾病防治及藥物法」及相關之子法規，相繼公告175種罕見疾病，先後通報2,965位罹患罕見疾病個案，提供他們健保重大傷病給付，補助供應罕病特殊營養食品及緊急之用藥，同時提供國際醫療合作代行檢驗服務，且同時亦辦理新生兒先天性代謝異常疾病篩檢，另並評核通過27家臨床細胞遺傳學之檢驗機構，以及10家遺傳諮詢中心，提供罕病患者及其家庭完善的遺傳診斷及諮詢服務。

但是，政府力量有限，民間資源無窮。今天如果沒有基金會的大力幫忙，罕病患者不可能受到這般照護，欣見基金會成立十週年，謹以一顆虔敬之心，向基金會所有幹部、全體同仁，申表由衷感謝，致上滿懷祝福！

行政院衛生署署長 楊志良

不竭的愛，照亮靈魂



台灣大學前教務長魏火曜先生是一位令人景仰的醫學教育家，他本身也是一位小兒科醫師。他曾說過，要當一個稱職的小兒科醫師，最好自己至少要生育、養育過四個小孩。

幾十年後，細細品味魏醫師的話，生養四個小孩中，有聰明的、有平庸的；有健康的、有體弱的；有乖巧的、有叛逆的。經歷過四個小孩的養育過程，較有可能觀察每位小孩的多樣變異、每位小孩的無限可能，也才能稍稍體會每位父母經歷小朋友體弱病痛時的困境。

當過父母的人，都經歷過小孩生病難過時，自己焦急無助、巴不得代替小孩生病的心情。多數的父母也許只經歷過小孩發燒、腹痛等小疾病。如果自己小孩是黏多醣寶寶、是小胖威利、是泡泡龍，父母焦慮、無助、煎熬的心情，應該是發燒、腹痛的千百倍，也往往是更長更久的艱辛歷程。

罕見疾病基金會在陳莉茵女士的奔走、以及千百位罕病病人家屬與社會善心人士的共同努力下，創立了社會高度矚目、高度尊重的基金會，也成功的推動了與先進國家相比毫不遜色的罕病防治法及相關措施。陳女士及諸多病童家長，一次次的觸動天下父母愛小孩、疼小孩的心情，也持續不斷的喚醒台灣社會最善良的深層人性。罕病基金會十週年生日，見證了草根民眾自發性運動的碩大力量，也督促產、官、學、民的每個環節須認真嚴肅的看待自己的角色與責任。健保局十四年來，彙集了台灣民眾四兆多元的血汗錢，企盼幫助在這塊土地上的所有病人與窮人，讓因病而貧或因貧而病的苦難故事不再發生。我們期許健保給付支付與衛生署相關預算措施，能給予罕病、重病的病人及家屬最持久的保障，一齊兌現台灣人民最高尚、最珍貴的愛心善心。

張曉風女士說：「醫藥有時而窮，唯有不竭的愛，才能照亮受苦的靈魂」。願以此佳言，與罕病病童的父母、基金會的先進與義工一同分享與共同勉勵。

中央健康保險局副總經理

李丞華

罕見疾病基金會，生日快樂！

十年樹木，百年樹人。



誠如罕見疾病基金會成立緣起中所提及的，「病家自轉運動，帶動社會重新省思醫療；基金會成立，不僅成為病友們遮風避雨的家，更為台灣社會制度，寫出新的一章。」基金會從草創時期，以推動立法、納入健保給付為主要訴求，保障病友基本權益。而這一路來，基金會更致力於推動關懷服務，無論是在病友就醫、就學、就養與就業各方面，皆挹注基金會相當龐大的資源。因此，基金會除了執行法律層次上的應然面；不僅如此，基金會更深入病友居家生活中，完整病友人性尊嚴的實然面。十年來，基金會不斷自我淬鍊，終能成為社會安全體系中穩定且不可或缺的一環。

根據聯合國關於非政府組織的定義是：在地方、國家或國際級別上組織起來的非營利性的、自願公民組織。它們提供各種各樣的服務和發揮人道主義作用，向政府反映公民關心的問題、監督政策和鼓勵在社區水準上的政治參與。它們提供分析和專門知識，充當早期預警機制。而非政府組織在社會國家中所扮演的角色，可說日趨重要。美國非政府組織總數超過200萬個，組織運作經費能量規模超過5000億美元，工作人員超過900萬人。而台灣的NGO團體更已發展成足以和政府部門及民間企業形成鼎足而三的力量，尤其是在近幾年來，民間組織所匯聚的人力、物力及能量，成了台灣重要的資產，也是全球公民社會中一股不可忽視的潮流。台灣現有NGO團體約3000多個，其中不乏致力於國際交流工作並積極參與國際互助網絡者，罕見疾病基金會便是其中佼佼者之一員；因為罕見疾病大多經由基因遺傳所致，更由於發病人數極少，因此建立國際病友資料庫，不僅可提昇國內研究水準，更可以及早確診病友各項病徵，以作為及早診療與診療方式的依據。

NGO不是政府，不需要公權力便能順利運作；而NGO也不是企業體，更不需要一味追求經濟利益。NGO運行的原動力，就是單純卻又強大的志願服務精神；藉此，本人不僅要向基金會所有的工作人員致意，更要向許許多多不求回報的志工朋友們，致上最崇高的敬意與祝福。

再次祝福罕見疾病基金會10歲生日快樂！

立法委員 余政道

真愛不罕見



這是一個因為真愛、而把許多不可能變成可能的基金會！

創辦人的莉茵女士，充分了解罕病兒及他們的家庭的苦處，她在四處奔走、為自己的孩子爭取活命機會的同時，用智慧和大愛集結了許多人的力量、成立罕見疾病基金會，讓基金會可以服務更多罕病家庭，讓社會大眾也同時因為基金會的努力宣導、進一步了解生命的價值。

富邦文教基金會因緣際會，曾經和罕病基金會合作過幾次，最讓我銘記在心的是協助拍攝“絕地花園”電視劇的經驗。“黑夜藍天”——多發性硬化症；“過了天橋、看見海”——小腦萎縮症；“在黑暗中漫舞”——亨丁頓舞蹈症，還有高雪氏症、肌萎症、高血氨症……等等這些因基因變化所引起的罕見疾病，折磨著那些隱身在社會角落的病友。透過公共電視製作小組的電視專業，加上罕病基金會的醫學專業及案例，觀眾可以一窺罕病的原貌。這樣的心力，不僅在於爭取病人的權益，更努力推廣一般大眾對罕見疾病的認識。這樣的努力，進一步讓所有人體會到生命的價值、絕對不受限於身體的健全與否，每一個人都應得尊重，值得好好活下去！

富邦文教基金會執行長

A handwritten signature in black ink, appearing to be the name of the Executive Director, written in a cursive style.

讓我們攜手前行，見證生命奇蹟



1996年起NU SKIN開始提供經費幫助美國史丹福大學有關EB水泡性皮膚病的醫學發展研究，當2000年得知罕見基金會創辦人正各方奔走籌湊創辦經費，NU SKIN立即挹注第一筆捐款，開啟與罕見疾病基金會合作的機緣，同時並以優異的產品皮膚修護液、舒緩修護霜等，減緩泡泡龍身體上的痛，開始對台灣泡泡龍朋友的關懷與協助。

2005年NU SKIN開始結合直銷商的力量，舉辦鹿港、花蓮、香港等國內外旅遊活動，希望讓平日難得出遊的泡泡龍病友及家人們，在費用與人力無後顧之憂的情況下，享受難得的戶外旅遊活動。

除了舒緩病友身體上的不適及每年固定帶他們出遊，NU SKIN一直在思索，如何讓更多的人瞭解罕見疾病的朋友除了身體健康上的差異外，他們其實與一般人一樣，基於這樣的想法，「NU Café藝文沙龍」在2007年9月誕生。NU SKIN提供北、中、南各分公司的場地，讓擁有一技之長的罕見疾病朋友，可以有舒適的場所展現他們的才藝。並且讓罕見疾病的朋友與外界互動的機會增加，讓他們建立自信，有更多自立更生的管道。

10年的相處時間，罕見疾病的朋友打開每一位如新員工及直銷商人生的另一扇窗，從佩菁在美國年會的鋼琴演奏、立庭在全省如新生活館的指甲彩繪，每位罕見疾病朋友克服身體上的障礙，忘卻身體上的不適，展現強韌的生命力與不放棄夢想的努力，那份堅持不僅讓人感動，更是折服！而在罕見疾病朋友的家人竭盡心力的照顧上，我們看到無止盡的愛及溫暖，罕見疾病的朋友及其家人，不斷的為NU SKIN吟唱一首接著一首愛與勇氣生命樂章，讓所有人見證生命的奇蹟。

NU SKIN將一秉如新的企業使命，持續在各地凝聚一股善的力量，擔負每一個企業所應該盡的社會企業責任，有錢出錢，有力出力，NU SKIN將會在罕見疾病基金會未來的道路上，持續與基金會攜手向前。

NU SKIN台灣分公司總裁

罕見十年有成，衷心祝福



安麗與罕見基金會結緣於2003年，在安麗皇冠大使直系直銷商傅後堅先生的支持下，連同公司的捐贈贊助，共同創辦了專為罕病孩子們量身訂作的「One by One罕見疾病獎學金」，期能讓罹患罕見疾病的孩子在學業、品德、才藝等各方面能夠精進發展，協助他們在求學及成長路上更加順利，不放棄希望。同時，為了讓這群孩子能有一個公開被表揚、被肯定的機會，安麗公司也全額贊助 2004-2006 連續三年的「One by One罕見疾病獎學金」頒獎典禮。

從2004年的59位、2005年的96位，到2006年增加至217位，總計372位罕病孩子榮獲《One by One 罕見疾病獎助學金》，我們心中充滿著喜悅與感動。這項的原創發想，始於安麗全球性的公益活動「One by One」兒童關懷計畫。「One by One」的意義與精神在強調：我們要牽成一個又一個、透過更多力量的加入，去支持每一個需要被幫助的孩童。

