

星光燦爛 有您真好

2007年對本會而言，絕對是豐收的一年，因為來自各界滿滿的愛心與支持，不因景氣寒冬而有所打折，反而更溫暖了所有病友的心。

文◆本刊訊

年初台科大EMBA校友會所全力支持的「希望關懷 慈善音樂會」，為這一連串愛的協奏曲揭開序幕。也因如此，才有4月20日迴響熱烈的「罕見疾病感恩音樂會」，這是成立三年多來罕病天籟合唱團的首次處女秀，現場將近800多人的掌聲，也讓他們著實獲得肯定與自信；為了深化病友服務基礎，本會與空大合作推展「罕見疾病病家電話問安」服務，藉由電話問安將病家的需求徹底統整，也深深維繫與他們的情感支持；除了疾病的因素外，罕病家庭更期待過著一般人的正常生活，因此今年陸續推出的一系列家庭支持講座課程，包括理財規劃、親子互動、夫妻關係、緊急救護及親子教育等，場場爆滿，深受大家的青睞。另外，病友都說今年的暑假真的很特別！因為接二連三的病友旅遊及休閒活動，讓他們首度體驗東台灣火車之旅、白河採蓮、農村生活一日體驗，都讓他們永難忘懷。



▲本會陳垣崇董事長（右）致贈感謝狀予台科大EMBA校友會郭義松理事長（左）以表達其為罕病患者圓夢的謝意。

此外，還有包括周杰倫、林義傑、吳宗憲等40多位知名歌手及藝人的手模獻愛，讓病友們可以有與偶像近距離接觸的機會，酷斃了；中華職棒首次公益全壘打大賽更是「創舉」，有病友說：「全場聽我唱國歌，連陳金鋒都跟我一起唱喔～看著愛心全壘打一顆顆被打地遠遠的，真是興奮！」，還有首屆的罕病病友運動會，讓大家都能「挑戰不可



▲本會舉辦之病友旅遊，讓大家走出戶外，樂開懷！

能」！這些來自球星、藝人與歌手的鼓勵，讓我們溫情滿滿！當然，孫燕姿能擔任本會年度代言人及王建民「主動」關懷罕病病友，更也是羨煞多少人的目光！

除了各界的持續加溫外，螢火蟲家族成員更是喜事連連，首推新嫁娘的玉欣，新婚、獲獎雙喜臨門！本會製播的「角落欣世界」廣播節目，亦硬是殺出重圍，獲得金鐘獎的肯定；蔡元鎮、劉佩菁和陳尚維等病友，不管在愛情、學業、工作上，也都發光發熱，展現罕病家族強韌的生命力！再加上各病友協會、聯誼會的用心經營，凝聚向心力……這一切一切，都讓我們著實感到「有您真好」！



▲本會創辦人陳莉茵女士代表領取廣播金鐘獎。



本會 2007 年度會務報告

奇異恩典・愛在蔓延

理想與堅持，從華路藍縷到永續服務，

本會實踐罕病病患的人道關懷，維護弱勢生命的尊嚴。

我們以感恩的心與不變的熱情，為過去一年畫下精彩的休止符，

也為新的一年揭開燦爛序幕。

直接服務

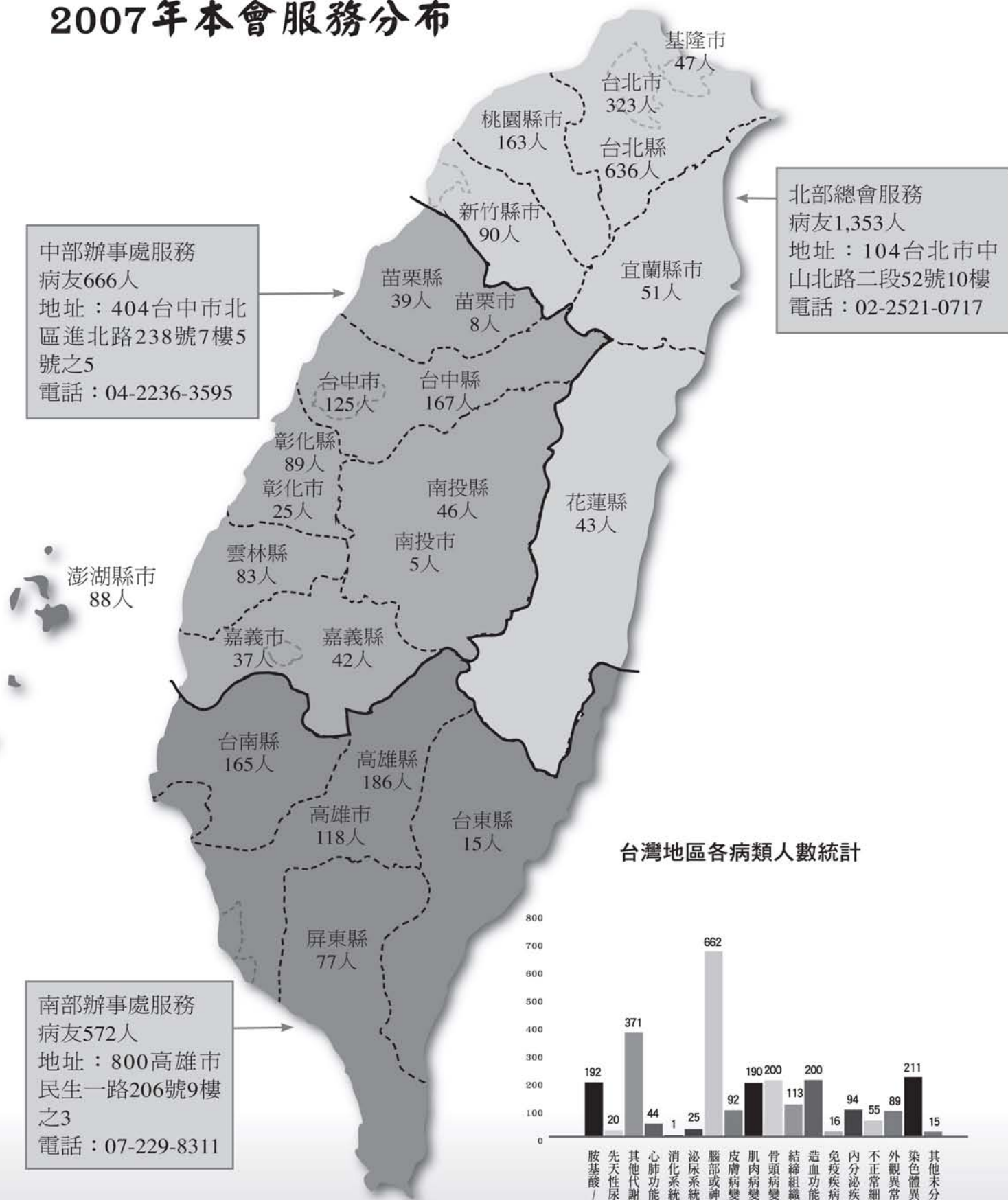
病友經濟補助	到宅關懷服務
遺傳諮詢	病友團體育成及活動補助
營養諮詢及營養教室	病友休閒服務
生育關懷補助	潛能開發表演工作坊
國際醫療合作代行檢驗	校園宣導暨生命教育推廣
二代新生兒篩檢	獎助學金
醫療器材與輔具轉借	南區在地化服務
心理諮商	中區在地化服務
悲傷輔導	中部復健輔助課程
全方位家庭支持課程	

