

罕見



2024

會務暨成果報告 | Annual Report
25th Anniversary

* 董事長的話

集結眾力 為生命荒原撒種希望

親愛的朋友們：

感謝您翻開這本年度服務成果報告，與我們一同回顧這一年來的努力與收穫。這不僅是一份報告，更是一份充滿愛與希望的見證，紀錄了我們如何攜手為罕見疾病患者與家庭帶來溫暖與力量。

面對罕見疾病，每一位患者與家屬都是勇敢的戰士，承受的不僅是身體上的挑戰，更有心理、經濟與社會適應的壓力。而我們的責任，就是成為大家最堅強的後盾，在生命的旅途中不孤單，擁有更多選擇與機會。

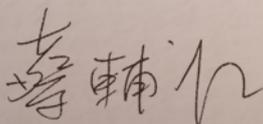
過去一年也是基金會成立第25年，我們持續推動醫療支持、心理陪伴、社會倡議及教育推廣等多方面的服務，確保患者能夠獲得完善的照顧與資源。透過舉辦病友交流會、專業講座、心理支持計畫及各類關懷活動，串起一張張愛的網絡，讓患者與家庭感受到社會的關懷與接納。同時，也積極與政府、醫療機構及企業攜手合作，推動更友善的醫療與社會環境，讓罕見疾病的聲音被更多人聽見，讓每一份需求都能獲得回應。

這一路走來，我們深知，每一份改變都來自眾人的力量。每一位捐款人、志工、醫護人員、合作夥伴，甚至是關注罕見疾病的社會大眾，都是推動這股愛與希望的動力。正因為有您們的支持，我們才能在挑戰中不斷前行，將更多不可能變為可能。

未來，我們將秉持初衷，持續精進服務內容，擴大關懷的範圍、深度，讓更多患者與家庭得到實質的幫助。我們期待，透過大家的參與，能夠建構一個更友善、更具包容性的社會，讓每一位罕見疾病患者都能擁有生命的品質、尊嚴與反饋的機會。

最後，誠摯感謝每一位與我們同行的夥伴，您的愛心與善行，不僅改變了許多人的生命，也讓這個世界變得更加溫暖美好。願我們齊心努力，讓希望之花在每一個角落綻放！

董事長





01 董事長的話

年度回顧

- 04 25年大事紀
- 14 歷年特殊榮譽獲獎
- 17 2024年度回顧 - 執行長的話
- 18 2024年服務對象分布
- 20 Summary of 2024 Annual Report

直接服務

- 26 直接服務總覽
- 28 新確診個案服務
- 30 病友經濟補助
- 32 遺傳諮詢服務
- 33 生育關懷服務

- 34 營養諮詢服務
- 35 管灌營養品支持
- 36 醫療器材與輔具補助轉借
- 37 愛心物資募集
- 38 遺傳檢驗服務
- 40 新生兒篩檢補助
- 41 緊急救援網絡
- 42 入學轉銜暨校園宣導服務
- 43 心理衛生服務
- 44 到宅關懷服務
- 45 罕見疾病獎助學金
- 46 無障礙（通用）計程車推廣
- 47 英文翻譯社群



- 48 全方位家庭支持課程
- 50 音樂培訓課程
- 52 藝術培訓課程
- 58 運動培訓課程
- 60 一日體驗活動
- 62 二日樂活之旅
- 64 病友卓越養成補助計畫
- 66 罕見職人推展服務
- 69 家屬喘息團體
- 70 團體育成及活動補助
- 73 微型保險

間接服務

- 76 間接服務總覽

- 77 政策遊說及議題倡導
- 80 大眾宣導與媒體推展
- 82 資源募集與公益行銷
- 85 官網及社群媒體
- 86 宣導品出版
- 88 委託學術研究
- 89 博碩士論文獎助
- 90 研習課程暨社區宣導
- 92 志工培訓與服務推展

機構服務

- 96 罕見家園

募款徵信

- 102 2024 年度收支比例暨捐款分析總覽



25年大事紀

1998

- 1 在馬偕醫院舉辦第一場記者會，為病友籌募藥費。
- 2 於大安森林公園舉辦第一場募款活動。



1999

- 1 6月6日財團法人罕見疾病基金會正式成立。
- 2 籌組「罕見疾病立法小組」，參與「罕見疾病法草案」之制定。
- 3 通過「罕見疾病委託學術研究辦法」及「罕見疾病博碩士獎助辦法」，鼓勵學者及研究生投入罕病研究。
- 4 通過「病友團體活動補助辦法」，育成並補助罕病病友團體運作。



2000

- 1 「罕見疾病防治及藥物法」三讀通過，為全球第五個罕病單獨立法的國家。
- 2 設立「罕見疾病病家生活救助管理辦法」，提供病友家庭緊急事件、失業、喪葬等生活急難救助。
- 3 推動「二代新生兒篩檢先導計畫」，有效強化早期發現、早期治療。



2001

- 1 與天下文化共同出版《絕地花園》。
- 2 建置「全國罕見疾病永續服務網」，結合勞委會永續就業工程計畫，基金會四個組別陸續成立。
- 3 推動《身心障礙者保護法》修法，將罕病納入保障範圍。
- 4 首次舉辦「罕見疾病及孤兒藥國際學術研討會」。



2002

- 1 推行七本《先天代謝異常飲食手冊》，舉辦營養教室，為代謝疾病病友提供營養諮詢。
- 2 推動「罕見疾病校園宣導計畫」，製作手操偶及動畫，發行「遊戲光碟」，吸引小朋友認識罕病。
- 3 首辦「全台罕病宣導巡迴活動」，至各大醫院對醫事專業人員進行罕病宣導。
- 4 順利爭取政府公告之罕見疾病，全數納入健保重大傷病範圍，免部分負擔且終身有效。



2003

- 1 開辦兩天一夜暑期病友旅遊，帶動無障礙旅遊風潮。
- 2 開辦第一屆「罕見疾病獎助學金」。
- 3 舉辦「罕見疾病藥物及防治法三周年回顧與展望研討會」。



2004

- 1 「北區天籟合唱團」成立，陸續成立「兒童星光班」、「北區天籟青少年團」、「北區天籟兒童團」及「罕見音樂藝班」。
- 2 「北區罕見心靈繪畫班」成立，後續開設「纏繞畫課程」、「繪本班」、「中南區繪畫夏令營」。
- 3 辦理志工培訓課程，開始招募「螢火蟲志工」。
- 4 爭取自2005年開始，罕病藥費有健保專款保障。
- 5 開辦「罕病病友醫療器材與輔具轉借服務」。



1



2



3



5

2005

- 1 委託臺大醫院基因醫學部設立「罕見疾病一點通」網站。
- 2 通過「罕見疾病安養照護補助管理辦法」，正式推動病友機構安養、居家服務、外籍看護及個人助理員費用等補助。
- 3 南部辦事處正式成立，服務觸角延伸至南部地區。



2



3

2006

- 1 首次辦理病家一日體驗活動，日後結合企業志工投入。
- 2 開辦「罕見疾病病家心理諮商服務方案」。
- 3 通過「罕見疾病家庭生育關懷補助辦法」。
- 4 「角落欣世界」廣播節目於中廣流行網開播，至2012年共製播248集。



1



2



4

2007

- ① 開辦「罕見疾病到宅關懷服務」。
- ② 中部辦事處正式成立，提供中部地區病家在地化服務。
- ③ 推動「罕病病友就業促進服務方案」，培訓罕見職人。
- ④ 首場罕見天籟合唱團感恩音樂會「愛·讓我們站在這裡」。
- ⑤ 扶持「不落跑老爸俱樂部」成立，組成「罕爸合唱團」。



1



2



3



4



5

2008

- ① 開辦先天代謝異常疾病病友「低蛋白抵用券補助」。
- ② 陸續成立「中區天籟合唱團」、「南區天籟合唱團」。
- ③ 推動「罕病說故事媽媽校園宣導」，製作首本罕見疾病《校園宣導繪本—小英的故事》。



2



3

2009

- ① 結合本會代言人蔡依珊、關穎推出「罕病家庭失業補助計畫」。
- ② 首辦「罕病青少年人際成長體驗營」。
- ③ 舉行三區聯合音樂發表會；並接連出版《愛音樂/愛擁抱/愛無限—罕見疾病病友精選創作系列特輯》。



1



2



3

2010

- 1 「因為有你 愛不罕見」 坪坪 / 哲維篇公益 CF 首播。
- 2 董事會通過推動「罕見疾病福利家園」專案。
- 3 開辦「生命連線緊急救援通報服務」。



2011

- 1 辦理「第一屆海峽兩岸罕見疾病醫療保障與政策交流」活動。
- 2 開辦「心靈寫作坊」及「採集、書寫、編輯營」，出版《九個萬分之一的相聚》。
- 3 舉行「百年罕見 罕見百年」天籟合唱團北中南巡迴公演。
- 4 順利取得「罕見疾病福利家園」用地。



2012

- 1 正式推出「9527」電子發票愛心碼。
- 2 開辦「罕見病友微型保險補助」。
- 3 製播「真情臺灣—看見罕見生命力」談話性專題節目，至2015年共42集。
- 4 推動「生命教育講師培訓計畫」。
- 5 推動「罕見·希望·愛」電影公益宣導計畫。
- 6 首次辦理「罕見家屬喘息一日體驗活動」及「罕見家屬健康檢查活動」。



2013

- ① 《一首搖滾上月球》電影紀錄片上映，獲得第50屆金馬獎最佳電影原創歌曲獎。
- ② 首次推動「富邦罕病公益大使」，帶領病家一日體驗及推廣罕見職人福袋義賣。



2014

- ① 辦理「救命不能等」aHUS病友緊急用藥記者會，爭取罕病用藥給付。
- ② 推動「罕見疾病防治及藥物法」第三次修法三讀通過。



2015

- ① 辦理「罕見疾病檢驗發展研討會」。
- ② 辦理第一屆「罕見疾病親子同樂會」。
- ③ 製播「華視新聞雜誌—看見罕見生命力」電視專題，至2017年共計27集。
- ④ 與愛樂電臺共同製播「罕病宣導廣播劇—螢火蟲故事島」。
- ⑤ 首度製播罕見疾病廣播廣告，邀請名人錄製愛心呼籲。



2016

- ① 罕見心靈繪畫班於總統府展出「猴運新禧 猴滿如意」賀歲特展。
- ② 發起「500桂花 500貴人」罕見家園愛心勸募計畫。
- ③ 受邀至聯合國非政府組織罕見疾病委員會演講受阻，但獲多國力挺，使臺灣罕病能見度大增。
- ④ 發行「螢火蟲故事島繪本」，至今已累積出版74集。



2017

- 1 開辦「無障礙計程車乘車補助」。
- 2 正式推出「愛·點名—不罕見的生命」罕病首部微電影。



1



2

2018

- 1 辦理「第一屆海峽兩岸罕見疾病病友團體交流活動」。
- 2 與全聯福利中心合作「全聯零錢捐/PXPay 點數捐」公益勸募活動，陸續邀請侯佩岑、徐若瑄、修杰楷、吳姍儒及蔡依林擔任活動代言人。
- 3 成立「英文網站翻譯社群」，培訓病友擔任翻譯志工。
- 4 成立國內首支罕見疾病兒童棒球隊「罕見小勇士棒球隊」。
- 5 舉辦「為愛啟程 讓愛發光」千人愛心健走公益活動。



2



1



5



3



4

2019

- ① 爭取將部分罕見疾病納入「病人自主權利法」適用對象。
- ② 舉辦「罕見20 暖心音樂會」。
- ③ 推出罕病20周年紀錄片「翻轉罕見人生」。
- ④ 辦理「翻轉罕見人生—罕病20年回顧與展望」國際研討會。
- ⑤ 舉辦「生生相惜 愛不罕見」罕病20周年特展。
- ⑥ 加入亞太罕見疾病聯盟 (APARDO)。