自2003年開始推動的安麗「One by One」關懷兒童計畫以來，到去年年底為止，透過遍佈世界各地的安麗公司、員工及直銷商的共同努力，已投入超過總計7,000萬美元的款項，以及100萬小時的義工時數，讓全球600萬名的兒童因此項計劃而受惠。

罕見10年，衷心感激罕見基金會讓安麗公司能有機會，對這群生命鬥士們致上我們的關愛。我們祝願能有一個又一個 One by One 的力量加入，集結社會的力量，幫助罕見疾病基金會，藉由基金會的專業服務，讓單翼的罕病天使們展露生命的光采。恭喜罕見，也祝福罕見的未來，能有無限多個十年。

安麗日用品股份有限公司總經理

中華民國直銷協會理事長

罕見之愛，生生不息



與罕見疾病基金會結緣起於三年前的「希望 關懷 慈善音樂會」，當時本校友會秉持著回饋社會的精神，希望能藉著校友的力量與資源，透過人文關懷致力於社會公益，作為台灣科大EMBA校友共同的價值與社會責任。而繼第一場音樂會後我們獲得許多正面迴響，也讓更多人認識到罕見疾病病友存在的事實及他們的勇敢。接著兩年，本校友會

持續以舉辦音樂會的方式與基金會合作，如2008年的「金韻金運慈善演唱會」以及今年3月份的「襄音·情人·夢音樂會」，期望能激起大家共鳴，為社會帶來更多的愛與關懷。

在與罕見疾病病友接觸的過程中，我們發現這群生命的勇士如此勇敢地活著，散發出他們的光與熱，雖然在臨床醫學上罕見疾病仍是待解的謎，但他們熱愛生命的態度，讓我們每一位校友都深受感動，也因此更歡喜於我們的付出。校友會的成員感受到了滿場觀眾在音樂中流露出的真情意，透過出席欣賞慈善音樂會讓我們證明這社會是有情的！

台灣科大EMBA校友會將持續秉持回饋、服務的精神，繼續關懷社會。慈善音樂會是個開始，讓我們為罕病病友盡點心力，回歸人性溫暖的一面。生命之意義在於創造宇宙繼起之生命，生活的意義在增進人類全體之生活。只有不斷的付出，才能讓我們的人生更為充實與圓滿。

罕見疾病基金會的成立，昭示了罕見的任務在於追求崇高理想。感謝基金會讓我們能有這個服務的機會，也祝賀基金會十年有成，罕見之愛，生生不息。

台科大EMBA理事長 周忠進

手護罕見，幸福再現



有模有樣造形藝術工坊的經營理念，是希望為顧客留下瞬間最值得珍藏的回憶與感動！在初次與罕見疾病基金會接觸後，得知絕大多數的罕見疾病病患，都無法治療甚至於無藥可醫，終其一生都必須與疾病對抗，因此，在目前醫藥科技仍無法提供罕見疾病治癒能力前，有模有樣希望幫助所有罕病患者圓夢，完成所有夢想。

初期有模有樣透過「手護罕見 幸福再現」義賣活動，將近60多位名人、演藝明星以及運動員共襄盛舉，製作珍貴的個人手模進行義賣；後續透過「寶寶爬行大賽」進行全省巡迴活動，讓每個參加活動的寶寶，每爬行一公分就可以幫罕見疾病募得一元，從一出生就開始作公益；而連續舉辦三年的「愛心全壘打」活動，更是透過和中華職棒的合作，只要球星擊出金球，立即捐贈罕見疾病一萬元；而今年更透過「捐發票 作公益」活動，全國員工全數動員在各地協助募集發票，在有限的資源連結下，號召社會資源以及力量，一同為罕見疾病做點事情。

作公益對我來說，一直是比作生意還難！但是看到辛苦募得來的資源，能夠換得這群小朋友的微笑，一切都值得！而當大多數的企業會將善款限定用於病患補助上頭使用時，有模有樣堅持讓所有募來的資源，提供基金會用於幫助病友圓夢使用。包括每年一度的病友旅遊，讓基金會工作人員可以帶著行動不便的病友，到處遊山玩水，體驗台灣的美麗，對我們來說，旅遊只是出個門就可以達成的簡單事情，但這群病患，可能需要克服重重障礙，攜帶許多醫療器材以及藥品，甚至都需要專人照顧，才有辦法達成！

今年適逢罕見疾病基金會成立十周年，感謝罕見疾病病友提供有模有樣一個付出的機會，未來的日子裡，將繼續一同努力，幫助每個人完成心理的夢想！

有模有樣造形藝術工坊總經理

A handwritten signature in black ink, appearing to be '翁文平'.

罕見生命，豐富珍貴



我是去年才開始接觸罕見疾病基金會。在這短短一年多當中就很榮幸的有機會參與各種不同的病友活動。每當大家共聚一堂時，我總是被病友堅強面對生命的態度和志工朋友們持續付出的努力所感動。

第一次見到佩菁是在拍攝公益廣告的攝影棚。當我正為簡單幾句的台詞緊張，佩菁不畏水痘症的病痛、認真又專業的演奏，彈出的旋律讓在場的工作人員剎那間都感受到在一旁陪伴的母親她心中的疼惜與驕傲。之後在一場感恩音樂會上佩菁送給了我一張卡片，封面印的是佩菁畫的夢想巴黎，內文中一行又一行的字句也是出自於她的巧手，傳達了她的好意，更傳達了生命中值得追求的美好。

另外因為參加一場獎助學金頒獎典禮，知道了愛媽成員的故事。愛媽成員各自的生活都很忙碌，可是她們為了減輕一位罕病孩子父母的負擔，以輪班的方照顧小女孩。這樣不怕辛苦、不怕挑戰的精神與實際行動改善了這個家庭的生活，讓人敬佩，也讓人體會到愛與關懷的力量。

感謝有佩菁、愛媽成員和每一位奉獻自己的愛心人士。因為有你們，生命更加的豐富，更加的溫暖。感謝罕病基金會長期向病友伸出援手，也期待基金會繼續為病友提供更多的服務與保護。

在此獻上最誠摯的心意，祝賀罕病基金會十週年生日快樂。

財團法人罕見疾病基金會代言人 蔡依珊 ♡



10

本會簡介

◎成立緣起

◎精神指標

◎宗旨目標

◎組織現況

◎服務內容

煙火，瞬間，確能極致耀眼
曇花，短暫，確能綻放芬芳
生命的價值在於豐富，而非長久
十年走來
我們始終堅持理想與熱情

下一個十年
我們仍需您的愛心澆灌
讓這些不發光的螢火蟲們，也能勇敢往前飛

本會簡介

成立緣起

1999年6月……

台灣的醫療社會在寧靜中出現新的思維

罕見疾病的家庭因為基因的舞動而受苦

卻深刻體驗生命價值在於開創人類共同的幸福

家有病兒的陳莉茵、曾敏傑率先站出來講話

「我們不可能照顧孩子一輩子 但是制度可以」

他們的決意

凝聚了病家的力量 深刻撼動社會各界

媒體更是全程陪伴 提高議題的能見度

成立組織的想法拋出不過數百日

從此罕見疾病家庭開始找到制度化的出路

基金會乘著自力營造的風啟航

期待你我的持續參與

實踐台灣的人道關懷



在罕見疾病基金會成立前，台灣的罕病患者面對醫藥資源取得不易，甚或多數疾病無藥可醫的無力感；醫療體系可提供的幫助有限，防治工作卻無法跟得上時代與科技的脈動而停滯不前，醫療體系與社會制度幾乎完全無法關照這些罕病病患。

由於深刻感受到罕病病患的生存及醫療困境，罕見疾病基金會在病患家長陳莉茵及曾敏傑等發起下，自1998年6月起開始籌募立案基金，經過一年募得壹千萬元後，在無財團、醫院、與企業資助下，完全由民間小額捐款協助，於1999年6月6日成立，開始推動醫療人權的提倡、病患權益的爭取、優生保健的推廣及政策制度的改革等各方面齊頭並進。

2009年，本會成立已邁入第十個年頭。十年來，本會由草創時期，以建立罕病病友制度化福利服務，如罕病法推動、健保醫療給付等為訴求目標，使病友們享有基本的人權與尊重。到今天，本會強調病友全人化的關懷服務，使病友在就學、就醫、就養、就業各方面獲得應有的尊重與關懷。為使病友享有尊嚴與安全的生活，本會期待透過多元化的服務方案，提供其身心靈各方面完整的照護，並獲得健康快樂的人生。

一路上，我們默默耕耘，透過病家自轉運動，也同時帶動社會重新省思醫療。罕見疾病基金會之成立，不僅成為病友們遮風避雨的家，更為台灣社會制度，寫出新的一章。

精神指標—不發光的螢火蟲



基金會會徽的設計是以螢火蟲的圖像為精神象徵，本會將每一位奮力發光為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，卻仍能輕舞飛揚。

以活潑的色彩以及飛揚的姿態代表基金會創立的倡導與服務宗旨，期許社會中被忽視且終年受先天基因病變折磨的罕病病患們，能受到政府、社會大眾的關注與援手，從此走出陰霾，與正常的人們一樣飛舞於燦爛天空，並擁抱絢麗的未來。



宗旨目標

罕見疾病基金會之成立宗旨為協助罹患罕見疾病患者獲得妥善醫療與復健、取得孤兒藥品與特殊營養品、推動保障罕見疾病患者就醫相關權益法案與政策，以及促進罕見疾病醫學與研究水準，極力促成罕見疾病病患就醫、就學、就業及就養等全方面的需求滿足。