間接服務

政策遊說與議題倡導
大眾宣導
公益行銷
國際交流
專業人員訓練
學術研究及出版
志工培訓與服務



2007年本會服務分布



※該資料為本會現階段實際入會之病友人數
共2,591人。

本會2007年度大事

1月10日

本會中部辦事處正式成立



2月12日

首次推展「2007 北區罕病病家到宅關懷團隊服務」



3月01日

正式推展「關懷罕見疾病病家電話問安服務」

3月25日

2007「守護身心健康 關懷罕病家庭」心理諮商講座

3月30日

正式開辦「中部罕病病友復健輔助」課程



4月20日

孫燕姿小姐擔任本會2007年公益形象代言人

4月20日

「愛讓我們站在這裡」罕病天籟合唱團感恩音樂會



4月21日

開辦「全方位家庭支持課程」系列活動

5月26日

陸續開辦北中南3場「罕見種子志工培訓活動」

7月4日—8月22日

南部辦事處首度舉辦「快樂瘋一下」暑期課輔夏令營



7月6日

「台灣罕見疾病暨遺傳疾病 Tissue bank 的未來」專家學者座談會



7月21日

本會病友參與「中華職棒明星全壘打助罕病」公益活動

7月29-30日

南區「跨病類病友旅遊活動」

9月2-3日

北區「跨病類病友旅遊活動」



8月6日

首次開辦「罕病病友悲傷輔導服務方案」

8月5-12 日

肌肉萎縮症病友曾家兄弟「紐約圓夢計畫」



8月25日

第一屆「罕病病友運動大會」



9月01日

即日起本會與Yahoo!奇摩合作，協助病友進行網拍活動

9月22日

與如新Nu Café藝文沙龍合作，成功開展病友就業新模式



9月26日

正式成為「台北市社會福利聯盟」團體會員之一

10月29日

辦理「2007 聯誼會幹部研習座談會」



11月03日

南部辦事處辦理「罕見疾病傳達希望畫展」活動



11月10日

首次針對喪親病友及家屬舉辦「至親遠逝」生命教育講座課程

11月10日

《角落欣世界》榮獲廣播金鐘獎「社會服務節目主持人」及「社會服務節目」兩項大獎



11月24日

第六屆「罕見疾病獎助學金」頒獎典禮



12月17日

本會多項疾病單張、方案單張及家長照護手冊正式出版

12月27日

倡導內政部修正「身心障礙者輔助器具補助標準表」

病友經濟補助

罕見疾病的侵襲，幾乎耗盡病友家庭所有的積蓄，以支付醫療費用、購買昂貴醫療器材，甚至必須緊急自國外進口藥物，才能維持基本的生命存續。家庭照護者常身兼經濟提供者，經常造成入不敷出、心有餘而力不足的局面。為了幫助身陷困境的罕病家庭一臂之力，本會於1999年起即陸續補助罕病家庭醫療及生活等相關費用，另為滿足病家因病程長且疾病惡化所致長期安養照護需求，因此本會於2005年起更增設罕見疾病病友安養照護基金，以召募「養護大使」計畫募集專款，用以協助更多面臨安養困境的罕病家庭。

2007年度成果

醫療救助基金

本會於1999年設立「醫療救助基金」，補助病友就醫、購買輔具、疾病檢驗等相關醫療費用，以協助病友得到適當的醫療資源及正確的診斷。本年度共補助92件，金額為2,709,418元；自1999年實施至2007年12月底，已補助386人次，共11,943,201元。

生活救助基金

本會於2001年設立「生活救助基金」，以幫助病家因應生活中之急難狀況，確保病家之穩定與發展。主要補助項目包括生活急難救助、緊急住院看護費用、喪葬補助與關懷慰問，以及其他有關病友與其家庭之生活扶助基本費用等。本年度共補助79件，金額為1,573,330元；自2001年實施至2007年底，共補助358人次，9,504,250元。



