

# 罕見

2023.03 第93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

線上捐款



LINE Pay 捐款



街口支付捐款



- 呼籲貫徹健保罕病新藥執行效率
- 第20屆罕病獎助學金頒獎典禮
- 愛無限 扶輪傳愛天籟心
- 罕見疾病X臺灣吧



畫作名稱：花好月圓·兔迎春  
作者：李政瑩

畫作介紹：迎兔年，山林中的兔子精靈邊嬉鬧邊為人們搖元宵，慶祝大地回春！

# 罕見

2023.03 93期

財團法人罕見疾病基金會 會訊

## Taiwan Foundation For Rare Disorders

在湛藍的天空可以自由翱翔，在蔚藍的海洋可以悠遊自在，  
想送給忽遠忽近的你，是可接納包容一切的，令人感到信任的沉謐，沒錯！它就是藍色！  
希望你日日溫暖平靜。

～蔡心予（軟骨發育不全病友，愛與希望寫作班成員）



本會QR CODE

## 目錄

### 頭條新聞

1 呼籲貫徹健保罕病新藥執行效率

### 特別報導

- 4 與愛同行 德藝雙馨～  
第20屆罕病獎助學金頒獎典禮
- 6 螢火蟲家族新成員 二日開心遊
- 8 愛無限 扶輪傳愛天籟心  
大愛扶輪社 X 罕見疾病慈善音樂會

### 就業之路

11 翔與媽的攜手實踐

### 焦點話題

12 爭取近十載 支持性及緩和性照護補助  
終於開辦

### 認識罕病

14 克斯提洛氏彈性蛋白缺陷症

### 螢火蟲故事島

16 童趣繪本 帶您走進罕病世界

### 喜聞人生

17 罕見疾病 X 臺灣吧

### 深耕播種

18 年度志工大集合 罕你一起踏青趣

### 螢火蟲家族

19 串聯多病類 認識你我他

### 活動采錄

- 20 第五屆LLB挑戰者盃身障兒童公益棒球賽
- 21 照顧自我 療癒心靈
- 22 天籟之音 唱暖冬季
- 23 釋放壓力 安放情緒

### 愛心齊步走

- 24 微樂心溫度 實現聖誕心願
- 25 職人好手藝 富邦來相挺
- 26 世界台商總會 玉兔迎春送愛
- 27 萬海年菜 愛享圍爐
- 28 拋磚引玉 愛心綿延
- 29 各界溫暖 造福罕病

### 捐款芳名錄

30 2022年10~12月

### 訊息窗口

36 衛生福利部訂定「罕見疾病審議認定原則」  
衛生福利部公告新增5項罕見疾病

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、洪春甸、李鈺潔

美術設計：周淑菁

攝影：罕病家庭提供

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

刊頭題字：簡銘山

罕見家園

會址：306新竹縣關西鎮東平里9鄰小東坑7之6號

電話：03-547-5528 傳真：03-547-5580

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

# 呼籲貫徹健保罕病新藥執行效率

## 國際罕病日倡議行動

文/本刊

每年2月的最後一天是為國際罕見疾病日（Rare Disease Day），為提高民眾對於罕見疾病的了解，同時呼籲政府對於罕病病友醫療權益之重視，本會特別與〈東森ETtoday〉合作首份罕病民意調查，並辦理記者會，邀集政府、立委、病團及病友等，盼罕病的困境和心聲能傳達給社會大眾。

### 呼籲落實新藥預算記者會

3月2日（四）上午，本會舉辦倡議記者會，不只健保署派員到場，多位立法委員亦親自出席或派代表表達關切，感謝各委員的大力支持。王琬諭委員自3年多前關注脊髓性肌肉萎縮症（SMA）用藥議題開始，便發現健保其實可以做更多，如：新藥審查過程並未納入使用者的聲音，是健保亟需改革之處。中華民國肌萎縮症病友協會陳燕麟理事長亦感慨道：「身為病友同時也是醫生，一直都很想把病人醫好，但在這漫長歲月我等到的常常是一個接一個的病友逝去，因藥價而無法用藥，是一件很可悲的事。趁今天很想跟政府說，是否能再有更多努力與藥商協商，而不是永遠碰到藥價



