



益群用沉穩宏亮的歌聲演唱《O' Come, All Ye Faithful》及《心願》，感動所有觀眾！而長期關懷勞工的勞動部許銘春部長，亦為高雄市大愛扶輪社創社社友，以群星會的形式美聲獻唱《甲你攬牢牢》，並與團員們合唱《感恩的心》來致謝社會大眾無私的大愛。

用病痛譜出人生之詞

緊接著，舞台呈現60~90年代群星會及電視節目的變化，陸續演唱《科學小飛俠》、《你笑起來真好看》，以及由骨質石化症的兆峰創作的《加油》，為彼此互相打氣；高雪氏症的彥瑜爸爸，一路參與合唱團練唱，看著大家靠攏、手牽手心連心，就像一面巨大緊密的帆，無畏巨浪，揚帆航行在朝陽初起的海面

上，有感而發寫下《罕見的帆》；而一群家有罕病孩子的老爸所組成的「罕爸合唱團」，這回也演唱經典老歌《永遠不回頭》、《舞女》，引爆全場氣氛到最高點。

扶輪大天使 無限守護罕病

國際單親兒童文教基金會創辦人黃越綏女士，則以仙女之姿降臨並呼喚宇宙各地扶輪大天使：由總監吳泰昌伉儷、前總監、地區三長一處以及社長、秘書組成的24名聯演嘉賓，走上舞台搭配手語演唱《那雙看不見的手》，為夥伴們注入正向能量，團員們亦演唱《新年快樂》邀請大天使們留在地球共度即將迎來的新年！



▲小胖威利病友（左）和媽媽演唱一段《你笑起來真好看》。



▲罕爸合唱團，賣力演出。



▲小病友和手足演唱《歡喜跳恰恰》。



▲高雄市大愛扶輪社現任社長林愛瑜P. Alice（左）。



▲音樂會演出影片。

扶輪傳愛 心意永流傳

這場音樂會用生命之歌帶來許多不同的視聽饗宴，非常感謝國際扶輪3510地區的指導，以及共同主辦的高雄市大愛扶輪社，各聯合主辦單位：高雄南星扶輪社、高雄大都會扶輪社、高雄東區扶輪社、高雄中興扶輪社、高雄木棉扶輪社、高雄朝陽扶輪社、鳳山中山扶輪社、岡山扶輪社、阿公店扶輪社、高雄濱海扶輪社、高雄燕之巢扶輪社、林園扶輪社、鳳山南區扶輪社、高雄市大發扶輪社、旗山扶輪社、屏東扶輪社、屏東鳳凰扶輪社、屏東東區扶輪社、屏東溫馨扶輪社、永豐銀行高雄分行、高雄港都扶輪社、高雄巨港扶輪社、高雄燈塔扶輪社、高雄欣欣扶輪社、高雄晨光扶輪

社、高雄菁英扶輪社、高雄啟禾扶輪社、高雄南區扶輪社、高雄晨新扶輪社、高雄北區扶輪社、高雄富立扶輪社、高雄博愛扶輪社、高雄西區扶輪社、高雄南一扶輪社、高雄首都扶輪社、高雄興達港扶輪社、高雄大心扶輪社、鳳山扶輪社、鳳山西區扶輪社、高雄新市鎮扶輪社、高科大扶輪社、潮州扶輪社、屏東南區扶輪社、屏東百合扶輪社。以及所有42個愛心合作單位，因您們的支持與鼓勵，為整場音樂會注入愛心的活水，期盼心意永流傳，與您們攜手繼續為社會帶來更多溫暖正向的能量。



