



# 遺傳諮詢



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。因此，專業遺傳諮詢員角色的確立，成為遺傳諮詢網絡中極為重要的一環。有鑒於此，本會自2001年起與中華民國人類遺傳學會、台大醫院及馬偕醫院合作，正式成立「全國罕見疾病永續服務網」，聘用遺傳諮詢員建置初步的遺傳諮詢網絡，之後陸續派駐遺傳諮詢員至北、中、南各大醫學中心進行臨床駐診，並藉此讓社會大眾及病友更加了解本會的服務。另外，亦透過電話、網站、電子郵件的線上諮詢，讓社會大眾能對罕見疾病能有最即時、完整的認識，也達到遺傳諮詢的積極目的。

## 2009年度成果

2009年度本會持續派駐4名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（各遺傳諮詢員駐點時間及醫院詳見本會網站，病友福利專區之「諮詢員駐點服務」），以協助病友就醫、醫療、福利諮詢等需求之滿足與資源連結，總計今年度本會遺傳諮詢服務共達2,631人次。

2009年本會遺傳諮詢服務統計表

項 目	病房探視	電話諮詢	電子郵件&網站留言板	醫院門診	小計
北區服務 (人次)	103	889	131	345	1,468
中區服務 (人次)	16	255	195	90	556
南區服務 (人次)	13	297	173	124	607
總 計	132	1,441	499	559	2,631

## 個案故事

### 諮詢與關懷 伴我走過無措時

筱琪的大兒子豪豪，出生後經常不明原因的發燒及發生異位性皮膚炎，因而成為醫院常客，與同齡甚至比她晚出生的小朋友相比，豪豪至今仍未長出牙齒，頭髮異常稀疏。她與先生都覺得豪豪的整體發展似乎慢了許多，於是帶他到醫院就診，由醫師確診為外胚層發育不良症。筱琪終於明白因為他無法排汗，才導致常常發燒。面對這樣的疾病，她毅然決定離開職場，專心在家照顧寶貝。

除了全心照顧外，筱琪也很期待再生下一名健康寶寶，然而面對幾次的懷孕，恐懼與壓力總是多於喜悅，因為心理壓力過大而無法承受，因不明原因的流產而最後選擇放棄。去年四月第五次懷孕，心中再度燃起希望，但還是難掩不安。由於該病發生在男孩的機率較高，產檢確定胎兒為小男生後，筱琪更加慌亂了。再加上豪豪的基因報告尚未確定，雖然接受了相關的檢驗，但檢驗結果無法確認胎兒是否同樣罹患外胚層發育不良症，忐忑不安地打電話到基金會諮詢，已懷孕18週的她，焦急地想得知何種方式可以確診？哪家醫院可進行此疾病的產前診斷？經由本會諮詢員安撫情緒，釐清她最擔心的事情，並了解家族史及所進行過的檢驗後，在考量懷孕週數及產前診斷所需花費的時間，建議她到適當的婦產科醫院，可同時進行疾病確診及產前診斷。為安撫她的不安情緒，我們還建議先生能夠陪伴前往聽取報告。雖然最後產前檢驗結果不如預期，但夫妻倆相互扶持，堅強地作了最後的決定。

休息了一陣子後，筱琪來電表示，幸好當時有想到要打電話至基金會諮詢，懷孕過程中有了諮詢員與大家的支持，讓她可以靜下心來思考，也更有勇氣去面對所有的抉擇。

# 營養諮詢及營養教室

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，本會除聘任專職營養師提供營養諮詢之外，亦針對各種不同飲食需求的罕病家庭，舉辦各類營養教室活動，更陸續編撰飲食手冊，將正確飲食的觀念傳達給病友及家屬。

## 2009年度成果

2008年首度試辦「先天性代謝異常疾病低蛋白食品抵用券補助方案」，提供患者更多樣的飲食選擇，讓「吃」變得更方便健康。今年持續辦理此方案，總計共發出71份低蛋白食品抵用券，其中有59位病友實際兌換所需要的食品，如低蛋白米類、麵條，以及米果、巧克力等的低蛋白食品，針對此方案本會共補助289,707元。大多數病家皆十分肯定此一方案，這不僅減輕他們部份經濟負擔，同時也能讓他們依照實際需求來選擇理想的食材。累計2008至2009年止本會共提供122位病友實際兌換食品，補助金額達613,672元。

今年營養教室搭配病友聯誼活動規劃單一病類的飲食指導，陸續提供「威爾森氏症」及「外胚層增生不良」等營養照護資訊。自2001年至2009年止，本會已舉辦38場營養教室活動，累計共有3,931人次參與。營養諮詢方面，今年度透過電話、電子郵件或門診等累計服務共456人次。另外，本會網站「病友福利專區」之「營養服務」專區亦收錄各式營養資訊及特殊飲食食譜，歡迎有需要的病友前往查閱下載。至於2010年本會將持續提供低蛋白食品抵用券補助，詳細內容請密切注意本會網站。