▲本會創辦人陳莉茵女士道盡病友等藥的無奈與焦慮，鄭重呼籲政府一起好好解決問題。

問題就推給健保財務困難……。」健保署醫審及藥材組副組長張惠萍不諱言，近年罕病新藥確實給付較少，遇到的挑戰主要是新藥定價昂貴，因此健保署花了較多心力和藥商議價。不過今年2月的共擬會已通過擴增SMA藥物的給付範圍，呼應健保署今年的目標，希望朝向百分之百預算執行率的方向進行。

### 首次全國民調 九成支持擴大罕病醫療照顧

本會今年委託〈東森ETtoday〉針對1,124名20歲以上之民眾，進行一份醫療健康相關議題的民意調查，內容包含「對於疾病的擔憂」、「對於罕病的認知」、「對罕病符合遺傳承擔、保險分攤看法」及「對罕病治療的支持」等四大面向。

調查結果呈現，多數民眾對罕病的既定印象大多為治療費用高、終其一生都無法治癒、承擔龐大的治療及生活照顧經濟壓力等，因此民眾也很認同罕病是極需要被幫助的。例如，調查發現有8成8（88.4%）民眾贊同全民健保應依循風險分攤機制，照顧罕病病人治療之所需（如圖1）。高達9成（91.3%）民眾表示支



▲逢國際罕病日之際，本會舉辦記者會，呼籲健保落實新藥預算。

持對罕見疾病的治療，因為若能及早診斷及治療，可避免患者有較嚴重失能的後果，亦可大幅減少社會成本及其他醫療支出（如圖2）。

整體調查結果而言，雖有38%民眾對政府投入照顧罕病病患的資源沒有特別想法，但仍有44.5%民眾認為目前政府對照顧罕病病患所投入的資源仍顯不足（如圖3），並有88.9%的民眾支持健保應擴大罕病專款預算並提高執行

率，以使罕見疾病患者獲得更多的照顧（如圖4）。

### 高風險罕病患者 命在旦夕

2020年至今，罕見新藥累積未給付達23種、可照顧19種罕病，通報人數截至2023年1月，共有7,144人。然而，其中高達29%病友（2,072人）已經過世，顯見罹患罕病死亡風

