

ALD與NP的樂活假期~醫療講座暨病友聯誼活動

文/張毓宸（病患服務組社工員）

10月22日是一個風和日麗的好日子，也是睽違兩年ALD與NP病友聯誼會的日子，本次特地拉跋到埔心牧場舉辦，大家多排除萬難，不辭辛勞的從南投、台南、高雄等地一同來參加，一到達會場，紛紛彼此問好、關心，雖然不常見面，但彼此間的感覺卻十分熟悉，大家宛如許久不見的老朋友般熱絡，好不熱鬧！

活動一開始先由陳副執行長冠如引言，介紹胡務亮醫師及簡穎秀醫師，再讓病友家庭們自我介紹，讓彼此可以更加熟識，有些家庭分享了自己手工製作的小點心，而基金會也請台南陳爸爸帶來遠近馳名的杏仁豆腐冰給大家品嚐，因為時間已屆中午，先讓大家用餐之後，便開始了今日的重頭戲之一「醫療講座」，胡醫師與大家分享了關於疾病的最新醫療現況，讓大家可以掌握第一手的訊息，進入Q&A時間之後，家長針對疾病的遺傳提出了疑問，而胡醫師也予以解答，解除大家對於遺傳的疑惑。

講座時間結束之後，大家參與園區內的活動，在觀賞了趕羊秀、賽金豬活動之後，免不了要與動物們來個親密接觸，大家看到牛群們爭先恐後的搶食，莫不覺得開心、興奮。平時難以聚會的大家，難得有此機會可以見面、彼此分享，大夥都非常珍惜此次的聚會，抓緊時間進行交流。快樂的光陰總是過得特別快，一眨眼的時間就到了離別時刻，雖然依依不捨，但大家都有著滿滿的收穫。透過這次的活動，大家彼此更加熟稔，也互相交換訊息及聯絡方式，相信在結束這場聚會之後，大夥會更加親密，雖然不常碰面，但彼此的關係較以往更近了一步。



▲ALD與NP病友齊聚一堂，彼此互相打氣，收穫滿滿。

再聚首~中區Angelman氏症候群聯誼會歡喜登場

文/顏春華（中部辦事處社工員）

10月1日在台中舉辦今年第二次Angelman病友家庭聚會活動，此次由前往美國參加AS國際研討會的病友家長任小姐進行分享，內容包含目前研究進展、用藥以及醫療健康議題。藥物部分提到「肉鹼，carnitine」的使用，國外研究發現肉鹼對改善AS病友腦部發展有不錯的成效，可透過食物中紅肉獲取，或是直接補充現成的肉鹼。然肉鹼在美國是便於取得的營養品，台灣則多為肌肉萎縮症患者使用，許多醫師尚不知此資訊，會長建議由任小姐協助取得國外相關研究報告，供醫師參考討論，期望肉鹼使用能對AS病友病況帶來良好的進展。

其二是先前曾提及使用褪黑激素(Melatonin)的使用，由於病友普遍存在的睡眠困難，褪黑激素可以改善睡眠品質，然若使用不當將容易造成反效果，因此建議與醫師討論後依劑量使用。最後分享功能型行為評估之議題，研究指出AS病友需要充分的時間和空間去模仿和學習指令內容，多種增強物（獎勵）的使用會比單一增強物的效果更好，懲罰方式對於技能或指令學習則無太大效果；若為消除某種特定行為，建議轉移其注意力以另一種行為取代。

聚會最後討論明年幹部改選事宜及聚會主題、時間與地點。因各區家庭數皆在10家左右，會長希望藉由大家輪流擔任幹部，增強各區家庭之間的連結。本次亦有三個新的病友家庭參與活動，會長也呼籲在場家長盡可能與新成員分享累積的照護心得，減少自行摸索之歷程。活動結束前家長們的討論依舊相當熱烈，不少家庭活動結束當晚也一起在台中投宿，加強彼此的互動交流，期盼未來聯誼會的高度凝聚力能持續下去。



▲參與者專注聆聽其他家長的分享。

快樂遊俠許志洋

榮獲第15屆身心障礙楷模金鷹獎

文/邱雅芳（研究企劃組專員）



▲家人是支持許志洋往前走的最大動力。

「旺盛的生命力是可以激發出來的，有意義的人生更需要用生命盡情的去揮灑！」榮獲第15屆身心障礙楷模「金鷹獎」的甘迺迪氏症病友許志洋，在事業高峰時期，疾病無聲無息的襲擊，改變了他的人生。從喪志失意到勇敢面對，許志洋向世人展現何謂不向疾病妥協的意志力，跨越疾病陰霾，走入人群，與社會大眾對話，分享個人生命經驗，傳遞樂觀向上的精神。