## 家屬迴響

### 滿滿幸福的低蛋白食品抵用卷

文/小宇媽媽（苯酮尿症病友家屬）

「上帝關上了你的門，必定會為你再開另一扇窗，生命的可貴就在於，它一定會自己找到出路。」這是在得知自己的寶貝是罕病兒時，一路鼓勵我的一段話。

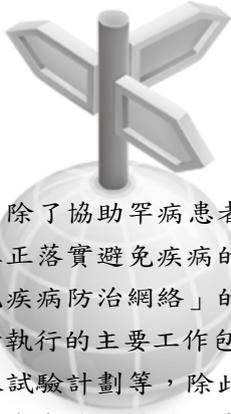
在醫生宣布寶貝患有苯酮尿症，需終身服藥及飲食控制時，對我而言「罕見＝陌生」，對於如何飲食控制更是茫然。因此為了面對未來的長期飲食抗戰，節制寶貝的飲食慾望似乎是最好方式。每當他問我「媽咪！這個可以吃嗎？」而我卻是搖頭時，小宇總是露出失望表情，難過自責的我都暗自期許，如果可以，我一定努力去學做最好吃的東西給他吃。在一次的機緣下認識了「罕見疾病基金會」，才得知原來還有所謂的「低蛋白食品」，心中真的是很雀躍，因為對我而言那是多大的幫助！在詳細了解之後才知道國內低蛋白食品的來源並不廣泛，基於成本考量，每項產品價格比一般市售高出很多。因此與醫院購買的麵條，我們只會在必要時間才會使用它。

直到我們收到了基金會寄來的「低蛋白食品抵用券」，一開始並不知如何使用，但在基金會同仁細心解說下，我試著去查詢可以換哪些商品，心中湧起莫名的驚喜與感動，因為除了可以換取低蛋白麵粉做蛋糕外，還有我自己也很喜歡吃的義大利麵。在仔細盤算後，我將抵用券換了麵粉、義大利麵、中華麵、快煮麵等，還包括小朋友的最愛－巧克力、夾心餅乾、米香等。寶貝從來沒有吃過巧克力，在他吃到生平第一顆巧克力時，表情充滿驚奇，一直問我「媽咪！這是什麼呀？」還笑著說好好吃唷！當下我才深覺原來滿足孩子是父母最大的幸福。之後就常看著他獨自抱著一包餅乾，一個接著一個吃！心裡真的很感激，感謝基金會給我們這麼好的一份禮物。

飲食對一般健康的人而言，就像在享受呼吸一樣。但對於少數族群而言，美味的食物有時常淪為「致命吸引力」。從寶貝的另外一扇窗外，我看到了其實有更多人比我們活得還勇敢，也有一群人默默地照顧著這群少數族群，因為他們的付出，填補了我們心中的些許遺憾。

2009年本會營養諮詢服務統計一覽表

項 目	電話諮詢	醫院門診營養諮詢	電子郵件留言板	總計
服務人次	216	203	37	456



# 罕病防治規劃推動

除了協助罕病患者獲得醫療照顧及滿足需求外，本會更期望將罕病防治的概念推廣至一般社會大眾，真正落實避免疾病的再度複製。基於此，本會運用公共衛生中「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，並順應醫療發展與社會期待，分階段之目標與工作項目逐年完成。目前所執行的主要工作包括：規劃國內遺傳檢驗補助、規劃罕見疾病組織資料庫(Tissue Bank)以及補助國內臨床試驗計劃等，除此之外，今年度本會在財團法人永齡健康基金會的專案補助下，與中華民國人類遺傳學會合作，共同結合預防醫學的概念，進行罕見暨遺傳疾病的防治宣導，期望透過這些工作，達成強化國內遺傳檢驗機制、促進罕病研究與相關臨床試驗、以及罕見疾病及早預防與治療等重要目標。

## 2009年度成果

### 建置台灣罕見疾病組織資料庫

繼2008年底召開建置罕見疾病組織資料庫的專家會議，就未來資料庫的營運架構、收案內容流程、倫理法律社會考量(ELSI)等廣徵建議並尋求共識後，2009年接續進行資料庫的建置規劃與尋求相關合作單位合作，並於同年5月中再度邀集國內罕病領域的臨床醫師，從研究者的需求面出發探討收案內容與納入標準等細節，以期未來所提供的檢體與資訊能切合使用者的需求，讓資料庫能發揮其最大的效益。

在資料庫的營運架構上，本會董監事會在2009年4月通過了「台灣罕見疾病組織資料庫設置要點」，並按此要點於7月成立管理委員會及倫理委員會，前者主要負責資料庫建置規劃與未來運作之決策，後者則負責審查、諮議及監督相關的倫理法律等議題。在各界專家與委員會成員的協助下，資料庫建置計畫甫於今年12月底順利通過中國醫藥大學附設醫院人體試驗委員會的審查，自2010年起將開始在該醫院進行參與者招募與收案作業，未來本會也將謹遵法令規範，陸續擴大收案的規模，期望能逐步實現本會建置一個造福病友、且永續經營的罕見疾病組織庫之願景。

### 基因遺傳預防醫學推展

罕見疾病防治是基因體學進展的其中一環，如何運用基因體科技於預防醫學，全面迎接個人化醫療世代的來臨，是現階段政府與民間所必須共同努力的。有鑑於此，本會進一步結合民間與醫療專業的力量，推展「基因解碼：個人化預防醫學宣導教育計畫」，期能分階段逐步提昇不同族群對基因體醫學運用於預防醫學的知能，為全民邁向個人化醫學作準備。