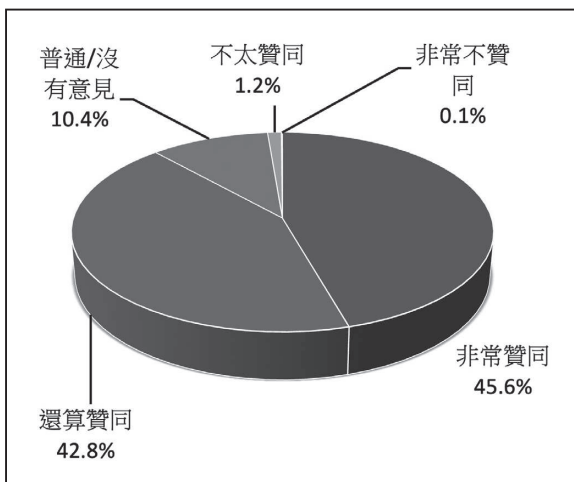


圖1 全民健保應依循風險分攤機制，照顧罕病病人治療之所需贊同度

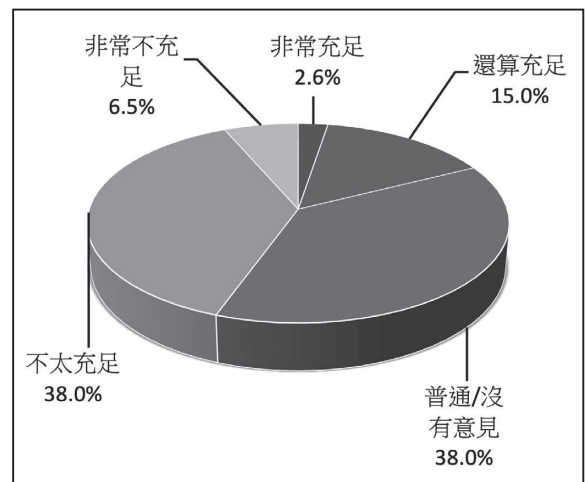


圖3 現在國家對照顧罕病病患所投入資源是否充足

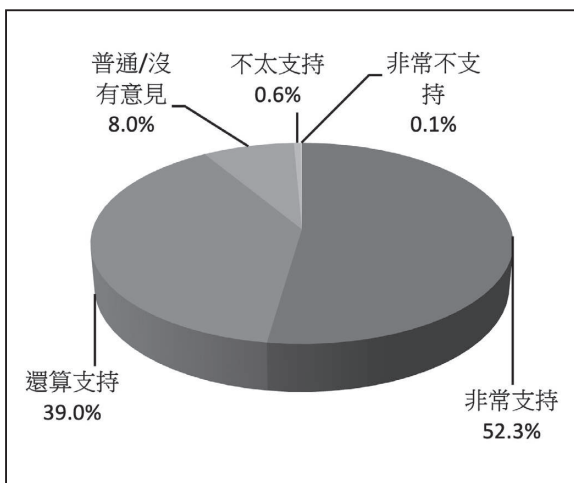


圖2 對罕見疾病的治療支持度

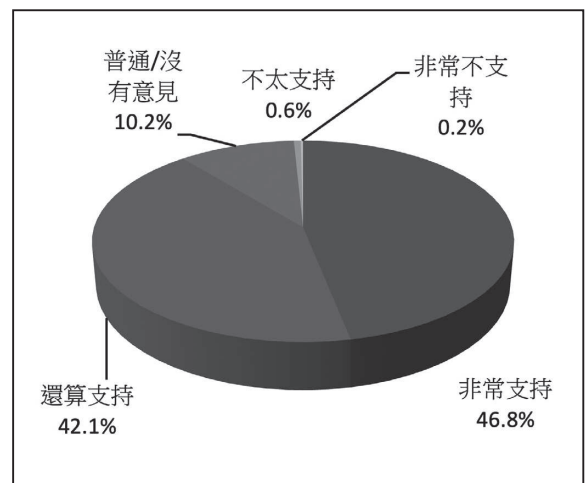


圖4 健保擴大照顧罕病專款預算並提高執行率支持度

險相對高，更應加速給予病友治療。而這19種疾病當中，有8種罕病還沒有任何有效的治療方式，約3,172人在等待藥物治療的機會。

罕見新藥未能收載給付，應是罕藥專款執行每年均有餘額的主要原因。根據本會統計顯示，罕藥支出占整體健保預算，歷年來均未超過1%，近六年罕藥專款未執行預算總額高達35.877億。就整體給付率來看，一代健保的罕藥給付率為86.79%，至二代健保時大幅下降為44.44%，不增反減，可顯而知，近年來雖有許多罕見新藥研發上市，但台灣的罕病病友卻沒有獲得治療的機會，最常見以「不具成本效益」或者「長期療效和副作用不明確」等理由拒絕給付。

### 救命不能等 敦請政府及時給付

本會與台灣弱勢病患權益促進會於2022年共同針對39個罕病團體代表進行調查，絕大部分病友及家屬處於可望不可及的長期煎熬等待，已然形成集體焦慮。病人的生存需求應最為優先，而健保能及時提供藥品給付是病友們最大的擔憂與期盼。本會殷切期盼：（1）提高罕藥給付率；（2）縮短罕藥等待給付時間；（3）貫徹執行罕藥專款預算；（4）盡速審查罕病新藥，賦予終生罹病且身處永夜的罕病患者，無價生命尊嚴以及最珍貴活命生機。

### 病友現身說法 亟待新藥再造生命

「若有藥物可以延緩病情，都是一種活下去的機會。」今年就讀國中二年級的凱凱，1歲多即確診「裘馨氏肌肉失養症」。快2歲才學會走路，原本能扶著把手爬樓梯的他，隨著疾病發展肢體逐漸退化，現已需要使用輪椅行