「金鷹獎」的設立，是為了肯定優秀傑出的身心障礙人士，表揚其不受障礙所困，積極樂觀之精神，進而激勵其他身心障礙者向之學習。對於獲獎無數的許志洋而言，金鷹獎與其他獎項相較，具有不同的意義，金鷹獎肯定許志洋不因疾病放棄自己，對於生命始終保持熱情，積極投入公益活動，發揮自身影響力，啟發更多人重新思考生命的意義，以及對於罕見疾病的重視。

許志洋從小便嶄露在美術方面的天份，無論參與創作競賽或是畫作聯展，作品都得到很好的評價。高中畢業後從事美術設計，他的多才多藝充分表現在工作領域上，接案範圍橫跨各式各樣的類型與題材，不僅從事傳統的廣告設計，甚至連舞台布幕、金幣設計皆有涉獵。除了工作表現優異，許志洋與妻子育有一雙兒女，一家四口幸福和樂，人生如此，夫復何求。但在前程似景，意氣風發的時候，運動神經元疾病「甘迺迪氏症」悄悄侵襲，改變了他的一生。

罹病之後，許志洋的人生一夕變色，不僅得中斷工作，且疾病所帶來的疼痛如影隨形，行走坐臥間皆能感受到痛楚，就連夜晚也不得安眠，因此讓他陷入低潮，懷疑生命存在的意義，並對未來不抱希望。但在家人支持以及周遭關心他的人鼓勵之下，許志洋逐漸重整自己與疾病之間的關係，「與它作對我不可能好過，埋怨它也於事無補，不如就和平共處吧。」

讓這個疾病的考驗更有意義

在沈澱過後，許志洋以正向態度面對疾病所帶來的挑戰，克服生心理的不適，重新回到熱愛的創作領域，除了原先熟悉的書畫創作，更開始撰寫文章，透過文字傳遞生命價值，且不畏懼疾病所帶來的障礙，踏出家門參與社會。接受各處機關團體的邀約，與不同對象分享他的生命歷程甚或藝術創作，從小學到社區大學，從醫院到監獄，足跡遍及全台，甚至遠赴離島。每一次的分享，皆用心準備，帶著對於生命的熱愛，讓大家看到在面對逆境時，個人所能展現出的最大可能性。許志洋謙虛的表示，在長年來的分享中，其實他是最大的受益者，不僅得到許多觀眾的熱烈迴響，更因為演講時的專心一致，轉移了他對疼痛的注意力，平常無時無刻不斷抽痛的感覺，只要一站上講台，便會消失無蹤，由此可見在每一場演講中，投注了極大的熱情與專注。

部份罕病病友在罹患疾病之後，因疾病的特殊性，難免沮喪與失志，許志洋逆向而行，坦然面對生命艱鉅的考驗，走出另一條風景不同的大道。在這過程中，許志洋特別感謝家人對於他的支持，無論是傳統社會對於罕見疾病不諒解的眼光，或是疾病來襲時的疼痛難耐，家人皆無怨無悔的扛下照顧責任，陪伴他穿越黑暗，探訪人生另外一番的樣貌。許志洋表示，社會大眾給予的迴響肯定，是意外的收穫，名與利對他來說已是身外之物，投入公益與宣導，最開始的初衷，是想透過分享生命故事以及努力不懈的創作，肯定自身存在的價值，證明罹患疾病的人亦與一般人無異。

如果生命沒有甘迺迪氏症的侵擾，今日的人生會是何種樣貌？在許志洋爽朗的笑聲中，沒有怨懟埋怨，只有坦然接受。感恩生命中所經歷過的一切，以樂觀的態度去面對，在生命的畫布上，揮灑出最耀眼的色彩。

參加先天代謝異常研究 國際年會紀事



文/黃蔚綱（本會執行長）

先天代謝異常研究國際年會是由先天代謝異常研究協會（Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism; SSIEM）所舉辦，此年會為遺傳學領域中每年舉辦一次的重要國際研討會，全世界的醫藥學家、遺傳學家、及代謝疾病的研究學者，均會利用此一機會，分享彼此一年來的重要研究成果，並就新的發現進行討論交流；由於先天代謝異常是罕見疾病中重要的病類，因此，各國關心罕見疾病的相關研究人員亦積極的參與此一年一度的國際盛會。