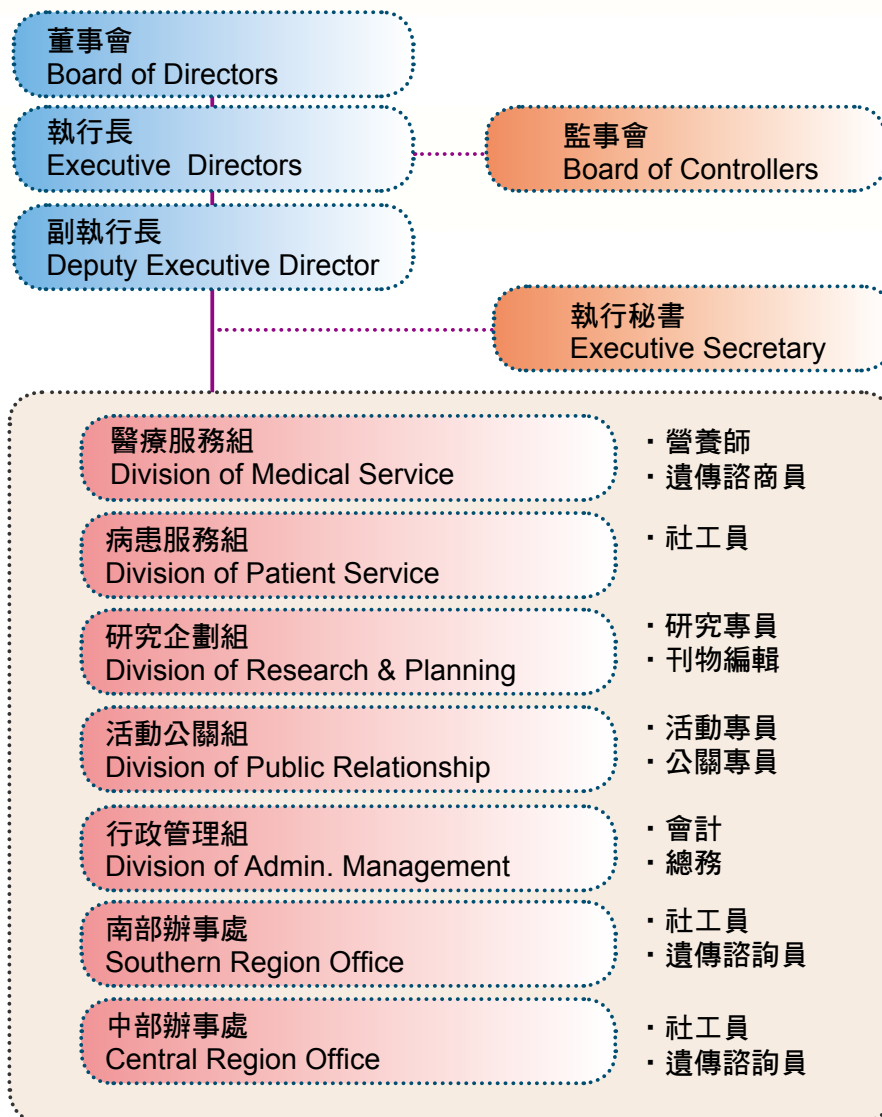
本會以保障罕病病友權益為最終服務目標，其面向包括促請政府制定相關政策、加強罕病大眾宣導、加強醫療院所合作、協助罕病遺傳專科醫生、育成罕病病友團體、提升罕病研究水準、關懷訪視病友及家屬、促成罕病國際聯絡。透過以上運作目標，打造台灣罕見疾病患者的社會安全網，以確保病友最佳利益。



組織現況

本會於1999年於台北成立總會，後續於2005、2007年陸續成立中部與南部辦公室，藉以服務更多在社區中的罕見疾病病患。目前全會工作人員共為33位，共分為醫療服務組、病患服務組、活動公關組、研究企劃組與行政管理組等五組。會內工作人員皆具備相關專業背景，包括遺傳醫學、醫療管理、護理、社會福利、社會工作以及大眾傳播等科系，透過多元且專業厚實的團隊，提供兼具關懷與品質的福利服務。

※組織架構圖



服務內容

本會服務以保障罕病病友權益為主要核心精神，延伸出多元面向之服務。

一、醫療服務組

醫療服務組之服務與罕病病患生命息息相關，其業務內容重點在於罕病諮詢以及罕病防治工作，其內容包括：

1. 罕病遺傳諮詢
2. 罕病營養諮詢
3. 孤兒藥物借調
4. 國際檢體外送
5. 二代新生兒篩檢
6. 罕病各項法規補助申請
7. 病友照護需求轉介
8. 到宅關懷服務
9. 疾病照護手冊出版



二、病患服務組

病患服務組透過專業社工，陪伴病友面對患病後之困境，更發展出罕病家庭支持性服務，以健全其家庭功能，維持生活品質，其內容包括：

1. 病友生活急難救助
2. 病友醫療補助
3. 病友團體補助及育成
4. 病友心理諮商
5. 病友獎助學金
6. 病友關懷訪視
7. 病友電話問安
8. 辦理病友聚會與醫療講座



9. 社會福利資源諮詢與轉介
10. 病友就業需求轉介
11. 病友團體育成
12. 罕見疾病校園宣導

三、研究企劃組

研究企劃組工作重點在於整理分析會內服務之經驗並創新服務，透過製作相關罕病出版品以進行大眾教育與罕病宣廣。其內容包括：

1. 本會會訊之發行
2. 罕病叢書及宣導單張出版
3. 罕病碩博士論文獎助
4. 罕病學術研究計畫委託
5. 病患權益倡導與議題倡導
6. 罕病學術研討會舉辦
7. 網站經營與管理
8. 電子報發行
9. 志工培訓



四、活動公關組

活動公關組主責本會善款勸募，以及外部關係之經營，透過與外界合作行銷本會服務與組織品牌。其內容包括：

1. 大型病友活動舉辦
2. 媒體邀訪
3. 罕病大眾宣導
4. 企業資源募集
5. 公益廣告推廣
6. 病友才藝表演推廣



五、行政管理組

行政管理組主要管理會內庶務與控管會內捐款機制，以維持本會基本運作，其內容包括：

1. 民眾捐款管理
2. 捐贈物資管理
3. 捐款收據寄發
4. 財產管理
5. 人力資源管理



六、分部辦公室

為落實在地化服務，本會於台中、高雄成立辦事處，將直接服務拓展至各地區的罕病病友及家庭，以提高服務之可近性。其內容包括：

1. 醫療諮詢
2. 社會福利資源連結及轉介
3. 病友相關補助申請
4. 病友相關活動辦理
5. 其它會務之推動



10

社會立法與議題倡導

- ◎「罕見疾病防治及藥物法」立法推動
- ◎全民健保之病患權益倡導
- ◎罕病身障者權益倡導

守護醫療人權

爭取生存機會

以草根的民間力量撼動社會制度

我們的聲音是為被社會聽見

我們的行動是為了深植人道關懷

捍衛罕病基本權益

我們無法照顧孩子一輩子，但制度可以！

基金會成立初期，在資源有限的情况下，期望透過社會立法、議題倡導，以最經濟的方式來建構屬於罕見疾病病友的福利保障。



罕見疾病基金會成立10年以來，雖然已逐漸褪去其最初病友團體的色彩，開始著重專業性、學術性、政策

性、教育性與國際性等議題的促進。一旦病患權益受到衝擊與影響，本會還是急切地站在第一線大聲疾呼，或是任何會議場合爭取發言、召開記者會，喚起重視甚至不惜走向街頭進行抗爭期盼為這一群不被傾聽的微弱聲音暢言，也希望促使政府更積極、更有具體作為。這一路的軌跡證實，只要用心傾聽、積極行動，以非營利組織的公益精神改革社會，終將是成熟公民社會的寶貴資產。

本會在成立之初，即清楚界定社會立法及議題倡導之必要性，以病友需求引發公共政策議題，藉由輿論或遊說的具體策略運作，以型塑社會對罕見疾病相關議題的認識與態度，並爭取政府資源與政策的制訂，以獲致罕病家庭相關權益之制度性保障，而非僅依賴政府或企業單點式的救濟或補助。因此，包括爭取健保給付孤兒藥品、「罕見疾病防治及藥物法」的立法推動、「身心障礙者保護法」的修訂、全民健保重大傷病卡爭取及西醫總額預算的專款專用，以至於罕病身心障礙輔具申請標準、尼曼匹克症健保給付用藥等議題的持續倡議，本會皆投入相當多時間心力，過程雖然艱辛漫長，但終究獲得政府正面積極的具體回應，讓罕見疾病的議題得以逐步朝制度化邁進。

「罕見疾病防治及藥物法」立法推動

- 1999.06.07 行政院衛生署召開「罕見疾病藥物法(草案)」說明會
- 1999.07.08 基金會第一屆第三次董事會決議籌組「罕見疾病立法小組」
- 1999.11.02 罕見疾病基金會版之「罕見疾病法草案」正式出爐
- 1999.11.11 立法院第1140號, 委員提案第2711號由立法院江綺雯等34位委員草擬之「罕見疾病法草案」提出表決
- 1999.11.17 立法院第1140號, 委員提案第2716號由立法院余政道等34位立委草擬之「罕見疾病法草案」提出表決
- 2000.01.14 立法院第四屆第二會期第十七次會議正式三讀通過「罕見疾病防治及藥物法」
- 2000.02.09 總統明令公告「罕見疾病防治及藥物法」

1999年6月罕見疾病基金會成立之後, 即不是為滿足個別病患的需求, 而是期待透過基金會的運作, 改善罕病病患生存的環境與關連依賴的制度。因此, 從健保制度、公衛政策到社會立法的推動, 也就成為努力的方向軌跡。但驚訝的是原先列為長期規劃的社會立法目標, 竟然能在基金會成立7個月後順利通過, 同時法案在進入立法院審議後, 竟能在40餘天內(2000年1月14日)完成三讀, 歷經半年社會各界積極研擬因應後, 終在該年8月9日正式實施。此一過程實屬立法史上的另一「罕見」創舉, 相較於美國(1983年)、日本(1993年)、澳洲(1997年)及歐盟(2000年)之罕見疾病相關法案, 我國之罕病法係全球唯一將罕見疾病防治與福利保障正式立法之國家。

