



「百年罕見 罕見百年」

天籟合唱團巡迴公演

文/謝湘汝（活動公關組專員）

罕見疾病基金會自1999年成立至今，經歷了12個努力奮鬥的年頭，值此建國百年，罕病天籟合唱團特舉辦民國100年「百年罕見 罕見百年」巡迴公演，對社會各界多年來不斷關心、支持與鼓勵罕見疾病病患的朋友們，表達最誠摯的感謝。本會首次於北中南三區分別舉辦盛大規模的感恩音樂會，三區共計有86名病友與66名家屬合計152名成員參與演出，於今年9月2日、9月10日及11月19日晚上七點，在台北懷恩堂、高雄市立音樂館及台中向上國中完滿舉辦成功。每場都吸引大批來自各地的支持群眾，病友們也發揮長期以來潛心練習的實力，用最有朝氣和活力的表演傳達內心對生命的熱情、贏得充滿欣賞和感動的掌聲。

北區音樂會率先舉行，以「相信有愛 就有奇蹟」揭開序幕，在傅上珍老師的帶領下，由成人團、兒童團及兒童星光班一同呈現最動人的演出，更搭配熱情帶勁的罕爸合唱團與媽媽合唱團共同歡唱。音樂會以五個罕病病友與家庭的生命故事貫串全場，透過病友的成長影片及分享，訴說自己接納自身疾病，學習與疾病和平相處的故事。而現場的近八百名觀眾，更給所有演出者莫大的鼓舞與肯定，患有線狀肌肉病變的坪坪與血小板無力症病友岑亮，所表演的鋼琴四手聯彈技驚四座、纖維骨失養症的病友益群也獻出美聲男高音的獨唱，不落跑老爸白背心、花襯衫與短褲的隨興打扮，更完全表現出《流浪到淡水》的味道，還不忘邀大夥一塊「乎乾啦」！逗趣地表達對大眾的感恩。

而隨後在高雄市立音樂館所舉辦的南區音樂會，館內演奏廳正式而優雅、音響效果絕佳，室外則有環抱愛河的廣場，特別安排了戶外座席和茶水點心款待因館內座位有限、無法進入音樂館觀賞的來賓，當天踴躍的支持者不只坐滿了演奏廳，也有許多人在戶外欣賞同步轉播，甚至在河堤邊和樹蔭下的涼椅也有駐足觀賞的人們，可謂盛況空前。由梁華葵老師教導的南區天籟合唱團演唱的「掌聲響起」及「感恩的心」等，都是大家能夠一邊打拍子一邊唱和的歌曲，

現場氣氛熱鬧溫馨。肌萎症患者雪真、愛伯特氏症患者小瑩和小小兒湘台等病友，則在表演進行中輪流上台分享「Love Story」，他們認真的眼神和積極樂觀的態度感動了所有人，現場還有

朋友因為見到表演者認真的演唱神情忍不住落淚，佩服團員們能對抗病痛的折磨、發出源自於內心深處的天籟之聲。

結束北區與南區的巡迴演出後，最後接棒的中區音樂會則於11月19日晚上七點於台中向上國中舉辦，中區合唱團指導老師許恩綾老師，挑選活潑又富童趣的歌曲，善用各種樂器和道具，將會讓團員與觀眾在歡樂和遊戲的氣氛中共享快樂時光。本次音樂會也將首次嘗試與正大墩獅子會的薩克斯風演奏結合，以及場地東道主向上國民中學管樂團的特別演出，整場音樂會的設計，跳脫傳統的框架、結合短劇與表演，可以想見將會是精彩可期的演出。

在各方的協助下，天籟合唱團巡迴演唱的夢想終於得以實現，雖然每個家庭要面對的疾病各不相同，但心境和心路歷程卻有許多共同點，團員們在音樂中獲得認同感與歸屬感，讓合唱團成為許多病友們的第二個家。音樂會的舉辦讓長久以來的練習成果有機會呈現在大眾面前，觀眾所給予的熱烈掌聲也將持續迴響在我們心中。感謝台灣北中南三地熱情贊助並提供協助的學校、企業及民間團體，讓今年的「百年罕見 罕見百年」巡迴公演能夠成功落幕，為罕病天籟合唱團的病友們留下珍貴難忘的回憶。



▲中區團員們展現苦練多時的成果。



▲北區合唱團的演出贏得滿場掌聲。



北區合唱團心情分享



不止息的奇蹟

文/傅上珍（北區合唱班指導老師）

我想，2007年第一次為罕病合唱班舉行音樂會的感動，在今年2011年罕病音樂會時，還能延續深深感受得到，甚至得到各界的回響與鼓勵，這真是對合唱班團員及我最大的鼓勵！