先天代謝異常研究協會早在1963年成立，濫觴於50年前由一群熱心的生化學家及小兒科醫師在英國曼徹斯特對苯酮尿症的議題進行非正式的討論與意見交換；隔年5月，同一群學者專家再在雪菲爾特（Sheffield）召開了一個名為「兒童期神經代謝異常」（Neurometabolic disorders in childhood）的研討會，同時在該年10月正式成立協會。

SSIEM成立的主要目的在於促進遺傳代謝異常及其相關議題的研究，加強對遺傳代謝疾病有興趣的各方專業人員及學者之間各種意見及研究的交流，因此除了發行刊物Journal of Inherited Metabolic Disorders（JIMD）來達成此目的外，亦每年舉辦國際年會，促成更為廣泛的交流。同時，此協會為一國際性的組織，各國均有其重要的學者為其主要的合作窗口，我國的合作窗口即為本基金會的前任董事長陳垣崇院士。

2011年的先天代謝異常研究國際年會於8月30日-9月2日於瑞士日內瓦國際會議中心召開，會議包括了7個全體與會者共同討論的議題，以及12項分組報告研討；此次會議僅就發表的論文數就有569篇海報論文、72篇的口頭論文報告，作者人數達2,500人以上，此一會議之規模，可見一斑。

筆者與曾敏傑董事長與國內醫師團體共同前往日內瓦參與此次國際年會，一方面得以了解全世界在先天代謝異常疾病研究的最新發展、各國對於新生兒篩

檢的新思維、先天代謝異常藥物（尤其是罕見疾病中的孤兒藥）發展的新趨勢之外，同時，也藉著與國內醫師團體共同與會的機會，讓國內醫師們瞭解本會目前的發展與未來努力的方向，並為尋求各醫師及醫院共同為罕見疾病防治合作留下可能的機會。

大會的七大議題中，第一與第二個都與新生兒篩檢有關，並在大會開幕儀式之後立即進行，可見此一議題在大會中是相當被重視的；大會邀請了荷蘭的Dr. Gerard Loeber及德國的Dr. Georg Hoffmann報告歐洲地區新生兒篩檢的現況及利用新生兒篩檢進行治療與追蹤的情形，同時，由紐西蘭的Dr. Dianne Webster 報告世界新生兒篩檢的計畫，其中的爭議與努力；再由三位美國學者分別就個別疾病的新生兒篩檢與新的技術應用提出報告。

報告中，對於新生兒篩檢給予相當的期待，但也提出了各國不同國情上的爭議討論，如在倫理方面，討論了在那些條件下？那一類的疾病？適合利用新生兒篩檢來發現疾病，以及在新技術新儀器的不斷開發下，是否可以藉由新生兒篩檢無條件地把疾病發掘出來？病人或病人的家屬告知？此類的議題，在各國進行新生兒篩檢時，都曾一再地被考量及辯論，而答案始終仁智互見。我國目前新生兒篩檢項目由國家補助的有11項，篩檢率高達99%以上，與世界各國相比，我們可說是在領先群中，多數的歐洲國家不但新生兒篩檢項目種類不若我國，篩檢率亦多不及；再加上本會對於弱勢族群的補助，其篩檢項目及人數則更為可觀，在與國外學者討論我國新生兒篩檢的服務時，均頗受稱道。

除了新生兒篩檢的主題之外，其他各種先天代謝異常疾病的討論主題更是廣受注目與討論，筆者在4天的研討過程中，參加各相關的報告研討，頗有收穫，並待未來一一加以印證吸收。



首爾紀行～

參加世界孤兒藥大會

2011年亞洲研討會會後記

文/林炫沛（馬偕紀念醫院小兒遺傳科醫師）

2011年世界孤兒藥大會亞洲研討會於今年的9月14~16日在韓國首爾舉行，與會者主要為亞洲地區罕見疾病團體代表、政府衛生部門官員、學者專家，以及藥物研發製造及供應機構，與大會所揭櫫的口號「聚焦孤兒藥研發的策略、法規、投資與客製商品化」若合符節。會議共分為「機會：育成亞洲地區的利基製造者」、「行動：克服法規及立法的挑戰」、「媒合：病患與業界的夥伴關係」、「重新思考：事業體的發展及產品的客製商品化」、「獲勝得冠：亞洲地區孤兒藥的成功案例報告」、「行動步驟進行式」等六個單元，我謹代表台灣罕見疾病基金會受邀與會，在第三單元「媒合：病患與業界的夥伴關係」發表演講。