◎立法背景與過程

「罕見疾病」(Rare Diseases)或「罕病病患」(Rare Disorders)一詞在當時並不存在, 由於罕見疾病高度稀少性所致, 使得政府、醫界、媒體及民眾對此項議題幾乎完全陌生。加上當時罕病家庭面臨包括專業醫生與醫療資源的嚴重不足、罕見疾病相關學術研究乏人問津, 再加上孤兒藥物取得困難、藥商缺乏誘因不願引進, 甚至全民健保無法提供藥物給付等困境。促使基金會深刻領悟到一個民間的非營利組織並無法全面解決罕見疾病的所有議題, 因此必須透過公部門的介入, 才能產生全面性、一致性與持久性的成果。透過依法行政、依法編列預算的情況下, 才能解決上述的諸多困境, 並讓罕見疾病藥物及防治等工作朝法治化邁進。

◎立法內涵與實質幫助

「罕見疾病防治及藥物法」主要彌補優生保健法之不足，除提供罕見疾病防治及藥物管理的主要法律架構外，主管機關可依法獎助辦理罕見疾病防治研究、病患教育、社會大眾教育、國際醫療合作及健保不補助之病患所需之醫療及藥物費用。在有關病患醫療權益部分，

包括有健保未能給付之罕病醫療費用予以最高70%之補助、所需藥物及維持生命所需之特殊營養食品則予以全額補助、低收入戶病患之醫療、藥物、與維生食品費用全免，及人體試驗之醫療項目、國際醫療合作、國際代行檢驗之部分補助等，對病患家庭將帶來更多實質幫助。同時，罕病法亦簡化藥物查驗登記之手續，保障罕見疾病用藥查驗登記之藥物許可證並延長有效期限至10年，積極鼓勵罕見疾病藥物引進、製造及罕見疾病個案通報。同時透過「罕見疾病及藥物審議委員會」的召開，定期審議公告之罕見疾病及藥物名單，並審議病患各項申請案件。



◎立法推動十年有成

罕病法實施至今，截至2009年7月，政府公告罕見疾病種類共有153項173種；本會服務之病類則為204種。而國內罹患罕見疾病之人數，依照國民健康局2009年6月罕見疾病通報個案為3,109人。另外，若依據健保局重大傷病人數之推估，罕病人數則高達5,700人。另外，公告之罕病藥物品項為74種，每年有超過千名之罕病患者使用；營養

品部分目前共有39種、98品項，共符合15種疾病之適應症，目前共計300多人使用。目前行政院衛生署已陸續成立「罕見疾病個案特殊營養品暨罕見疾病藥物流中心」、「罕見疾病國際醫療合作代行檢驗服務方案」及在北、中、南、東設置「遺傳諮詢中心」等，期望能提供罕病患者更完善的照護服務。



全民健保之病患權益倡導

- 2002.09 公告罕見疾病全數納入健保重大傷病範圍
- 2003.05 玻璃娃娃使用藥物Aredia正式獲得健保給付
- 2004.05 小胖威利用藥生長激素正式獲得健保給付
- 2004.09 西醫健保總額，罕見疾病用藥單獨專款專用
- 2009.08 尼曼匹克症用藥ZAVESCA正式獲得健保給付

基金會成立之前，為協助病患爭取全民健保給付孤兒藥，也曾積極拜會當時的政府官員，但所得的回覆卻是因為資源有限，只能依照先來後到，且由於健保資源均已分配就緒，晚來的罕見疾病也僅能望藥興嘆！也因為對於當時的健保制度感到失望，才促使基金會轉向社會立法，於2000年元月順利完成「罕見疾病防治及藥物法」的立法工作，為罕見疾病病患的用藥與防治推動建立起更完整的制度保障。細究全民健康保險乃屬社會保險體制，理應基於風險分攤原則，照顧社會醫療弱勢者的權益。而罕見疾病病患即為社會弱勢的一環，理應受到妥善之照顧。因此，除了透過罕病法做為全民健保的第二道防線外（補健保不給付的項目），本會更透過各種社會倡議的管道，積極替罕見疾病病友爭取應有之健保保障，畢竟健保制度之良窳才是攸關長期依賴龐大醫療資源的病家最大的活命關鍵。再者，由於罕病法的法案設計，讓政府的橫向聯繫得以順利啟動，透過「罕見疾病審議委員會」的定期召開，讓健保局官員也能共同參與對話，讓整個醫療資源福利供給更加順暢快速。

◎罕病全數納入重大傷病

罕見疾病病患所需之醫療費用龐大，且多數無法痊癒，雖符合重大傷病的定義：「特定不會有濫用醫療的顧慮，或是需要長期治療且花費很大的疾病」，但早期還是有將近二、三成病患無法順利取得重大傷病卡，甚至造成同一疾病病患有的可以拿到重大傷病卡，有的卻等待遙遙無期的混亂情況，再加上需定期換卡亦成為這群終生無法痊癒的病患諸多的不便及困擾。

基金會深刻體認此一問題的迫切與必要性，持續透過各種管道爭取罕見病患全數納入重大傷病。適逢2002年年中，健保局「總額支付制度」、「調整部分負擔」及「調漲保費」等多項調整案即將上路，本會除積極對外發聲說明這些制度未來可能對罕病病患所帶來的重大衝擊外，同時也結合台灣醫療改革基金會等民間組織合組「民間反健保雙漲聯盟」，反對健保在尚未改

善醫療資源浪費的情況下，貿然提高健保費率。經過一連串的爭取倡議後，健保局終於提出「五點回應」，其中一項即是將公告罕見疾病全數納入「重大傷病」，且永久不必換發。未來只要透過罕見疾病審議委員會亦通過之公告罕病，即可獲得重大傷病免部分負擔之保障，大幅減輕其醫療的龐大負擔。



◎西醫總額罕病用藥專款專用

西醫總額的實施，雖為試圖抑制日益成長的龐大健保支出，但由於缺乏有效監督及相關配套機制，使得美意大打折扣。而對於原本就是人數稀少、藥價昂貴及病症特殊的罕病患者而言更是造成嚴重的衝擊。本會自2004年5月陸續接獲來自病家、醫師及醫藥團體的投訴，其中包括：限開孤兒藥、限診、強制轉院及門診轉住院等不合理之情事，使



得罕病病患淪為醫療人球。為瞭解真實情況，本會針對國內39位罕病相關專科醫師進行「醫院總額支付制度對罕見疾病醫療影響之問卷調查」，並將調查之結果及陸續接獲之投訴案例與政府相關部門（包括：健保局、費協會及罕病審議委員會等）不斷進行溝通對話，並透過媒體積極發聲後，在9月份的第18次醫院總額支付委員會決議，針對2004年下半年度所實施之醫院卓越計畫，將罕見疾病藥費另行特別考量及計算，並將病患醫療利用情形、就醫人次列入監控指標，才使得病患用藥的權益不再受到波及。

※歷年罕病用藥專款專用保障金額

年度	保障族群	金額
2005	罕見疾病	5億7千萬
2006	罕見疾病+血友病	26億6千萬
2007	罕見疾病+血友病	30億
2008	罕見疾病+血友病	36億
2009	罕見疾病+血友病	47億8千萬

此外，經過一連串的社會倡議後，2005年「全民健保費用協定委員會」特別將罕見疾病用藥列入專款專用項目，編列5.7億預算，較前年成長32%。且健保局將以特別預算支付（當時上限為五千萬元），從此健保總額專款保障水準隨新藥研發及給付的病病人數成長逐年調升，讓罕見疾病用藥從此不再受總額所苦。這也是基金會在健保權益爭取史上一大勝利。

◎個別罕病用藥之健保給付爭取

除了病患在健保整體的權益保障外，針對個別病患的用藥給付，本會近年來更是不遺餘力的進行爭取，其中2001年基金會與部分醫院、醫藥團體合作投入「罕病玻璃娃娃Aredia治療計畫」，並率先贊助50萬經費，提供病童進行注射，除有效改善其生活品質外，更在2003年正式成為健保給付用藥；



至於攸關普瑞德威利氏症候群生長發育的生長激素亦在本會積極運作下，健保局終在2004年5月正式同意給付；而針對將尼曼匹克症C型納入ZAVESCA適應症，在經過政府、基金會與台大醫院的三方努力下，經過一年的國內臨床試驗，花費將近620萬，終在2009年8月正式獲得健保給付。這些個別病類的用藥給付過程，經由爭取獲健保給付後，病患終於能夠減緩其龐大的醫療負擔，而這些都可以看到基金會在健保制度大傘下，為病患權益所做的一次又一次辛勤努力。

罕病身障者權益倡導

- 2001.10 增列公告罕見疾病為身心障礙類別
- 2007.06 「身心障礙者保護法」正式更名為「身心障礙者權益保障法」
- 2007.12 公告修正「身心障礙者輔助器具補助標準表」
- 2012.07 「身心障礙者權益保障法」全面實施

罕見疾病病患雖然因疾病導致身體功能出現障礙或缺損，進而影響其生命品質。然而他們之所需不僅是醫療照護的提供，為了讓他們順利融入社會生活，醫療之外的就學、就業及安養等層面的照顧，更需要政府制度加以保障，以確保罕病身障者做為公民的合法權利。因此，基金會希望藉由修法將罕見疾病身障者加以「正名」；迨符合身份後，除了身障津貼、就業輔導等福利供給外，其中有關身心障礙輔具補助對罕病身障者卻出現窒礙難行之處；甚至攸關百萬身障者重大福利變革的「身心障礙權益保障法」於2007年正式立法通過後，有關ICF的鑑定方式是否會造成病患重大權益影響，亦是目前本會所關注且持續追蹤的重點。

◎罕病納入單一身心障礙類別

早期罕病患者除了染色體異常及新陳代謝異常疾病外，多半是以肢體障礙、重要器官失去功能、多重障礙等障礙類別取得身心障礙者相關福利。雖然基金會亦認同身心障礙需依失能狀況而定，但由於罕見疾病病類特殊且複雜，在身份認定上除既有的障別外，其實還是有許多模糊未明之處，造成部分患者還是無法享有身保