②



③



④



⑤



⑥

2020

- ① 罕見家園正式動土。
- ② 因應新冠疫情提出「與愛同行 疫起加油—擴大生活急難補助計畫」。
- ③ 罕病病友畫作登上「屏東藝術觀光巴士」。
- ④ 舉辦《罕見疾病立法20週年專輯》發表會。



①



③



④

2021

- ① 罕見家園上樑典禮。
- ② 首度推出病友手繪印花公益口罩。
- ③ 首度舉辦新入會病友聯誼旅遊活動。



①



③



2022

- 1 罕見家園正式開幕啟用。
- 2 舉辦「苦等救命罕藥 病患尋活路的期待與挑戰」記者會。
- 3 舉辦「罕見疾病醫療照護之挑戰與前瞻」論壇。
- 4 與「臺灣吧 Taiwan Bar」首次合作罕病宣導影片。
- 5 舉辦「萬分之一 特別的你」感恩音樂會，及「愛·無限」罕病慈善音樂會。



1



2



3

2023

- 1 罕見家園陸續開辦「沐浴體驗」、「才藝培訓班」、「心靈電影院」、「身心悠活團體」等課程。
- 2 罕見家園迎來首場「桂花音樂節」活動。
- 3 呼應國際罕病日，舉辦「呼籲貫徹健保罕病新藥執行效率」記者會。
- 4 「罕見小金剛足球隊」、「罕見地板滾球聯隊」新成軍。
- 5 出版《罕見疾病創新治療及藥物給付建言書》。
- 6 與亞太罕病聯盟合辦「建構東南亞罕病網絡—台灣圓桌會議」。



1



2



3



4



5



6

2024

- 1 包場兒童新樂園舉辦25周年慶祝活動。
- 2 舉辦「罕見天籟 樂油欣聲」25周年音樂會。
- 3 與立法院厚生會合作成立「罕見疾病權益促進委員會」。
- 4 配合國際罕病日舉辦「罕病同樂會」。
- 5 辦理「罕見疾病復健研討會」、「罕見疾病心理諮商專業人員研討會」。
- 6 吳慷仁與全聯一起呼籲零錢捐公益。
- 7 舉辦首屆射擊營、小精靈體操隊、烏克蘭麗班。



歷年特殊榮譽獲獎

2001



December

榮獲衛生署頒發協助申請罕見疾病藥品有功之「傑出貢獻獎」

2002



May

榮獲公關基金會舉辦第6屆2002年傑出公關獎之「最佳公共服務獎」

2004



February

「原住民二代新生兒篩檢」公益廣告入圍「愛關懷服務」第1屆全國社會福利傳播獎雜誌類

March

陳垣崇董事長榮獲第3屆罕見疾病藥物供應製造及研究發展獎勵之「特殊貢獻獎」

April

林炫沛 董事榮任國際 Prader-Willi 氏症候群 (International Prader-Willi Syndrome Organisation) 亞洲區理事



August

陳莉茵創辦人榮獲第7屆「大愛獎」

2006

February

陳垣崇董事長以醣類代謝疾病及藥物不良反應基因研究，獲得第1屆永信李天德醫藥科技獎之「卓越醫藥科技獎」



July

曾敏傑副董事長榮獲第5屆罕見疾病藥物供應製造及研究發展獎之「個人服務貢獻獎」



August

榮獲行政院衛生署國民健康局2006年優良衛生教育徵選，單張類「優等」、手冊類「佳作」及海報類「優等」



October

榮獲第6屆「國家公益獎」

2007



April

林秀娟榮譽董事榮獲第2屆「台灣兒童醫療貢獻獎」



November

「角落欣世界」榮獲第42屆廣播金鐘獎「社會服務節目獎」及「社會服務節目主持人獎」

2008



November

「角落欣世界」節目及主持人再度雙雙入圍第43屆廣播金鐘獎，其中主持人楊玉欣再次獲獎

2008



December

本會網站榮獲行政院「2008
網際營活獎」

2010



August

曾敏傑副董事長榮獲「兒童守護天使
獎」



September

陳莉茵創辦人榮獲
法鼓山2010關懷生
命獎之「個人智慧
獎」



September

榮獲第20屆「醫療
奉獻獎」

2013



December

連續三次榮獲衛生
財團法人評核「特
優獎」

2014



September

榮獲法鼓山
「2014法鼓山關
懷生命大願獎」



September

本會宣導品榮獲「2014優良健
康讀物推介獎」

2015

July

曾敏傑董事長榮獲「104年衛生福利專業獎章」

2017



November

榮獲第13屆「原曙獎—
非原住民有功團體獎」

2018



December

榮獲教育部第44屆
「社會教育貢獻獎」

2019



May & October

陳莉茵創辦人與曾敏傑共同創辦
人雙雙榮獲世界罕病聯盟頒發「罕
病英雄獎」

2019



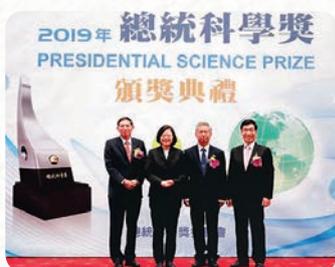
October

榮獲衛生福利部「罕見疾病防治工作貢獻獎」



October

林炫沛董事長榮獲第29屆「醫療奉獻獎」



October

陳垣崇董事榮獲第10屆「總統科學獎」



November

蔡輔仁常務董事榮獲醫師公會全國聯合會第72屆「臺灣醫療典範獎」



December

會敏傑共同創辦人榮獲教育部第45屆「社會教育貢獻獎」

2020



September

會敏傑共同創辦人榮獲教育部「師鐸獎」



November

蔡輔仁常務董事榮獲第30屆「醫療奉獻獎」



November

陳垣崇董事榮獲美洲華人遺傳學會「終身成就獎」

2021



November

罕見家園榮獲第7屆「傳善獎」

2022



December

罕見家園榮獲台灣社會福利總盟表揚「創新服務社福機構」

2024



December

榮獲林培璘宏泰公益信託「第八屆培璘公益成就獎」

承先啟後 再創高峰



今年是本會創立的25週年，感恩當時由陳莉茵創辦人及曾敏傑共同創辦人踏出堅定步伐，為罕病家庭奮力發聲。沒有當年的行動力，便沒有今日的影響力。

多年來，基金會成為罕病家庭的避風港，並作為平台促進罕病家庭之間的互助，形成穩固的力量。更重要的是，基金會不間斷的倡議工作，讓罕病不再是被遺忘的一群。正如賴清德總統在第22屆罕見疾病獎學金頒獎典禮致詞時所言：「國家文明的指標，就是弱勢族群能否在這個國度自在生活。且照顧罕病病友已經成為國家政策。」

25週年慶祝活動系列，自3月9日罕病日於罕見家園的園遊會開啟，各種熱鬧競賽活動展現罕病家庭的熱情活力。6月1日，罕見25星樂園在台北兒童樂園的燦爛煙火下展現了罕病家庭的團結。接著，10月為期一個月的罕見文創展以及兩場大型音樂會則閃耀著罕病病友的才氣，期望向社會大眾傳遞罕病正向樂觀的力量。值得一提的是，今年的獎助學金頒獎典禮首次頒發了「罕見疾病貢獻獎」，以紀念最敬愛的陳俊翰律師，得主陳燕麟醫師及張文馨營養師實至名歸，成為罕病病友的楷模。

除了慶祝活動，議題倡導依然馬不停蹄地進行。首先，為了讓等待罕見藥物的病類以及未列入公告罕病的病類能夠發聲表達需求，新成立了四個病友聯誼會，分別是VHL、LHON、XLH、RSS；完成六個病類之罕見疾病藥物之意見平台資料整合，並向健保署訴求藥物需求。同時，將四個病類之用藥急迫性以倡議短片形式述說自身故事，重申健保是罕病唯一保障。年末，在本會董事會的帶領下，拜訪了立法院厚生會及多位立委，終於促進立法院厚生會成立「罕見疾病權益促進委員會」，感謝王正旭委員仗義擔任召集人以及康熙洲教授擔任主委，加上多位專家的支持，期望此平台能作為本會與政府溝通的橋樑，共同發展罕病2.0照護模式。

25年轉眼即逝，這一路上有許多人的付出與貢獻，才有了今日罕病的發展。罕病基金會很榮幸陪伴罕病家庭走過這些歲月，更期望大家在避風港短暫休息後，能揚帆起航，駛向充滿希望的未來，而未來依然有基金會的支持。