▲黃越綏女士（左），情義相挺演出。



▲國際扶輪3510地區秘書長D.S Posen（左）。



▲國際扶輪3510地區總監吳泰昌D.G Terry（右）與夫人Nancy（左）。



▲國際扶輪3510地區今年共捐贈300萬元善款予本會。



翔與媽的攜手實踐

文/家幗（夏柯—馬利—杜斯氏症病友，愛與希望寫作班成員）

脊髓性肌肉萎縮症的資翔，父親罹癌後家庭經濟困頓，和母親一起創立「翔媽工作坊」，販售美食補貼家用。父親是資翔和媽媽創業的契機：「我爸很喜歡帶我去釣魚，而且一去就是一整天，都去那種很隱蔽的地方，別人都不一定知道的那種……。」才剛說要想一下才能回憶和爸爸的互動，一說起來就滔滔不絕。「你的意思是他還要揹你，媽媽扛輪椅跟著一起跋山涉水？」在視訊的這頭，我睜著圓眼問，驚訝又敬佩。

聽資翔的分享，他和支撐家裡經濟的哥哥有著不一樣的善良，給母親不一樣的支持。質樸的哥哥在外辛勤工作，受不了家裡每天要烹煮食材的濃厚氣味，卻依然默默地配合不加抱怨。仍在就學的資翔很懂察言觀色，總先關注到旁人的心情，採取適切的用語與行動。資翔感慨自己沒有健康的的身體陪母親透早上批發市場購買食材，幫忙扛回笨重的肉、豆乾、蔬果。

母親專注開發不同的菜系商品，除了改良家族傳承的鹹豬肉，更研究製作醉雞、醉蝦，甚至研發自家的豆乾滷味。資翔平時則負責與

顧客溝通；發揮電腦所學，製作EDM，活用社群工具行銷推廣，亦研究如何與宅配公司配合，找出製作商品、訂購出單、配送時間等等的SOP。兩人不斷在克服與進步，也有遇到許多挫折考驗，翔媽依舊堅持她的理念，讓客戶吃得健康新鮮。

聽著展開創業之路的過程，可察覺資翔懂得由微小的計畫擴展，從親友進而拓展更多客戶群，建立信賴感給顧客。還聊到未來轉型，以及會有的潛在障礙，讓我感受到螢幕放射著他的自信穿透而來，不單是報導標籤化敘述的樂觀或努力。

最後，他聊和媽媽的日常：「我早就發現，我媽每次手機不會用，都會故意跑來問我，因為常常會問同個地方，好像藉機找我多講話，不然我平常去上課，或者她忙，也真的沒什麼時間聊天……」聽著資翔俏皮的口吻，畫面躍然眼前，同時感到他的話語中隱含著，珍惜和媽媽這樣貼暱地互動。



▲資翔（左）雖然行動不便，但他運用所學幫助媽媽的產品行銷。



▲翔媽在廚房忙碌準備販售的食材。

爭取近十載 支持性及緩和性照護補助終於開辦

文/研究企劃組

罕病法於2014年修法時，為提升罕見疾病病人生活品質，緩和其疼痛及減輕照顧者負擔，於第33條增訂「支持性及緩和性照護費用補助」；經本會積極建議並參與討論會議，於2017年修訂「罕見疾病醫療照護費用補助辦法」將此補助納入；之後，本會雖多次向國民健康署建議補助內容，但均未開始實施。

今年初，爭取近10年的支持性及緩和性照護費用補助終於開辦，在欣喜之餘亦期待後續能有更多的補助項目納入。

這次補助的項目共有3類，分別針對需要血糖監測之耗材、皮膚類疾病之敷料、以及原發性缺牙病類之假牙裝置等。

★需監測血糖之罕見疾病病人血糖試紙／採血針補助

- (一)補助對象：肝醣儲積症、粒線體缺陷、Kearns-Sayre氏症候群、先天性全身脂質營養不良症、Bardet-Biedl氏症候群、Alstrom氏症候群、持續性幼兒型胰島素過度分泌低血糖症、Wolfram氏症候群、永久性新生兒糖尿病。
- (二)補助項目：血糖試紙／採血針（試紙須為健保收載之品項，詳見QRCode，不補助採血筆及酒精棉片）。
- (三)每年最高補助金額：
 - 1.低收入戶及中低收入戶民眾，15,000元／年。
 - 2.一般戶民眾，12,000元／年。
 - 3.每年最高補助金額，低收入戶及中低收入戶為全額補助，其他一般戶民眾補助80%為上限，實際費用未達最高補助金額者，依實際費用補助之。
- (四)申請人：診治罕病之醫事機構。
- (五)核銷（請款）人：罕病病人或法定代理人。