法所提供的福利保障。再者，藉由衛生署「罕見疾病審議委員會」所決議之公告罕見疾病，其醫療專業已被認可，社政體系應可借重此認定標準作為身障身份認定之標的，再配合專業醫師根據個別患者的失能程度，區分不同障礙等級。因此，基金會積極投入罕見疾病身障者「正名」運動，並獲政府具體回應，在2001年10月身保法第五次修正，將「經中央衛生主管機關認定，因罕見疾病而致身心功能障礙者」納入身心障礙者範圍。此舉將讓衛生署以外的社政、勞政及教育部門，開始必須對罕病的權益進行相關的規劃與制度設計。

◎修正「身心障礙輔助器具補助標準表」

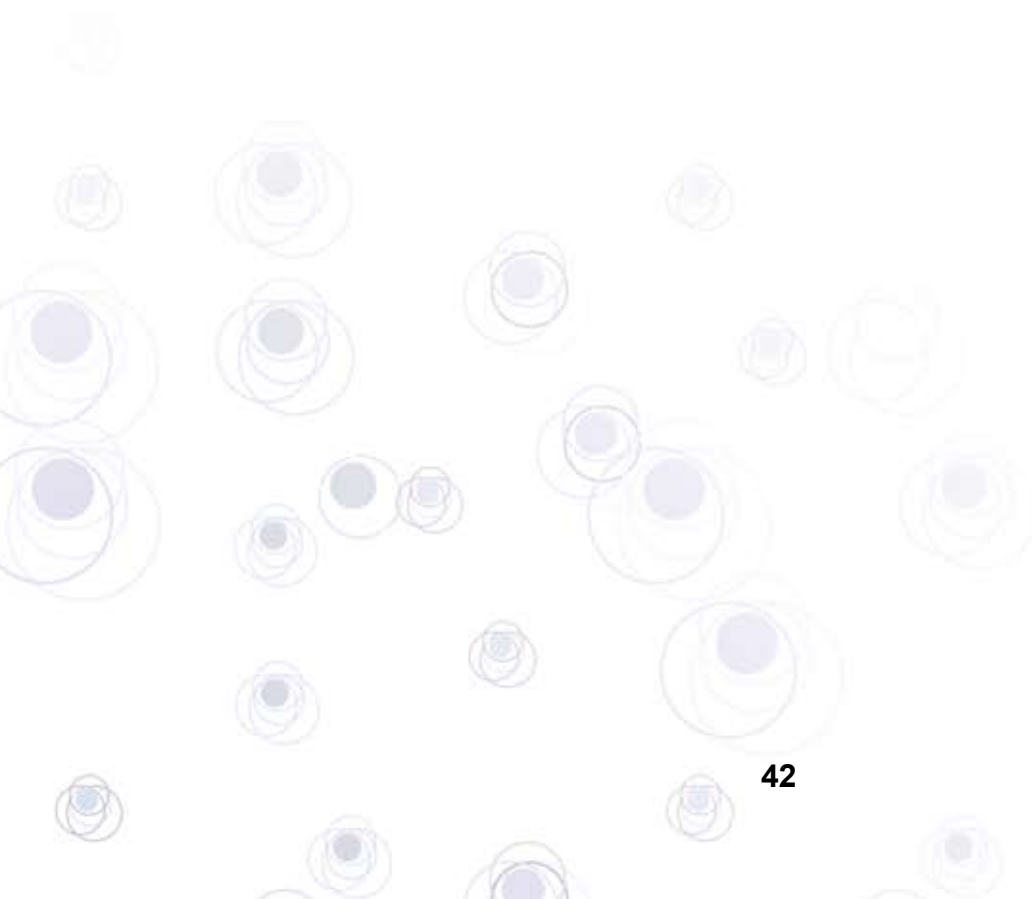
雖然本會已於2001年順利爭取將罕見疾病納入身心障礙類別，但相關之輔具補助標準表卻遲遲未將「罕見疾病障礙類別」納入，導致空有美意卻無法讓罕病身障者在輔具補助上真正受惠。為此本會再三向內政部陳情及立委居中協調後，終在2007年12月27日由內政部會同衛生署公告修



正之「身心障礙者輔助器具補助標準表」備註欄第二項中增列「罹患罕見疾病之身心障礙者，經醫師開具診斷證明書並註明所需輔具項目，得不受本標準表障礙類別、等級之限制。但仍須符合該項輔具項目之其它規定」。如此一來，至少在新的「身權法」正式上路前，罕病的輔具權益得以獲得保障。

◎參與「身心障礙權益保障法」政策討論

攸關百萬身障者權益之「身心障礙權益保障法」已於2007年7月正式公佈實施，但因涉及「身心障礙者」鑑定與需求評估之變動過大，因此尚須5年的緩衝及相關配套準備期。其中有關ICF鑑定辦法雖符合國際潮流且立意良好，但因為缺乏台灣內部經驗討論，如果僅從操作定義或是直接複製國外經驗，將會造成未來罕病身障權益的重大衝擊，因此本會目前積極參與該法各項討論，希望在制度轉銜的過程中，不至於使既有的權益受損。再者，諸如2008年10月實施的國民年金制度中有關「身心障礙年金的給付標準」等個別身障權益之爭取，本會亦隨時保持對各項議題的敏銳度，持續為病患各項權益做好嚴格把關。



防治網絡推動

◎遺傳諮詢制度建置與服務推廣

◎國際醫療合作代行檢驗服務

◎二代新生兒篩檢計畫

◎生育關懷服務方案

◎建置台灣罕見疾病組織資料庫

◎罕見疾病臨床試驗補助計畫

人類基因的奧妙

流轉於千百年來生命延續之中

罕見疾病是生命傳承中隨機的偶然

在意外人生中尋找奇蹟

罕病的防治與治療

需要你我共同關懷

別因「罕見」而視而不見， 罕病防治你我都有責任。

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，我們卻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。

基金會在服務罕見疾病家庭時，發現許多家庭因不了解疾病的特性，造成許多悲劇代代相傳，罕見疾病的防治首要對象即是已罹患罕見疾病的家庭。然而在推廣病家的防治工作時，基金會更體驗到罕見疾病不僅是少數罕見疾病家庭的問題，更是一個公共衛生的議題，全面性、廣泛性的概念才能有效建置全民的防治網絡，為全民的健康把關。

基於此，基金會運用公共衛生中「三段五級預防」的概念，規劃「建置罕見疾病防治網絡」的工作目標。第一段罕病防治(Primary Prevention)以衛生教育與健康促進為原則，目標在提昇社會大眾及罕病家庭對罕見疾病的正確認識，從而重視自身家族的健康，在本階段推廣「遺傳諮詢服務」與「生育關懷服務計畫」，進而積極預防疾病的再發生。第二段防治(Secondary Prevention)則以早期診斷與治療為目標，著重早期介入避免疾病惡化，第一線推廣「二代新生兒篩檢計畫」，以保障新生兒健康；另一方面為提升國內罕見疾病診斷水準，本會辦理「國際醫療合作代行檢驗服務方案」，期能降低誤診機率並提早進行治療。在第三級防治(Tertiary Prevention)則是強調積極治療以避免障礙的發生，即為本會提供的各項病友服務以及相關的專業課程。

基金會所建置的罕見疾病防治網絡，自罕病家庭擴及一般社會大眾，從保障病患獲得適當的就醫資源推展到預防疾病的再發生，經歷10年的努力，不僅喚起大眾及政府的重視，罕病家庭更因此獲得妥善的照顧。然而罕見疾病的防治之路仍需持續進行，本會未來規劃工作包括：開創國內遺傳檢驗補助機制、建置「罕見疾病組織資料庫(Tissue Bank)」以及獎勵「國內臨床試驗計畫」等，期望透過這些工作，強化我國的罕見疾病防治網絡，為全民的健康福祉努力。

遺傳諮詢制度建置與服務推廣

- 2000.11 發起「遺傳諮詢員種子培訓計畫」聘僱第一位遺傳諮詢種子培訓人員
- 2001.01 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 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 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 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
- 2004.01 本會分別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 加入台灣遺傳諮詢學會，持續關心遺傳諮詢制度之發展

在基金會成立之初，首要工作除為病友爭取醫療權益外，實質的醫療服務是病友最急迫之需求。而罕見疾病之醫療服務不僅僅依靠遺傳專科醫師，更需要多專業團隊協助，包含遺傳諮詢師、營養師、社工師、心理輔導人員、復健治療師等。在台灣早期醫療體系中，由於對專業遺傳諮詢的忽視，往往無法滿足各



種差異性極大的遺傳性疾病患者及其家屬的諸多疑問，亦無法有效地落實遺傳疾病的防治與宣導工作。有鑑於此，本會一方面督促醫界、學界與政府重視遺傳諮詢制度，同時主動培訓遺傳諮詢專業人才以反應市場的實際需求，期能建立國內完善的遺傳諮詢專業制度進而促使全國罕見疾病防治網絡健全發展。

◎培訓國內遺傳諮詢專業人才

在醫院管理朝向商業化經營的大環境下，罕見疾病病患的遺傳諮詢需求受到資源的排擠，多半不受醫療院所重視。然而在面對罕病病友家庭迫切需求之下，若單只依靠衛生主管機關的介入無疑是緩不濟急，因此基金會以非營利的社會力為出發點，試圖填補尚未健全的台灣遺傳諮詢網。



自2000年11月起，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」，聘用遺傳相關科系畢業學生為遺傳諮詢員，經過一年培訓後，自2001年9月起擴大建立「全國罕見疾病永續服務網」，增聘多位遺傳諮詢員並派駐至北、中、南各大醫學中心進行臨床駐診及服務。2003年8月及2004年1月並推派兩位遺傳諮詢員赴美國杜克大學進行專業訓練。10年間共主動培訓18名遺傳諮詢種子人員，目前約有將近4成的人員持續從事遺傳諮詢工作，這些培訓人才貢獻於醫療單位以及民間團體等，為遺傳諮詢服務奠定基礎。