還記得2007年初，主動跟基金會的長官們建議，希望能幫合唱班的病友們舉行一場正式的音樂會。畢竟大家長時間的努力練唱，總是希望在未來，能夠站上一個舞台跟大家分享學習的成果，算是一場成果發表會吧！初聽這樣建議的長官們，都不太相信這些罕病病友們能夠唱完（撐完）整場音樂會，頻頻憂心地問我：「他們真的可以嗎？沒問題嗎？」「當然沒問題！」我以堅定語氣回答大家，也暫時化解了他們心中的疑慮，大家進而積極的支持我的建議，全力配合，努力促成。終於在2007年4月20日於懷恩堂，成功地完成第一場音樂會。見到台上台下相互呼應，淚水汗水交織成令人感動的畫面，對我而言，這真是一項奇蹟呀！

因為北區罕病音樂會的成功，長官們也積極地請我替台中及高雄兩地區的病友們組織罕病合唱班，希望其它地區的病友們也能有機會接觸唱歌，進而從樂聲中改變他們的身心靈。感謝兩位充滿愛心的學妹，許恩綾老師及梁華蓁老師，他們義不容辭地接下這份工作，也分別將台中、高雄的合唱班帶得有聲有色，深受病友們的愛戴；有了這兩位老師的加入，2008年暑假，聯合罕病北中南三區的合唱班，分別在台中及高雄兩地巡迴音樂會。想像要帶領照顧上百位的罕病病友們及家屬們，巡迴演出在兩大城市間，這真是浩大的工程，對我而言，也締造了另一個奇蹟！

現在，基金會每年暑假都會為合唱班舉行年度發表音樂會，當病友們盡情在舞台上演出時，舞台的背後，都是許多工作人員的無私奉獻。感謝基金會常常要加班的同仁們，感謝罕病合唱班的熱情可愛的志工們，感謝從沒見過面的愛心捐款者，感謝蒞臨每場音樂會為我們加油的觀眾們，我們深深相信，有大家的「愛」，我們將會共創許多的「奇蹟」！



乘著歌聲的翅膀

文/黃裕舜（多發性硬化症病友）

今年6月，我參加了「北區天籟合唱團」，從第一次上課，我就感受到合唱團充滿歡樂的氣氛，以及傅老師、同學們和基金會人員對我的熱烈歡迎，讓我能很快的融入合唱團這個大家庭。在上課的過程中，經由傅老師細心的教導下，我學習到許多唱歌技巧，透過欣賞名家的唱歌方式和傅老師的親自示範，使我更能掌握唱歌的方法；除此之外，我也在這裡認識了許多愛唱歌的朋友，在休息時分享彼此的生活點滴。和大家一起快樂盡情的唱歌，讓我渡過了輕鬆愉快的週六午後時光。

而我也榮幸能參加「百年罕見 罕見百年」音樂會，這是合唱團每年的重要演出，能和大家在大舞台上唱歌，對我來說是既新鮮又緊張，同學們也給我這個新生很多鼓勵，因為音樂會演出，讓我感受到一股共同努力的動力。

正式演出前的加強練習，我們成人班加入罕爸和兒童班一同練唱，加上鄭老師、大黃老師、小黃老師和鄧老師為我們伴奏，這一切的努力都是為了在音樂會上有最佳的表現。在經過兩個多月的練唱，終於來到了成果發表的時刻，就如同今年音樂會的主題「相信有愛 就有奇蹟」，大家為了音樂會凝聚在一起，當我和大家站在舞台上的那一刻，心中雖然緊張，但看到台下的坐滿觀眾，讓我更有信心，一定能把歌唱好。就是這份「愛」的力量，透過歌聲傳達給參與音樂會的每個人，觸動著每個人的心靈，在表演結束時，感受來自全場嘉賓的熱烈掌聲，我深深的體會到這一夜充滿了愛、歡笑與感動，感謝所有前來的嘉賓，因為你們的支持鼓勵，音樂會才能如此精彩。從合唱班到音樂會所經歷的每一刻都將成為我腦海裡最美好的回憶，期待未來有更多病友加入合唱團，在這大家庭一同相互扶持成長。



▲小朋友專心投入音樂會演出。



▲不落跑老爸熱力演唱。



南區合唱團心情分享



我們在這裡唱著歌

文/梁華蓁（南區合唱班指導老師）

「罕病天籟要帶給觀眾的是什麼？團員們自己想要的又是什麼？」我問。

聽說，那天很多觀眾聽到「掌聲響起」這首歌眼淚就已經掉下來了，聽說，那天場外的大螢幕前坐了滿滿快兩百位觀眾，像傻子一樣跟著螢幕裡一起唱歌一起流淚一起用力拍手，即使他們知道場內聽不到還是一樣認真的拍著，聽說最後一首感恩的心，他們唱得好大聲…

感動，有好多種層次，流淚也是。其實那天我沒那麼打算走催淚路線的，因為我希望站在台上的、我珍愛的團員們，接受的掌聲是敲動觀眾的心而得到的真誠回饋，我們的演出，帶給了觀眾思考、思索、並反思的因子，歌曲不再只是唱得快樂，演出不再只是為了絢麗的舞台，我很開心我們做到這樣的層次。