本計畫推展的第一步，是於12月20日委託中華民國人類遺傳學會同步辦理兩場「個人化醫學臨床應用研討會」，參與者以護理人員及醫師為主。研討會的內容以藥物基因體學為開端，探討因為族群或個體間的基因或多變性，不同的藥物反應或副作用，因為相關藥物基因學研究的進展，目前美國食物藥物檢驗局(FDA)陸續將基因與藥物間的藥物不良反應，標示於藥物仿單上，未來也可能發展各項藥物不良反應之基因檢測，提供民眾使用藥物前的參考。另一個探討的議題為癌症標靶藥物治療，雖然標靶藥物在醫學上被認為可有效控制癌細胞發展，但同樣的標靶藥物用於同種癌症但不同病患，其治療效果不一，因此目前除發展治療藥物外，亦進行藥效與基因相關性的研究，以進一步決定對病患最佳的治療選擇，同時可減少醫療開銷。

本會希望藉此促進醫界瞭解基因體學運用在個人化醫療的進展，進而帶動個人化醫療世代，並提昇醫護人員對基因體醫學運用在個人化醫學的知能，使其在照護病患時，能秉著個人化醫學的概念，給予病患適切的照護。而除了醫護人員外，我們更希望能將此概念，推廣至一般大眾，因此在2010年度，我們將針對大專生及高中學生進行宣導、製作遺傳教育宣導與預防醫學概念的影片，提昇一般大眾對於基因體學的認識，進而重視預防醫學與個人化醫療。



# 試辦安養協力家庭

「媽媽年紀大了，身體健康狀況大不如前，已經沒有辦法再繼續照顧我和弟弟兩個人。再這樣下去，病情更嚴重，可能連弟弟都無法照顧。…我不想去療養院，中風的阿媽在安養中心住了十幾年，雖然意識清楚而且有人可以照顧生活起居，但是住在裡面像被關起來一樣，完全沒有任何的行動自由。媽媽每次去看她，她都吵著要回家，但是也沒有辦法…。」

「參加安養協力家庭，可以解決媽媽年紀大，沒有辦法同時照顧我和弟弟兩個人的問題，另外也希望能夠來台北多看外面的世界……」

「罕見疾病安養協力家庭試辦方案」期盼透過數個病家的協力互助，以及本會所提供之經濟補助與資源連結、諮詢等服務，解決想在家接受照顧，卻礙於經濟壓力、照顧人力不足或一家多人發病等因素而造成病友無法在家中獲得妥善照顧的問題。協力家庭以住民及家屬為主要成員，輔以照護人力的聘雇以及家屬協同照顧等機制，讓病友同住之餘，仍可維持或甚至改善與家人的關係、享受家庭獨有的溫暖。

## 2009年度成果

### 完成第一個協力家庭設置

在歷時半年密集地訪視病友、規劃籌備、與各自家庭溝通，及確認住民人選、尋覓住所、規劃、改良無障礙環境及完成照顧人力聘雇，本會第一個板橋協力家庭，於2009年2月正式設立。板橋協力家庭至今已即將屆滿一年，共有三位病友和其中一病家的家屬共同居住，有了照顧者與家屬的從旁協助，幫助這個家庭發揮彼此照顧、相互扶持的功能。

### 住民獲得妥善照顧

為了確保住民們接受照顧的品質，從外籍看護的遴選到實際提供服務的過程中，本會與康林外籍看護

仲介公司密切合作。包括聘僱前的溝通、簡易疾病介紹以及確認看護工作內容等，並於看護實際服務多次後，協同翻譯老師共同訪視，降低因語言不同而造成服務的阻礙並縮短適應期，以確保照護品質。

### 連結相關復健、支持服務，鼓勵住民參與各項活動

住民們入住一個月，對於生活環境較為適應後，本會便著手後續服務輸送。包括：由本會特約之專業復健師定期至協力家庭，教導平時出門不便的住民於家中接受復健指導，讓住民們維持肌肉強度、耐力、協調性等功能。另外，也向外籍看護示範正確協助移位的方式，協助住民養成每日持續復健的習慣，減緩疾病惡化所導致生理功能的退化。

### 住民與家人關係獲得改善

成立協力家庭的主要目的之一，即是透過照顧壓力的舒緩，促進病友與家屬關係。在生活適應訪談中，病友表示與家中成年子女的關係相較於協力家庭設立前更加親密。除了基金會人員的固定訪視之外，加上子女的每週探訪，對病友的關心程度增加，還貼心地買蛋糕慶生，讓病友倍感窩心。

協力家庭自成立以來，即將正式邁入第二年。除了延續維持現有協力家庭之外，本會期待在中部、南部同樣設立病友互助之協力家庭，服務更多有在家安養需要的病友。若您願意提供資源或有相關疑問，歡迎電洽本會研究企劃組02-2521-0717分機123 顏克芬專員。



▲工作人員陪同病友一起透過串珠活動，在趣味中做復健



# 遺傳檢驗服務

由於罕見疾病確診困難，為協助罕病病患找出真正的致病原因，並可及早進行治療及預防工作，本會將推動國內外遺傳檢驗服務列為重點服務項目。自2001年起本會接受衛生署國民健康局委託作為「國際醫療合作代行檢驗服務」單一窗口，負責建立我國罕見疾病國際檢體外送管道及標準作業流程，以補國內檢驗設備與技術之不足。2009年，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大為提升，本會開始推動「國內罕見疾病遺傳檢驗補助方案」，以協助建立本土的遺傳檢驗技術提升，進而加速罕見疾病防治工作。