◎協助國內遺傳諮詢制度建立

本會除主動培訓遺傳諮詢專業人才外，同時關注遺傳諮詢制度之建立，陸續辦理一系列相關座談會及研討會。在2001年1月5日基金會即與中華民國人類遺傳學會舉辦「台灣遺傳醫療展望座談會」中，邀請美國梅約醫院遺傳諮詢師Catherine M. Walsh Vockley介紹美國遺傳諮詢的現況，作為我國發展遺傳諮詢制度之參考；2002年12月16日首次舉辦「遺傳諮詢及基因倫理座談會」，初探建立遺傳諮詢制度的可能模式；2003年12月19日進一步辦理「罕見疾病防治及藥物法三週年回顧與展望研討會」，邀請中華民國人類遺傳學會遺傳諮詢委員會黃璉華主任委員主講遺傳諮詢教育與人員規劃之回顧與展望。透過座談會及研討會，與會專家經由對談逐漸勾勒出台灣遺傳諮詢制度之藍圖，同時也喚起政府及醫界的重視。

這些努力中終獲得回應。2002年9月起衛生署國民健康局明定醫學中心設置遺傳諮詢中心之認證要點，為了確保國內遺傳諮詢中心之遺傳諮詢、診斷及治療之品質，要求醫學中心必須有

遺傳專科醫師、資深產前遺傳診斷醫師、細胞遺傳檢驗、分子遺傳檢驗、生化遺傳檢驗及心理、營養、復健及社工等相關支援單位，且至少設置兩名經中華民國人類遺傳學會認證遺傳諮詢師或具臨床遺傳諮詢二年以上之實務經驗者，此項規範促使醫療單位開始聘僱編制內的遺傳諮詢師，為遺傳諮詢制度跨出第一步，目前已有10家遺傳諮詢中心獲得



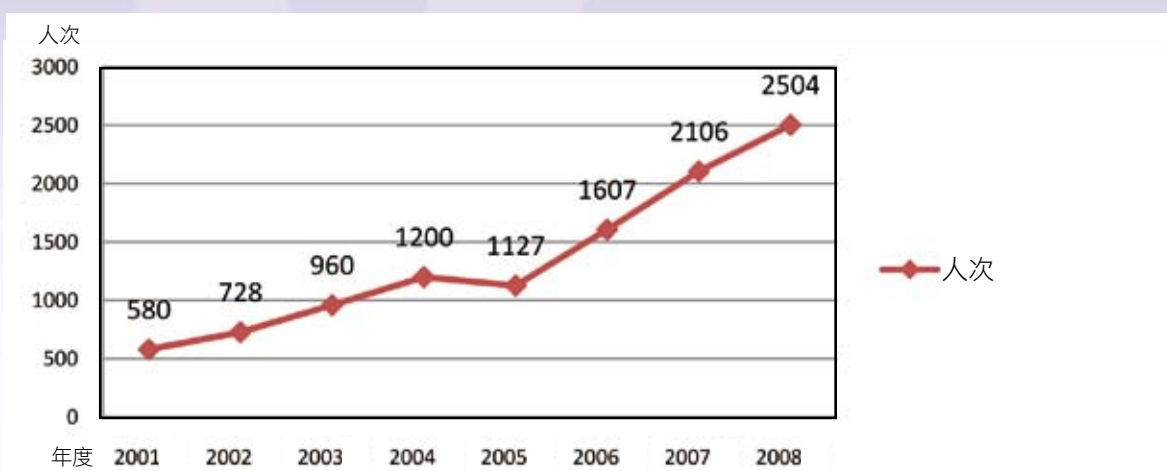
國民健康局認證通過：台灣大學醫學院附設醫院、台北榮民總醫院、馬偕紀念醫院、台中榮民總醫院、彰化基督教醫院、中國醫藥大學附設醫院、中山醫學大學附設醫院、成功大學醫學院附設醫院、高雄醫學大學附設中和紀念醫院、花蓮慈濟醫院等。另外，國內台大醫學院分子醫學研究所、陽明大學遺傳學研究所也分別於2003年6月設立學院訓練之碩士課程，使遺傳諮詢領域邁向專業訓練發展。

近期，中華民國人類遺傳學會以及台灣遺傳諮詢學會分別規劃認證制度以及專業考試制度，未來遺傳諮詢師將正式成為一個職業類別，為遺傳疾病或其他特殊疾病的病患服務。本會欣然見到10年來的投入開花結果，也將持續關注此一議題。

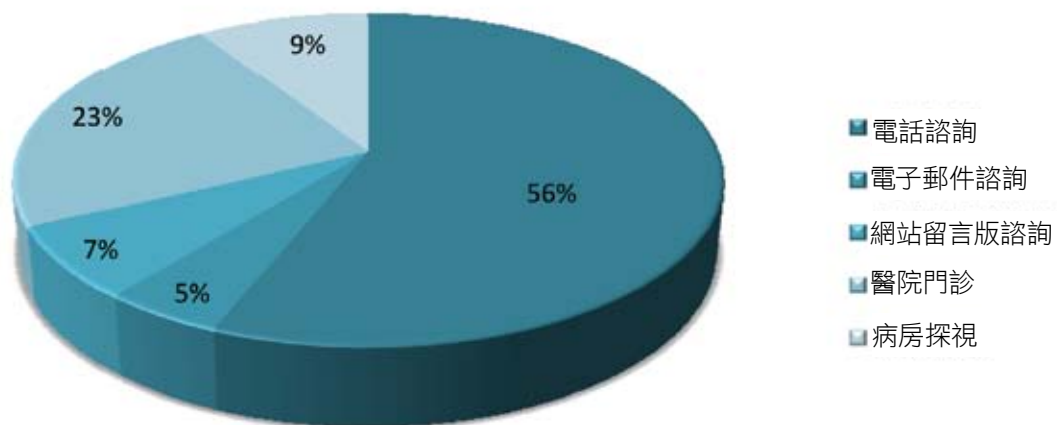
◎遺傳諮詢服務

基金會自2000年起，持續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、成大醫院及高雄榮總等醫學中心之小兒遺傳及神經內科門診進行協助。主要提供罕見疾病病患遺傳諮詢服務，包含協助病家瞭解醫療事實、診斷、病程及可能的治療，瞭解遺傳形式及再發機率，以及協助病家選擇最適合個人及家庭的措施等，亦扮演資源連結角色，將基金會、其他病友團體服務資源以及政府福利訊息零時差的傳遞給罕病家庭，同時遺傳諮詢員更在病友確診後，第一時間內給予支持與關懷。遺傳諮詢員除服務罕見疾病家庭外，亦對社會大眾提供電話、網站、電子郵件等諮詢服務，讓社會大眾獲得最即時、完整的罕病資訊，為罕見疾病第一線防治工作把關。

※歷年遺傳諮詢服務成長趨勢圖



※遺傳諮詢服務內容分析圖



國際醫療合作代行檢驗服務

- 2001.02 協助各醫院以個案方式向衛生署提出國際代檢送檢補助申請
- 2001.02 經基金會爭取，衛生署「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 基金會正式獲得衛生署國民健康局補助「罕見疾病國際醫療合作代行檢驗服務方案」
- 2005.01 承辦衛生署國民健康局委託之「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 基金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

罕見疾病患者在確定是否罹患疾病的檢驗過程中，常遭受重重波折、困難以及漫長的等待與猜疑，而由於國內罕見疾病的檢驗技術、經費極度缺乏，因此病患往往需要求助國外專業單位及研究機構協助，但又常礙於語言、資訊、運送工具、經濟上的困難而作罷或一等再等。在罕見疾病防治網絡中，早期確定診斷並早期開始治療是第二段防治的重點工作，因此基金會結合民間與政府資源，首度開辦罕見疾病國際醫療合作代行檢驗服務方案，並提供長期穩定的服務品質，此方案不僅建立國內醫療單位確認診斷的管道，亦透過國際交流，學習國外檢驗技術進而提升國內遺傳檢驗技術的水平。



◎建立國際醫療合作代行檢驗服務制度

為建立檢體送至國外之確診管道，基金會於2001年初起，嘗試與醫療單位、衛生主管機關、快遞公司以及國外檢驗單位等多方聯繫，尋求最佳的解決方案，但由於國外檢驗費用昂貴，罕見疾病病家無法全額負擔，故以個案送檢方式向衛生署提案補助。經基金會爭取，衛生署2001年2月25日「罕見疾病及藥物審議委員會」第三次會議中決議「同意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額度，原則同意先以政府補助40%、罕見疾病基金會補助40%及罕見疾病患者負擔20%之補助方式辦理」。同時亦授權於罕病審議委員會醫療小組之下，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。

在試辦個案個別送檢後，基金會於2001年11月正式獲得衛生署國民健康局委託辦理「罕見疾病國際醫療合作代行檢驗服務方案」，包括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資訊諮詢、及協助各醫療機構進行罕見疾病病患國際合作檢體代行檢驗之相關行政協助，如案件



送審、行政聯繫、款項代收、申報、及經費核銷事宜等。由於申請案件逐年提昇，為使提昇送檢品質及效率，基金會在2005年1月承辦衛生署國民健康局委託之「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項檢驗審查機制及原則，並於2006年起落實此機制。此制度的實施不但可加速送檢案件的行政審查，更可減少補助資源的濫用。

在實施國際送檢制度多年後，基金會發掘少數罕見疾病個案因其病類尚未列入政府公告罕見疾病，無法獲得衛生署的補助資源，為解決此一困境，2007年3月經董事會同意補助疑似個案國外檢驗費用，並於辦法中規範補助無力負擔自付額的罕見疾病病友家庭，使得罕見疾病國際醫療合作代行檢驗服務方案更加完善。

◎國際醫療合作代行檢驗服務方案

自2001年起至2008年底止，國際醫療合作代行檢驗方案執行至今邁入第9個年頭，並將疑似罕病之檢體送至世界至少9個國家之專業檢驗機構（含美國、英國、澳洲、比利時、丹麥、德國、荷蘭、紐西蘭與瑞士等），進行疾病確認診斷或產前診斷，送檢之檢驗項目更達到85項之多，歷年來共協助312名個案進行國際醫療合作代行檢驗，共補助費用3,155,702元（含40%