這場音樂會很簡單，曲子簡單，流程也簡單，因為團員們沒辦法做太大的移動，但是裡面的故事很不簡單…我很謝謝每一位站出來說自己故事的病友，當一個人能夠愉悅接納自己才能如此侃侃而談且不吝分享生命，這樣的勇敢與悅納正是撬開觀眾心房的鑰匙；看官們能想像那些故事的起承轉合都是病友們自己練習自己寫的嗎？老師只有在彩排時提點一些語法以及對話者如何互動的技巧，其他部分都是病友們自己編稿的，您說，這樣的潛能以及穩健台風能不令人驚艷嗎？

謝謝這場演出所有的參與者，謝謝吳維緯老師及她的團隊讓我的舞台能做出每一段情境每一個氛圍（我超愛舞台前的保麗龍加上LED燈的標題啦，讚到爆！），謝謝品心老師跟她的爵士樂隊讓我們有感受到自己像個大明星，謝謝罕爸們和祥哥團隊居然搭客運車下來相挺，謝謝南辦的超強團隊，更謝謝默默付出從來不曾離開的志工好友們…，這是場令人回味再三的演出，對吧？！



音樂改變了我

文/黃鳳大（脊髓小腦退化性動作協調障礙病友）

我罹患的是罕見疾病小腦萎縮症，2008年南區天籟合唱班開課我就參加了，本來是不想參加的，因為我沒興趣。當初收到報名表後，想說：「沒興趣，就拿給媽媽資源回收了」。後來是有病友邀約一起參加，我就想：「反正也無聊，就參加吧。」但現在的我很喜歡參加罕見天籟合唱團，因為合唱團梁華蓁老師的教學方式，很生動有趣，當然也很喜歡跟許多罕病病友一起上課的氣氛！

今年是北、中、南各自於自己區域籌辦成果發表會，所以梁老師背負重任，我們也是天天在家自習練歌。這場音樂會本來老師是希望每位團員能練熟17首歌並上台合唱。當時，我天天聽、練唱這些歌，壓力很大，因為深怕到表演時，我會忘了歌詞或唱錯，那我顏面何存。後來老師體恤團員們的辛苦，擔心我們沒喘息的空檔，就分批上台表演，這樣子大家就有休息的空間。

9月10日的音樂會，我們首次站在正式的舞台-高雄市立音樂館，每當要上台表演時，我的心特別興奮，上台唱歌給觀眾聽時，會有種不知要如何形容的感覺。要上台演出時，都會先彩排走一遍路線，然後告知那裡要變動位置及囑咐工作人員或志工哪裡要注意及幫忙，免得演出時一團亂。

正式演出時，我們開場唱的第一首歌「掌聲響起」，唱這首歌時，不知為何有種莫名感動，好像是看到現場有很多觀眾吧！唱完後，就換罹患脊髓性肌肉萎縮症的團員雪真，開著她的電動輪椅至舞台前方說一段話及介紹接下來的曲目，整場音樂會都會有團員串場，讓我們的演出不只是唱歌而已。場外也有大螢幕，當時聽說場外也有好多人，也有人就直接坐在摩托車上看。表演謝幕時，我們還特地去場外鞠躬感謝所有的聽眾。感謝罕見疾病基金會創辦了天籟合唱團，讓我改變了許多，謝謝！



▲南區音樂會在老師的帶領下感動人心。



▲小朋友開心又期待上台演出。



▲中區音樂會氣氛活潑可愛。



▲團員精心準備音樂會橋段。



當我們同在一起



圓滿
完成

有你真好 北區志工聯誼揪感心！

文/伍雪華（研究企劃組專員）

長期以來，罕病的志工們一直是本會最堅強的後盾，無論大小活動的支援、行政庶務的協助都可以看見志工們美好的身影穿梭其中。志工們不只奉獻了他們的時間與心力，更成為罕病病友們最貼心的陪伴。為了感謝志工們平日的付出並聯絡大夥兒的感情，本年度的北區志工聯誼在微涼的秋日裡歡樂展開。

因志工服務性質與屬性的不同，分為平日與假日兩場辦理。首先登場的是假日舉行的淡水八里單車行，一掃連日的陰雨，當天是個涼爽的好天氣，由關渡捷運站出發，一行人騎著單車、迎著風享受著淡水河畔的悠閒與愜意，適逢繪畫班王老師的生日，表坊志工惠文還特別準備了蛋糕為王老師慶生，加上志工曉媚與楊副執行長家小朋友的童言童語，這天的午餐愉快極了！餐後安排大夥兒參觀十三行博物館，活動最後在淡水渡船的夕陽餘暉中畫下完美的句點。

充滿茶香的木柵貓空則是平日場的活動地點，當天雖然天公不作美，一早便飄著綿綿細雨，但卻意外的為貓空的山林披上了一層浪漫的煙雨濛濛。中午用餐時，由於行政志工與輔導志工們平常的接觸不多，便趁著等待上菜的空檔自我介紹，元老級的志工們更有所感的與大家分享了一路走來的點點滴滴，大家你一言我一語，即使是今天才剛相互認識的志工們也都相談甚歡。飯後趁著雨勢間歇，散步前往樟山寺，在雨中撐傘漫步、話家常，別有一番風味。