★罕見疾病原發性皮膚病變病人傷口照護敷料補助

- (一)補助對象：遺傳性表皮分解性水皰症、水泡型先天性魚鱗癬樣紅皮症、或色素失調症之病人合併原發性皮膚病變需長期使用特殊敷料者。
- (二)補助項目：經全民健康保險收載之特殊材料品項：
 - 1.A217-1：人工生物化學覆蓋物。
 - 2.A217-3：人工生物化學覆蓋物（含銀、抗菌）。
 - 3.A17-6：人工生物化學覆蓋物。
- (三) 每年最高補助金額：
 - 1.低收入戶及中低收入戶民眾：



- (1)0~14歲：18,000元／月。
- (2)15歲以上：21,000元／月。
- 2. 一般戶民眾補助：
 - (1)0~14歲：14,400元／月。
 - (2)15歲以上：16,800元／月。
- 3. 低收入戶及中低收入戶為全額補助，其他一般戶病人補助80%為上限，實際費用未達最高補助金額者，依實際費用補助之。
- (四)申請人：診治罕病之醫事機構。
- (五)核銷（請款）人：同申請人。

★罕見疾病原發性缺牙病人裝置假牙補助

- (一)補助對象：外胚層增生不良症或色素失調症患者。
- (二)補助項目及標準：
 - 1.全口乳牙17~20顆者：不予補助。
 - 2.乳牙口內16顆（含）牙齒以下，或恆牙（不包含第3大白齒）20顆（含）牙齒以下重度缺牙者，且有中度以上（含）咬合功能缺損，各年紀補助標準請掃QRCode。
 - 3.恆牙（不包含第三大白齒）口內21~24顆牙齒中度缺牙者，且有中度以上（含）咬合功能缺損，各年紀補助標準請掃QRCode。
 - 4.每一項目之補助價格，低收入戶及中低收入戶為全額補助，其他一般戶民眾補助80%為上限，實際費用未達最高補助金額者，依實際費用補助之。
- (三)申請人：診治罕病之醫事機構。
- (四)核銷（請款）人：同申請人。

若為符合資格之病友，欲申請照護費用者，請參考衛生福利部國民健康署網站之補助作業說明，並請您的診治醫事機構備妥所需文件後向罕病專案辦公室申請。



▲相關補助說明請見國健署網站。

如有問題請洽罕見疾病專案辦公室

電話：02-2545-9066

傳真：02-2545-9166

地址：10341臺北市大同區長安西路289號8樓之1

電子郵件：rare_disease@iisigroup.com

克斯提洛氏彈性蛋白缺陷症

(小黑人症) (Costello Syndrome)

文/本刊

雙胞胎兄弟宥宥、宜宜有著黝黑的皮膚、稀疏的捲髮、矮小的身軀，這都是因為罹患罕見疾病「克斯提洛氏彈性蛋白缺陷症（俗稱小黑人症）」的原因，因為疾病，其肢體活動及語言發展也有著諸多的限制，即便父母對於雙胞胎有著許多的不捨，但仍堅強面對，陪伴著雙胞胎接受一切挑戰。爸爸、媽媽告訴自己：「因為上天知道自己有能力照顧好罕病的孩子，所以上天才一次賦予自己兩個可愛的天使，會陪伴雙胞胎快樂成長。」

雙胞胎因早產緣故，一出生便待在保溫箱內，出生後雙胞胎因疾病反覆進出醫院治療，成長速度也嚴重落後各項嬰幼兒發展階段指標，4個月無法趴、6個月無法翻身，此外還伴隨著軟喉症，導致體重急速下降，透過鼻胃管補充營養才勉強提升體重，2歲本應是孩子最活潑的年紀，但此時的雙胞胎仍無法說話、也無法走路，直至3歲才確診為「克斯提洛氏彈性蛋白缺陷症」，當時全台不到5例，而雙胞胎就佔了其中的2例。