執行長

陳莉茵



2024 服務對象分布



📍 104 台北市中山區長春路 20 號 6 樓
☎️ 02-2521-0717



📍 306 新竹縣關西鎮東平里 9 鄰小東坑 7 之 6 號
☎️ 03-547-5528

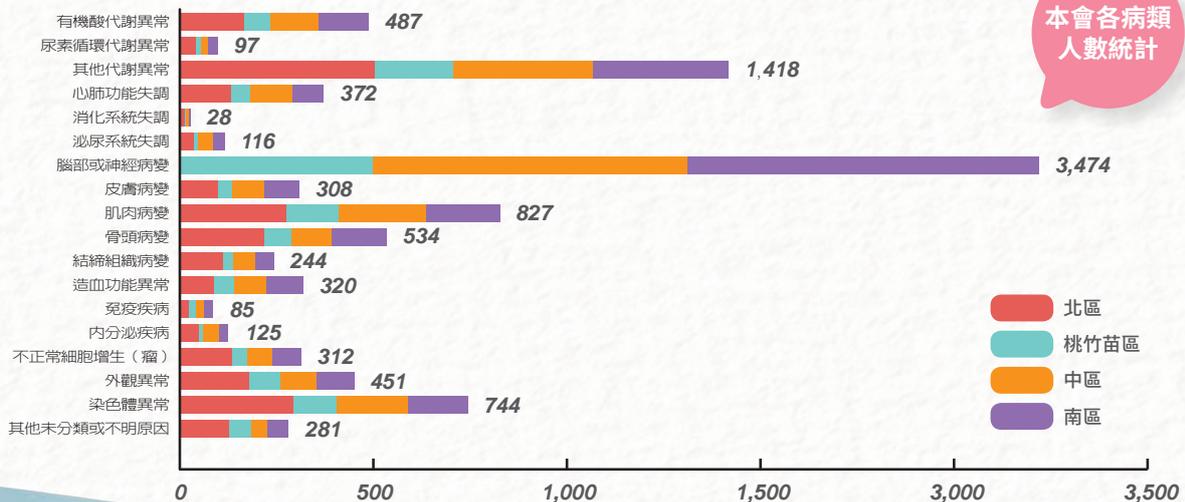


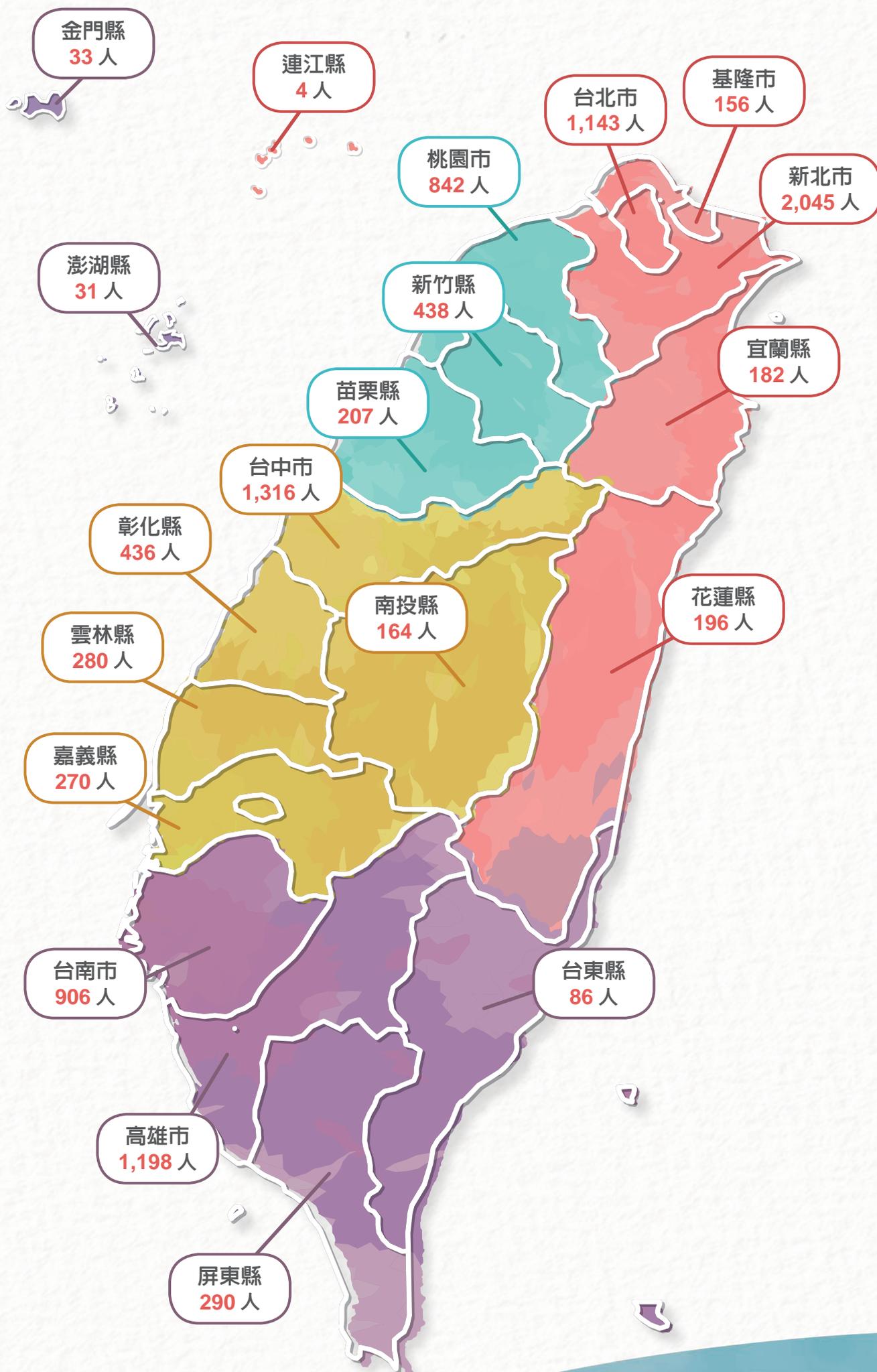
📍 404 台中市北區進化北路 238 號 7 樓之 5
☎️ 04-2236-3595



📍 800 高雄市新興區民生一路 206 號 9 樓之 3
☎️ 07-229-8311

🌟 本會現階段直接服務病友人數總計 **10,223** 人。







Summary of 2024 Annual Report

Taiwan Foundation for Rare Disorders (TFRD), established in June 1999, has been an active force in advocating for rare disease patients in respect of medication, education, and employment, and will continue to give its best effort to light up the lives of many rare disease patients.

"We can't take care of our children forever, but a well-established system can." By the efforts of the two initiators, the founder Ms. Serena Wu and the co-founder Prof. Min-Chieh Tseng, who had kept advocating patients' rights and thus drove the society and government to pay attention to rare diseases. The "Rare Disease Prevention and Orphan Drug Act" was enacted in 2000, which enables Taiwan has better diagnosis, treatment, prevention of diseases and care of patients. Furthermore, TFRD continuously facilitates laws that categorize rare disorders as a disability. We also urge the government to include rare diseases into the NHI coverage as one of the catastrophic illnesses, allowing rare disease patients receive fully payment for orphan drugs. With our efforts, a special budget program for orphan drugs of global budget payment system was started in 2005.

TFRD launches "Expanded Newborn Screening Pilot Project" to advocate the concept of disease prevention in 2000. The new testing technology can screen nearly 30 kinds of rare diseases by using tandem mass spectrometry, which takes only few drops of blood from a newborn baby's heel to test. Later in 2003, TFRD further devotes the subsidies program for indigenous newborns screening. Until now, TFRD subsidizes 232,880 aboriginal and low-income newborn babies for the testing fee. Therefore, TFRD is awarded "Yuen-Shu Award" by the Council of Indigenous Peoples in 2017, which represents the special contribution to indigenous people. Now, the government's subsidy program for newborn screening has increased to 21, which leads to a better protection of the health of newborns.

In addition to policy lobbying, TFRD provides direct services in medical care, psychological care and



financial support to rare disease families as well as assistance programs for schooling and employment counseling. In 2024, we serve 286 kinds of rare diseases with nearly 20,000 patients. Our direct services are divided into Service Programs and Personalized Services based on the family needs. This year, the Service Programs provide 28,808 times services about economic benefits, tube feeding dietary supplement, psychological counseling, performing workshop and micro insurance. The Personalized Services provide 3,385 times for genetic counseling, nutrition counseling, social resource management and relative medical services. TFRD also helps 506 high-risk families to get through difficult times with continuous support and care and sets up a consultation hot line which allows general public to call for advices for rare diseases questions. Moreover, in response to the COVID-19 epidemic, TFRD has also launched the Rare Disease Family Livelihood Assistance Subsidy Plan to provide RD families with financial stability and help them go through the hard times so that the care for RD patients will not be suspended or reduced.

To enhance the public awareness of rare diseases, TFRD has been working closely with various organizations and through various media channels. In 2024, TFRD invites Wu Kang Ren as public ambassadors.

TFRD provides continuing education courses for the professionals who provide direct service to rare disease families in different fields, such as schools, welfare organizations, and nursing homes. In these





courses, professionals can learn about the knowledge of rare diseases, and the skills of caring. In 2024, TFRD held a total of 52 campus advocacies, with a total of 11,438 teachers and students participating, and held 38 education advocacies for general public.

To promote public awareness of rare diseases, TFRD regularly releases publications, digital resources, official updates on the website, Facebook, Instagram and LINE. TFRD publishes 8 books with external partners as well as 27 books on rare disease series, 24 disease self-care brochures, 100 quarterly magazines with a total circulation of 1,004,700 subscribers, 137 issues of e-newsletter (stop publication), 147 kinds of leaflets; 21 CDs/DVDs, 13 annual reports. In particular, we publish 6 picture book series with 74 books of “The Story of Firefly Island” based on the materials of radio drama. We also made 3 playing cards for public to recognize rare disease easily.

As for rare disease research, TFRD offers the research grants and scholarships to the experts, scholars and medical professionals in Taiwan. Until now, we issue 48 projects for NT\$23.29 million and 167 scholarships for NT\$6.89 million. The yield of those researches is highly productive, especially in the improvement of patient’s quality of life and medical development.





Rare Welfare Center is another key project of TFRD's 2nd decade establishment. There are includes 3 key highlights: (1) Gene Education Center; (2) Welfare Device and Service Center; (3) Horticulture Classroom and Greenhouse. With the opening of Rare Disease Welfare Center in October 2022, 2024 was also a year that services were fully promoted. The staffs, including social workers, medical specialists, social education specialists, and colleagues from horticulture and agriculture gradually joined in, forming a solid foundation for services.

For Rare Disease Welfare Center, in 2024, a total of 112 families were invited to join TFRD, with 1,138 visits (including telephone interviews), financial assistance to 177 patients, psychological consultation services for 170 people, spiritual growth groups for 13 people, musical games course for 450 people and 138 people participate physical fitness & spiritual courses. As for the “talent training course” are very popular among children, more than 60 students enjoy the course. Rare Disease Welfare Center will continue to expand its service capabilities, strengthen local social connections, and serve more families with rare diseases.

The treatment and care for rare diseases is a lifelong journey. We invite the general public to be the volunteers or donors of TFRD. With your help and love, rare disease families will never give up.



直接服務

醫療服務

遺傳諮詢服務
遺傳檢驗服務
生育關懷服務
營養諮詢服務
管灌營養品支持
新生兒篩檢補助
醫材輔具補助轉借

安養服務

愛心物資募集
病友經濟補助
到宅關懷服務
新確診個案服務

就學服務

罕見疾病獎助學金
入學轉銜暨校園宣導服務

心理服務

心理衛生服務

文創暨休閒服務

一日體驗活動
二日樂活之旅
音樂培訓課程
藝術培訓課程
運動培訓課程
英文翻譯社群

家庭支持服務

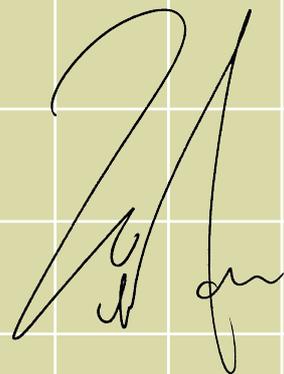
微型保險
緊急救援網絡
家屬喘息團體
無障礙計程車推廣
罕見職人推展服務
全方位家庭支持課程
病友卓越養成補助計畫

其他服務

團體育成及活動補助



罕病公益大使
吳慷仁



直接服務總覽

基金會創立初期，以議題倡導來因應與處理整體性的需求，包含罕病法的爭取、全民健保的就醫權益等，而後進一步針對病友及家屬的醫療、就學、就業、照顧、心理等需求，規劃相對應的服務方案，提供病友家庭全方位的支持管道。在各服務方案介紹前，首先羅列基金會今年整體的直接服務成果概況如下。

★ 2024 年度成果



直接服務 10,223 名 (含 1,949 名過世病友) 間接服務 9,785 名。

★ 一般性服務

一般性服務可分為「方案服務」與「個案服務」，今年總共提供 **28,951** 人次。

方案服務



24,457 人

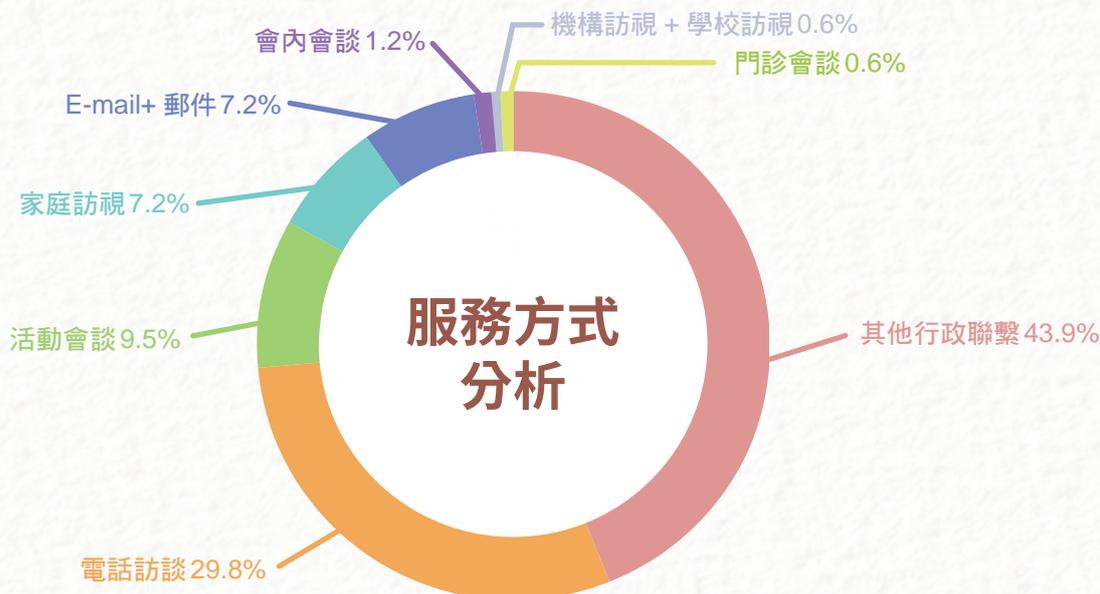
經濟補助	1,011
生育關懷	63
管灌營養品	239
醫材與輔具	93
低蛋白補助	87
心理衛生	1,328
到宅關懷	253
緊急通報	26
新確診個案	660
無障礙計程車	210
全方位課程	1,298
表演工作坊	8,030
體驗活動	5,383
微型保險	5,410
獎助學金	366