兩場志工聯誼，兩樣不同的風情。罕病志工們來自社會不同的領域，橫跨各個年齡層，更各有所長，對罕病病友們的共同關懷讓大家相聚在一起，期許如此美好的緣份，在未來能聯繫起更多有意投身公益、關懷罕見疾病的朋友。



▲平日場志工聯誼雖遇雨依舊不減遊興。

「罕病家庭兩性溝通講座」

文/吳宛芝（中部辦事處社工員）

中部辦事處每年皆會舉辦數場「全方位家庭支持課程」，協助參與者相關知能的提升，內容涵蓋個人與家庭功能之需求，也讓中區罕病家庭可透過基金會的活動平台彼此聯誼交流、增加社會支持。今年度中區第二場全方位家庭支持課程於8月14日在中部辦事處進行，活動共有12家、24位中區病友與家屬參與。

上午課程為相關議題電影欣賞，電影內容描述原本和樂融融的一家人，在小兒子失蹤後家庭功能失衡，家人間的關係也面臨挑戰，隨著家庭角色不同因應的方式也有所差異、此部分心理歷程與罕病家庭頗有相似之處。因此在電影觀賞的過程中，課程參與者也隨著劇中角色人物的心境變化而起伏，場面輕鬆而不失專注。

中午餐敘稍事休息後，則由如穎心理成長中心院長一張如穎心理師，與課程成員分享上午電影欣賞的心得，進而帶入此次課程主題「罕病家庭中的夫妻關係與兩性溝通」。講師以電影內容及自身治療經驗，用輕鬆、說故事的方式，述說在婚姻當中可能挑戰夫妻關係的種種因素，原本敏感的夫妻溝通議題，在講師幽默的譬喻、生活化的經驗引導下，讓參與成員們不時因有共鳴而笑聲連連，台下夫妻檔也不時相視而笑，課程氣氛輕鬆而活絡。

課程中講師也藉由許多引導性的問句，引導成員們思考，自己與另一半為了維繫關係以及維持家庭功能所做的努力，並且提醒大家應留意「溝通」本身所包含的非語言訊息。而如何「有建設性」的吵架以及有效溝通等技巧，則強調在兩性關係當中應正向溝通與尊重、接納等態度的重要性。成員迴響熱烈，並期待未來可舉辦相關活動。



▲課程圓滿完成，大小朋友歡喜大合照。



我的專屬美味—低蛋白美味廚房

文/謝佳君（醫療服務組組長）

2010年基金會製作了「低蛋白食品製作教學光碟」，希望透過實作的示範教學，協助先天性代謝異常疾病的病友，在有限的食物選擇中自行製作多樣美味主食及點心。今年4月份舉辦了第一場的低蛋白美味廚房活動，邀請協助拍攝光碟的杜麗娟老師現場指導，活動推出之後大獲好評，於10月23日再次舉辦。

活動當天一早，參與活動的家庭，都準時於九點報到。大家對於滿桌子的食材充滿好奇，簡單的竹筍、香菇、蘿蔔乾、油蔥酥、芹菜等，如何做成美味的料理？答案是「素珍珠肉圓」。此道點心特別之處是肉圓皮採用超市即可買到的西谷米，將西谷米依照比例充分浸泡4小時後揉成麵糰，再將蔬菜食材依序炒香、調味，包入西谷米麵皮中，放入電鍋內蒸熟即可完成。苯酮尿症的小涵很認真地操作每一步驟，捏出一個個肉圓，只是吃過自己做的成品之後，很納悶地問「為什麼老師做的比較好吃？」原來小涵的肉圓外皮太厚了，經過杜老師指導之後，小涵學到了訣竅，自信地說下次會做得更好。

接下來杜老師教大家做台灣特色小吃：地瓜圓，將地瓜削皮切片後蒸熟，趁地瓜溫熱時，利用大湯匙將地瓜壓成泥狀再拌入樹薯粉揉勻，壓成有厚度的麵皮，切成長條狀後再切成一口大小。水燒開之後放入地瓜圓，煮至浮起即可。由於是自製點心，所以用料大方，每一口都是滿滿的地瓜香味，在此提醒，若是主食類需要限制的病友，需要注意食用份量喔！

在這次的活動中，動手DIY之餘，又有好料打包回家，生心理都是大大的滿足，錯過此次活動的家長不必擔心，「低蛋白食品製作教學光碟」內有杜老師詳細的解說，歡迎向本會索取。



▲好吃又實用的營養教室課程。

打破心靈桎梏，挑戰生命苦難

文/黃惟馨（螢火蟲心靈電影院講師）

Hope is a good thing; good things will never die.