雙胞胎除了有著與眾不同的外觀及較緩慢的生長速度外，肢體上也有諸多限制，如脊椎側彎、肌肉張力高、關節僵硬，他們只能短程

行走，跑、跳、蹲、抬腿、平衡等此類動作需要花費許多時間才能完成，同時也會消耗他們極大的體力；在語言方面，因為口腔肌肉與牙齒的原因，造成構音異常，多仰賴肢體語言與他人互動，也常因他人聽不懂雙胞胎說的話語而感到挫折；透過不斷練習口腔肌肉，學習控制自己的口型，以提升言語清晰度。儘管過程辛苦，雙胞胎也不曾逃避、堅持練習，只為了可以流暢的與他人溝通交流。

今年12歲的宥宥、宜宜，平時喜歡烹飪及音樂，現在勤奮的鍛鍊力氣、提升肌力，期待未來可以不須媽媽及老師的協助，就能獨立做出好吃的餅乾、彈奏出動人的音樂，透過美食與音樂陪伴大家，告訴大眾他們有雙倍的努力與支持，才能克服疾病的限制，快樂的成長。

【疾病介紹】

克斯提洛氏彈性蛋白缺陷症 (Costello Syndrome) 是一種影響身體多種器官系統且具特徵性外觀的先天異常，主因於第11號染色體短臂15.5上HRAS基因發生致病變異，為體染色體顯性遺傳疾病，患者多數是新突變 (de novo) 案例，家族再發率風險較低，產前經超音波檢查、基因檢測，可排除疾病再發的可能。

除了基因檢測外，臨床症狀也是此症重要的診斷依據，不同患者的臨床表現各有差異，疾病臨床症狀參考如下：

- 1、產前／胎兒時期：頸部透明帶增厚（包括囊性水瘤）、羊水過多、胎兒成長比胎齡大、胎兒心率過速以及早產。
- 2、產後／新生兒時期：出生體重正常或偏





重，吸吮能力差以及吞嚥困難，造成生長速度不如正常新生兒。

3、外觀特徵：身材矮小、頭顱相對較大、低位耳、鼻樑塌陷、厚唇、嘴巴大、臉頰豐滿、粗糙的臉部特徵（Coarse Facial Features）、頭髮捲曲緊密。

4、皮膚：皮膚鬆軟缺乏彈性、色素沉著、過度角化、足掌摺痕深、肛門和鼻孔周圍及口腔乳頭狀瘤、提早老化與掉髮。

5、肌肉骨骼：關節鬆弛、肌肉張力低下、手指向尺骨側彎曲、手指指甲異常、腳跟肌腱緊繃僵硬、骨生長發育遲滯、漏斗胸、腳部畸形。

6、心血管：先天性心臟缺損（如：心室中隔缺損）、心血管畸形（如：肺動脈狹窄）、心臟肥大、心律不整。

7、神經系統：小腦延髓下疝畸形症（Chiari Malformation）、腦積水、癲癇、脊髓空洞症、脊髓牽扯症候群（Tethered Cord Syndrome）。