## 2009年度成果

### 國際醫療合作代行檢驗服務方案

本會國際醫療合作代行檢驗方案執行至今邁入第9個年頭，目前該方案之檢驗費用由國民健康局負擔40%，本會負擔40%，病患自付20%（如病患經濟狀況不佳時，也由本會補助）。另外，本會於2005年接受國民健康局委託，訂定12項檢驗之快速審查原則，此原則之建立乃可加速個案補助審查作業與作業流程標準化。自2001年起至2009年底止，協助了354名個案進行國際醫療合作代行檢驗，共補助費用3,882,257元（含本會補助之40%及部份病患自付之20%檢驗費用）；方案至今已接受國內16家醫療院所委託，進行疾病確認診斷或產前診斷，並送至9個不同國家之專業檢驗機構包括：美國、英國、澳洲、比利時、丹麥、德國、荷蘭、紐西蘭與瑞士等，送檢之檢驗項目多達100項之多，今年度則是新增18項檢驗項目。

2009年本會共辦理57案國際醫療合作代行檢驗（2008年度未完成檢驗程序之保留案件15案，2009年度新申請案42案），分別為臺大醫院34案、台北馬偕醫院2案、台北榮總8案、台中榮總3案、中國醫藥大學附設醫院1案、花蓮慈濟醫院2案、高雄醫學大學附設中和紀念醫院3案、高雄榮總2案、高雄長庚醫院1案、成大醫院1案，平均每月約有5案，其中本會亦額外補助10名無能力負擔個案之自付額。此外，本會亦協助1名非公告罕見疾病個案送檢，其費用則由病友自行負擔。以2009年國際檢體外送之檢驗結果看來，有將近47.7%透過此一方案成功確診，也使患者得以順利接受後續的照顧與治療。本方案相關補助辦法及詳細作業流程請見本會網站「病友福利專區」之「諮詢與服務」。

### 國內罕見疾病遺傳檢驗補助方案

經過妥善完整地資料收集與評估，本會自2009年起始推動「國內罕見疾病遺傳檢驗補助方案」之相關服務。經由國內多位專家學者建議與指導，方案試辦初期先就國內需求性較高且檢驗技術穩定、政府補助資源少之檢驗項目為主要目標，並陸續與財團法人彰化基督教醫院基因醫學部、台大醫院基因醫學部及柯滄銘婦產科/基因飛躍生命科學實驗室簽訂合作備忘錄，進行12個病類（包括：粒線體疾病、囊狀纖維化、柯凱因氏症候群、Beckwith Wiedemann氏症候群、色素失調症、尼曼匹克症C型、戊二酸血症第一型、鳥胺酸氨甲醯基轉移酶缺乏症、龐貝氏症、高雪氏症、法布瑞氏症）計14項之檢驗，並由本會補助50%之檢驗費用。今年度共補助27,600元



，為11位疑似罕病病患進行檢驗，其中有2位確認。本會將逐步擴大辦理此方案，以協助建立與整合國內遺傳疾病檢驗之相關資源，並提供病友家庭檢驗費用補助。2010年將新增4項粒線體疾病檢驗項目及努南氏症候群的基因檢驗，該方案詳細補助作業資訊請見本會網站「病友福利專區」之「諮詢與服務」。

### 個案故事

## 無國界攜手合作 打造罕病防治新視野

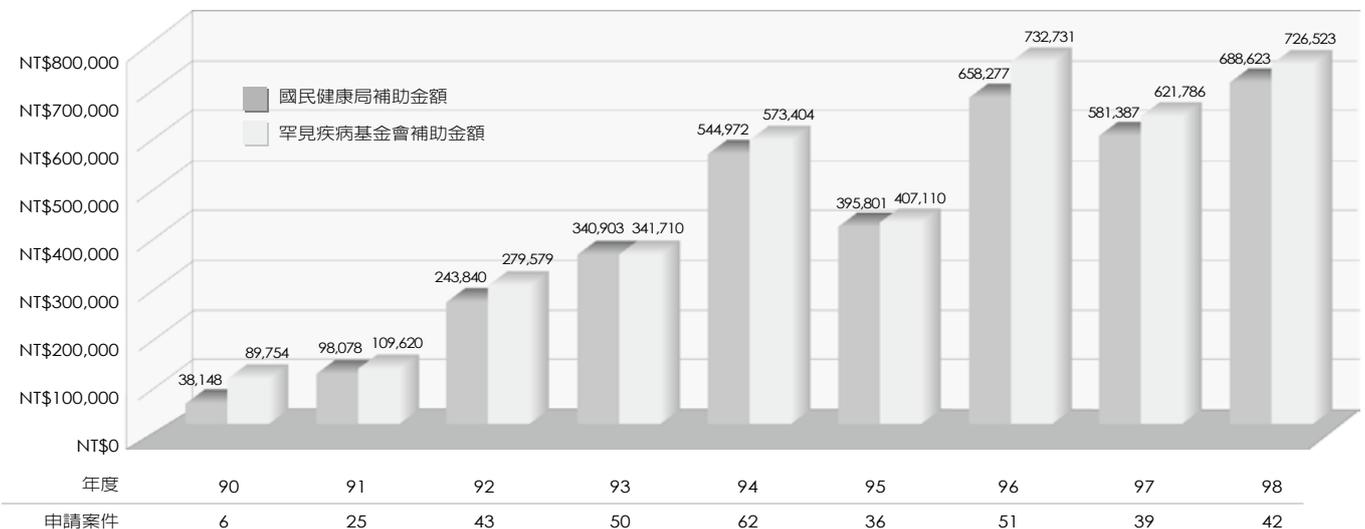
婷婷有著濃濃的眉毛及活潑好動的個性，是父母的小寶貝。但是在她快兩歲時，爸媽發現婷婷的語言發展有些緩慢，走路動作不太協調且時常會跌倒，甚至對熱及痛的感覺不夠敏銳，容易讓自己受傷。爸媽發覺情況不對，立即帶她到大型醫院就醫，經過一連串的生化檢驗及臨床症狀的分析，確診婷婷罹患了「黏多醣症第三型」。