期待是一件美麗的事物；美麗的事物永不幻滅。

-----《刺激1995》

事情是這麼開始的。

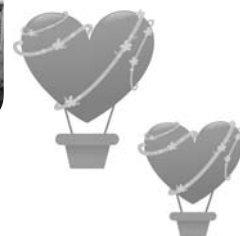
有一天，問我是否願意以我的專業為罕見疾病基金會帶一些動態的活動；在此之前，我陸陸續續地為某些單位舉辦過以戲劇或電影為工具所進行的探索工作坊。當下，我一口答應了。

過去的5年裡，我和夫婿維忠一起為財團法人罕見疾病基金會帶領了六屆的「螢火蟲心靈電影院」。最初，我們只是單純地想為這群特殊的朋友們盡點心意、做點什麼；他們一直希望能在電影院裡享受一次在黑暗中和別人一起看大螢幕的經驗，希望藉影像世界裡充滿的綺麗幻想，帶著他們暫時忘卻現實中身心的痛楚。於是，我們找了合適的場地，模擬電影院看電影的樣子，小小地滿足了他們簡單卻不易達成的願望。就這麼看著看著，大家都看出興趣來了；於是，我們把這個活動做成了一種常態的聚會。我們為每一屆的電影院訂下一個探討的主題，先由維忠精心地選片，找出多部能結合這個議題並具藝術質感的影片，透過欣賞、解析、分享與討論，再運用我在心理諮商服務工作中所習得的經驗和技巧，讓「螢火蟲心靈電影院」營運地更為有意義，也更有收穫；這群病友們從不同的電影主題中看到生命的可貴與各種可能，在回到真實的世界後，找到力量重新面對生活。

近一兩年，我的工作越來越忙碌，多次錯失了每兩週一次的聚會；所幸，維忠仍舊繼續著電影院的營運。維忠和我帶著滿心的期待，我們期待再為罕病的朋友們服務，陪著他們走過人生的一小段。



▲心靈電影院帶給成員面對生活的力量。



結節硬化症聯合門診專題報導

文/洪瑜黛（研究企劃組組長）

「成成剛出生便常會癲癇發作，看了醫生才知道原來得的是結節性硬化症。」

「20歲的婷婷，因血尿痛到不行，經過醫師檢查，發現原來是結節長到腎臟引起的。」

結節性硬化症（Tuberous Sclerosis Complex；簡稱TSC）是一種因基因突變，造成患者神經細胞和髓鞘形成不良，於是產生結節硬化（即腫瘤）。由於人體神經組織遍佈全身，導致病人在腦、心臟、腎、皮膚、肺、眼睛、牙齒等器官，都可能出現瘤塊。為了處理不同器官的問題，病人們常常需要在醫院的各科別診間遊走，有時看神經科，有時看泌尿科、心臟科、復健科…等，然而有的醫師並不認識TSC這種疾病，更不知如何協助病人。

緣起

2006年結節硬化症協會成立大會時，台大醫院謝豐舟教授在會中，首先提出應設立治療TSC疾病單一窗口的構想，希望能詳實記錄病人完整病歷資料，以協助醫師更加瞭解此疾病，並透過基因研究，找出變異的原因，以減低發生疾病的可能。

2009年初，台中中山醫院蔡政道醫師支援協會隨行隊醫，感於病友迫切醫療需求，在抱著姑且一試、拋磚引玉的想法中多方奔走協調之下，2009年8月中山醫院正式成立了「瓢蟲健檢夏令營」，結合了包括：小兒神經科、小兒心臟科、小兒腎臟科、放射科等醫療團隊。

台大醫院在陳明豐院長與基因醫學部的主導協調下，全力排除萬難，終於在2010年7月「結節硬化症整合門診」正式起動，提供跨科部主治醫師所組成醫療團隊的完整服務，以方便病友就醫。其醫療團隊包括：小兒神經科、成人神經科、泌尿科、胸腔科、復健科、眼科、心臟科及基因醫學部遺傳專科等醫師參與，並有社工師、心理諮商師及遺傳諮詢師同時為病友服務。

為了感謝謝豐舟教授及蔡政道醫師為結節性硬化症病人所做的努力，也為了讓更多人認識這樣一個特別門診，我們特別走訪兩位醫師，也期待這樣的報導能激起國內醫界良性的循環。

拋磚引玉的蔡政道醫師

蔡政道醫師是中山醫院小兒神經科的醫師，

2009年他擔任TSC協會於苗栗舉辦的會員大會隨隊醫師時，被問到他對於設立聯合門診的想法，剛開始他認為特別門診應該是像糖尿病、高血壓等這種罹病人數很多的疾病才能開的，若要為TSC這種罕見疾病開特別門診，一定不可能。

但秉著姑且一試，做多少算多少、沒有太大得失心的心情下，卻也很快地讓他想出一個較為可行的方式。在他劍及履及的奔走下，說服了同在星期一上午看門診的小兒心臟科、小兒腎臟科醫師，以及放射科的大力幫忙下，短短半年的時間，就讓他開始了TSC第一次的聯合門診。