8、眼睛：眼球震顫、斜視、角膜異常增厚。

9、牙齒：咬合不正、牙齒發育延遲、牙釉質缺損。

10、腫瘤：約有15%的患者會發展成惡性腫瘤，如：橫紋肌肉瘤、神經母細胞瘤和膀胱移行細胞癌。

11、發展：發展遲緩、智能障礙、性格外向、與人友善且善於交際。

此症目前無法完全治癒，通常依患者的症狀來進行治療以緩解其身體不適，並透過物理和職能治療來促進各項發展及改善生活品質，建議患者可依症狀到相關科別（如：遺傳科、

心臟科、神經科等）定期追蹤。照護方面，可以從醫療單位了解相關症狀處理，也可以參與支持團體與相同病友家庭交流，分享照護經驗及建立彼此心理扶持網絡。

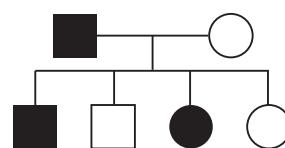
【遺傳模式】

體染色體顯性遺傳

(A)狀況一：

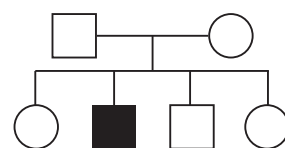
父母其中之一為罹病者，

子女不分性別有50%機率也會罹病



(B)狀況二：

父母均正常，然而基因突變導致子女中有人罹病



■ 男性罹病者

● 女性罹病者

□ 男性健康者

○ 女性健康者

童趣繪本 帶您走進罕病世界

文/李鈺潔（研究企劃組助理）

患有羅素－西弗氏症的蘿絲在學校總會受到同學的欺負，瘦弱的她又是如何成為蘿蔔村中的大英雄呢？

當姐姐已經會走路說話，弟弟阿抱卻連話都說不清楚，也經常莫名生氣又突然大叫，阿抱究竟發生什麼事情了……？

罹患多發性硬化症的工程師阿明在辭去他熱愛的電腦工程工作後，該怎麼發揮所長，幫助更多身心障礙的朋友們？

2022年本會出版第四季《螢火蟲故事島》，自2017年至今共累積50集故事。第四季繪本同樣邀請具美術專長的病友及家屬繪製，包含罹患遺傳性表皮分解性水泡症的若鈞、泛視神經脊髓炎的政瑩，以及Dravet症候群病友的姊姊楚妘。不同風格、但同樣充滿童趣的畫風，期許一筆一畫讓大眾感受到罕病的

生命力。

為了讓罕病宣導能向下深耕，《螢火蟲故事島》繪本長年推廣至全台幼兒園、小學及圖書館，做為上課教材、班級共讀書籍、說故事書籍等多元用途。收到書的張園長回饋道：「藉由繪本，讓幼兒園的學童對罕見疾病更加了解，且他們也更能夠同理及包容罕見疾病的孩童。」白老師也分享：「其實受益的不只是孩童們，老師們也是受益者，藉由繪本也讓老師了解該如何與罕見疾病的孩童相處。」

今開放罕病家庭索取第一至四季《螢火蟲故事島》繪本，一家以一套為限。此外，本會官網《螢火蟲故事島》專區有完整的聲音故事內容，也可與實體書籍配合使用。



▲親子共讀，培養親密時光。



▲罕病病家申請連結



▲《螢火蟲故事島》
線上收聽專區



▲深耕校園，讓學童們認識罕見疾病。



罕見疾病 X 臺灣吧

用動畫傳遞知識 罕病宣導新模式

文/楊文瑄（活動公關組專員）

罕見疾病是什麼？20多年來，本會透過不同媒介，希望藉由文字、聲音與影像介紹罕見疾病，讓大眾認識各式罕見疾病，期盼消弭距離，培養大眾關懷與同理心。2022年，基金會與擁有百萬訂閱率的「臺灣吧Taiwan Bar」首次合作，推出兩支宣導教育影片【拇指嗶嗶子^の故事】及【星座寶寶知多少？新手家長必備指南】，盼藉由臺灣吧Taiwan Bar專業能力與網路社群聲量，以創新、有趣的知識動畫，帶領一般大眾認識罕見疾病，破除以往偏見，豐富社會教育推廣。

第一支動畫【拇指嗶嗶子^の故事】，內容改編自童話故事拇指公主，藉由主角「嗶嗶子」，帶出罕病病友在就學階段，經常因為疾病長得矮小或是與眾不同，在外觀上常受到同學的異樣眼光，從小就缺乏自信。而「嗶嗶子」也因為想要變得與大家「一樣」，便與「壞壞巫師」交換她最珍貴的歌聲，放棄當歌手的夢想。幸好姊姊及時出面阻止，娓娓道來其實嗶嗶子是罹患罕見疾病「軟骨發育不全症」，同時介紹罕見疾病相關知識與臺灣目前概況，最後在眾人的鼓勵下，嗶嗶子重拾麥克