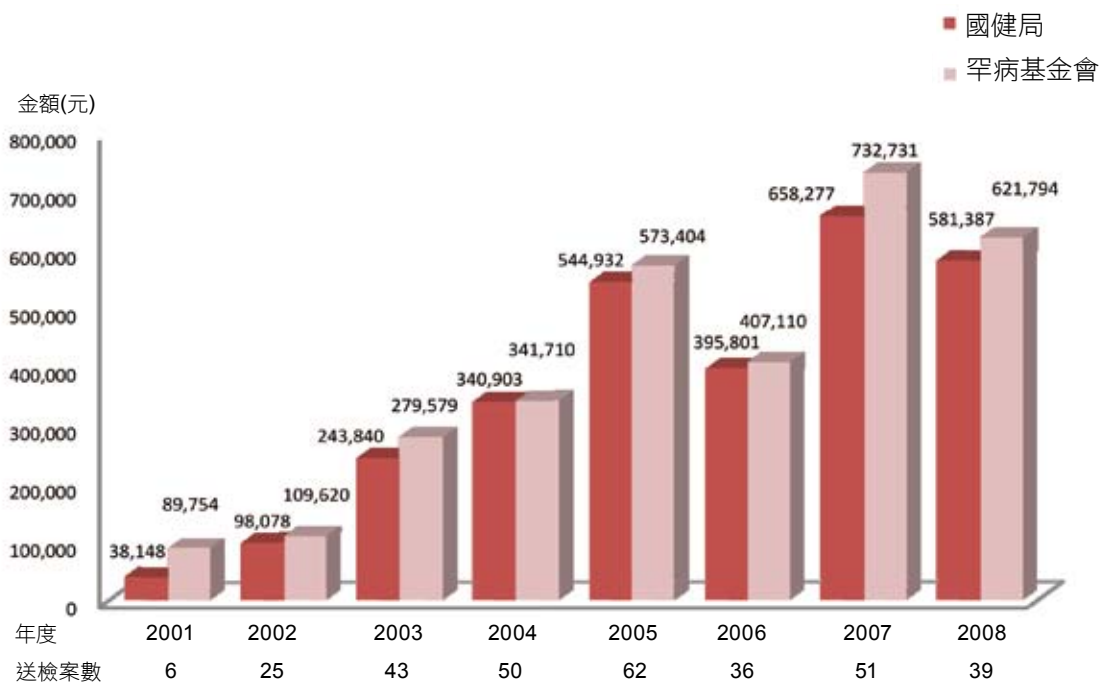
本會補助及部份病患之20%自付額)，約有55%個案透過此方案確認診斷因而獲得適當的治療及照顧。

本方案最重要的貢獻在於提昇罕見疾病患者的確診率，送檢案中產前檢驗的案件更使得罕病家庭減少遺傳複製的焦慮，使罕見疾病防治得以落實。此外，本方案更成為醫事人員不可獲缺的確診工具及管道，歷年累積的成果可作為國內發展遺傳檢驗之重要參考資料，為發展國內遺傳檢驗奠定基礎。



同時，在考量國際代行檢驗服務方案之模式已日趨成熟，且國內罕見疾病檢驗技術及品質更大為提升的前提下，部分罕見疾病確診目前已無須再外送至國外醫療單位，在國內檢驗亦可達到同樣的確診效果。因此基金會於2009年開始著手推動「國內罕見疾病遺傳檢驗補助方案」之相關規劃作業，未來將陸續與國內各醫學中心合作，建立完善國內檢驗機制，藉以整合國內遺傳疾病檢驗之相關資源，並補助病友家庭檢驗費用。期待新方案的實施能喚起政府重視罕見疾病遺傳檢驗，使國內檢驗技術與規模日漸發展成型。

※歷年本會與國民健康局國際代檢補助金額統計圖



二代新生兒篩檢計畫

- 2000.12 首度與中國醫大附設醫院優生保健中心合作，部分補助一般新生兒二代篩檢費用，該方案至2002.12終止
- 2001.08 與臺大醫院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，該方案至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篩檢費用，該方案至2003.12終止
- 2003.10 與三大篩檢機構、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 與三大篩檢機構、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，該方案至2006.06終止
- 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 新增全額補助原住民及經濟弱勢戶「龐貝氏症」篩檢費用

罕見疾病因確診困難，許多病友皆輾轉求醫因而延誤治療的契機，其中先天性代謝異常疾病若能早期發現確認診斷，並及早給予特殊飲食控制及適當的治療，將可避免生理及心理不可回復的傷害，也因此全面發展「先天性代謝異常疾病新生兒篩檢」是罕見疾病第二段防治的重要工作。選擇一全面性且高效能的篩檢工具及系統，並建立後續診斷與確診機制是基金會早期的努力目標，順應生醫時代的進展，Tandem Mass Spectrometry串聯質譜儀早已在歐美地區扮演先天性新生兒篩檢最前線之篩檢工具，其可部分取代傳統的新生兒篩檢，並同時可篩檢20餘種之先天性代謝異常疾病，因此基金會自2000年底開始，逐步與各大醫療機構及篩檢中心合作，共同推廣Tandem Mass Spectrometry串聯質譜儀運用於新一代的新生兒篩檢，並稱為「二代新生兒篩檢」。多年來，在



的篩檢工具及系統，並建立後續診斷與確診機制是基金會早期的努力目標，順應生醫時代的進展，Tandem Mass Spectrometry串聯質譜儀早已在歐美地區扮演先天性新生兒篩檢最前線之篩檢工具，其可部分取代傳統的新生兒篩檢，並同時可篩檢20餘種之先天性代謝異常疾病，因此基金會自2000年底開始，逐步與各大醫療機構及篩檢中心合作，共同推廣Tandem Mass Spectrometry串聯質譜儀運用於新一代的新生兒篩檢，並稱為「二代新生兒篩檢」。多年來，在

基金會及民間贊助單位多方的宣導下，政府終在2006年7月1日起同意將原來公告5項之篩檢項目增列為11項篩檢項目，同時在家長簽署同意書之下，即可得知其他26項疾病篩檢結果。二代新生兒篩檢制度推展為全國新生兒健康把關，成功地以公共衛生觀點邁向全民進行罕見疾病防治的目標。

◎推廣二代新生兒篩檢制度

為向國人推廣二代新生兒篩檢制度，早在政府尚未正視此一議題時，基金會即以民間的力量積極推展二代新生兒篩檢，拋磚引玉發起一連串推廣及補助計畫。首先於2000年年終，陸續與中國醫藥大學附設醫院優生保健中心及台大醫院新生兒篩檢中心合作，共同推展「二代新生兒篩檢先導計畫」，對於一般民眾以部分補助的方式引發準爸爸媽媽重視二代新生兒篩檢，對於偏遠花東地區則以全額補助方式鼓勵參與。經由基金會初期的積極宣導之下，社會大眾及各地區婦產科也逐漸認識二代新生兒篩檢計畫。因此，繼兩家醫院之後，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已陸續引進最新型的Tandem Mass串聯質譜儀。

隨著串聯質譜儀接連引進台灣，基金會除持續與各大醫院積極合作外，也期望透過與各縣市政府合作的方式，促使政府全面推動二代新生兒篩檢制度，因此，2002年與財團法人台北病理中心及福建省金門縣衛生局共同合作，推動離島地區全面進行二代新生兒篩檢，使金門縣成為全國第一個全面進行二代新生兒篩檢的縣市，是成為全國新生兒照護的模範縣市。

基於公共衛生與優生保健及服務特殊族群民眾的目的，2003年起持續推動經濟弱勢及原住民社群之二代新生兒篩檢，與全國三大篩檢中心、馬偕紀念醫院及林口長庚兒童醫院合作，期望藉由此一合作模式以加強原住民及經濟弱勢戶新生寶寶醫療照顧、社會救助及遺傳諮詢服務。

為了促進國內醫界、學界及政府對二代新生兒篩檢的重視，進而全面性啟動篩檢機制，基金會於2005年12月10日到12日舉辦「優生保健暨罕見疾病防治國際學術研討會」，其中專題「國際遺傳性疾病防治發展趨勢-以新生兒篩檢為例」，邀請國內外專家探討各國新生兒篩檢發展趨勢。在此同時，地方政府已率先響應本會理念，例如金門縣自2004年起由地方政府編列預算補助全縣新生兒篩檢費用，台北市亦自2005年8月起補助原住民、低收入戶及新移民新生兒二代篩檢費用，地方政府的重視再度督促中央政府衛生主管機關應儘速擬定可行之方案。

在基金會多年的宣導下，從2001到2006年6月的統計資料中發現準父母為新生兒選擇二代新生兒篩檢的人數從2成成長至8成，民眾自費進行篩檢之意願逐年提昇，代表著社會大眾對新生兒健康的重視，終喚起中央政府的積極規劃。2006年7月1日行政院衛生署公告新生兒篩檢項目增列6項法定項目，共計11項列入政府補助項目中。政府雖展現對新生兒健康的重視，但僅增列部分篩檢項目仍不足以達到全面防治之目標，因此基金會於同年6月23日立即舉辦「為台灣新生兒健康請命」記者會，盼希望政府持續增加篩檢項目，並呼籲政府公開揭示篩檢範圍並把選擇權交還給家長。最後，衛生署同意在家長簽署同意書之下，即可得知其他26種疾病篩檢結果。

◎二代新生兒篩檢補助方案

基金會自2000年底開始，陸續與台大醫院新生兒篩檢中心、中國醫藥大學附設醫院優生保健中心、金門縣政府、台北病理中心、中華民國衛生保健基金會、長庚醫院及馬偕醫院合作，共同推廣「二代新生兒篩檢先導計畫」，並先後補助偏遠地區、原住民及經濟弱勢戶家庭之新生兒篩檢費用，以鼓勵其主動篩檢。計畫執行迄