因為病人以小朋友居多，故特別選在暑假期間的某一天，將TSC病人集中在這一天上午掛小兒神經、心臟、腎臟三科，下午排放射科檢查。且由於放射科的幫忙，雖然檢查單只開腦部，但還是幫病人做了全身性的檢查。如此一來，同一天中就能完成看到最主要的三科及全身性的MRI檢查。但由於是第一次辦理聯合門診，沒有經驗，這一天安排了9位病人，且其中不乏有智能方面問題的小朋友，較不容易配合，使得檢查亂成一團，看門診也花很多時間，而排擠到其他非TSC的病人。

有了第一年的經驗之後，第二年就不再全部安排在同一天，而是採分散的方式，暑假期間每週一開聯合門診，每一次只安排兩到三位病人，這樣比較輕鬆些，也比較有時間慢慢跟家屬詳談病人的問題。且因為暑假的門診量較少，才有空間可以安排這樣的門診方式，對於醫院及病人都有利。今年已經是第三年了，目前大約有20位病人會在中山的聯合門診做檢查，因為病人不多，很難開一個專門的特別門診，所以蔡醫師採用的是最不影响大家、成本效益最高的方式來處理。他也希望這樣的一個創意門診，能拋磚

引玉，引發各大醫院辦出有利於病人的診查方法。果然繼中山之後，隔年台大亦開辦TSC的聯合門診，據說明年高雄



▲蔡政道醫師（左）接受採訪時與TSC協會沈春英常務理事合照。

◀ 台大聯合門診一景。



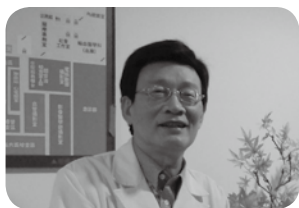
亦有醫院將試辦仿台中中山醫院模式的聯合門診呢！

罕見疾病因為病人數少，不易讓醫師有足夠的個案數得以觀察到相關的病情變化。但因為開辦這樣的聯合門診，蔡醫師已看了近20位TSC病人，且很有心得地表示，第1年時還不是很有想法，但3年看下來，已大概可以掌握此疾病的概況：TSC患者小時候多出現的是神經系統的問題，雖然心臟也會生結節，但問題多不嚴重，10幾歲時腎臟的問題就會出現，到30幾歲時，尤其是女生會有肺臟的問題。最近他也在協會的幫忙下，整理了30幾名個案的資料，打算到兒科醫學會中報告。也期待其他科別有看TSC的醫師亦能在各科醫學會中報告，讓更多醫師能多瞭解這個疾病，以進行更多更好的討論，而最終，能讓TSC發生在各系統的狀況有一個全面性的探討，而不只是單一科別、單一層面的研究，如此才能更完整地協助到TSC病人全面的醫療。

上醫醫國的謝豐舟教授

1973年，當時的謝豐舟教授剛擔任婦產科住院醫師，那是個沒有超音波亦沒有羊膜穿刺術的年代。在看過許多一出生就罹患先天性疾病的寶寶後，他不禁思索，就算胎兒生出來五官健全、四肢完好，但

這樣的產檢算成功嗎？從此，謝教授便致力於將醫學推展到出生之前，將未出世的胎兒亦視為服務的對象，希望不要讓胎兒帶著無法處理的疾病來到人



▲謝豐舟教授協助推動台大TSC聯合門診。 問。

之後，他在婦幼中心時期，先建立產前檢查的各項設備，並於1982年至紐約學習羊膜穿刺術，回台後還要培訓實驗室裡羊水細胞培養的專業人才，這才慢慢有了進一步的產前檢查技術。例如，有了胎兒的血液或羊水後，就可以做生化酵素檢測、染色體檢查等，便能早期發現甲型地中海貧血、唐氏症等遺傳疾病，此外，後續的遺傳諮詢、終止妊娠的配套處理等也都需要一一克服。又如，因為羊膜穿刺只針對34歲以上的高齡產婦施做，而這些高齡產婦約只生出20%的唐氏症寶寶，要徹底解決下一代唐氏症的出生，光做羊膜穿刺是不夠的。於是謝教授便開始推動母血唐

氏症篩檢，對於34歲以下的產婦，只要母血唐氏症篩檢出來為高危險群者，再進一步做羊膜穿刺就好。如此推動下來，3年內唐氏症的活產率便下降70%。

接著，隨著1995年全民健保開辦，謝教授亦推動起全國地中海型貧血的產前篩檢網絡，只要母血紅血球體積小於80，則另一半也要來驗血，若同時兩人紅血球體積均小於80，則需進一步處理。如此實施下來，這個疾病就會漸漸不見了。聽著謝教授娓娓細說他一路走來的過程，似乎就是一部國內產前檢查的發展史。而這些都是他走在政府之前，自掏腰包建立的，為的就是希望能透過一種策略，讓一種疾病得到最大的解決，也許完全沒有，也許減到最少，這也就是他所說的「上醫醫國」的決心。他也認為，要處理遺傳性疾病的問題應該要在婦產科著手，或許第一胎生出先天性疾病我們沒辦法預測，但一定不要讓第二胎有機會發生，這樣才能杜絕生出更多有先天疾病的小孩。