安養照護基金

本會於2004年籌募罕見疾病安養基金，並於2005年開始提供病友照護人力及機構安養照護費用之補助，之後又陸續與多家安養機構簽約，期使更多病友能入住本會簽約之安養機構，以得到更完善的照顧，同時亦於本年度推展「罕病到宅關懷服務」，協助部分在家需要安養照顧的病友。針對安養照護，本年度共補助58件，金額為4,362,200元；自2005年至2007年底為止，此項計劃共補助120人次，8,464,797元。

2007 年本會醫療救助、生活救助、安養照護補助統計一覽表

補助項目	件數	金額（元）
醫療補助	92	2,709,418
生活補助	79	1,573,330
安養補助	58	4,362,200
合計	229	8,644,948



個案故事之一

讓他安心養病

14年前，小芳的丈夫突然感到手腳無力卻查不出病因，四處求診後才發現罹患俗稱漸凍人的肌萎縮性側索硬化症，病情不斷惡化，如今已臥床9年，小芳必需照顧丈夫和兩名就讀國中的子女，無法外出工作，僅靠政府補助生活。



10幾年來每天24小時無休的照顧工作，已使小芳感到身心俱疲，更與社會脫節。為了讓丈夫獲得更良好的照顧，也為了減輕照顧壓力，小芳多次與丈夫商量到機構安養，但礙於政府並未補助呼吸照護中心的費用，家屬需自費2萬元，讓家境清寒的他們望之卻步；但照顧和經濟的雙重壓力，已讓兩頭燒的小芳漸漸絕望。

經由漸凍人協會轉介，小芳向本會提出安養費用的補助申請：2萬元的照顧費用中，7000元由身心障礙者生活津貼支付後，尚有13,000元差額，經本會專業社工評估補助半年70%的安養費用，每月9,100元，讓小芳的丈夫順利入住呼吸照護中心。丈夫在呼吸照護中心獲得更專業的照顧和整潔舒適的環境，小芳終於可以好好地睡上一覺！

這樣一來，小芳更能妥善運用時間，於是努力考取了居家照顧服務員證書，目前從事相關工作。本會的安養補助不僅減輕了他們的經濟壓力，亦使照護者可暫時卸下全天候的重擔，獲得喘息機會，現在小芳時常與孩子們一同去探望丈夫，家人之間的關係不再那麼緊繃，讓整個家庭重新燃起希望。

個案故事之二

穩行人生路

許多因罕見疾病而導致肢體障礙者，雖然行動能力不如一般人，但智力及工作能力都和一般人無異。如果日常生活中能善用輔助器具，突破特定的體能限制，更可與外界保持良好互動。

罹患面肩胛肱肌失養症的月兒，發病後從一開始無法跑步、無法走路，演變到現在完全需使用電動輪椅代步。為求經濟獨立，月兒必須使用電動輪椅往返工作崗位。只是，近年來平時代步的電動輪椅，因已使用多年導致速度變得相當緩慢，在往返工作地及住家6公里的路途中，好幾次遇到危險，使得她每天外出工作時總是心驚膽跳。

由於購置新的電動輪椅動輒數萬，政府補助後仍需自付35,000元，這對平時僅依賴臨時工維生的月兒來說，實在是個大數目。幸好，本會的醫療補助及時替她解決難題，補助購買電動輪椅的部分差額，讓她得以順利更換電動輪椅以保障上下班的安全。

更令月兒高興的是，有了新的電動輪椅，不僅能夠在工作上往返自如，亦因此加入本會的合唱班，結交了許多新朋友；這對平時甚少外出活動的月兒來說，更是拓展了她的人生視野！



遺傳諮詢

台灣早期醫療體系中，由於對專業遺傳諮詢的不重視，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。有鑑於此，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，正式建立「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跟診，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，讓社會大眾能對於罕見疾病有最即時、清楚的認識，也達到遺傳諮詢的目的。

2007年度成果

2007年度本會持續派駐4名小兒遺傳諮詢員於台大醫院、馬偕醫院、台北榮總及高雄醫學大學附設中和紀念醫院、高雄榮總、成大醫院、中國醫藥大學附設醫院與台中榮總等醫學中心之遺傳及神經內科門診進行協助（各諮詢員跟診時間及醫院詳見本會網站），以解決病友就醫、醫療、諮詢等需求之滿足與資源連結。總計2007年度本會遺傳諮詢服務共達1,128人次。



個案故事

解開生命的密碼

初次在門診時遇見凱爸凱媽時，他們的臉上充滿著困惑、疑問及茫然。多年來，他們一直以為是長期服用藥物引起的副作用，導致小凱打球突然無力、下樓梯突然跌倒及兩腿肌肉生長不均勻；後來才明瞭，這一切都是基因所引起！

台北、台中及彰化三地奔波與輾轉求診後，終於經由基因診斷確認，擁有運動選手般陽光外表的小凱，竟然是脊髓性肌肉萎縮症（Spinal muscular atrophy）的患者！爸媽除了不解，還有更多的心疼，不斷詢問本會的遺傳諮詢員：到底什麼是脊髓性肌肉萎縮症？要特別注意飲食嗎？會完全康復嗎？可不可以繼續小凱最喜歡的運動？是誰遺傳給他的？一連串的問題，句句透露出母親的焦急。

經過我們的解說後，小凱的爸媽總算對這個陌生的疾病有了初步了解，也明白疾病發生的原因與藥物並無直接關係。雖然小凱罹患的是症狀較輕微的一型，但對家長而言仍然是一大衝擊；而疾病遺傳自父母的事實，更讓他們深深愧疚。