在首爾兩天半的行程緊湊而豐富，會議伊始便分別由學術界轉任製藥界的日本葛蘭素公司研發與醫學事務部門主管 Dr. Masaru Iwasaki和韓國健臻公司總經理Dr. Kyungeum Bae就罕見疾病及孤兒藥在亞洲地區的機會和挑戰、以及未來的展望提出分析報告；緊接著便是第二單元「行動：克服法規及立法的挑戰」，先是公部門的報告，由政府的角度看事情，應邀報告的是隸屬於韓國食品藥物管理局的孤兒藥中心負責人Dr. Hyun Min Gu，以及泰國藥物管制局的孤兒藥物控管中心負責人Dr. Worasuda Yoongthong，針對政府部門如何提供合理環境，鼓勵並確保孤兒藥物的順利研發提出報告；接下來由來自台灣曾任衛生署藥品查驗中心正研究員，目前為某生技藥品公司高階主管及長庚大學醫務管理系兼任助理教授的林稟彬博士以「香港、中國與台灣藥物法規中之孤兒藥內涵的分析比較」為題，探討了兩岸三地藥物法規所涵括孤兒藥的相關內容，在這方面台灣略佔優勢，但仍有不少值得修訂改善的空間，報告內容引起不少提問與回饋。

經過首日上午緊湊的半天議程，簡單而精緻的中餐時間讓與會者得有緩衝，但也把握寶貴機會彼此寒暄認識並交換意見。下午時段進行的是第三單元「媒



▲林炫沛醫師代表本會赴首爾參與國際會議。

合：病患與業界的夥伴關係」，共有四位講員分別是業界代表、罕見疾病病患代表、病患支持團體代表及公益慈善機構代表；首先是來自英國的一家生技藥品公司總裁Mr. Zulf Masters以「經由全球性藥物及早取得路徑來活化罕見疾病救命藥物的獲取」為題，倡議業界、醫界和罕見疾病病人/家屬攜手合作，排除孤兒藥取得的重重障礙；緊接著中國盜娃娃罕見病中心創辦人王奕鳴小姐分享了罕病團體藉由協同合作的夥伴關係，凝聚力量走向未來的經驗與憧憬，日本罕病病患支持組織（SORD）的執行秘書跟著報告了日本的病患支持團體如何努力建立適於罕病藥物研發的環境，為罕病病患的未來鋪設安穩的道路，最末了由我代表罕病基金會上台壓軸報告了令在場聽眾驚艷的罕見疾病臺灣經驗，同時務實探討將生技製藥業納入罕病藥物研發製造供應鏈的合理性，和適當獎勵與監督的必要性，強調完整照護體系必須以罕見疾病病人的需求為中心，並建言應立法保障，同時確立政策得以長期穩定的執行，在接下來的Q&A時間激起一陣漣漪。

次日的議程主要圍繞著孤兒藥品、裝備的研發及客製商品化，以及截至目前仍有限但可複製的成功案例報告，來自印度、台灣、韓國、中國、日本等國的受邀講者從各個角度發表專題演講，一整天的緊湊節目在分組圓桌討論中圓滿結束。第三天大會安排有半天的參訪拜會行程，因需趕著回國執行臨床醫療勤務而不得不割愛。綜觀此次世界孤兒藥大會亞洲研討會，在實務面與政策面都有相當廣泛的表述與討論，但因為首度舉辦且受限於時間因素，致無法全盤深入探究，這有待後續努力；不過在較為人忽略的業界、醫界、政府單位和罕病團體尋求共識聯手合作的議題上，倒呈現不少創意發想值得審慎研議及追蹤發展。



科技大國 日本生物資料庫參訪記實

罕病研究

▲本會陳副執行長於會議中介紹罕病現況。

文/陳冠如(本會副執行長)

今年度，本會受邀參加國際間各種大型研討會，主題從罕病政策、藥物發展、醫學研究，到各病友團體的發展等等，除了跟世界其他國家介紹台灣的發展外，更珍貴的是學習其他國家在罕病上的成果。11月12日，東京大學醫科學研究所邀請本會參加罕病團體交流暨生物資料庫座談會，對於科技大國日本對科學研究的投入，深感欽佩，期望台灣也能急起直追。