在處理這些遺傳疾病中，慢慢地他注意到TSC這個疾病，有的寶寶在心臟會長肉瘤，有的長在腎臟，這些都是所謂的TSC疾病造成的。後來又接觸到一位TSC的媽媽（TSC協會創會會長），他第一胎寶寶罹患了TSC，現在想生第二胎，所以來找謝教授。於是謝教授想辦法先幫她找出第一胎寶寶的基因缺損點，才能檢查第二胎是否有相同基因缺陷。也因著這樣的緣故，謝教授跟TSC協會（當時還只是聯誼會）結上了不解之緣，也從此對於TSC的病人特別關注。

不過後來發現大部分TSC的病人是因為基因突變造成的，第二胎再發生突變的機會不大，所以這些病人最需要的是醫療上的幫忙，而且因為他們需要心臟科、眼科、腎臟科、小兒科、神經科等許多科別的醫療，但大部分的醫師並不瞭解TSC，所以謝教授先一一向各個醫師解釋TSC這個疾病，並事先私下請託他們同意幫忙後，再由遺傳諮詢師擔任協調者，協助病友獲得需要科別醫師的協助，如此一來TSC患者便不用再當沒人理的醫院孤兒，也會得到比較好的照顧。

不同於中山醫院的聯合門診方式，台大因為病人數夠多，其聯合門診是特別獨立出來，只看TSC患者的門診，並且陣容強大，包含了小兒神經科、成

人神經內科、泌尿科、小兒心臟科、胸腔科、小兒復健科、小兒眼科、遺傳諮詢科等，而病人只要掛一次號，便可依病情需要，看到上述科別的門診，且每四週開一次特別門診，讓病患可以適時回診追蹤。雖然謝教授謙虛地表示是協會運作良好，有病友溝通的統一窗口，才能讓此聯合門診順利開辦，但若不是因為有德高望重的謝教授登高一呼，如此便民之聯合門診實不易協調出來。

後續影響

結節性硬化症是種罕見疾病，以往或許不是很多醫師有機會接觸此病，但因為在籌劃聯合門診的過程中，TSC疾病一再地被討論到，也因此有更多的醫師認識這個疾病。就像有位病友家屬說的，不管看什麼科或急診時，只要是新遇到的醫生都要問他知不知道TSC這個疾病？以前很多醫師都不甚清楚，但在聯合

門診開辦之後，有更多醫師知道了。

此外，有更多病人漸漸願意與協會聯絡，而在每次門診候診時，因為都是相同病類的病家，幾乎都可以是病友聯誼的聚會。誠如病友家屬說的，她在這裡感受到很強大的愛的能量，來到這邊不再覺得孤單，並且看見愛在這裡生根發芽，讓他們有勇氣面對疾病。

結節性硬化症聯合門診是國內多症狀疾病看診的一個好的開始，這樣的醫療模式如果運作得好，是值得複製到其他相同為多症狀的疾病的，罕見疾病中，有許多病類也都是多症狀疾病，期待未來能有更多聯合門診加入服務。

編按：付梓前，台大聯合門診的陣容加入牙科，未來皮膚科也會加入，對於病友而言，這些生力軍給予了莫大的支持，我們期待在不遠的將來，能看到更多醫療院所投入聯合門診的行列。

初冬微涼好相聚 RETT氏症候群聯誼活動

文/范伊婷（病患服務組組長）

100年的初冬，天氣微涼，正是適合外出的日子，而RETT氏症病友也在這樣的好天氣中，舉辦第一次的聯誼活動。本次參與活動的家庭分別從台南、台中、苗栗以及台北地區前來，共有6個家庭、19位病友及家屬參加。有鑑於RETT氏症候群的病友家庭較不常與本會接觸，因此本次的活動一開始先由社工介紹目前會內的服務方案，讓家屬先瞭解本會的服務內容，一一回答案家對於本會業務不瞭解之處。

接著由社工邀請各位家長「介紹自己的孩子」、「分享照顧過程中最感動的一件事情」、「以及自己的心情如何？」為整個活動的主軸。活動的設計是希望大家能夠先聊聊彼此的狀況，聽聽別人的故事，讓大家互相打氣。聽到感動之處，每位家長都紅了眼眶，非常能體會彼此對孩子的愛及關懷。

家長們聚在一起，最常分享照顧孩子的經驗，彼此互相學習，本次討論的議題主要分為「教育」、「生活訓練」、「生理狀況」三大部分。有家長擔心



未來小朋友申請在家教育，以及之後12年國教的實施是否會對這樣的小孩有所影響；「生活訓練部分」則有家長分享如何訓練小孩生活自理，以及把握時間與小孩對話，以刺激語言學習；最後「生理狀況」除了分享到協助減輕便秘的狀況外，也在分享結束之後發現，每個孩子的疾病症狀似乎不同於文獻記載，更對於醫療檢驗的數值提出疑問。因此大家更期待下次聚會，能夠有醫師學者來解決大家對疾病的疑慮。