在面對面的遺傳諮詢服務中，本會遺傳諮詢員向小凱父母解釋疾病照顧方法，也說明醫師判定小凱的情況還不錯，只要不覺得累，什麼運動都可以做。現在的醫學科技愈來愈發達，目前也有研究性質的藥物治療正在進行。

小凱的爸媽都表示，透過本會專業的遺傳諮詢，讓他們獲得足以信賴的專業解說，可以安心會談、有所依靠、不再失望，而多年的疑問也終於獲得解答。



2007 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	總計
服務人次	91	576	42	74	345	1,128

營養諮詢及營養教室

個案故事

期待你健康長大

由於代謝異常的罕見疾病患者必須透過飲食的控制，才能避免身體惡化，所以罹患甲基丙二酸血症的惠惠生來註定必須犧牲享用美食的機會，富含蛋白質的肉、魚、豆、蛋、奶類，幾乎都不能碰。面對惠惠的低蛋白飲食，擁有一身好廚藝的外婆也一籌莫展。

在參加本會舉辦的「營養教室」之後，外婆對於低蛋白飲食有了更多的認識，了解食物的種類與特性，學會烹調低蛋白米與麵條，也認識了相同病類的病友家長，藉著資訊交流分享、學習更多照護上的經驗。來到門診，外婆也抓緊時間與營養師討論惠惠的飲食；營養師藉由飲食紀錄，了解惠惠平日飲食，評估惠惠是否吃得夠量，並提供飲食建議，例如以低蛋白澱粉製作小點心，提供熱量又不致擔心蛋白質過量。

藉由本會的營養諮詢服務，外婆了解惠惠可以吃到的食物份量及種類，知道食物代換與製備技巧，也明白要如何準備惠惠的飲食，才能吃出健康。儘管惠惠時常食慾不佳，外婆仍會努力嘗試，並持續與本會營養師保持聯繫，希望惠惠可以順利增重、平安長大。

俗語說：「民以食為天」，對「先天代謝異常」的罕見疾病來說，病友需要特殊的飲食控制才能維繫身體的健康。對他們而言，適當的飲食以及特殊營養品，就如同治療疾病的藥品一般，有著攸關生命之影響。因此，本會除聘任專職的營養師隨時接受諮詢外，亦針對各種不同飲食需求的代謝異常疾病患者，舉辦各類營養教室活動，更陸續編製飲食手冊，將正確飲食的觀念傳達給病友及家屬。自2001年至2007年止，本會已舉辦35場營養教室活動，累計共有3,817人次參加，亦出版罕見疾病飲食手冊7本。

2007年度成果

本年度首先於中南部地區舉辦先天性代謝異常疾病營養教室，繼之前大獲好評的低蛋白粽子，今年邀請病友來包壽司，學習如何烹調低蛋白米飯；揉製低蛋白麵糰與製作低蛋白鬆餅。此外，為使病友可品嚐主食之外的點心，本會特別自國外購買低蛋白餅乾、巧克力及低蛋白麵粉，免費提供病友索取。營養諮詢方面，本年度累計營養諮詢服務共392人次。

2007 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	電子郵件網站留言板	總計
服務人次	73	305	14	392

2007 年本會營養教室活動統計一覽表

活動名稱	時間	地點	參與人數
先天性代謝異常疾病營養教室（南部）	5月5日	高雄醫學大學附設中和紀念醫院	38人
先天性代謝異常疾病營養教室（中部）	10月27日	中國醫藥大學附設醫院	34人



生育關懷補助

傳宗接代，是天下父母心之所嚮。對於罕病病患本身或者罕病家庭而言，生育健康的下一代更是莫大的心願。因此，本會特別擬定罕病家庭生育關懷補助辦法，期望藉由提供懷孕前的遺傳諮詢、懷孕時的產前診斷、出生後的新生兒篩檢、疾病的確診、確診後的治療與復健等過程中，提供必要的協助與諮詢、教育，藉由「早期發現、早期因應」，以降低疾病對於罕病患者及其家屬的衝擊與影響。

生育關懷補助服務對象有兩種：（一）已生育過罕病患童，且其疾病可進行遺傳診斷，並準備再生育者；（二）罹患罕病之家庭（夫妻任一方罹病即符合），且其疾病可進行遺傳診斷，並且準備再生育者（簡言之，即針對病友本身或其家庭為服務對象），於懷孕前、中及分娩後，針對個別需求提供遺傳諮詢、關懷訪視、部分產檢費用補助、陪同產檢、孕婦營養品、生產慰問金及新生兒用品等服務，從懷孕到生產，與罕病家庭共同關懷新生命的誕生。

2007年度成果

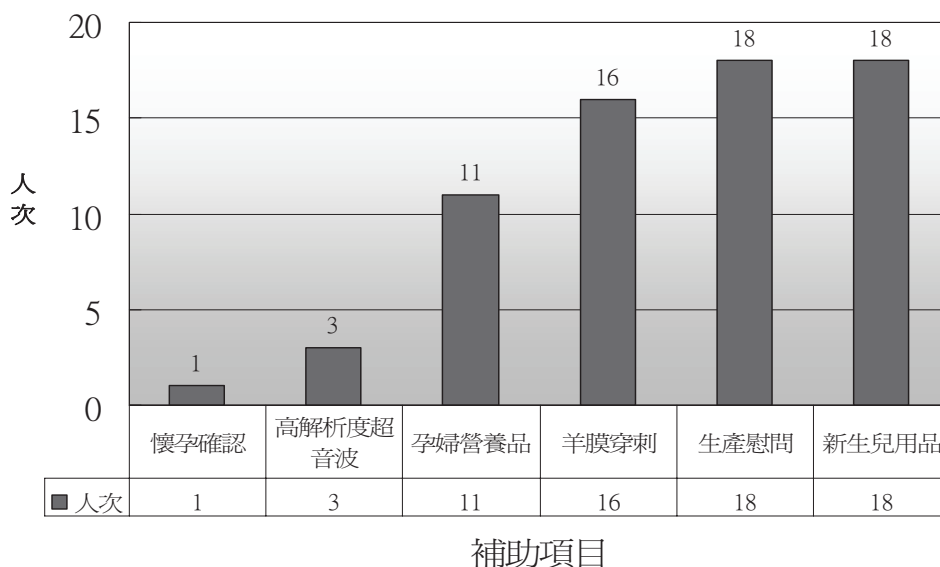
為了使罕病家庭安心地孕育下一代，本會自2006年8月起開辦「生育關懷補助服務方案」，2007年共計18種病類25個罕病家庭接受本項服務，並提供191,817元的補助。其中20個家庭為曾生育過罕病患童的家庭，另5個家庭為父或母其中一人為罕見疾病患者。本方案不僅提供不同階段的補助，更協助罕病家庭獲得適當的產前遺傳診斷，透過全人支持與關懷，協助其做出最佳的決定。本會期待每個罕病家庭都能歡歡喜喜迎接新生命的到來。