照顧婷婷對爸媽來說是一種甜蜜的負荷，短時間並沒有想為婷婷添個弟弟或妹妹，但第二個小寶貝卻意外造訪，令他們不知所措。為此他們再次的尋求醫師的協助。醫師告知婷婷爸媽，目前並沒辦法經由胎兒黏多醣酵素檢驗得知胎兒是否罹患疾病，確定胎兒是否罹病的最好方式是從基因檢驗著手，亦即需先從婷婷的血液中找到黏多醣症第三型的基因變異點位，才能經由羊膜穿刺取得胎兒細胞，比對胎兒與婷婷是否遺傳到相同的基因變異，以進行產前診斷。婷婷爸媽於是主動與本會聯繫，希望可以代為尋找合適的檢驗機構。

由於當時國內無法進行黏多醣症第三型的基因檢驗，本會遺傳諮詢員立即著手查詢國外可進行此項檢驗的機構，父母最後決定將檢體送到美國Emory Genetics Laboratory進行分析，並委託本會向衛生署國民健康局進行檢驗費用的補助申請。在獲得衛生署許可檢體出口同意公文時，婷婷媽媽已經懷孕14週，為了能及早獲知婷婷的檢驗報告，本會諮詢員數次與國外聯繫，告知檢驗機構其檢驗結果將影響到產前診斷的進行，因此希望能盡快獲得報告。在數週密集連絡下，終於及時地收到了檢驗報告，醫師即刻安排婷婷媽在國內進行產前基因診斷檢驗。

婷婷爸媽非常感謝醫院醫療人員及基金會工作人員的熱心幫忙，在產前檢驗結果未確立的情況下，陪伴他們度過這段焦躁不安的時期，讓他們可以安心的期待新生命的到來。

歷年本會與國民健康局合作國際代檢補助金額統計圖





# 生育關懷服務

傳宗接代是天下父母心之所嚮。對於罕病病患本身或家庭而言，生育健康的下一代更是莫大的心願。因此本會特別於2006年制定「罕病家庭生育關懷補助辦法」，提供孕期婦女必要之協助、諮詢與教育，藉由「早期發現、早期治療」以降低疾病對罕病患者及家屬的再次衝擊與影響。

本會生育關懷補助服務對象共分為：（一）已生育過罕病患童，並預計再生育者。（二）罹患罕病之家庭（夫妻任一方罹患），並預計再生育者。本會將分別於懷孕前、中及分娩後，提供孕產婦遺傳諮詢、關懷訪視、陪同產檢、孕婦補品、生產慰問金及新生兒用品等服務，從懷孕到分娩，與罕病家庭共同關懷新生命的誕生。

## 2009年度成果

本方案自2006年8月開辦迄今，已提供115個罕病家庭生育關懷，補助總金額為1,078,388元。2009年度共補助39種病類，計56個罕病家庭，補助金額為502,022元，並且更獲得「永齡健康基金會」專案補助，共同為罕見暨遺傳疾病防治、教育宣導來努力。

藉著生育關懷服務之推動，我們期待高危險群孕婦能及早、積極地為生育規劃做準備，自本年度開始，本方案更特增列了「產前遺傳診斷」補助項目，以擴大生育協助的範圍。從分析補助申請資料顯示，56位準媽媽中，有6位本身即為病友，2位其配偶罹患罕病，2位其手足為病友，本身為疾病帶因者，而有46位準媽媽曾育有罕病兒；接續前項，共有43位準媽媽接受了產前遺傳檢驗，包含了基因分析、特殊染色體檢查、酵素分析等，有3案尚在送檢程序中，已知報告者中有27案檢查結果正常，另有5案檢出胎兒為隱性帶因者，而有8案檢出胎兒罹患罕病。特別一提的是，這其中有2位準媽媽因事前獲知胎兒罹患罕病而作子宮內幹細胞移植、酵素施打等方式因應，並最後選擇產下胎兒；至於另6位準媽媽則因各自的生育計畫考量選擇中止懷孕。其餘13案，則因致病機轉不明或家庭因素，並未接受產前遺傳檢驗，其中一案則因胚體萎縮選擇引產，其他寶寶目前無論是尚在待產中

，或已分娩者，從一般產檢、新生兒健檢結果看來，都是健康的寶寶。

生育關懷服務自開辦3年多來，本會有感於罕病家庭對孕育下一代的期待、擔憂與徬徨，因此自本年度起，特針對預計懷孕或懷孕中的準媽媽們及其家屬，規劃一系列媽媽教室活動，並於2009年先後在台北、台中辦理兩個場次，提供孕期、產後的營養資訊，並安排學習放鬆的抒壓課程，並獲廣大的迴響。