風，找到屬於自己的閃亮舞台。

第二支動畫【星座寶寶知多少？新手家長必備指南】則從熱門的星座話題切入，介紹不同星座寶寶的個性，引發觀眾觀看動機。而本片主要的訴求其實為，無論寶寶的星座為何，更重要的是提醒新手爸媽在新生兒出生48小時後，都應該要做「新生兒篩檢」，只需要新生兒的腳跟血，就能檢驗出20多種代謝疾病，強調「及早發現、及早治療」的重要性，也藉由檢驗，輕鬆守護新生兒的健康。

透過兩支生動幽默的動畫影片，融入罕見疾病成因及防治宣導，讓社會大眾不用艱澀難懂的文字，而是以有趣且生動的方式，建立罕見疾病的相關知識，破除迷思與誤解為罕病病友營造友善的社會環境，並傳遞新生兒篩檢的重要性，讓每位新生兒的健康都能得到保障。



▲拇指嗶嗶子^の故事



▲星座寶寶知多少？
新手家長必備指南



年度志工大集合

文/本刊

中南志工歲末聯誼 感謝有你

暖和的初冬，中部辦事處規劃豐富的風景文化之旅，帶領9位志工夥伴及4位病家於12月3日一塊兒前往日月潭、向山遊客中心和紙教堂。當夕陽微光灑落在落羽松上，彼此恬淡品味難得的相聚。此次活動特別結合病友圓夢小旅行，乘坐特製推車、罹患孟克斯症的恩恩，首次搭船遊湖，有機會看看世界、接觸人群，感謝志工們陪伴與照顧，讓他能快樂出門、平安回家。

南部辦事處「罕見奇兵志工隊」13位志工們則於去年11月20日來到淨園農場。農場裡一大片綠油油的草原及湖畔，大夥兒漫步在芬多精之中，有說有笑；搭乘園區內的小火車，擺出各種姿勢拍照，好不快樂；到觀機平台近距離觀賞飛機起飛降落，一邊回味起往年服務時的各種小插曲。

特別要提的是，「罕見奇兵志工隊」繼2019年獲得「高雄市衛生保健志願服務業務考評特優獎」，2022年再度榮獲優等獎，誠摯感謝志工夥伴們長年的付出，把基金會當第二個家，因為您們的愛心與毅力，讓這股暖流持續渲染著。



▲南區志工隊喜獲「2022年高雄市衛生保健志願服務業務考評特優獎」。

罕你一起踏青趣

總會志工回娘家 相約家園話家常

2月11日，20位總會資深志工們齊聚罕見家園，看看當初原本泥濘的土壤、破舊的鐵皮屋，如今已是煥然一新。曾敏傑共同創辦人特地從手機撈出老照片和所有人一塊兒「回憶殺」，遙想當年志工首次來家園預定地探勘、協助除雜草、搬器具、在寒冷風雨的天氣裡移植桂花，看到和移植出第100棵桂花的激動時刻，所有人都勾起心中滿滿回憶，杜台興志工大隊長連幾個月綁著護腰的情景，彷彿歷歷在目，令人感佩。

今日特別安排志工們活絡一下筋骨，年輕力壯的志工隊，一人一把小鋤頭，前往草地掘石頭，希望草地的路能更加平穩；資深行政志工們則邊協助黏貼病友郵寄名條，邊閒話家常。

下午課程由罕見職人宜萱媽媽帶來造型包子DIY，以及職人馨慧教大家多肉植物盆景DIY，大夥滿載而歸，紛紛回饋：「愉快的一天！太棒了！」「看到家園變得好漂亮，希望以後有機會多來這裡服務。」在此謝謝每一位不求回報的英雄們，盼螢火蟲志工大家庭充實能量，繼續與我們同行。



▲總會志工相聚家園，不只參觀、體驗課程，更是家園開幕後首次的大型志工服務。