2007 年生育關懷補助病類統計表

疾病名稱		人數
Menkes 氏症候群		1
龐貝氏症		1
成骨不全症		3
多發性翼狀膜症候群		1
Prader-Willi 氏症候群		1
黏多醣症	第二型	2
	第三型	1
戊二酸血症		1
軟骨發育不全症		2
楓糖尿症		2
脊髓性肌肉萎縮症		2
色素失調症		1
Angelman 氏症候群		1
肌小管病變		1
愛柏特氏症候群		1
白胺酸代謝異常		1
Cockayne's Syndrome		1
多發性硬化症		1
結節硬化症		1
合計		25



2007 年生育關懷補助項目統計圖



個案故事之一

掌握基因密碼 培育健康寶寶

「謝謝基金會在我懷孕期間的協助，以及幫忙辦理羊膜穿刺費用補助及提供生產慰問金。我懷孕期間失落感較大，感謝您們的諮詢及支持，讓我有勇氣面對現況、走出陰霾。」

一位泰雅族的原住民媽媽一字一句寫下心中的感謝。她是色素失調症病友小齊的媽媽，由於社經地位不高，又對小齊所罹患的罕見疾病不甚了解，只知道男寶寶的存活機率遠小於女寶寶。所以，如何在不穩定的經濟環境下撫養小孩，令媽媽十分擔憂。

懷孕21週時，剛作完羊膜穿刺及色素失調症基因檢查的小齊媽媽，經由本會的生育補助方案，獲得有關小齊的疾病遺傳資訊以及產檢費用的補助。在此同時，我們也藉由電訪與門診諮詢，協助小齊媽媽向有關單位申請羊膜穿刺費用補助，並持續給予情緒的支持，為她解答困惑。直到產前診斷的結果出來，得知第二胎寶寶基因正常，小齊的媽媽開心地來電把喜訊告訴我們！我們知道，她終於放下長久以來的擔憂，喜悅地期待這健康寶寶的降臨！

個案故事之二

勇者，你的名字是母親

三年前的突發性腰痛，曉梅終於接受自己是成骨不全症（玻璃娃娃）病友的事實。然而曉梅的媽媽由於曾經眼見長輩罹病之苦，又想到自己確診後的身心壓力，因此不斷反對曉梅生育下一代，但曉梅卻從不放棄這份幸福的希望。

門診時，曉梅得知本會的「生育關懷補助」服務後，主動提出申請。我們藉由電訪瞭解曉梅正與媽媽因意見不同而煩惱，於是在家訪送達孕婦營養品時，也給予情緒支持、了解曉梅母女的需求，並轉介本會心理諮商及玻璃娃娃協會等其他社福資源，鼓勵她們與其他病友家屬交流、互動，以減少心中的不安，並給予更多的陪伴與理解。

妊娠20週的時候，曉梅進行羊膜穿刺並進行基因檢驗，結果得知寶寶為玻璃娃娃。夫妻倆冷靜討論後，仍決定要生下孩子，並且更努力向醫師及本會人員諮詢玻璃娃娃的照護問題，希望能夠為寶寶多盡一份心力。

也許，每一個案的「結果」不盡相同，但我們要強調的是，在生育過程中給予最完整的諮詢服務，以支持家長做出最適切的抉擇。



國際醫療合作代行檢驗

由於罕見疾病之確診困難，為協助罕病病患找出真正的致病原因，目前可透過國際代行檢驗的途徑而獲得確診，以補國內檢驗設備與技術之不足，行政院衛生署依罕病法之規定，由行政院衛生署下設置之「罕見疾病防治及藥物審議委員會醫療小組」負責規劃執行與監督相關工作，並於2001年決議委由本會負責相關規劃與執行工作，建立我國罕見疾病國際檢體外送管道及完整運作系統，成為國內該項業務之重要窗口。目前該方案之費用由國健局負擔40%，本會負擔40%，病患自付20%。另本會又承國民健康局委託，訂定12項檢驗之快速審查原則，此原則之建立可加速個案補助審查作業與建立審查作業標準化。自2001年起至2007年底止，本會共進行273名個案之國際代檢，總共補助國際代檢費用2,533,908元（含40%本會補助及部分病患之20%自付額）。

2007年度成果

本會國際醫療合作代行檢驗方案執行至今已7年，已將疑似罕見疾病病友之檢體送至世界至少9個國家之檢驗機構（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，送檢之檢驗項目達68項，申請本方案醫療院所共16家；本年度更首度接到花蓮慈濟醫院送國外檢驗申請，使得本方案服務的範圍遍及北、中、南與東部，嘉惠更多罕見疾病家庭。