家長間有說不完的經驗談，但相聚時光總是易逝，家長們依依不捨的相互留下聯繫方式，更有家長邀請大家加入自己開設的網路社團，期望能夠不因距離的隔閡，在網路上繼續相互支持、打氣。活動圓滿結束了，而屬於RETT氏症候群的凝聚力，正活力滿滿的開始發酵，也讓大夥更期待往後的相聚。

人小志氣高

中華民國軟骨發育不全症病友關懷協會正式成立

文/黃欣玲（病患服務組社工員）

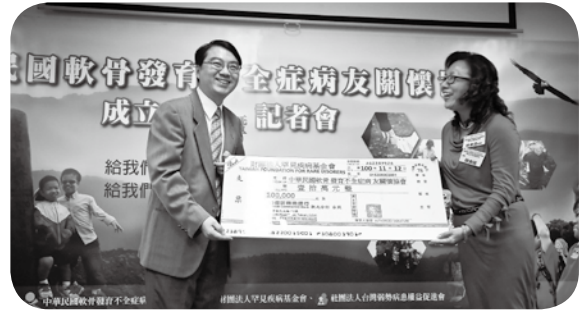
15年前，罹患軟骨發育不全症的病友在台北馬偕醫院社會服務室、小兒科林炫沛醫師及骨科劉士嘉醫師的鼓勵下成立了「小小人兒病友聯誼會」，本會於2004年重新輔助聯誼會運作，協助辦理醫療、心理、休閒等各項聯誼活動，經過長時間的運作交流，終在2011年11月12日正式成立「中華民國軟骨發育不全症病友關懷協會」。

成立大會當天，來自台灣各地的44個病友家庭，見證這小小人兒聯誼會蛻變的重要時刻。台北市政府社會局黃清高副局長及衛生署國民健康局賴辛癸科長皆親臨會場給予勉勵，不少病友團體及醫師代表也來到會場給予支持，近30位來賓蒞臨成立大會表達關心與祝福，期待協會未來共同為病友盡一份心力。本會陳莉茵常務董事以「蛻變」祝賀小小人兒病友聯誼會，從今而後將以新的型態重新出發。本會黃蔚綱執行長並代表捐贈團體育成基金10萬元，期許未來協會繼續提供小小人兒病友更多的服務及協助。

現任小小人兒病友聯誼會會長及同時擔任籌備會的主任委員陳秀卿小姐，與其他8位籌備委員經過一年半的籌備及規劃，終在今日順利成立協會，小小人兒病友聯誼會創會人江惠珠小姐也與家人到現場共襄盛舉，經過10多年的成長茁壯，這個盼望已久的病友協會終於成立，江惠珠創會會長欣見聯誼會這些年來的成長，也祝福協會穩定運作，為更多病友謀福。

成立大會的現場向每位病友及家屬說明協會成立的宗旨與作用共分四大方面：強化溝通聯誼、擴大社會認同、爭取醫療權益與增進國際交流。為不同的「小小人兒」家庭搭起友誼的橋樑、推動大眾對軟骨發育不全症的認識，分享最新的醫療資訊、以及教導居家生活的照顧等，期望提高患者的生活品質，確保應有的保障與權益。當天有這150多位的病友、家屬及貴賓的共同參與，也讓大會圓滿順利成功。

記者會結束後，在會員大會選出協會的理監事計14名，一路走來陪伴聯誼會共同成長及致力籌備工作的病友家屬王豫屏先生，在理監事的選舉中成為中華民國軟骨發育不全症病友協會的第一屆理事長，會員



▲本會頒發育成基金10萬元。

們也利用聯誼交流時間，針對協會往後運作的期待提出想法，更為未來會務的擴展相互激勵。

中華民國軟骨發育不全症病友關懷協會是本會協助罕病病友團體成立的第7個協會，雖然這只是短短一天的活動，但軟骨發育不全症的病友及家屬歷經多年的準備，透過交流了解，凝聚大家的心，終在今年可開花結果，雖然日後還有很長的路要走，但是這些病友們知道將有一群好夥伴們，會共同努力迎接未來的挑戰，而本會將持續秉持為罕見疾病社群努力的理念，在往後的日子提供必要專業的協助與他們一同成長。

中華民國軟骨發育不全症病友關懷協會 第一屆理監事當選名單

理事長：王豫屏

常務理事：嚴沼淑、葉文龍

常務監事：林麗穗

理事：陳秀卿、陳攸華、楊芳美、劉凌榮、蔡宏逸、
陳源修、林佳蓉、陳淑香

監事：吳明峰、羅珣方

候補理事：王雪霞、蔡培仁、江惠珠

候補監事：程清讚