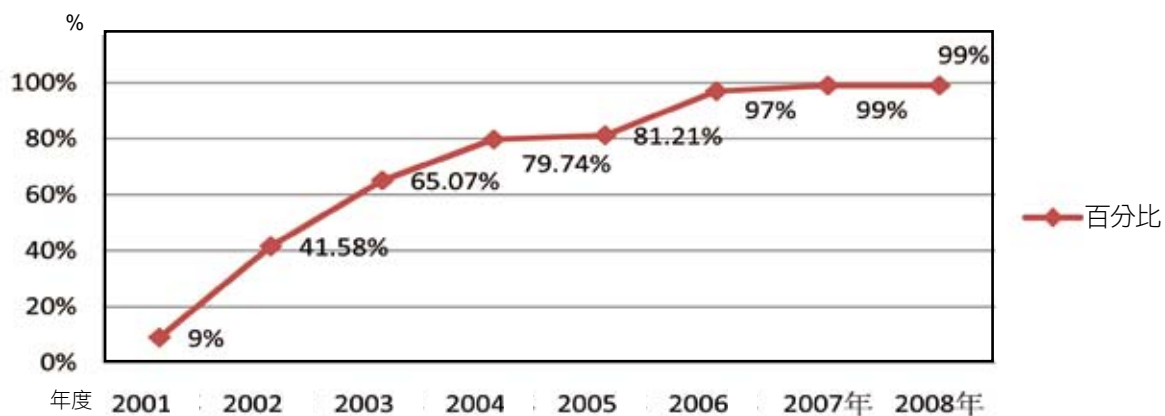
今，持續受到企業(如ING人壽)贊助，至2008年止，已補助將近65,000名新生兒接受篩檢，補助金額達到740萬元左右。另外，在推展二代新生兒篩檢的同時，約有271名的先天性代謝異常病患被篩檢出來，並及時獲得適當的治療與照顧。

2009年我們仍持續針對原住民進行全額補助，以強化原住民新生兒之健康。另外，本會亦將於2009年2月起開始補助「龐貝氏症新生兒篩檢」，針對參加此一篩檢之低收入戶及原住民新生兒，本會也將提供全額補助。期望透過篩檢項目的持續增加，讓台灣的新生兒健康得以獲得保障。

※歷年二代新生兒篩檢補助統計表

補助期間	補助單位/專案	補助人數	金額(元)
2000.12~2002.12	中國醫藥大學附設醫院	2,694	80,820
2001.08~2003.07	台大醫院及偏遠地區	44,751	1,823,500
2002.06~2003.12	金門縣新生兒	325	130,000
2003.10~2008.12	原住民新生兒	14,453	5,395,700
2004.10~2006.06	低收入戶新生兒	30	12,000
總計		62,253	7,442,020

※歷年新生兒串聯質譜儀受檢率



生育關懷服務方案

2006.09 基金會第三屆第七次董事會決議通過「罕見疾病家庭生育關懷補助辦法」

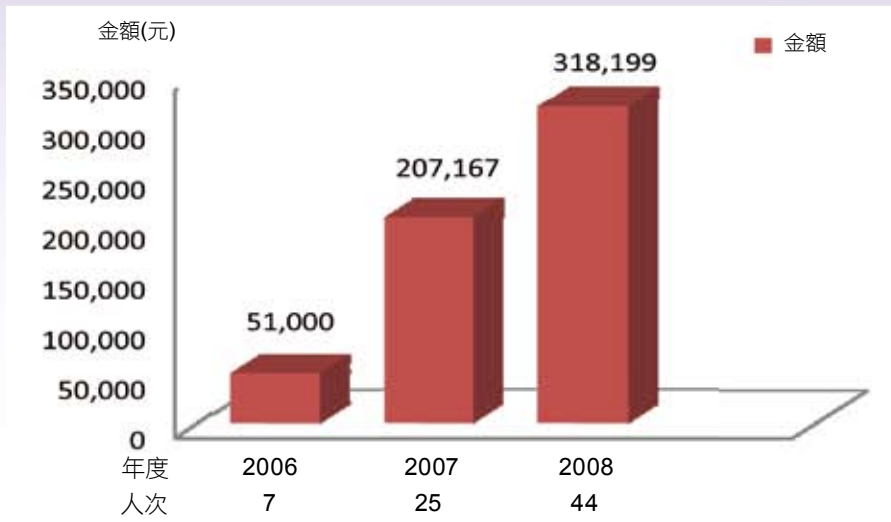
對於罕病病患本身或罕病家庭而言，生育健康的下一代是莫大心願，然而常因對疾病遺傳模式資訊不足或無法獲得適當的情感支持而作罷，即使充分進行生育準備或遺傳諮詢，罕見疾病家庭在面對懷孕的過程時，經常感到無所適從徬徨無助。基於此，基金會特別制訂「罕病家庭生育關懷補助辦法」，期望藉由提供懷孕前、中及分娩後孕產婦遺傳諮詢、關懷訪視、陪同產檢、產前遺傳檢驗補助、孕補品補助、生產慰問金及新生兒用品等服務，從懷孕到分娩，與罕病家庭們共同關懷新生命的誕生。此項方案即是落實罕見疾病防治中的第一段防治，藉由「早期發現、早期因應」降低疾病對於罕病患者及其家屬的衝擊與影響。



本方案自2006年9月開辦到至2008年12月，已提供42種病類69個罕病家庭計76人次生育關懷，累計補助金額為576,366元。補助的個案中，有54位申請人接受了絨毛膜取樣或羊膜穿刺檢查，而其中有46位申請人進一步接受產前遺傳檢驗（含報告待回者），包括：酵素活性檢驗、基因分析及特殊染色體分析等，其中有31案檢查結果正常，1案報告待回，9案胎兒為隱性的帶因者，2案發現胎兒罹病仍選擇產下，而不幸地有3案因遺傳到罕病或個案生育計畫之考量而選擇終止懷孕；其餘的15案中，因疾病致病機轉不明或家庭因素，並未進行產前遺傳診斷，但已出生者，目前都是健康寶寶。

本方案雖僅進行3年，其累積的資訊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資訊，而專業的遺傳諮詢服務，使得罕見疾病家庭進行最佳利益的選擇。另外，基金會期盼藉此方案之推展，喚起衛生主管機關對罕見疾病優生保健的重視，全盤規劃罕病媽媽或罕病家庭的生育準備計畫，以達到罕見疾病防治工作的目標。

※歷年生育關懷補助統計表



防治網絡推動



建置台灣罕見疾病組織資料庫

- 2007.07 首度召開專家會議，凝聚成立台灣罕見疾病組織資料庫之共識
- 2008.12 召開第二次專家會議，建議未來營運架構、分工與收案之規劃方向
- 2009.04 基金會第四屆第四次董、監事聯席會議通過「台灣罕見疾病組織資料庫設置辦法」
- 2009.05 召開第三次專家會議訂定實質收案內容
- 2009.06 基金會第四屆第五次董、監事聯席會議聘用組織庫管理委員會及倫理委員會人選
- 2009.07 台灣罕見疾病組織資料庫首次召開管理委員會會議

由於罕見疾病醫藥的發展一直是基金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之上，促進發展台灣本土的罕見疾病生醫研究是基金會下一個階段的發展重心。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的機會不多，使得罕病研究的進行大為受限。基金會在參考國內外經驗並召開多次專家會議後，於2007年起首度發起並規劃建立「台灣罕見疾病組織資料庫」，期望透過有系統收集病友的生物檢體和資訊，並以公益為出發點開放給國內研究者申請使用，以促進國內罕見疾病的生醫發展。



因「台灣罕見疾病組織資料庫」所需投入之人力與經費相當龐大且需以永續經營為目標，為使資料庫能實質發揮效益並對罕見疾病研究有所貢獻，資料庫的建置必須仰賴多專業的協助，故2007年至2008年間，基金會舉辦多場專家座談會。2007年7月召開「台灣罕見疾病暨遺傳疾病Tissue Bank的未來」座談會，凝聚各界對成立台灣罕見疾病組織資料庫的共識後，更進一步規劃出2008-2011年間包含籌備、準備、試運及永續發展等四個分期工作目標。2008年增聘一名專員，負責該計畫的初步規劃研擬，及相關合作單位之初步洽談。2008年12月初再次邀集各界專家召開第二次專家會議，討論組織庫的營運架構、收案流程與內容、倫理法律社會考量(ELSI)等議題，會中並決議未來應朝向多元專業與機構合作之營運模式規劃，以達成資源共享

的目標。接著，於2009年4月到7月期間，基金會董事會召開相關行政會議，進一步確認基金會投入此計畫之決心。

經過兩年的準備工作後，組織庫的籌建工作正以穩健的腳步向前邁進，逐步實踐為罕見疾病研究奠定基礎的目標。身為民間非營利機構，基金會更關心全體罕見疾病病友的福祉，唯有藉由自身力量拋磚引玉，才能引領罕見疾病病患走向理想國度。



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申請案

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，罕見疾病的新藥開發經常敬陪末座且不受重視，即使少數大廠商願意投入罕藥的領域，其試驗對象大多以該地區國家之病患為優先考量，國內的病患僅能漫長的等待研究結果。為了促進國內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3月經由董事會通過「罕見疾病臨床試驗計畫補助辦法」，期望能透過民間團體的力量，鼓勵本土性臨床研究進而嘉惠罕見疾病病友。



2008年10月首度受理台大醫院基因部申請「尼曼匹克症C型臨床試驗計畫」，並由董事會同意補助25%藥物費用，總計為1,557,414元，其餘25%由台大醫院補助，50%由衛生署罕見疾病防治及藥物法醫療補助。經過1年的國內試驗，5位尼曼匹克症病患吞嚥功能及行走能力獲得改善、減緩了心智能力喪失，甚至可以恢復眼球運動功能，5位病患家屬親自體驗藥物效果，並感激各方的協助。本計畫結束後，美國、歐盟及澳洲衛生單位也陸續認定此藥物對治療尼曼匹克症C型之療效，國內健保局亦於2009年7月公告此疾病納入藥物ZAVESCA的適應症中，並獲健保給付，病患後續用藥的問題也將獲得制度性的保障。

臨床試驗補助辦法雖僅實施1年，但此項創辦性方案卻是基金會發展10年的重要里程碑，獎勵罕病研究發展不再只是口號，期望持續落實臨床試驗補助，進而提升國內治療水準，並為罕病家庭帶來治療新契機。