罕病家庭不代表不適合生育，若是能在醫師及遺傳諮詢師的專業協助下，及早進行生育規劃及安排，還有本會積極的陪伴協助，他們同樣也能在身心靈獲得足夠準備與調適下，期待健康寶寶的到來。

2009年生育關懷服務病類統計表

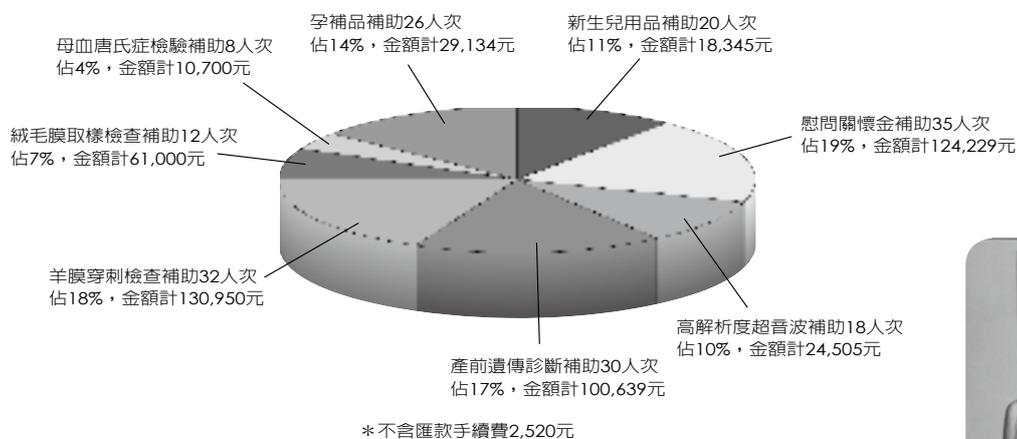
項次	疾病名稱	人數
1	脊髓性肌肉萎縮症	6
2	粒線體代謝異常	2
3	脂肪酸氧化作用缺陷	2
4	成骨不全症（玻璃娃娃）	2
5	戊二酸血症	2
6	龐貝氏症	2
7	裘馨氏肌肉萎縮症	2
8	軟骨發育不全症（小小人兒）	2
9	威廉斯氏症	2
10	柯凱因氏症候群	2
11	芳香族L-胺基酸類脫羧基酶缺乏症	2
12	威爾森氏症	2
13	鳥胺酸甲醯基轉移酶缺乏症	2
14	肌小管病變	1
15	神經纖維瘤第一型	1
16	楓糖尿症	1
17	小胖威利氏症候群	1
18	黏多醣症第三型	1
19	苯酮尿症	1
20	結節性硬化症	1
21	皮爾羅賓氏症	1
22	外胚層發育不良	1
23	先天性全身脂質營養不良症	1
24	瑞特氏症	1
25	法布瑞氏症	1
26	甲基丙二酸血症	1
27	中鍊脂肪酸去氫酵素缺乏症	1
28	小腦萎縮症	1
29	Beckwith Wiedemann氏症候群	1
30	遺傳性表皮分解性水皰症（泡泡龍）	1
31	貓哭症	1
32	瓦登伯格氏症（藍眼珠）	1
33	尼曼匹克症	1
34	肝醣儲積症第一型	1
35	高胱胺酸血症	1
36	Cornelia de Lange氏症候群	1
37	多發性硬化症	1
38	馬凡氏症	1
39	Nonaka Myopathy	1
合計	39種病類	56人



## 2009年螢火蟲家族媽媽教室教育推展活動

場次	地點	日期 / 時間	主題 / 講師	參與人次
I	台北市	2009/10/24 13:00-16:00	* 營養師專題：怎麼吃最營養：談孕期、坐月子飲食（台大營養室賴聖如營養師） * 心靈分享時間（魏楚珍 社工師）	23
II	台中市	2009/11/07 13:00-16:00	* 營養師專題：怎麼吃最營養：談孕期、坐月子飲食（中山醫學院 莊慧如營養師） * 心靈分享時間（台中張老師 盧麗玉資深督導）	14

2009年生育關懷補助項目統計圖



## 個案故事

## 伴您同行 生命感動

罹患脊髓性肌肉萎縮症的翰翰，今年剛滿4歲，還有個健康活潑的姐姐，模樣可愛的他，總是眨著一雙溜溜的大眼睛，害羞地依靠在媽媽身邊，靜靜的觀望，早已不良於行的雙足，從未踏地。媽媽說：「哎呀，好黏人的小孩，膽小怕生，怎麼辦？可是他很聰明又有才藝喲，最喜歡去基金會的繪畫班，對不對！」與翰翰互動中那抹慈愛的眼神，一直令人印象深刻，那是寵愛，不因翰翰的特殊有所遲疑，翰翰永遠都是媽媽的心肝兒。來自中國的翰翰媽媽為外籍配偶，因為育有罕病的翰翰需要照顧，而無法外出工作，家中經濟重擔全仰賴丈夫一份薪水，狀況不甚寬裕，憑著知足喜樂的生活態度，翰翰媽媽一直是感恩於當下的，然而，無預警懷上第三胎，一開始帶給父母的並不是喜出望外，而是一連串的苦惱，夫妻二人無助地睜眼度過漫漫長夜，為能及早、慎重地計劃再生育大事，翰翰媽媽決定尋求基金會的協助。