2007年度共辦理73案國際醫療合作代行檢驗，（包括2006年未完成檢驗程序22案，年度新申請案51案），上述案件中，3案為產前診斷：其中2案為

MSUD，1案為Cockayne syndrome。另外，依送檢醫院來分析，總計臺大醫院36案、台中榮總8案、中國醫藥大學附設醫院6案、林口長庚5案、台北馬偕5案、成大醫院4案、花蓮慈濟醫院2案、高雄醫學大學附設醫院2案、高雄長庚2案、台北榮總1案、慈濟台北分院1案、三軍總醫院1案。平均一個月約6案。相關辦法及詳細作業流程請見本會網站「病友福利專區」之「醫療諮詢與服務」。

個案故事

永不放棄生命

在爸媽殷切期盼下誕生的小瑞，雖然活動力和一般新生兒一樣，新生兒篩檢也沒有任何異狀，但卻在出生12天後，喝奶時常哭鬧且呼吸越來越喘，甚至有臉頰發黑的情形，小瑞的媽媽察覺事態嚴重，趕緊送醫後才發現他有心室肥大的現象。

經過檢查，醫生表示小瑞疑似罹患罕見疾病巴氏症候群（粒線體疾病的一種）。這個從未聽過的疾病，對小瑞的爸媽有如重重的一擊！他們心中充滿疑問，想知道孩子為什麼會得到這樣的疾病：是因為遺傳嗎？下個孩子也會得到一樣的疾病嗎？他們非常渴盼所有的疑惑能獲得解答。

透過醫師的轉介，小瑞的爸媽與本會取得聯



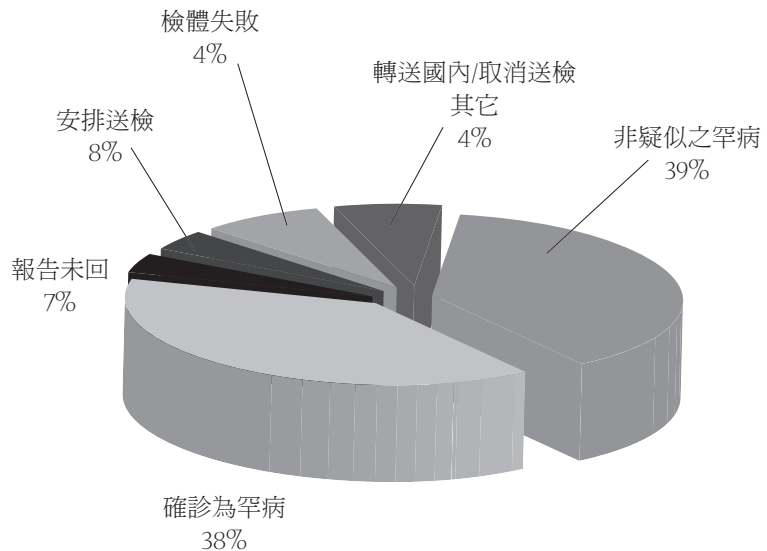
本會歷年國際代檢統計表

年度	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	合計
送檢案數	6	25	43	50	62	36	51	273
金額（元）	89,754	109,620	279,579	341,710	573,404	407,110	732,731	2,533,908

繫，透過國際醫療合作代行檢驗方案，協助將小瑞的血液檢體送至美國進行基因檢測，終於在一個多月後找到了基因突變點，確定小瑞罹患了巴氏症候群。又因該症之遺傳模式為性聯遺傳，因此本會更進一步協助將小瑞媽媽的檢體送至國外，檢驗結果發現媽媽的X染色體上也帶有一樣的突變點。

將檢體送至國外，須先獲得衛生署同意檢體出口及補助等行政程序，檢驗費用頗為昂貴，但透過本方案的協助與補助，不但減輕小瑞爸媽的經濟壓力，也讓他們不需親自辦理繁複的申請作業。雖然照顧小瑞並不容易，但在確定診斷後，小瑞的爸媽藉醫師的幫助，常與國外的病友聯誼會以信件交流，對孩子的生活照顧有更明確的方向。另外，媽媽已確診為帶因者，當再次懷孕時，只要透過產前診斷檢測同一個突變點，仍有機會生下健康的孩