日本生物資料庫 健康密碼的基石

日本生物資料庫（Japan Biobank）保存有全日本30萬個基因及血清檢體，隱身在東京大學醫科學研究所附屬病院的古老建築中，有著醫學研究的基石。日本生物資料庫由官方（Ministry of Education, Culture, Sports, Science and Technology, MEXT）資助，自2003年開始收集47種常見疾病之生物檢體以及病例資訊，疾病包含肺癌、胃癌、心肌梗塞、心衰竭、肺結核以及糖尿病等。此計畫主要的目的是研究這些疾病的遺傳因子以及致病機轉等，藉此過程開發新藥及治療，增進國民的健康。此次我們參訪了DNA庫以及血清庫，現代化、自動化的設備，以及嚴密的控管系統，以及民眾宣導溝通策略等，可算是世界各國的先驅。

至於難病（罕病在日本稱為難病）的研究，另由獨立行政法人醫藥基盤研究所創設難病研究資源中心，兩年前開始收集難病患者的檢體。此難病生物資料庫就如同本會目前推展的罕病組織資料庫，尚在起步階段。

美國民間團體 推動罕病研究的搖籃手

由於日本生物資料庫十分重視與民眾的溝通，以開放透明地態度向國民說明建立資料庫的重要性，因此本次主辦單位特別邀請美國兩個重要病友團體進行專題演講，強調科學研究推動對罕病患者甚至一般國民健康的影響。

美國遺傳疾病基金會（The Hereditary Disease Foundation）Alice Wexler教授介紹病患團體在

遺傳研究的角色，Weler教授的母親以及外祖父是亨丁頓舞蹈症患者，因此他的父親創設了此研究型基金會，憑藉著科學研究的精神，試圖解開舞蹈症的秘密。該基金會主要工作在於協調科學家對舞蹈症各式研究，他們舉辦無數小型的互動會，向病患家庭說明研究的重要性，同時向科學家介紹舞蹈症的特質，經過十年的努力，科學界終於1993年解開舞蹈症的基因密碼，從此舞蹈症的研究百花齊放，目前基金會仍致力於舞蹈症的治療，希望能真正找到治療方向。

另一位講者Sharon Terry，是美國遺傳聯盟（Genetic Alliance）總裁以及國際彈性纖維假黃瘤症（PXE International）的執行長，身為兩名彈性纖維假黃瘤症患者的母親，她堅毅且樂觀的個性，帶領著PXE International成為促進此疾病研究的重要推手。她規劃PXE病患生物資料庫，致力與學術界對話，消弭病患跟研究者中的防火牆。多年後，疾病的致病基因被發表在國際重要期刊，尋找解藥指日可待。Sharon的成功經驗也成為其他團體競相學習的對象，因此美國遺傳聯盟發展許多促進研究的標準流程以及與研究者對話的撇步，進而協助許多團體建立生物組織資料庫（GA Biobank）。會中來賓向她請益促進罕病研究的方法，Sharon回應：「自信地告訴研究者，罕病研究是一切醫學研究的基礎，從罕病研究，可以窺見生命的奧秘。」

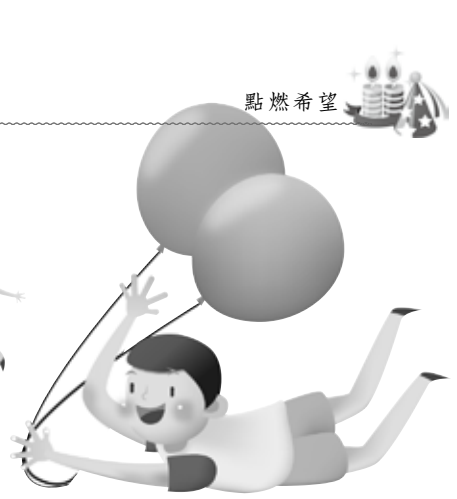
結語

本次會議，大會亦安排罕病團體的午餐圓桌會議，由來自台灣的我們、日本以及韓國分別簡介自己的團體。雖然台灣罕病患者在政府、醫界以及民間團體努力之下，已受到完善的社福保障，醫療進展也突飛猛進，但在研究發展上，仍有許多努力的空間。台灣罕病組織資料庫是本會積極投入研究的起步，期望能獲得罕病家庭的支持與認同，為罕病研究盡一份心力。



展翅高飛 迎向未來

文/顏春華（中部辦事處社工員）



罕病病友服務的推展，並不像辦理一場成功的音樂會或旅遊活動，那樣的能夠快速累積眾人的目光與獲得感動。反而必須經歷諸多過程與環節，突破盤根錯節的難題及漫長的等待，才能開花結果。就因如此這樣的努力更顯珍貴與難得。而這個單元就是希望透過個案服務的真實描述，讓更多人瞭解病友服務扎根與落實的重要……