動。凱凱小學四年級開始積極接受藥物治療後，確實延緩身體肌肉快速退化，手指也充滿活力，聽到音樂會跟著舞動。

3歲確診「Dravet症候群」的有桐，服用新的藥物之後，明顯改善癲癇發作的時間和頻率，全家人不再生活於恐懼之中，生活品質大提升。然而，新藥目前仍然是自費使用，一個月3萬多元尚可勉為支應，然隨著有桐長大、體重增加，藥物增加劑量後，屆時一個月可能破5、6萬，就不是一般家庭能夠應付，祈求健保能盡早通過給付。



▲總是笑容滿面，親切和人問好的凱凱，希望能重拾打太鼓的興趣。



▲今年10歲的有桐（右），使用新藥後明顯改善癲癇發作時間與頻率。



# 與愛同行 德藝雙馨～ 第20屆罕病獎助學金頒獎典禮

文/簡齊萱（公益行銷組組長）

罕見疾病獎助學金開辦至今邁向第20屆，頒獎典禮於去年11月20日（日）在台北仁愛福華飯店盛大展開，得獎學子各個德藝雙馨，今年本會特別增設「罕病手足獎學金」，總計「十大獎項」共118種病類、453位病友獲獎，合計發出3,204,000元獎助學金，為歷年之最！

承蒙「台塑企業暨王詹樣公益信託（創辦人：王永在）」連續12年贊助罕病獎助學金，多年來對罕病家庭的醫療補助、輔具購置、生活急難、安養補助及遺傳檢驗等項目支持超過1億3千萬元，堪稱罕見疾病的公益創舉，當天更由台塑企業總管理處社會公益組王秉琛組長親臨現場勉勵罕病學子。

## 453位罕病學子 能文能武出類拔萃

駛著電輪、正在英國就讀插畫研究所的溫守瑜（成骨不全症），是今年「國際進修獎學金」得主，守瑜因疫情延宕出國計畫，在等待解封之際，她運用藝術專長，擔任本會《螢火蟲故事島》繪本繪者之一，用色彩繽紛、童趣溫暖的畫風協助本會大眾宣導。而「傑出才藝獎學金」持續展現病友多元的創作天分，翻轉

以往民眾對身心障礙的想像，今年更有許多在運動場上締造佳績、代表台灣出國爭光的「小小人兒」羽球好手們－吳于嫣、蔡奕琳，她們用加倍的努力，步步堆疊出立足世界的養分。

## 最佳左右手 手足陪伴的重要力量

家有罕病兒，父母需要長期肩負照顧的重責外，兄弟姊妹也常被期待有更多的協助角色。今年首次增設「罕病手足獎學金」，得獎者之一邱虹華是家中的小女兒，在罹患「裘馨氏肌肉萎縮症」哥哥的身旁，她是最佳「左右能手」，用鼻胃管餵哥哥喝牛奶、操作電動輪椅左右迴轉，都難不倒她，因為哥哥長期平躺，小虹也會幫哥哥按摩腳部舒緩水腫。她最大的願望是希望趕快18歲考到汽車駕照，帶著愛旅行的哥哥走遍台灣的角落。

而每年頒獎典禮都會邀請傑出才藝表現的病友現場演出，總是精彩又感動人心。蕙瑜以罕病手足的身份上台演唱「我的歌聲裡」獻給罹患天使症候群的弟弟，一聽到姐姐的歌聲，沒有口語能力的弟弟興奮地從輪椅上站起身來呼應，讓大家親眼見證，罕病手足不僅是彼此最要好的朋友，更是永遠的支持力量。



▲帕拉羽球國手吳于嫣（左2）、蔡奕琳（右2）讓世界透過羽球看見台灣罕病病友的驕傲。



▲去年增設「罕病手足獎學金」鼓勵陪伴罕病兒成長的重要手足，得獎者邱虹華（右2）帶著罹病的哥哥北上參加典禮。



## 跨越藩籬 友善環境逐現成效

罕病學子求學路上，常因為疾病而導致學習弱勢，本會長年推動罕病宣導，盼社會大眾能對罕病有更多的關懷與理解。今年，感謝財團法人利他樹傳振教育基金會以及研華股份有限公司贊助，本會得以與「臺灣吧Taiwan Bar」合作推出兩支宣導教育影片－【罕見疾病成因宣導—拇指啤酒子の故事】、【新生兒篩檢宣導—星座寶寶知多少？新手家長必備指南】。透過輕鬆有趣的影片，邀請大家共同關懷這群為生命努力的罕病小鬥士。