個案服務



4,494 人

遺傳諮詢	861
營養諮詢	248
國際代檢	0
醫療服務	150
入學轉銜	174
資源連結	672
社福諮詢	493
就學服務	48
關懷支持	1,230
問安服務	568
權益爭取	50

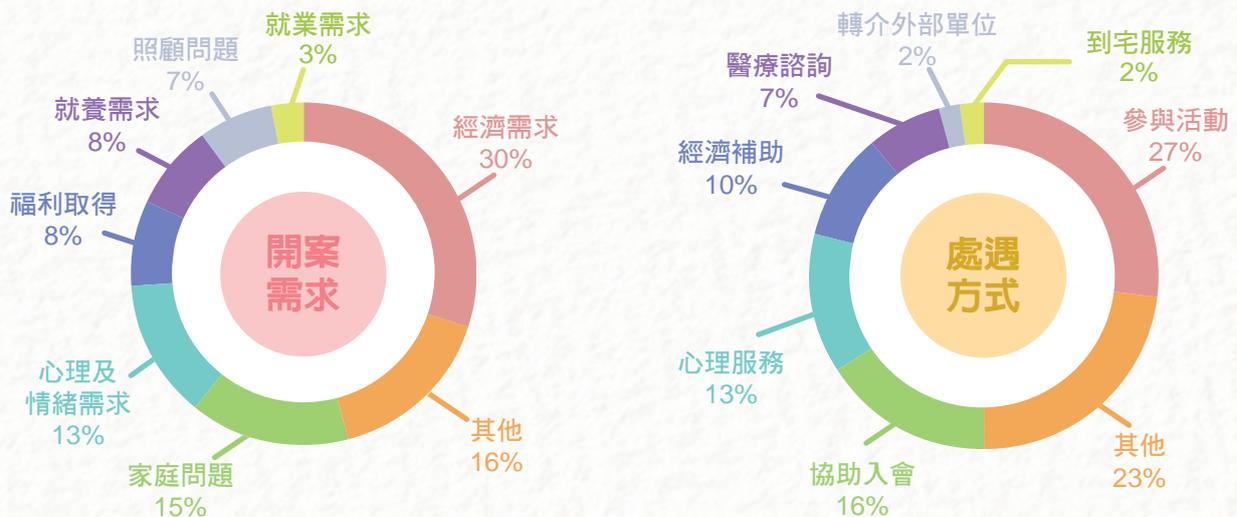


* 高風險家庭介入服務

原生家庭失能、貧困、負擔家計者不穩定、家庭成員或案主有自殺傾向、病程發展快速、家中有多名病友等高風險罕病家庭為本會首要提供服務的對象；另針對外部資源取得有困難或無力解決本身所面臨困難亦為本會積極介入對象。

2024年共處遇高風險家庭506案，多數罕病家庭具多重需求，當中以經濟需求為主，其次是家庭問題，再次為心理及情緒需求。為使高風險家庭中的病友獲得完善的家庭照顧，今年以活動參與及其他服務（物品捐贈）為主要處遇方式，另搭配協助入會、心理服務、經濟補助、醫療諮詢、轉介外部單位與資源與到宅服務等，期能提升家庭功能。目前已有354案達到結案目標，包含265案現階段問題已獲得協助與解決、70案不願意接受服務或過世，另有19案因礙於本會資源不足轉介其他單位協助，整體而言平均20週完成結案作業。

2024 高風險家庭需求及處遇分析



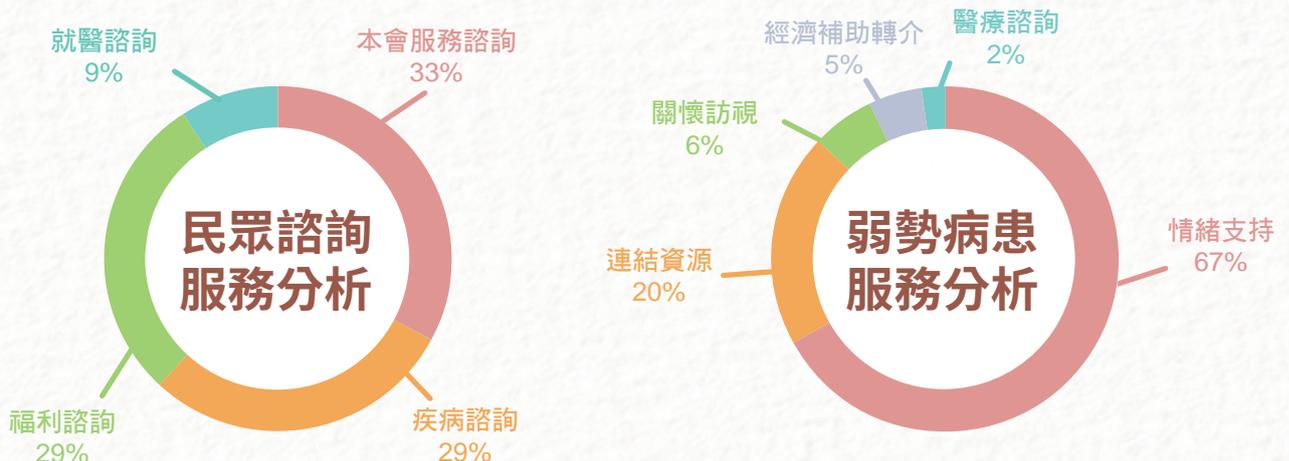
* 民眾諮詢服務

2024年共有263件諮詢案件，其中「本會服務諮詢」所占比例最高，例如諮詢入會方式、服務項目或其他相關問題；其次為「疾病諮詢」，包含診斷及檢驗、藥物諮詢、遺傳諮詢等。再次則為「福利諮詢」，諮詢內容包含經濟問題、醫療補助、儀器輔具諮詢及情緒/心理支持問題等。

* 特定醫療弱勢病患服務

社會上有一群醫療弱勢的病友們因疾病無法確診，難以獲得病友團體支持，或因疾病特殊，尚未納入公告罕見疾病而無法取得社會福利保障。因此，本會長年與台灣弱勢病患權益促進會共同服務上列醫療弱勢病友。

2024年共服務71案（計有76名患者），包含KCNT1基因突變、Shprintzen-Goldberg症候群、維德曼斯坦納症候群、特殊染色體異常等63種病類。需求多為「經濟問題」、「社會福利資源爭取」等等，而服務方式多為提供「情緒支持」及「連結資源」，並協助轉介經濟補助達273,000元。本會將持續服務醫療弱勢族群，促使資源有效發揮與運用。



新 確 診 個 案 服 務



小睿是一位1歲8個月的男孩，確診為 Coffin-Siris 症候群。因下肢低張無法坐、爬，且體重過輕，每餐需依賴小安素補充營養。他的喉嚨痰多，每天需要抽痰20多次，並且有氣切口需照護，造成家庭每月需支付約1萬元的醫療及照護費用。

小睿的家中有五口人，爸爸因為照顧小睿和雙胞胎姐姐請育嬰留停，家庭經濟依賴政府的身障生活補助和育兒津貼。儘管如此，家中仍面臨巨大的經濟壓力，除了日常開銷，還有高額的貸款和照護支出，生活十分困難。

為了減輕他們的負擔，本會提供生活補助和醫療補助，以及必要的生活用品，並確保小睿能獲得所需的照護支持。希望能在這段艱辛的日子中，幫助小睿一家感受到一絲希望和溫暖。

✳ 2024 年度成果

因罕病盛行率與診斷困難之特性，使諸多罕病家庭於確診前，需先經歷忐忑不安與焦慮情緒；確診後，又因罕病嚴重、難以治癒性，從而衍生長期照顧、醫療復健及家庭喘息等需求，隨之而來的醫療費用與照顧成本，均造成病友和家屬莫大負擔。

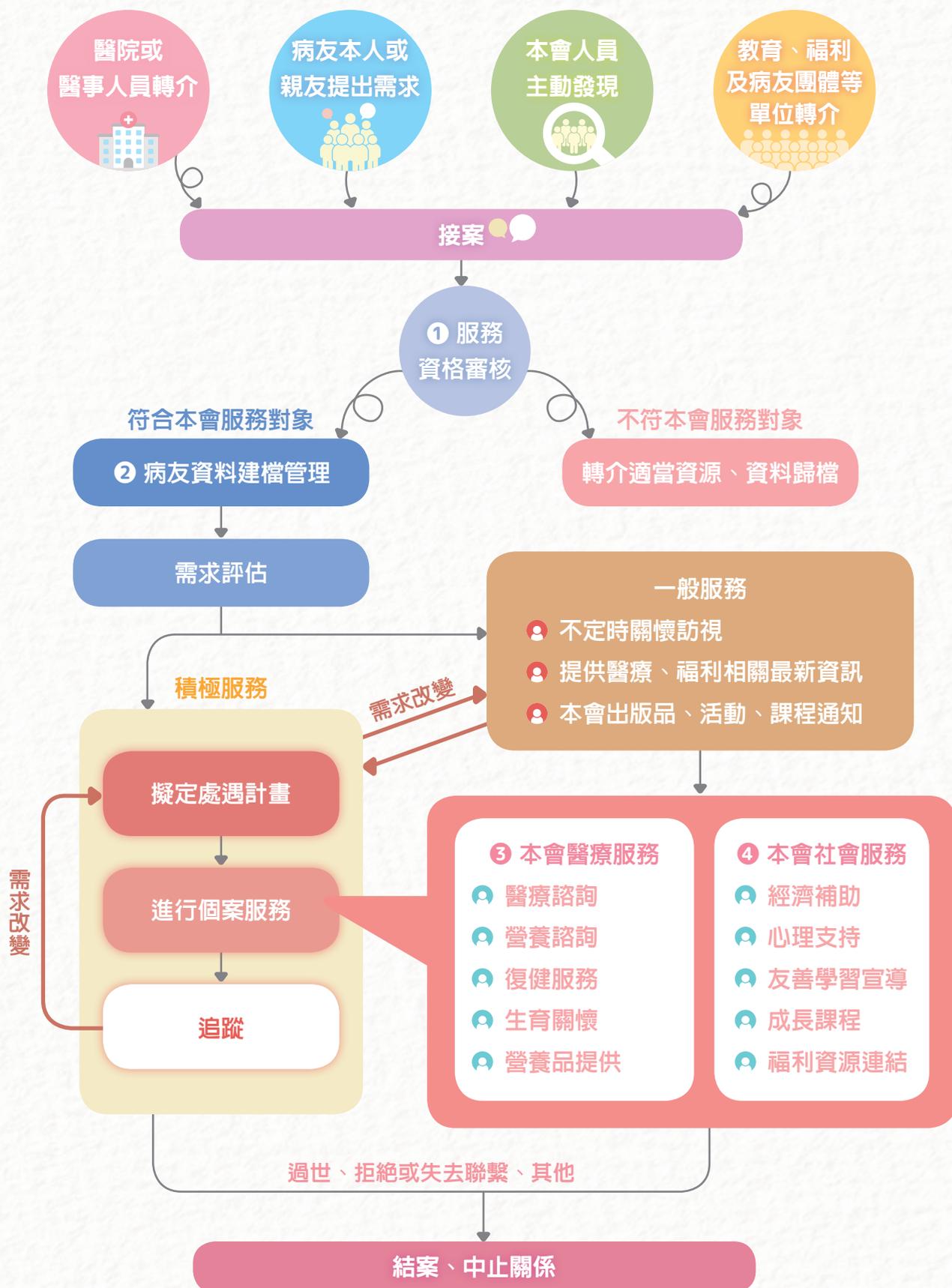
為盡快連結新加入罕病家庭，並及時提供所需服務與相關資源，本會社工於確認病友資料後，第一時間將寄送服務百寶袋，包含歡迎信、服務項目單張、疾病單張、資源手冊等，同時亦邀請新加入的罕病家庭參加本會舉辦的課程及活動，以與其他家庭透過互動建立起相互支持的諮詢、陪伴網絡。經過多年關係建立及活動相處，許多病友和家屬對螢火蟲家族都有了歸屬感，本會也期待繼續陪伴大家，提供及時又適切的支持與服務。