還記得初次與翰翰媽媽通電話，她刻意壓低了音量，述說著擔心疾病又找上自己的孩子，一生受苦，也唯恐親族方面不諒解的種種壓力。原來懷胎生子對罕病家庭而言，竟是生命中如此不可承受之輕；在了解他們的需求後，基金會提供了遺傳諮詢，並協助進行產前遺傳檢驗的規劃建議，並鼓勵翰翰媽媽走出來，參與罕病媽媽教室活動。翰翰媽媽說，幸好參加了這個活動，在增長知識之餘，還有一群懂得她、體會她的準媽媽們以及工作人員，不再獨自背負著沈重十字架，而有一群人聚在一起，形成一股相知相惜的堅強力量。

2009年底，翰翰媽媽生下一名健康活潑的男寶寶，翰翰跟姐姐都很高興有小弟弟陪伴他們，這個家庭也因為新生命的降臨而重燃希望與感動，這也正是基金會陪伴罕病家庭走過不凡經歷的能量來源。



# 二代 新生兒篩檢

先天代謝異常的罕病病童由於身體缺乏某種酵素，使代謝物質合成或分解的機制出現問題，導致身體無法有效地進行代謝。這類疾病如果能在出生後盡早發現，則可藉由特殊藥物及飲食控制，使疾病獲得適當的「治療」；否則將可能造成身體和心智發展無可回復的缺陷，例如智障、肢障等。新生兒篩檢即是運用串聯質譜儀篩檢技術(Tandem Mass Spectrometry)分析血液中各種化合物，藉由新生寶寶微量的血液即可篩檢20餘種先天性代謝異常疾病，包括楓糖尿症(MSUD)、戊二酸血症(GA-I)、異戊酸血症(IVA)等。

本會自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、中國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、原住民及低收入戶家庭之新生兒篩檢費用，以鼓勵其主動參與。經過本會多年積極投入推廣與宣導，政府決議自2006年7月1日起，只要家長簽署同意書，即可得知26種疾病篩檢結果；衛生署依據修正之「優生保健措施減免或補助費用辦法」第二條第一款第一目規定，補助新生兒先天性代謝異常疾病篩檢之項目，由原先5項增為11項，其中屬山地、離島或偏遠地區之醫院機構出生者，更由衛生署全額補助，但本會考量仍有多數的原住民居住於平地，無法得到政府補助，因此仍持續補助原住民新生兒的篩檢費用。更於2009年2月起率先開始補助「龐貝氏症新生兒篩檢」，提供原住民及低收入戶新生兒此項篩檢之全額補助，讓台灣的新生兒多一層保障。至2009年底為止，本會累計補助人數達68,944人，補助金額9,187,470元。

## 2009年度成果

本計畫執行迄今，獲得富邦人壽等愛心企業的持續贊助，並與三大篩檢中心：台大醫院新生兒篩檢中心、台北病理中心、中華民國衛生保健基金會共同推廣，2010年我們仍持續針對原住民族群進行全額補助，並給予低收入戶龐貝氏症新生兒篩檢之專案補助。期望透過篩檢項目的持續增加，讓台灣的新生兒健康得以確實保障。

2009本會原住民及低收入戶新生兒串聯質譜儀篩檢及龐貝氏症篩檢補助統計表

台大醫院		台北病理中心		衛生保健基金會		總補助人數	總補助金額(元)
補助人數	補助金額	補助人數	補助金額	補助人數	補助金額		
3,669	949,350	668	177,800	2,354	618,300	6,691	1,745,450

註1：2009年原住民串聯質譜儀篩檢總補助人數與金額中包含2008年12月台大醫院與衛生保健基金會之人數與金額。每案補助350元，總補助人數3,709人，總補助金額1,298,150元。

註2：2009年2月起補助原住民暨低收入戶新生兒龐貝氏症篩檢。每案補助150元，總補助人數2,982人，總補助金額447,300元。

註3：衛生保健基金會自行補助低收入戶新生兒龐貝氏症篩檢。

歷年串聯質譜儀篩檢補助統計

補助單位/專案	補助期間	補助人數	金額(元)
中國醫藥大學附設醫院	2000.12~2002.12	2,694	80,820
台大醫院及偏遠地區	2001.08~2003.07	44,751	1,823,500
金門縣新生兒	2002.06~2003.12	325	130,000
原住民新生兒串聯質譜儀及龐貝氏症篩檢	2003.10~2009.12	21,117	7,137,100
低收入戶新生兒串聯質譜儀及龐貝氏症篩檢	2004.10~2004.12/2009.02~2009.12	57	16,050
總計		68,944	9,187,470



# 醫療器材與輔具轉借

對罕見疾病的患者來說，生命彷彿是一場無止盡的拔河，長期與病魔抗戰，不僅讓病友與家屬精神與肉體飽受折磨，更需殘酷地面對沈重的經濟負擔。各式醫療器材的需求，輔具及醫療耗材的使用，長期下來亦是一筆不少的開銷支出，本會為服務及關懷病友在醫療器材上的需求，及減輕其經濟負擔，並達到資源流通共享，於2004年開辦「醫療器材與輔具轉借服務」，並陸續購置居家照護及醫療輔具，希望藉由社會大眾及企業的捐助，提供相關的醫療器材及敷料給需要之病友使用，並將妥善運用社會資源、減少不必要之重複浪費。