今年18歲馬凡氏症病友小賢成為大學新鮮人，全家人歡欣慶祝小賢多年努力終有成果。馬凡氏症顯著特徵是身材高瘦、手腳及手指特別長，視力方面可能會有重度近視、甚至發生視網膜病變剝離，心臟方面則是主動脈剝離之併發症，因此除了及早發現及早治療外，最重要的是避免劇烈運動，以延緩併發症發生。

10年前小賢的大哥因激烈運動導致休克，經過緊急搶救治療後，腦部嚴重受損，需要接受長期的復健及相關生活復健訓練，也在此時，小賢與哥哥一同被確診為此症，所幸目前他只需定期回診追蹤、病況穩定。然而家中同時有兩位罕病的孩子，導致整個家中生活節奏不得不重新調整，小賢母親除照料家務並兼顧自身工作外，還要花費更多的心力與時間去照顧大哥，值得欣慰的是小賢成熟懂事，除了生活及學業都不需父母操心外，亦會從旁協助大哥生活起居，不論是洗澡沐浴或生活協助都細心協助，貼心地舉動著實讓母親身上的重擔減輕不少。

2005年小賢兄弟加入基金會後，當時12歲的他個性較為害羞內向，在母親及工作人員鼓勵與積極邀約之下，2007年起開始參與中部辦事處所舉辦的一日遊、體驗活動及藝文課程、職棒觀賞等大小活動，在參與過程中也逐漸敞開胸懷主動接觸各種病類的病友，雖然生長環境及背景大不相同，但細心的小賢能夠感受到每個家庭的共通性，適時同理他人的心路歷程。許多家長及病友都被他溫暖的笑容給感染。

處處時時關心其他病友的小賢，在學業的表現亦相當傑出，曾多次獲得本會成績優良和傑出才藝獎學

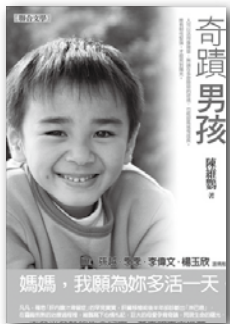
金，此外，母親更是鼓勵小賢於2008年主動參與中區天籟合唱團及參與中區罕病志願服務隊，積極參加外部單位的志工訓練以及本會進階訓練。在擔任志工或長年參與合唱團過程中，他特別能瞭解年幼病童或與自己年齡相仿病友們的心情，這青澀歲月更需要朋友的關心與鼓勵，因此小賢總是能友善回應並主動照顧大家的需要，不需母親或工作人員提點。在團練過程中，主動以長笛協助伴奏，增加課堂豐富性，儼然是老師的最佳幫手，無形中也促成團體友善互助的氣氛。

小賢藉由參與本會活動，增加許多與其他不同疾病、病況不同的病友互動的機會，長時間下來不僅拓展了他的視野，也加深了待人接物的廣度和深度，並因此影響未來人生志願之選擇，從自身再出發、進一步從事與助人有關的工作。今年升大學的他，所選擇的志願科系是社工系，也期待未來可以堅定走在助人的道路上。

基金會辦理各種活動的目的除增進罕病相關知識外，透過參與過程，給予罕病家庭最直接的支持，家長們把基金會當作另一個家，另一個避風港，隨時可以安心地稍作停留、喘息及充電，小小病友們也在一次次活動中，一點一滴地成長著，從受助者成為團體的支柱，相信未來有更多像小賢一樣的病友揮灑自信找回自我。



▲小賢在團練細心協助其他團員練唱。



奇蹟男孩

文/本刊

奇蹟是什麼？尾隨奇蹟而來的，是一帆風順的人生？或是生命中更艱難的挑戰？人生如迷宮一般，不到看見出口的那一刻，都無法確定脚下所踏之路會引領你走向光明或另一個死巷。

《奇蹟男孩》是部寫實的紀錄文學，作者以清晰詳實的筆調，記述愛子凡凡就醫從確診到接受活體捐肝器官移植、術後淋巴癌接受化療的醫療過程，以及身為主要照顧者的她，心情上的轉折起伏。

故事的主人翁凡凡初出人世便罹患新生兒肝炎，而後確診為是罕見的「進行性家族性肝內膽汁滯留症」。從此，疾病與奇蹟便同時在這個家庭駐留鬥法，激盪出一連串不凡的冒險旅程。身為全職母親及創作者的作者，曾榮獲多項文學獎，並出版過《少年魔法石》等數本少年小說。因著凡凡的罕病，被迫從風花雪月的文學世界轉而進入充滿刺激消毒氣味的白色高塔，在如迷宮般的基因遊戲中顯得全然手足無措。