2024年螢火蟲家族



◆ 螢火蟲家族服務百寶袋有豐富的福利及資源。

* 病友服務流程圖



病友經濟補助



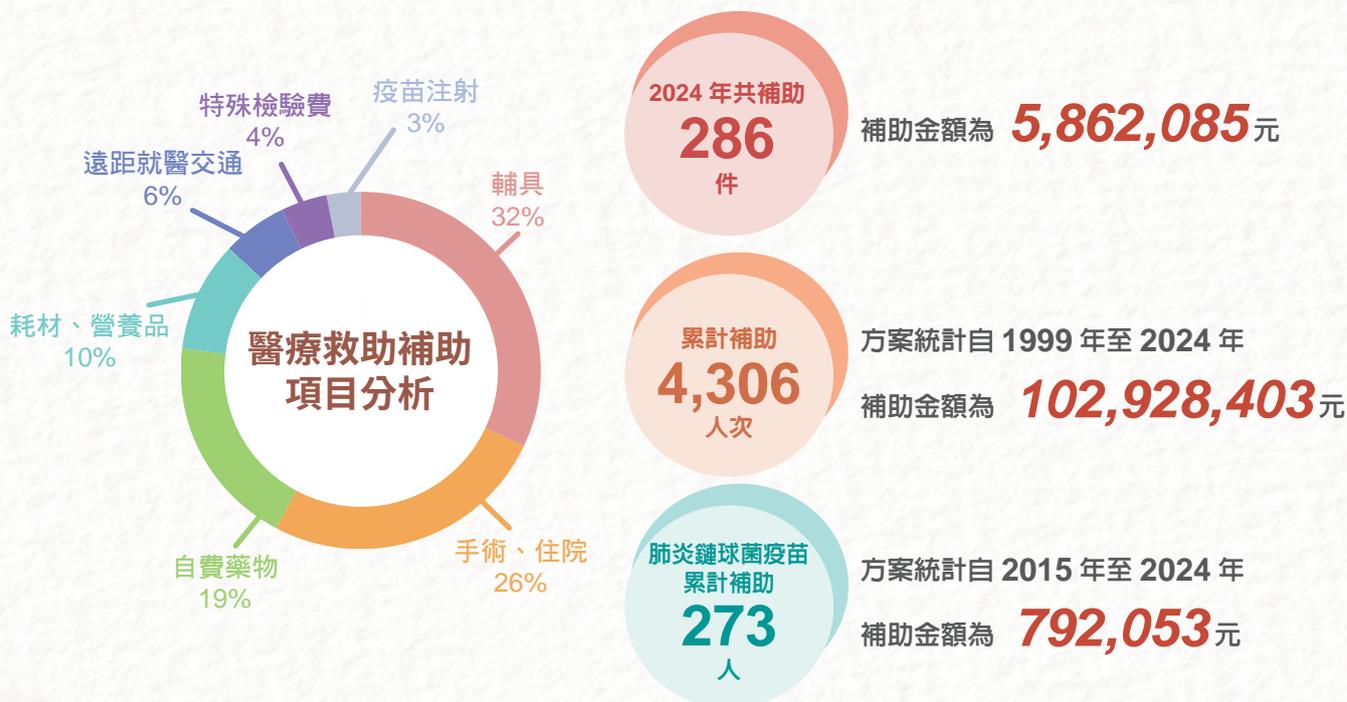
小晨確診為愛伯特氏症，經歷了顱骨修補和多次手指併指分割手術，雖然已經穩定，但仍需定期復健和醫療照護。媽媽是家中三個孩子的主要照顧者，除了小晨，還有年幼的哥哥姊姊需要照顧，長期的辛勞與各方壓力導致媽媽身心俱疲，無法穩定工作，家庭經濟狀況因與丈夫離婚後陷入困境，只能依靠低收入戶的津貼補助。

本會在了解情況後，及時提供了生活和醫療補助，協助小晨的醫療費用，並幫助家庭維持基本開銷，減輕了他們的經濟壓力，也讓媽媽能夠有更多精力照顧孩子，保持家庭的基本運作。這些支持讓小晨一家在困境中感受到希望與力量，繼續朝著更好的未來努力。

★ 2024 年度成果

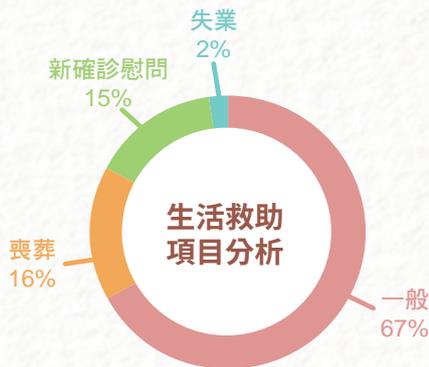
醫療救助

「醫療救助管理辦法」是基金會最早成立的補助項目，主要用於罕病基因檢驗、診斷及手術、藥物、醫療性食品、特殊或補充性營養品、輔具及醫療器材等社會保險、社會救助或其他福利制度未能給付的部分。



生活救助

本會「生活救助管理辦法」設立於2000年，主要補助項目包括喪葬補助、失業救助、新確診慰問、疫情急難救助及其他一般病患與家庭之生活扶助相關費用。



2024年共補助
461
件

補助金額為 **6,742,145**元

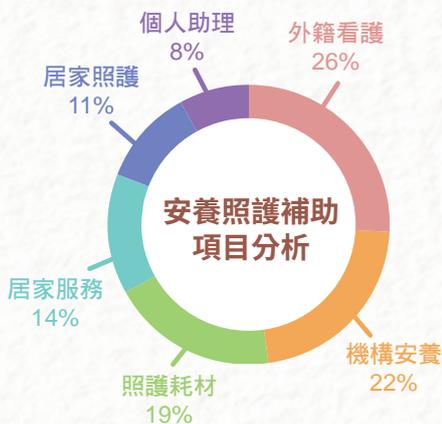
累計補助
4,880
人次

方案統計自2000年至2024年

補助金額為 **98,357,067**元

安養照護

「安養照護補助管理辦法」自2005年設立以來，以補助各級政府之社會保險（如健保、公保、勞保等）、社會救助或其他福利制度未能給付或給付不足之相關安養照護（如機構安養、居家服務、外籍看護）費用等為原則，並以家庭經濟弱勢為優先考量。



2024年共補助
264
件

補助金額為 **11,049,700**元

累計補助
2,417
人次

方案統計自2000年至2024年

補助金額為 **132,258,948**元

外部資源媒合

2024年持續與萬海航運慈善基金會合作，提供57名病友家庭每月1,000元的網路購物金達684,000元；另轉介俊霖公益信託基金補助2名個案，補助金額為40,000元；轉介台北士林扶輪社，補助人數12名，金額為240,000元。總計透過外部資源協助達71人，共媒合補助金額964,000元。



◆ 社工同仁定期探訪病友，了解需求並給予關懷與協助。



遺傳諮詢服務



小安從小就容易跌倒，印象中在國高中時期肌力似乎比同學弱，除了小腿肥大外，步態也不同于一般人，因為對日常生活沒有造成太大影響，所以並未就醫。而就在今年，小安準備步入人生禮堂，整理親友名單時，得知舅舅罹患罕見疾病「貝克型肌肉失養症」，目前已不良於行。小安意識到自己肌力好像也逐漸退步，上網查詢資料後，對遺傳的問題接踵而來。

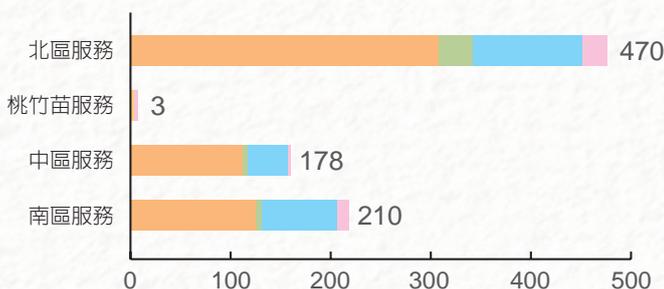
帶著未知的恐懼，小安鼓起勇氣來電基金會尋找答案。遺傳諮詢同仁解釋疾病的發生原因及遺傳模式，並鼓勵小安到合適的醫療院所及醫師就醫，經過肌電圖、神經傳導速度、基因分析等檢查後，確定小安罹患與舅舅相同的疾病—貝克型肌肉失養症。確診後，諮詢同仁說明復健與定期回診的重要性，也提醒將來透過產前的檢驗就可得知寶寶是否帶有缺陷基因，仍有機會可以生育健康的寶寶。在了解疾病的完整資訊後，小安內心踏實許多，也讓小安有勇氣孕育新的生命。

★ 2024 年度成果

遺傳諮詢服務旨在協助病家了解醫療事實，如診斷、病程、可能採取的治療，以及疾病遺傳模式和再發率，是推動罕見疾病防治網絡非常重要的一環。本會自2001年起建置遺傳諮詢服務網絡，派駐遺傳諮詢員至各大醫學中心臨床駐診，透過第一線接觸，提供民眾最即時且專業的遺傳諮詢。

本會目前在北、中、南三區共有4名遺傳諮詢員分別派駐台大醫院、台北馬偕醫院、台中榮總、中國附醫及高雄附醫，2024年遺傳諮詢服務總計達861人次。

2024 年遺傳諮詢服務統計



電話諮詢
566
人

Email 與
網站留言
63
人

醫院門診
191
人

病房探視
41
人

遺傳諮詢服務總計達 **861** 人次

生育關懷服務



本會自2006年辦理「罕病家庭生育關懷服務」，提供懷孕前的遺傳諮詢、懷孕時的關懷訪視、相關檢驗補助、專用營養品、產後新生兒用品及篩檢費用補助，並提供生產慰問金，以減輕罕病家庭生育時的經濟負擔。有生育計畫的罕病家庭可主動洽詢本會，本會將提供專業遺傳諮詢，協助生育規劃及安排，陪伴罕病家庭做好充足的準備與調適以迎接新生命，降低疾病對家庭的衝擊。