## 2009年度成果

### 一、醫療器材借用

長期與疾病抗爭的罕病家庭，往往容易「因病而貧」，姑且不論龐大的醫療費用是否能負擔得起，基本照護所需的醫療器材、營養食品、紙尿褲等消耗品之長期所需亦是一項生活難題。因此，社會大眾或一般病患將不再需要的醫療器材捐出，再由本會免費轉借給適合的病友使用，達到資源之有效整合運用，是本方案的主要精神。2009年出借氧氣製造機、血氧監測機及抽痰機等器材設備共23人次，並提供維修、使用諮詢服務16人次。服務病類包括代謝異常、肌肉萎縮、漸凍人等。累計2004年迄今共服務123人次之多。

2009年醫療器材轉借情形

醫療器材項目	服務人次	
	借出服務	維修及諮詢服務
氧氣製造機	6	6
血氧監測器	4	2
抽痰機	4	2
氧氣鋼瓶	6	5
噴霧器	1	1
輪椅	2	0
小計	23	16
總計	39	



### 二、敷料贈予

部分病友長期醫療耗材使用量不容小覷，尤其是先天性水疱症(泡泡龍)患者，因皮膚經常產生水疱，必須使用大量紗布、繃帶等敷料進行皮膚護理，以避免傷口感染。有鑒於家屬購買敷料不易且負擔沈重，本會今年同樣結合美商如新公司專案贊助，購買美皮蕾、美皮通、美皮特等軟性繃帶，及自黏彈性紗捲，供病友日常換藥使用。另外，該公司長期贊助之皮膚修護液與營養品，更有助於病友的傷口照護與營養補給。2009年敷料贈予服務共85人次，費用總計338,754元；皮膚修護液與營養品捐贈服務共99人次，費用總計760,400元。



# 心理衛生服務



心靈就像我們的發電廠，有健康心靈，充足能量才能克服重重難關。罕病家庭不僅要因應突發危機，也需要面對長期挑戰，而戰勝這些挑戰之關鍵即是家庭韌力。本會的心理衛生三級制服務，從「健康促進」、「降低風險」到「問題處理」三方面著手，自2006年起開展北區心理衛生服務方案，中南部辦事處亦陸續推展在地化心理衛生服務，期望能隨時支持罕病家庭，從危機中逐步建立信心及能力。

## 2009年度成果

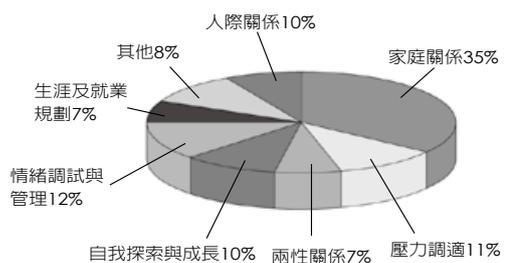
在專業心理諮商服務方面，2009年北部總會持續約聘專業心理師，提供一對一會談服務，中南部辦事處則分別委託張老師基金會台中分事務所與高雄分事務所辦理，透過專業機構的協助，使中南部罕病家庭也能獲得心靈支持。自2006年業務開辦到2009年止，已累積服務65名病患及家屬，服務達367人次。透過心理師的深入引導，罕病家庭逐漸能看見自己擁有的優點，並重整生命意義，更有力量面對一切困難。

繼2008年訓練輔導志工開設「傾聽您說專線」後，今年度輔導志工持續傾聽病友及家屬心聲，並主動提供適當地關心支持，以降低發生心理危機的風險。2009年更針對心理健康預防、心靈能量提昇方面，首度辦理「螢火蟲心靈電影院」，在專業老師的領導下，透過電影引導大家以輕鬆幽默方式來體驗人生，並從分享感想來整理自身的人生態度。

悲傷輔導是心理服務方案中另一項艱鉅工作，今年度透過178人次的會談，陪伴了29位喪親者，適應親屬遠離是一段漫長的路，但有基金會的支持，家屬們不再感到孤單無助，在逐步調整生活重心後，相信家屬一定可以重新再出發。

今年度，我們明顯地感受到病友在心理服務的使用上漸趨成熟，主動申請心理諮商的人數增加，病友或家屬遇到突發事件發生時，也會立即尋求基金會的專業協助。在約聘心理師、專業機構以及輔導志工的齊心協力下，本會之心理衛生三級制已略具雛型，從「預防重於治療」的觀點出發，以不同面向提供罕病家庭全面支持，陪伴病友與疾病做長期抗戰。

歷年諮商主題分析圖



服務類別	區域	服務對象	服務人次
心理諮商服務	北區	病友5人 家屬3人	會談60人次
	中區	病友1人 家屬1人	會談9人次
	南區	病友7人 家屬1人	會談35人次
傾聽您說專線-心理輔導服務	個案12人	病友7人 家屬5人	會談81次
傾聽您說專線-電話問安服務	電話問安次數 740次		
心理講座	螢火蟲心靈電影院第一期 (主題：生命旅程) 參加者93人次	螢火蟲心靈電影院第二期 (主題：生命輓歌) 參加者54人次	
悲傷輔導	29人，178人次		



▲透過輔導志工的關懷，陪伴病友走過低潮