從無頭蒼蠅般亂焦急亂轉、跌跌撞撞，到熟悉環境迂迴多變後的處變不驚，母愛的堅強與韌性在照顧罕病兒的過程顯露無遺。嬰幼兒時的凡凡不會自我表達，每當身體不適或有任何異狀，母親便要使出渾身解數，或猜、或哄、還外加說學逗唱，去理解、安撫他的情緒。亦曾經歷過情緒低落、將自己與凡凡隱身於自築高牆中的作者，在先生與母親的陪伴、及有相同境遇伙伴理解與支持下，逐漸跨越心牆、走出希望。

而年僅一歲多的凡凡，以純然眼神觀看著身邊忙著團團轉的成人們。年幼的他，已經經歷過的器官移植及化療等重大手術。即使化療後掉髮有如地中海型禿頭，他也絲毫未受影響，頂著顆光禿禿的頭在醫院轉來轉去，每聽到護士阿姨們口中的「黃董」，就開心地手舞足蹈。命運在他小小身體上所加諸的諸多挑戰，反倒平靜灑脫。

因為罕見，彌足珍貴。當萬分之一的機率衝擊罕病家庭，總是令人難以接受，唯有一份堅定的愛，方能克服障礙。誠如本書所言：「唯有韌性堅強、才能見到陽光」。



與你同行，帶一片風景走

文/劉芳吟（活動公關組專員）

一種對生命的尊重與無價，
一個因為有夢的腦萎妻而努力堅持完成環島夢的丈夫，
此片透過紀實與戲劇的手法充份表現出來。

「帶一片風景走」這部電影改編自真人實事的故事——「百萬步的愛」一書，紀錄著真實故事男主角黃智勇在妻子罹患小腦萎縮症多年後，仍不離不棄陪伴妻子，並實踐年輕時的承諾，推著輪椅上的妻子徒步環島。

電影中的男主角智輝跟許多藍領階級一樣，每天在大太陽下揮汗工作，直到妻子秀美檢查出罹患了罕見疾病小腦萎縮症，由於秀美的身體一天天產生改變，也讓智輝的心情與態度有了重大的轉折，從原本不能接受直到接納，並且帶著妻子秀美去環島；這一切重大的轉變，不只改變了智輝這家人，也改變了周遭人的看法……。

這是一段用生命寫出來的故事，是用百萬步堆積起來的「愛的旅程」，他們不只創造了不可能，也改變了所有人的態度與觀感，故事中智輝與秀美所踏出的每一步，都看的到他們對彼此堅定的真心，他們達成許多年輕時的夢想，一起聽著浪聲、一起看著落日、一起嚐盡所有酸甜苦辣處，即使妻子的身體一日日退化，容貌也漸漸不再青春美麗，但在先生的眼中，他的妻子永遠是最美麗的女人，屬於他們的夢，他們要一起完成……。

您是否想過當摯愛逐漸癱瘓失能甚至死亡迫近時，您該如何面對？如果您就是那位逐漸失能並瀕臨死亡的主角，又會希望做些什麼來度過自己最後一段時光？想知道「帶一片風景走」這部電影的男主角是如何規劃並完成「推著小腦萎縮症的妻子徒步環島」這個艱難夢想，想知道環島如何成為他們夫妻病程中的「特效藥」？其實有願就有力，夢想是靠一點一點慢慢累積完成的。這部電影故事讓我們了解到愛的背後雖然有許多挑戰，但只要憑著堅強的意志力，義無反顧地朝著目標努力，人生中每一個時刻都是關鍵，都可以重新開始。



文/本刊

報乎你知

衛生署公告新增九項罕見疾病

衛生署於100年9月6日署授國字第1000401753號公告，宣佈新增8項罕見疾病；100年11月30日署授國字第1000402695號，宣佈新增1項罕見疾病。將Peters-Plus Syndrome（Peters-Plus症候群）、Molybdenum Cofactor Deficiency（鉬輔酶缺乏症）、Hypophosphatasia（低磷酸酯酶症）、McLeod Syndrome（McLeod症候群）、Asphyxiating Thoracic Dystrophy（窒息性胸腔失養症）、Stargardt's Disease（Stargardt's氏症）、Von Hippel-Lindau Disease（Von Hippel-Lindau症候群）、Freeman-Sheldon Syndrome（Freeman-Sheldon氏症候群）、以及Aicardi-Goutieres syndrome（Aicardi-Goutieres症候群）等9項疾病，列為政府公告之罕見疾病。