✦ 2024 年度成果



補助金額為 **743,015 元**

註：自2023年延續服務的準媽媽則有22案。

方案統計自 2006 年至 2024 年



總補助金額為 **11,274,720 元**

註：另有122位申請人(15.34%)因生育計畫考量而選擇終止妊娠(包含胎兒罹患罕見疾病82人，自然流產24人，罹患其他疾病引產11人，其他原因5人)。



營養諮詢服務



對先天性代謝異常的罕見疾病來說，病友需要特殊的飲食控制才能維繫身體健康，營養師之專業建議可協助家長為病友的飲食做好把關。本會自2005年起，持續引進各類低蛋白食品或食材，並於2008年開辦「先天性代謝異常疾病低蛋白食品抵用券補助方案」，提供多樣的飲食選擇，讓病友不僅能吃的健康也能享受吃的樂趣。

★ 2024 年度成果

營養資訊提供

營養諮詢方面，透過醫院門診、電話諮詢，及 E-mail 與網站留言之管道，累計服務 248 人次。另外，本會網站「服務專區」之「營養服務」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參考下載。



▲ 營養資訊

特殊營養教室

9月28日「低蛋白營養教室」共邀請25位病友及家屬一同學習製作水晶月餅、火龍果啾啾氣泡飲。自2001年至2024年，本會共辦理53場營養教室，累計有4,210人次參與。未來期待更多代謝疾病的病友家庭踴躍參加，也歡迎向本會醫療服務組索取食譜。

低蛋白食材補助

2024年總計補助569,845元，提供87人次患者低蛋白食品包含低蛋白米、麵、米果等。2005年至2024年底共補助了6,914,642元。

歷年低蛋白食材及食物券補助成果



管灌營養品支持

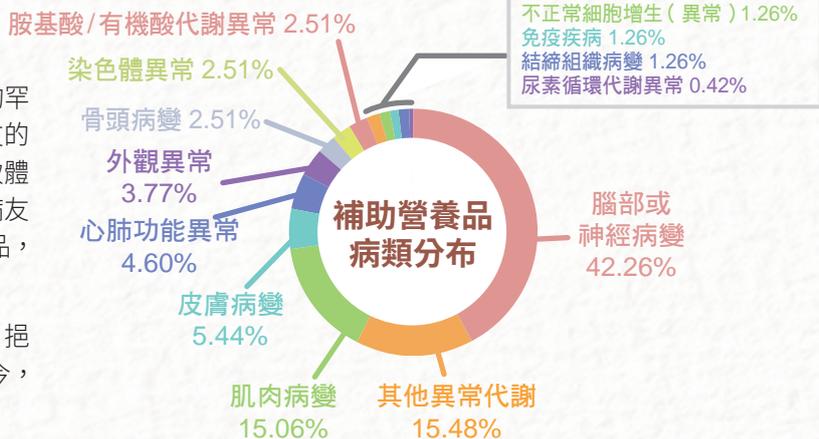


除了藥物治療，維持良好的營養狀況亦是照顧中重要的一環，均衡適足的營養及熱量攝取，有助於病友維持生理機能、提升免疫力、降低感染機率。部分病友因吞嚥功能退化、骨頭或皮膚病變等，需長期依靠所費不貲的管灌營養品攝取營養及補充熱量，本會自2011年辦理「罕病病友管灌營養品補助」方案，以實物補助方式，直接向廠商購買或由民眾愛心捐贈，提供病友所需之營養品。

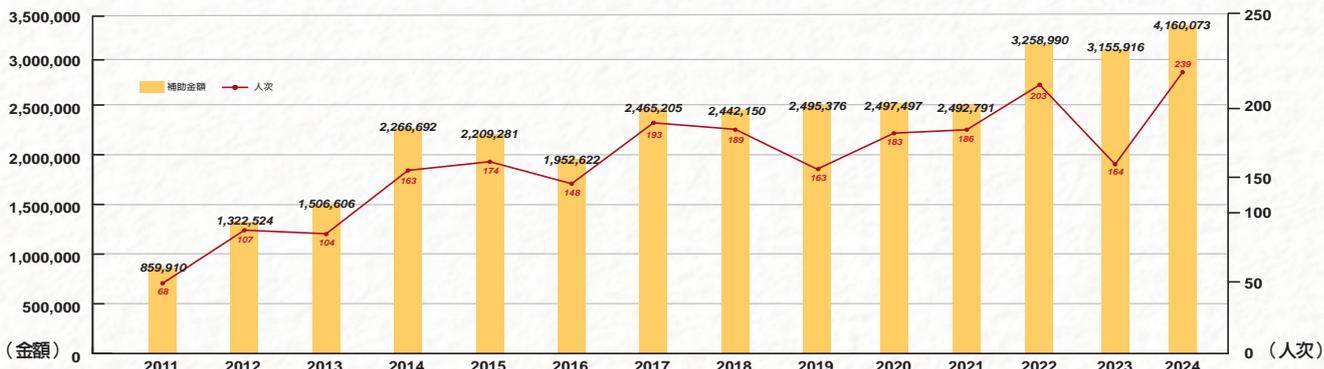
★ 2024年度成果

根據本會統計，使用管灌營養品的罕病患者之中，尤以腦部或神經病變病友的需求最為迫切。另有因心肺功能退化致體重過輕、或遺傳性表皮分解性水皰症病友等，需多補充高熱量和蛋白質的營養品，以維持身體機能。

2024年本方案共服務239人次，挹注經費4,160,073元；自2011年累積至今，總計補助2,284人次，共33,085,633元。



歷年管灌營養品補助金額及人次



醫療器材與輔具補助轉借



病友在醫療器材及生活輔具的租借上時常碰壁，部分特殊醫材費用高昂，更增添病友自行購買之阻礙。為減輕病友購買機器或醫療耗材的負擔，本會運用來自社會各界及企業的捐助，購置儀器、耗材及敷料等，提供給有需要的罕病家庭。

★ 2024 年度成果

醫療器材借用

本會自2004年開辦「罕見疾病醫療器材與輔具轉借服務」至今，已累計服務2,394人次。2024年病友媒合會內醫療儀器設備共28人次，提供維修及使用諮詢服務共65人次。

醫療耗材及敷料贈予

遺傳性表皮鬆懈性水皰症（泡泡龍）患者，因皮膚經常產生水皰，必須使用大量紗布、繃帶等敷料，以避免傷口感染。雖部分敷料有健保給付，但給付的品項及數量有限，不足之處家屬仍須自費購買。2024年本會共提供52人次使用，費用總計199,775元。

而有些特發性或遺傳性肺動脈高壓症（IPAH/HPAH）病友因病情嚴重，需使用幫浦皮下注射給藥來控制病情，本會自2011年起，持續以醫療補助方式，協助病友購買使用，2024年共補助14人次，金額為359,920元。自2011年至2024年底，共補助257人次，計12,989,801元。

2024 年醫療器材借用情形

醫療器材項目	服務人次	
	媒合	維修及諮詢
呼吸器	0	0
氧氣製造機	6	25
抽痰機	5	11
血氧監測儀	2	5
咳痰機	4	7
拍痰機	1	3
吞嚥功能訓練機	1	1
氧氣鋼瓶	0	0
噴霧器	0	1
電動床 + 氣墊床	1	2
低週波電療機	0	0
筋膜槍	1	1
擴視機	1	1
洗澡椅	4	8
血氧機	2	0
小計	28	65
總計	93	

愛心物資募集



今年本會收到關心罕病的各界夥伴提供豐富的物資，包括各樣式、各尺寸的看護墊、濕紙巾、成人紙尿褲、嬰幼兒尿布、復健褲，以及各廠牌營養補給品等等，感謝各地默默行善的捐物人士，支持罕病病家持續前行。

✿ 2024 年度成果

感謝許多愛心單位持續關注罕病家庭需求，提供不間斷的實質支持與幫助。台中西北扶輪社第九年支持罕病病家，捐贈製氧機、抽痰機等維生醫療器材及輔具一批；台中慈寧殿連年捐贈亞培安素營養品46箱；鉅璋實業股份有限公司捐贈防水保潔墊360盒、護理巾240盒及各項物資數百包；聯嘉光電股份有限公司捐贈亞培安素營養品3箱；雀巢健康科學捐贈營養品一批；信永中和聯合會計師事務所捐贈紙尿褲、看護墊、營養素等一批；翔大食品股份有限公司（青鳥旅行）捐贈蛋捲550盒；網紅家宏哥與台北松山龍鳳宮共同捐贈尿布102箱、營養品52箱等；廣翰實業股份有限公司捐贈助行器2台；GARMIN 台灣國際航電股份有限公司、佳維科技有限公司、佳威智造有限公司等共同捐贈有機米300包等。除此之外，更感謝諸多善心人士捐贈各項醫療器材、耗材及營養品等物資，大力幫助罕病家庭減輕龐大醫療負擔與壓力。



◆ 台中西北扶輪社長期捐贈醫療器材及輔具，展現對罕病家庭的關懷。



◆ 台中慈寧殿連續第八年鼓勵信眾捐贈營養品，長期支持罕病病友。



遺傳檢驗服務



現年35歲的阿祥自幼經歷數次骨折，所幸經過多次手術治療後順利痊癒，不過也因此確診成骨不全症。由於未影響生活太多，只需注意避免骨折，阿祥並未特別進行治療。學生時期便成為本會會員的他，因成績優異，多次獲頒獎助學金。出社會後，阿祥前往台北工作，隨著年齡漸長，骨骼開始出現疼痛、變形等症狀，又因適逢婚育年齡，在一次回診中進一步與醫師討論進行基因檢測的可能。

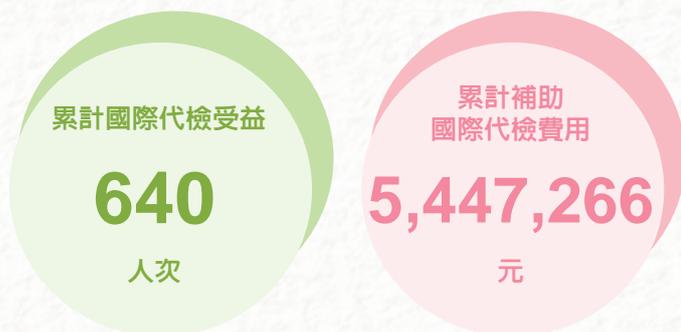
成骨不全症型別多元，精確診斷需透過基因分子檢驗，故透過本會全外顯子定序檢驗補助，阿祥決定抽血檢驗基因情形，進一步確認疾病型別及基因變異點位。檢驗完成後除了確認疾病型別，也促使醫師能更有效規劃追蹤與治療項目；為了一圓生養兒女的心願，阿祥也因此能進一步進行遺傳諮詢，並預計於未來產前預計做胎兒的遺傳診斷，為心目中理想的人生及早準備與安排。

★ 2024 年度成果

本會自2001年開辦「國際代檢協力方案」，彌補國內檢驗設備及技術的不足。另於2009年推動「國內罕見疾病遺傳檢驗補助方案」，透過簡化補助流程及全額補助低收入戶檢驗費用，降低病家於檢驗費用上的負擔、縮短確診需花費的時間，以利疾病早期治療及預防。

國際代檢協力方案

2001至2011年3月期間，本會接受衛生署國民健康局（現衛福部國民健康署）委託作為「罕見疾病國際醫療合作代行檢驗服務中心」單一窗口，負責建立台灣國際檢體外送管道及標準作業流程，彌補國內檢驗設備及技術的不足。2012年政府接手國際代檢計畫後，本會則持續協助政府無法補助之疑似罕見疾病個案送檢。



方案統計自 2001 年至 2024 年

國內遺傳檢驗補助方案

本會自2009年起推動本方案，獲政府認同與重視，故國民健康署於2011年起開辦國內檢驗補助方案，而本會亦持續補助政府未能補助之項目。

2024年，本會與國內11家醫療院所和研究室簽訂合作備忘錄，進行55項疾病的檢驗（其中單基因55項，基因套組2項，共87個基因），並提供單基因60%、基因套組50%檢驗費的補助，及定額補助全外顯子定序檢測（Whole Exome Sequencing, WES），提供診斷困難者能及早獲得疾病診斷。