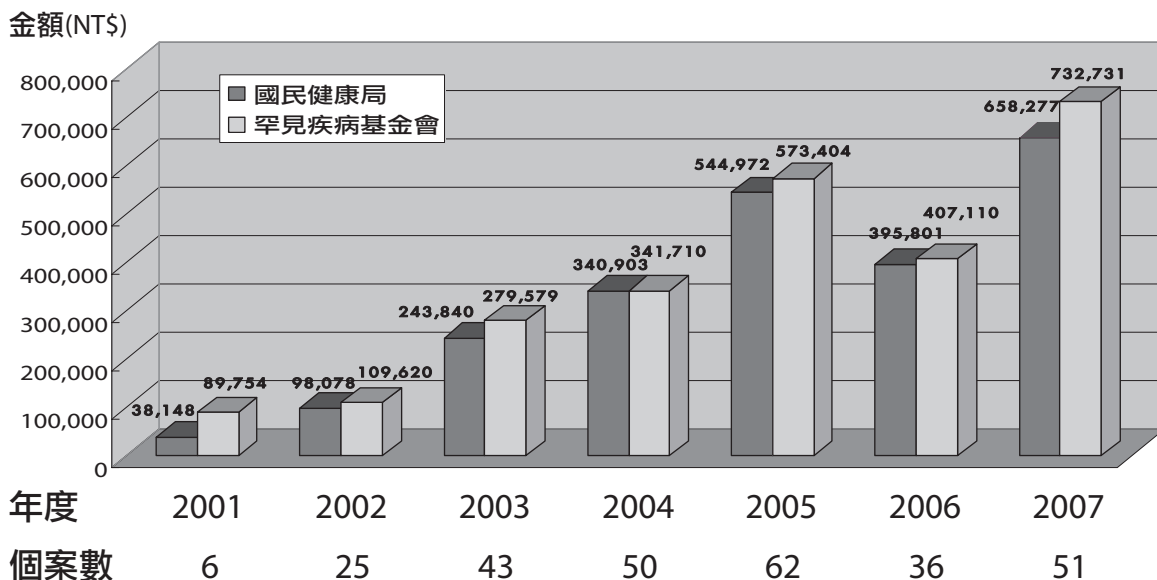
2007年國際代檢個案結果統計圖



子，媽媽也因此對生育下一胎更有信心！



本會與國民健康局歷年國際代檢補助金額統計圖



二代新生兒篩檢

先天性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及早發現，則可藉由特殊的藥物以及飲食控制，使疾病獲得適當的「治療」；否則將可能會造成身體和心智發展無可回復的缺陷，例如智障、肢障等。二代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、中國醫藥學院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、原住民及低收入家庭之新生兒篩檢費用，以鼓勵其主動參與。經過本會多年的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，將由該署全額補助。這是國內新生兒健康政策的一大突破，也證明本會的努力獲得實質的肯定。至2007年底為止，本會累計補助人數達59,099人，補助金額6,338,120元。



2007年度成果

2007年本會持續結合ING人壽的贊助，進行「原住民二代新生兒篩檢」補助，與台大醫院新生兒篩檢中心、台北病理中心及中華民國衛生保健基金會合作，共同推廣

二代新生兒篩檢。

2008年本會仍持續針對原住民進行全額補助，以加強照顧原住民新生兒之健康，並積極持續加強宣導之責任，讓更多民眾了解此一攸關新生兒權益的政策。



2007年本會補助原住民二代新生兒篩檢統計表(單位：元·每案補助350元)

台大醫院		台北病理中心		衛生保健基金會		總人數	總金額
人數	金額	人數	金額	人數	金額		
741人	259,350	1,315人	460,250	694人	242,900	2,750人	962,500

註：2007年度總補助人數與金額中，包含2006年12月台大醫院與衛生保健基金會之人數與金額。

二代新生兒篩檢歷年補助統計表

補助單位/專案	補助期間	補助人數(人)	金額(元)
中國醫藥大學附設醫院	2000.12.20~2002.12.31	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	2003.10~2007.12	11,299	4,291,800
低收入戶新生兒	2004.10~2006.06	30	12,000
總計	--	59,099	6,338,120

醫療器材與輔具轉借

對罕見疾病的患者來說，生命彷彿是一場無盡的拔河比賽。病痛的折磨，不僅是家屬或病友身體和精神上的煎熬，更殘酷地面臨家庭經濟的重擔。長期下來，各種醫療器材的需求、輔具及醫療耗材的使用，並非一般家庭所能負擔。因此，本會為滿足罕病病友們此方面的需求，提供相關的醫療器材與輔具的轉借服務。期盼透過社會大眾及企業的捐助，陸續購置器材輔具及相關耗材，並有效運用避免資源重複浪費。

2007 年度成果

一、醫療器材借用

長期與疾病抗戰的罕病家庭，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、營養食品與紙尿褲等消耗品，亦是難題。因此，社會大眾或一般病患將不再需要的醫療器材捐出，再由本會轉借給合適的病友，達到資源的有效運用。本會2007年共出借氧氣製造機、血氧監測器及抽痰機等器材設備給21位病友使用，並提供維修、使用諮詢等服務。服務病友大致為多發性硬化症、漸凍人、肌肉萎縮症與代謝異常之病友。

2007 年醫療器材借用統計表

醫療器材項目	服務人次
氧氣製造機	9
咳痰機	3
血氧監測器	3
抽痰機	2
背袋式氧氣瓶(配 028 流量錶)	2
噴霧器 (Vitalmist)	1
攜帶型氧氣組 (TIREN)	1
總計	21

二、護木贈予：

除提供病友轉借醫療器材的服務外，本會於6月份更與「中華玻璃娃娃社會關懷協會」專案合作，購買了90組捲式護木（骨折固定板），免費提供給57位玻璃娃娃使用。此類的病友因骨質脆弱，容易發生經常性骨折，此捲式護木剛好可用來固定患者骨折部位（主要用於四肢部位），以避免骨折部位因搬運或救護過程的移動而造成二度傷害，並減輕骨折處之疼痛。未來除了個別的病友轉借外，這樣的專案合作將會持續進行。

三、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亦沈重，本會今年同樣結合企業贊助，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，美商如新公司長期贊助之皮膚修護液與營養品，亦大大協助病友的傷口照護與營養補給。截至2007年底，此項服務共服務326人次，費用總計1,290,572元。





心理諮商

為關懷罕病病友與病家身、心、靈的迫切需要，北部總會於2006年起開始與呂旭立紀念文教基金會合作、南部辦事處則尋求張老師基金會的合作，開辦專業的心理諮商服務，期許透過專業諮商來舒緩病友及其家屬因為疾病而承受的心理負擔，重新找回自信和勇氣、面對人生各階段的困境與抉擇。

2007年度成果

2007年度本會心理諮商共服務5位病友與8位病友家屬、進行共56次的心理諮商服務。於3月25日舉辦「心理諮商」講座，傳達諮詢的意義及其重要性。另外，為支持罕病家庭面對「死亡」的議題，本會亦於11月4日與10日舉辦兩場「生命教育」講座，期待透過病友及家屬的經驗分享，讓他們了解「死亡」與「失去」的真正意義。