## 各界齊聚 為罕病學子加油打氣

本次典禮除了有許多病友團體的到場支

持，更邀請到立法院林志嘉秘書長、溫玉霞委員、監察院紀惠容委員、衛生福利部薛瑞元部長、國民健康署魏璽倫副署長、全民健康保險會周麗芳主任委員、勇源基金會體系陳致遠執行長、林思宏X5醫師慈善基金會林思宏董事長、曜群生醫國際有限公司李冠緯董事長、世界台灣商會聯合總會總會長夫人曾金華諮詢委員、中華民國工商婦女企業管理協會陳敏芳副總會長、社團法人中華蓋天淨光禪修協會釋常悟法師、台北東區扶輪社翁堯賢社長、台北市麗晶獅子會劉彩卿會長、中華民國罕見疾病研發製藥發展協會Igor Bobro理事長等，出席頒獎典禮為罕病學子加油。



▲「臺灣吧Taiwan Bar」主角黑啤（中），特地到場頒發「友善扶持獎」。



▲「台塑企業暨王詹樣公益信託」連續12年贊助罕病獎助學金，社會公益組王秉琛組長（右4）代表頒發金榜題名獎。



▲貴賓們齊聚勸勉罕病學子。



▲衛生福利部薛瑞元部長（右2）關注罕見疾病，特別出席典禮頒獎。



# 螢火蟲家族新成員 二日開心遊

文/李云（活動公關組組長）、張雅喬(活動公關組實習生)

罕病人數稀少，疾病狀況亦相對複雜，往往醫療或照顧資訊取得不易，本會盼扮演橋樑的腳色，透過活動，幫助病家建立更多的支持網絡。2022年11月27~28日，兩天一夜新入會病友旅行，目的即是讓剛確診的病家出遊放鬆之際，也藉此認識更多新朋友。

活動第一天，大家前往新竹關西的罕見家園，一探2022年底剛完工的身心障礙福利服務中心。當天並安排一系列的罕見職人特色課程，包含傳統畫糖、園藝多肉植物與鋁線編織，以及造型饅頭體驗；下午則來到位於新竹西濱的老鍋休閒農莊，動手體驗米粉與粿的製作，認識新竹傳統米食文化。晚餐交流時，藉由趣味小活動的帶動，讓病友間的距離更加拉近，也一起為當季的壽星們慶生，第一天的

活動，在大家充滿笑聲與歡樂的歌聲中完美落幕。

第二天行程來到苗栗通霄的飛牛牧場，在牧場中與各種可愛的動物們近距離互動，像是，拿飼料餵羊群、自己動手擠牛乳。下午時分，在牧場老師的講解下，大家利用簡單的器具製作出涼爽又好吃的冰淇淋及為飛牛彩繪上專屬自己的顏色，一同努力完成的畫面格外溫馨，雖然身上都沾有顏料，大家臉上的笑意卻藏不住。

這場旅行在溫暖、歡樂的氣氛下圓滿結束，所有回憶都會烙印在每個人的心中。這場新入會病友旅行別具意義，也期待未來再與大家相遇，創造更多回憶！



▲剛確診病友首次來到家園，了解罕病科普知識與基金會資源。



▲所有人一齊幫當季生日的病友慶生，格外溫馨。



▲小朋友化身小小畫糖人，體驗傳統民間技藝。



▲第二天來到飛牛牧場，在草原上與各種動物近距離接觸。





## 【病家心得分享】

文/賴姿伶（成骨不全症病友家屬）

這是我們全家第一次參與基金會的活動，興奮的情緒全寫在臉上！在遊覽車上，藉由簡單的自我介紹認識其他病友們，有一種同病相憐、相知相惜的感覺。第一站來到罕見家園，園區腹地寬廣，所有的環境設計都是為病友量身訂做的，讓我們感到相當貼心；第二站到新竹老鍋包米粉、做草仔粿，不只小孩覺得興奮，大人們也覺得相當新鮮有趣。晚餐時間，基金會也準備許多活動，令我感動的是還幫壽星們慶生，當大家一起唱生日歌時，彷彿就像是一個溫馨的大家庭！第二天我們去飛牛牧場玩耍，小朋友們耗盡了體力，回程路上也快速進入夢鄉。