2024年國內遺傳檢驗執行概況表

檢驗機構		總檢驗人數	確診人數
單基因檢測	台大醫院基因醫學部—生化遺傳檢驗室	1	0
	慧智基因醫學實驗室	18	8
	柯滄銘婦產科—基因飛躍生命科學實驗室	49	16
	中山醫學大學附設紀念醫院	2	1
	彰化基督教醫院	17	3
	林口長庚紀念醫院	7	4
	衛生保健基金會	39	3
	高雄醫學大學附設中和紀念醫院	17	13
全外顯子定序	台大醫院基因醫學部—生化遺傳實驗室	24	10
	林口長庚紀念醫院—精準醫療中心	9	6
	彰化基督教醫院—基因醫學部	4	0
	成功大學醫學院附設醫院—基因醫學部	20	7
	花蓮慈濟醫院（送檢）	20	9
總計		227	80

歷年國內遺傳檢驗服務補助成果



新生兒篩檢補助



先天性代謝異常的罕病病童，身體無法有效地代謝食物，如未能及早發現並輔以藥物或特殊營養品治療，將造成智能或身體障礙，甚至死亡。本會自2000年起開辦「二代新生兒篩檢先導計畫」，於2003年全面補助原住民及低收入戶，經過多年的積極倡議及推動，政府於2006年7月1日將法定的新生兒篩檢項目由原先5項增為11項，並於2019年10月擴增至21項。考量政府補助對象未能涵蓋所有原住民及經濟弱勢家庭新生兒，本會持續辦理「原住民二代新生兒篩檢補助」，且分別於2009年及2011年辦理原住民及低收入戶之龐貝氏症及嚴重型複合型免疫缺乏症（SCID）新生兒篩檢費用補助；2020年2月後本會調整補助項目為原住民新生兒串聯質譜儀篩檢費用、低收入戶龐貝氏症與SCID新生兒篩檢費用；2024年，本方案新增SMA新生兒篩檢項目。

* 2024年度成果

本方案至今已邁入24年，更在2017年榮獲行政院原住民委員會頒發象徵對原住民族有具體貢獻事蹟的最高榮譽—「原曙獎」，肯定本會於長期致力推動原住民新生兒篩檢所做出的努力及成果。

2024年本會持續與國內三大篩檢中心：臺大醫院、財團法人中華民國衛生保健基金會附設醫事檢驗所，以及財團法人病理發展基金會台北病理中心共同推廣新生兒篩檢方案。

2024年新生兒篩檢方案

方案統計自2000年至2024年



緊急救援網絡



✦ 2024 年度成果

緊急救援通報服務

2010年於南區開辦「緊急救援通報服務」，為獨居或白日獨自在家的病友安裝生命連線系統，由民間業者提供24小時緊急救援通報及轉診服務，以確保病友在遇突發事件時，能獲得及時且即刻的救援，亦提供每2個月至家中探訪之關懷訪視服務。

2024 年緊急救援服務



方案統計自 2010 年至 2024 年



先天代謝異常病患之緊急救援網絡

罹患罕見代謝異常疾病，例如「有機酸血症」，當急性發作時，若未緊急移除體內有毒性的代謝物質，將導致嚴重的酸中毒，甚至腎衰竭等不可逆情況，故洗腎為救命關鍵。

本會於2012年建置「先天代謝異常病患之緊急救援網絡」，集結科懋生物科技股份有限公司、財團法人新北市靈鷲山慈善基金會、惠康社會福利基金會與台中市政府社會局救助科的支援，於2012至2014年期間，購置3台「多功能血液淨化機」及耗材，分別贈予台大兒童醫院、高雄榮民總醫院及台中榮民總醫院，建立起先天代謝異常疾病緊急救援的治療標準作業流程。自2013至2024年底，陸續救治42位罕病病童及176位因免疫疾病、腎臟病等引起器官衰竭，而需進行連續性透析的其他重症患者。



- 楓糖尿症 10 人
- 非典型尿毒溶血症候群 5 人
- 甲基丙二酸血症 4 人
- 高血氨症 (OTC) 4 人
- 阿拉吉歐症候群 2 人
- 神經母細胞瘤 2 人
- 嚴重複合型免疫缺乏症 2 人
- 進行性家族性肝內膽汁滯留症 2 人
- 粒線體缺陷 2 人
- 泛視神經脊髓炎 2 人
- 腎上腺腦白質失養症 2 人
- 丙酸血症 1 人
- 肝醣儲積症 1 人
- 結節性硬化症 1 人
- 慢性肉芽腫 1 人
- 重型海洋性貧血 1 人



入學轉銜暨校園宣導服務



非常困難，我們可以輕鬆的站起來，像莎莎卻要靠著站立架和輪椅才能站立行走。因為疾病的影響，手和腳的肌肉萎縮無力，除了等待藥物研發，平常也可以透過營養補充游泳、復健活動增加四肢肌肉力量，他們的生活會因為疾病而有許多的不方便，但有了大家貼心幫助，將會成為罕見疾病病友最有支持。

本會自2006年開辦「入學轉銜諮詢服務」，除辦理入學說明會，亦於每學期開學前彙整全台各縣市鑑定安置入學資訊，主動與家長聯繫、說明各項申請細節，以協助孩子順利進入適合的學校就讀。

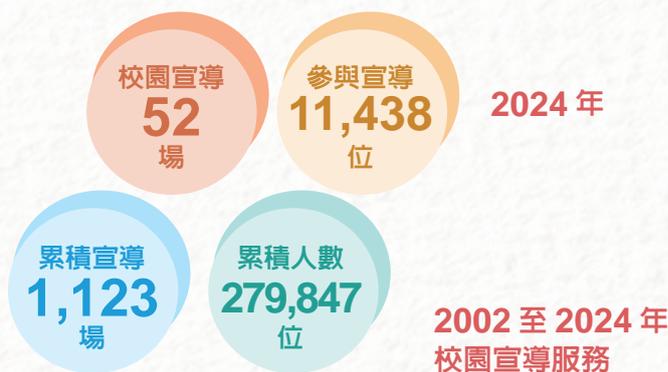
此外，為增進學校師生對罕病的認識，2002年「罕見疾病校園宣導計畫」正式啟動；2008年推出「罕病說故事媽媽」；2012年「生命教育講師培訓計畫」旨在培力病友及家屬分享自身罹病或照顧經驗，成為罕病最佳宣導大使。

★ 2024年度成果

入學轉銜諮詢服務



校園宣導服務



2024年罕見疾病校園宣導成果表

項目	幼兒園所	小學			中學			大專校院 全校性 班級性	總計	
		全校性	年級 班級性	教師家長	全校性	年級 班級性	教師家長			
北部	場次	-	1	4	6	2	4	1	-	18
	人數	-	50	1,559	218	385	1,054	100	-	3,366
桃竹苗	場次	2	-	7	-	-	1	-	2	12
	人數	270	-	600	-	-	1,300	-	140	2,310
中部	場次	-	4	7	1	-	1	-	1	14
	人數	-	2,847	1,115	80	-	150	-	20	4,212
南部	場次	-	2	1	-	1	1	-	3	8
	人數	-	625	40	-	700	30	-	155	1,550
總計(人)		270		7,134			3,719		315	11,438

心理衛生服務



心理服務有很多種形式，除了常見的心理諮商會談，本會規劃多元的身心靈團體課程，包含讀書會、園藝班、成長團體及各式工作坊，透過不同的媒介陪伴病友及家屬一起渡過不同人生階段，也藉由課程互動為病友及家屬，編織堅韌及豐富多樣的同儕支持網絡。

* 2024 年度成果

本會自 2006 年結合專業人員開辦心理諮商服務，期能適時支持罕病家庭度過生命的暗潮。2024 年本方案總服務量為 1,236 人次，其中，北區心靈讀書會藉由閱讀書籍，帶領罕病家庭從中看見自我的社會角色，與適時放手的重要性。園藝班則透過與自然連結，找到紓壓、自我肯定與照顧方式。罕見家園的支持系列活動，除照顧者更擴展至手足，透過遊戲與營隊形式，讓手足間得以在放鬆情境下，訴說、聆聽彼此心聲，穩固家庭支持。南區則透過頌鉢音療，紓緩情緒壓力達到平靜、放鬆的效果。

2024 年罕病心理衛生服務一覽表

項目		人次
心理諮商服務 (797 人次)	外聘諮商師	208
	機構專案合作	592
身心靈團體 (531 人次)	北區心靈讀書會	51
	北區園藝班	105
	北區心理支持團體	56
	罕見家園心靈成長團體課程	117
	罕見家園二日支持系列活動	76
	中區夏日紓壓與園藝活動方案	15
	南區頌鉢音療工作坊	10
	南區音樂輔療工作坊	9
總計		1,236



◆ 兩天一夜照顧者心靈團體，讓彼此有更多的支持寄託。



到宅關懷服務



小鈺罹患脊髓小腦退化性動作協調障礙多年，因疾病進程，讓他逐漸失去控制四肢的能力，因此長期臥床、無法自主活動，甚至需靠氣切口呼吸。又因久臥使他全身和髖關節僵硬，更換尿布及盥洗，也需要他人協助，讓照護更加辛苦。外出困難的他，也難以前往醫院、治療所復健，而媽媽知悉本會有到宅關懷服務後，便主動向提出到宅復健服務申請。

在治療師專業評估下，發現小鈺的軀幹尚存力量，因此教導媽媽、居家服務員和小鈺善用軀幹力量、及正確擺位，加上定期的被動關節運動、坐姿訓練肌力，也讓小鈺的肌肉量逐漸增加，關節鬆弛度也有改善。現今，在他人的協助下。他也能自己保持短時間的坐姿，讓日常照護容易許多、生活也更加有品質，而每日復健時光，媽媽也會播放從前一起參加合唱團的歌曲，讓這段時光變成一天中最開心的時刻，而每一點進步都能感受到無比的希望。



★ 2024 年度成果

本會自2007年推出「到宅關懷服務」方案，結合物理治療、職能治療、語言治療、呼吸治療、營養諮詢、心理輔導等跨領域團隊，為病友及家屬提供適切的個別化運動治療、照護指導、復健指導、輔具和無障礙空間建議以及情緒支持等；2019年新增照顧者居家芳療服務。今年總計服務了51名病友，總計252人次；截至2024年底，本方案共提供5,174人次到宅服務，服務內容以「到宅復健技巧指導」居多。

2024 年到宅關懷服務統計表

項目	到宅復健技巧指導	生活自理能力訓練	相關資源轉介連結	無障礙設施指導	照顧者居家芳療	服務人數
單位	服務項次					
北部	26	3	7	1	0	9
中部	27	15	4	4	12	12
南部	62	12	9	10	61	30
小計	115	30	20	15	73	51

罕見疾病獎助學金



【第22屆得獎者小故事】

患有脣顎裂、脊椎側彎及先天頸椎病變的懷恩，頸椎融合成三截，身高僅有133公分。由於身體的限制，無法從事激烈運動，然而，懷恩不但沒有怨天尤人，反而積極活出自我。

國小三年級，懷恩接觸到疊杯，他不斷練習、精進疊杯技巧，後來被推選參加競技疊杯全國大賽，獲得三金二銀的優異成績，並順利取得疊杯的國手資格。除了疊杯精彩的卓越成績，懷恩在繪畫與寫作上亦有亮眼的表現。不僅創作繪本，亦獲得徵文比賽「首獎」，更進一步於2022年喜獲「總統教育獎」的肯定。