在諮商的主題方面，與2006年「壓力調適與焦慮抒解」、「情緒調適與管理」與「自我探索與表達」三項最受關注的問題相較之下，多了「家庭

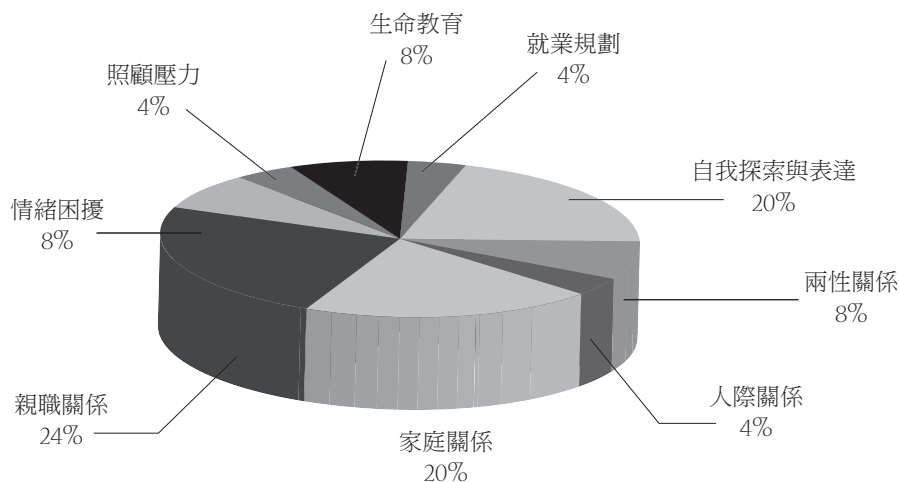
關係」和「親職關係」兩項探討議題，顯示出病友除了在面對疾病的調適外，也渴望從家庭及親密關係中獲得情感上的支持。我們衷心期盼專業的心理諮商服務能夠幫助病友及家屬們走過徬徨無助的時刻，找到生命的新契機；未來本會亦將轉變形態、持續提供此項服務。

本會諮商服務會談時間每次50分鐘，由本會全額補助8次會談的費用。在完成8次會談後，如個案希望針對其他議題諮商，可自費繼續接受諮商服務；若經濟負擔上有困難，亦可向本會提出申請，本會將酌情提供部分補助。病友或家屬們如有情緒、兩性、人際、婚姻、親權、家庭、喪親等問題，需要專業諮商服務的支持、或需要釐清困惑時，歡迎您隨時向本會提出申請。

2007年罕見疾病心理諮商服務統計表

項 目	諮商師	服務量	服務人次
北部總會	4 (位)	8 (人)	35 (次)
南部辦事處	2 (位)	5 (人)	21 (次)

各類諮商主題所佔百分比



個案故事之一

他不再壓抑

坐輪椅的威爾森氏症病友阿翰，口齒甚為清楚，給人的第一印象是溫和有禮，笑容更是常掛在嘴邊。和他見面，是在心理諮商宣導講座上，會後阿翰早已填好諮商服務申請單、第一個繳交給工作人員，著實讓人記憶深刻。

在初步了解後，阿翰表示希望能夠減少自己生氣的頻率，學習如何轉化自己的負面情緒。以往的他總是獨自面對生氣的情緒，並以「不麻煩他人」的規條來要求自己，不懂得自我表達，持續壓抑負面情緒，結果不僅讓自己產生莫名的焦慮，甚至往往在情緒爆發後才懊惱不已，深怕因此破壞與他人的關係。



自從接受專業的心理諮商服務後，阿翰的說話速度放慢不少，態度和音調也緩和許多；在情緒與想法上，變得自主、能考量他人的立場，也讓他整個人顯得更自信！到了諮商的後半階段，阿翰已能侃侃而談，清楚自己要什麼、也願意開口尋求協助。他學習到如何與人溝通其需求，也願意了解他人的想法，不再以壓抑去面對問題。

最後，原本思考正向、個性隨和、喜歡與人接觸的阿翰，在諮商師的引導之下，已能坦然與自己的疾病相處，讓他再度勇敢敞開心胸接受挫折和挑戰。

個案故事之二

走出憂鬱

多少個日子裡，阿湄及丈夫工作返家後仍需照顧三個孩子，長子小明因罹患小胖威利症，造成諸多情緒問題，家人若不隨時提供食物，小明則不時會摔東西或出現攻擊行為。長期照顧壓力著實讓阿湄精神緊繃，甚至罹患了憂鬱症。

隨著小明年紀的增長，情緒狀況與索食情形也變得更加嚴重，加上夫妻倆對孩子的教養觀念不同，隨即產生婚姻關係緊張及職業婦女壓力過大等問題，讓阿湄幾乎窒息！她多麼希望有個情緒的出口，暫時脫離這個情境。

本會南區的心理諮商服務開辦後，阿湄立刻報名參加。在本會社工員轉介下，阿湄經由張老師基金會高雄分事務所專業心理師的諮商，情緒壓力有了傾訴的管道，對大兒子的行為改變則以少批評、少苛責、多鼓勵的方式處理；另外針對親子教養問題，心理師邀請阿湄的丈夫一同參與諮商，溝通教養方式，儘量體恤對方的付出，也試著找出適合彼此的相處模式。

在8次會談後，長期累積的壓力與婚姻關係雖無法一夕解決，但阿湄已不再成天活在憂鬱的陰影之下。而原本精神緊繃的夫妻兩人，也漸漸可以用另一種角度來面對婚姻關係與長期照顧的壓力，讓家庭漸漸恢復原本的和諧氣氛。