感謝基金會讓我們有機會參與這兩天一夜的病友活動，行程活動豐富不緊湊。由於喆喆的行動比較不方便且緩慢，出遊需準備的東西也特別多，所以很少外出更別說是外宿。這次跟基金會一同出遊，上下車及移動途中都有工作人員及病友家屬的幫忙，真的是備感窩心！由衷感謝所有幕後的工作人員，讓我們一家留下非常美好的回憶。



▲姿伶一家首次參加基金會活動，留下美好回憶。

文/黃馨慧（淋巴血管平滑肌增生症病友）

這次同為參與活動的病友，也很榮幸能擔當活動第一天的多肉組盆老師，與大家分享這幾年種植多肉植物的經驗，希望那天一起參加活動的病友們，今後也能跟我一樣，透過種植植物及簡單的手作來獲得療癒。

也因自己同時是參加活動的病友，所以同行的家人在課堂上便擔任志工一同在現場協助。課程的時間有限，為了讓參加活動的人能在短時間內完成多肉組盆及簡單的鉛線作品，事前花了一些時間做了課程的安排，這次的上課經驗，是相當重要的教學參考依據，有了這次的經驗，相信將來如果再有機會為大家上課時，不管是課程內容還是講解方式，也都能再更詳盡。

很感謝基金會能給予這樣的機會，讓我們可以認識罕見家園，並帶領我們在舒適的天氣裡，踏青郊遊。隨行的每一餐不僅吃得豐富、滿足，還有許多伴手禮及禮物可以帶回家，讓人回憶滿滿。



▲馨慧（左一）同為病友與罕見職人，發揮專長帶領多肉植物盆景DIY。



# 愛無限 扶輪傳愛天籟心 大愛扶輪社 X 罕見疾病慈善音樂會

文/趙雅庭（南部辦事處活動專員）

2022年12月25日聖誕佳節的夜晚，本會與高雄市大愛扶輪社在國際扶輪3510地區的指導下，於高雄大東藝術文化中心演藝廳，共同舉辦2022【愛無限－罕見疾病慈善音樂會】，除了罕見南區天籟合唱團、罕爸合唱團、罕病歌手魏益群齊聚一堂外，亦邀請到勞動部許銘春部長、國際單親兒童文教基金會創辦人黃越綏女士、好事集劇團以及國際扶輪3510地區聯演貴賓群同台演出，融合舞台短劇及自創曲的展現，帶領大家展開冒險又溫馨的情境！

## 戲劇融合演唱 貴賓合體扣人心弦

「好事集劇團」編導張漢軒透過戲劇、音樂、舞蹈串連團員的生命故事，故事大綱講

述宇宙的霹靂星球爆炸，主角萊恩與親愛的家人走散，並和宇宙女記者Judy結伴同行，到各星球找尋家人。旅途中被莫名的力量吸引至地球，並由名為「罕見疾病」的合唱團唱出一首首傳到天際的正向能量歌曲，召喚出宇宙力量強大的仙女及各地扶輪大天使們，來幫助萊恩跟女記者Judy尋找心中願望，最終體悟「記得，就在」，閉上眼，家人就會在心靈能量中相見。

節目由演員及團員們演唱《霹靂貓》展開序幕：「霹靂星球爆炸了，霹靂貓乘太空船，逃出來！逃出來！……」帶領大家進入霹靂星球，展開一段冒險的旅程。首先遇到罹患相當少見的「纖維性骨失養症」罕病歌手魏益群，



▲主角萊恩（右）和宇宙女記者Judy（左）。



▲勞動部部長許銘春，現聲力挺。



▲罕病歌手魏益群，深情獻唱。



▲好事集劇團為音樂會增添故事元素。