◆ 懷恩(右)突破身體限制，獲選為疊杯國手，榮獲本會傑出才藝獎。

* 2024年度成果

本會自2003年起特別設立「罕見疾病獎助學金」，至2024年，已有6,624位罕病學子獲得本獎助學金的肯定，本會共頒發出43,592,000元的獎助金。感謝台塑企業暨王詹樣公益信託自2011年起連續14年的愛心支持，獎助學金已邁入第22屆，本屆共頒發十個獎項，包含115種病類，共365位傑出罕病學子獲獎，總計發出2,945,000元獎助金。



◆ 陳燕麟 醫師



◆ 陳俊翰 律師

而本會為紀念脊髓性肌肉萎縮症患者陳俊翰律師多年來對於身障人權之提倡，特別設立【罕見疾病貢獻獎】，獎勵更多在專業領域表現優秀傑出之病友及照顧者，肯定其突破疾病侷限，努力向學並學以致用。此外，亦設立【罕病學子成績特優獎】，鼓勵更多學子積極向學，勇於挑戰自我。本次首屆貢獻獎及成績特優獎分別由肌肉萎縮症陳燕麟醫師及遺傳性表皮分解性水泡症張文馨女士獲獎，共總計頒發400,000元獎助金。



無障礙（通用）計程車推廣



在復康巴士量能不足，預約困難的情況下，無障礙計程車成為行動不便病友外出的替代方案。為提高眾多行動不便的罕病病友外出的可近性，本會自2017年推出無障礙（通用）計程車（下稱無障礙計程車）乘車補助方案，累積補助904位病友，總計補助5,971,221元。

此外，今年本會擴大舉行兩天一夜無障礙小旅行，透過大型復康巴士與無障礙計程車相互搭配，讓17名病友們體驗舒適無礙的旅程。

★ 2024年度成果

- ① **補助概況**：獲補助病友皆為輪椅或特製推車的使用者，分屬52種疾病，以脊髓性肌肉萎縮症病友最多，占26%；並有77%的病友無法自行移位。補助分布以北區87位居多，南區57位次之，桃竹苗區病友26位，中區有40位。
- ② **搭乘概況**：多數病友對此方案補助表達肯定，減輕經濟負擔、增進行動自由、生活便利性及外出意願。病友搭乘無障礙計程車以前往「社會參與」活動為主，包括探親奔喪、參加聚會、參與課程活動、購物等，其次為「就醫」，再次為「旅遊」。

2024年補助

210
人

首次搭乘

37
人

補助金額

1,432,177
元

歷年無障礙計程車乘車補助成果

年度	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023	2024	總計
人數(人)	9	30	86	109	134	138	188	210	904
金額(元)	14,250	79,670	455,683	688,511	915,683	1,021,487	1,363,760	1,432,177	5,971,221



英文翻譯社群



本會英文網站的建構，是為基金會與世界交流的重要一步，非華人閱眾亦能透過英文網站，了解台灣罕病現況，與本會服務。為充實基金會網站，本會於2018年成立「英文翻譯社群」，以「病友為志工」主體，迄今已翻譯多篇重要報導、疾病新知與國際交流資訊。除讓病友不斷累積翻譯經驗、一展長才，更邀請專業教師指導，提升英文能力，從而獲得自我成就。



◆ 螢火蟲故事島
有聲電子書(英文版)

✦ 2024 年度成果

今年度翻譯社群，共有八位成員參與，除共同翻譯本會出版繪本《螢火蟲故事島 II》三集，首次錄製繪本廣播劇，為增強口說語感與流暢度，聚會間也安排 Reader's Theater (讀者劇場) 演練，讓成員熟悉張口說英語，在搭配原有的英文繪本下，英文繪本搖身變成電子線上有聲書，讓閱眾邊看邊聽更有感覺。

已參加過數年聚會的資深成員表達對 Reader's Theater 感到新鮮；而第一次參加社群的紹綺表示，同時體驗繪本翻譯、Reader's Theater、廣播劇，分別有不同感受，像是有別以往的英文文章翻譯，繪本要考量的點更多，包含受眾年紀、中英語意的合適、段落間閱讀的流暢性；至於 Reader's Theater 則在加強語感練習，最後的錄音也要考慮聲音的戲劇性，以及與其他成員配合的默契。

此外，今年度更有外籍生參訪罕見家園，翻譯社群亦有兩名病友以全英語，協助社工導覽家園各場地，以及帶領園藝 DIY 活動，在罕見家園大放異彩。



◆ 首次融入 Reader's Theater (讀者劇場) 演練，讓成員張口說英語。



◆ 成員發揮英文所長，全英語導覽罕見家園。



全方位家庭支持課程



與罕見疾病一起生活，除必須適應與疾病共處，病友與家屬都將面臨由疾病及長期照顧所衍生的心理壓力、溝通相處及生活調適等議題。為增進罕病家庭的生活量能，本會自2003年起陸續開辦一系列知性與感性兼備的「全方位家庭支持課程」，透過多元的主題講座、活動及實務課程，使病友與家屬能調劑身心、充實知能，獲得更有品質的生活。

★ 2024 年度成果

2024年北中南三區共辦理15場系列課程，總計1,417人次參與，依課程內容與性質而言，可分為「家庭支持」、「身心靈健康」、「暑期成長」以及「職業增能」四個系列。自2003年至2024年，本會共辦理230場全方位家庭支持課程，累計有12,782人次參與。

家庭支持系列

為幫助病家建立相互支持網絡，並提供更多元的體驗以促進喘息效果，本會舉辦多項活動，讓病家共聚一堂，享受烘焙、馬術、寫春聯等有趣活動，促進病家間的交流，並幫助大家達到舒壓與放鬆，進一步強化病家的支持。

身心靈健康系列

為紓解病友及家屬於各方面累積的壓力，本會先後辦理瑜珈、皮拉提斯、禪柔運動等課程，促進身心平衡與自我覺察，找回內心的寧靜與力量，進而達到心理上的轉變與情緒的舒緩，擁有餘裕享受不一樣的生活體驗。

暑期成長系列

為讓暑假充滿豐富且有趣的回憶，本會辦理一系列暑期學習成長課程，如心靈繪畫班和手創體驗課程等。透過多樣的嘗試與體驗，探索新興趣、發掘創造力，並幫助病友突破自我，走出舒適圈，發現自身的無限潛能。

職業增能系列

罕病病友常因疾病影響無法順利就業，照顧者也可能因照顧重擔而難以外出，或僅能找尋兼職工作，使家庭經濟受限。本會今年初辦小小廣播營，提供更豐富、多元的體驗，以及職業體驗課程，讓大家更了解如何培養自身就業能力，盼能培力罕病家庭覓得適合的一技之長。

2024 年全方位家庭支持課程一覽表

區域	日期	課程名稱	人次
北區	1/27	「寫春聯、畫春聯，慶過年」活動	25
	1/31 ~ 2/3	小小廣播營	96
	4/21	噶馬蘭馬術體驗	55
	6/15	花蓮港樂悠遊	47
	6/21 ~ 8/2	「魔幻墊上~皮拉提斯」體適能團體課程	88
	7/19 ~ 7/21	罕見暑期射擊營	96
	8/11 ~ 10/6	盛夏悠然 綻放身心瑜珈之旅	165
中區	6/15 ~ 8/31	暑期心靈繪畫課程	293
	7/17 ~ 8/21	暑期職業體驗課程	113
	9/28	「幸福時光」罕見家園親子烘焙樂	40
南區	11/23	喚醒心靈「自癒力」禪柔運動體驗	22
	3/30	香氛瑜珈體驗	17
	06/15 ~ 08/31	暑期心靈繪畫課程	300
	07/03 ~ 07/24	暑期手創體驗課程	45
	7/4 ~ 8/1	放鬆藝夏，藝術輔療成長團體	15
總 計			1,417



◆ 大家大顯身手，在春聯上寫出最喜氣的吉祥話。



◆ 小小廣播營，第一次踏進錄音間好新鮮。



◆ 手創體驗運用毛根創作各式造型吊飾。



◆ 射擊能手杜台興帶領病友體驗射擊樂趣。



◆ 藝術輔療創作獨一無二的流動熊。



◆ 香氛瑜珈體驗，感受身心放鬆的幸福感。



音樂培訓課程



本會於2004年成立「北區天籟合唱團」、2008年成立「中區天籟合唱團」與「南區天籟合唱團」、2011年成立「罕見太鼓舞動班」、2019年成立「罕見音樂才藝班」、並於2021年起加入「中區打擊樂課程」，增添節奏感與豐富性。盼能透過歌唱與打擊樂，陪伴病友渡過疾病帶來的苦痛，從中找到正向支持力量。

如今，各團皆已發展出獨一無二的風格，「北區天籟合唱團」陸續建立兒童團、青年團、成人團等多種組合，每小團間均有不同表演形式。每年除固定辦理成果發表外，更經常應邀至各地演出，真摯且自信地展演屬於自己的罕病故事。

✦ 2024 年度成果

各團初期成立時僅有零星病家，發展至今北中南總計共200多位成員，來自不同年齡層與病類。雖因病導致步態不穩、發音困難或視力受損等，但每位病友勇於接受病痛，期望用自己的歌聲與演出，表達對生命的熱愛。本年度各區培訓成果如下：



2024 年受邀表演記錄一覽表

日期	活動	表演地點
01/10	天使投資聯誼會公益晚宴	雅悅會館台北旗艦館
01/17	臺中市國際婦女會新春聚餐	台中環匯酒店
03/22	第二屆 KuTumaha 回家吧！唱我們的歌音樂祭	台東縣霧鹿小學
04/01	科懋生技周年慶暨營運總部開幕茶會	台北生技園區
05/07	臺灣基督長老教會七星中會 婦女事工部東小區第二次聚會暨母親節慶祝活動	台灣基督長老教會大安教會
06/01	罕見 25 星光同樂會	臺北市立兒童新樂園
07/27	臺中市文心國際青年商會好樣市集	好運來洲際宴展中心
08/01	台中西北扶輪社醫材暨輔具捐贈儀式	台中林酒店
08/10	臺大醫院基因醫學部暨遺傳諮詢中心成立四十周年慶	庭園會館
08/11	KuTumaha 回家吧！唱我們的歌音樂祭台北場	大安森林公園
09/07	飛安益童趣公益親子園遊會	高雄小港機場
09/22	點亮星光，讓愛起飛公益音樂會	高雄文化中心
10/26	公勝罕你一起分享愛感恩音樂會	台中教育大學
11/16	TVBS 愛無限公益餐會台北場	大直典華飯店
11/16	臺中市政府國際身心障礙者日嘉年華活動	台中豐樂雕塑公園
11/25	TVBS 聖誕音樂會錄影	TVBS 電視台
11/27	台北君悅酒店耶誕點燈	台北君悅酒店
12/15	用愛關懷罕兒兒癌歡樂慶耶誕活動	台中漁人町星光市集
12/20	TVBS 聖誕報佳音	TVBS 電視台
12/20	TVBS 愛無限公益餐會新北場	彭園婚宴會館板橋店
12/29	「罕見天籟 樂油欣聲」罕見 25 音樂會	中油國光廳



◆ 中區合唱團添加打擊樂課程，讓學習更豐富多元。



◆ 本會 25 周年音樂會，難得一見父女同台演唱。



◆ 南區合唱團加入 Beatbox 表演橋段，增添流行音樂元素。



◆ 太鼓班團員練習多時，帶來整齊劃一的鼓聲，獲得滿堂彩。



◆ 北區美少女天籟合唱團，年年受邀為耶誕點燈演出。



◆ 南區合唱團二度受林思宏 X5 醫師慈善基金會之邀，前往台東獻聲。



◆ 感謝公勝保經的引薦與支持，匯聚各國小合唱團及藝術團攜手演出。