截至目前為止，我國政府公告之罕見疾病共計193種，只要是政府公告的罕見疾病即可享有全民健保重大傷病、罕見疾病防治及藥物法及身心障礙者權益保障法等政府相關福利的保障。本次新增9種病類詳細資料如下：

分類序號	疾病名稱	中文翻譯（僅供參考）	ICD-9-CM編碼
M1-21	Peters-Plus Syndrome	Peters-Plus症候群	743.44
A9-03	Molybdenum Cofactor Deficiency	鉬輔酶缺乏症	277.8
A11-08	Hypophosphatasia	低磷酸酯酶症	275.3
B1-20	McLeod Syndrome	McLeod症候群	758.81
C1-07	Asphyxiating Thoracic Dystrophy	窒息性胸腔失養症	756.4
Z1-04	Stargardt's Disease	Stargardt's氏症	362.75
N1-08	Von Hippel-Lindau Disease	Von Hippel-Lindau症候群	759.6
G1-08	Freeman-Sheldon Syndrome	Freeman-Sheldon氏症候群	759.89
B1-21	Aicardi-Goutieres syndrome	Aicardi-Goutieres症候群	330.0

不可不知

「罕見疾病醫療補助辦法」補助新措施報你知

為了強化政府在罕病防治政策上的積極性，本會去年曾推動罕病法第6條及第33條修正案，為了因應此次修法，衛生署也連動修正「罕見疾病醫療補助辦法」。

新修訂的「罕見疾病醫療補助辦法」，著重在加強保障病友診斷、醫療方面的補助，如提高原有診斷、治療之補助額度，增加居家醫療照護器材、代謝性罕病病友營養諮詢費及國內確診檢驗費之補助等措施。為了落實保障罕病患者權益之美意，國民健康局日前公告罕病醫療補助辦法中有關「國內確認診斷檢驗」、「維持生命所需之居家醫療照護器材」、「代謝性罕見疾病營養諮詢費」及「健保未給付醫療費用」補助之原則、項目及相關規定。其中疑似罕見疾病「確認診斷之檢驗費用」及「維持生命所需之居家醫療照護器材費用」等2項補助，可追溯自民國100年1月1日，因此民國100年1至9月這兩項補助申請的收件日期至民國100年12月31日截止，而為配合會計年度結算，如逾審查時間，補助款項於核可後，移列民國101年度撥付。除上述兩項費用外，其餘補助項目，自民國100年4月9日起受理補助。

本補助辦法由國民健康局委託民間單位資拓宏宇國際股份有限公司辦理，詳細申請辦法及應備文件，請參考國民健康局網站；其中，有關居家醫療照護器材之申請流程及注意事項，亦可參考本會網站訊息公告附加檔案之申請流程表，或逕向罕見疾病醫療補助專案辦公室聯絡，詳細聯絡方式如下：

資拓宏宇國際股份有限公司 「罕見疾病醫療補助專案辦公室」聯絡方式

- 專線電話：(02)2311-9100#8628；
(02)2311-1269；(02)2311-3569；
(02)2311-6318
- 傳真電話：(02)2311-7353
- 地址：10043台北市中正區衡陽路102號7樓
- E-mail：rare_disease@ms2.iisigroup.com

持續愛心火力加溫 滿滿祝福直達雲霄

文/活動公關組

台哥大NSO25週年慶戶外交響趴 中場天籟星光班演出大成功



▲感謝台哥大熱情邀約。

9月17日，涼爽夜風中，兩廳院戶外廣場昨晚幻化成超大音樂廳。兩萬名觀眾從各地湧來，和台灣大哥大共同慶祝NSO國家交響樂團25歲生日。

這次是NSO25週年慶的戶外音樂會，在音樂總監呂紹嘉指揮下，由布拉姆斯最具歡樂氣氛的作品「大學慶典序曲」開場，更演出海頓的「降B大調交響協奏曲」、布拉姆斯「C小調第一號交響曲」等經典曲目，一飽樂迷耳福，全場洋溢歡樂溫馨氣氛，音樂會最後在國內知名女高音也是罕病天籟合唱團指導老師傅上珍的引唱下，上萬名觀眾一同熱烈合唱生日快樂歌送給NSO交響樂團，成功圓滿達成首場結合公益愛心的戶外音樂饗宴。

同時在台灣大哥大的邀請下，中場由罕見疾病天籟合唱團的星光班演出「For the beauty of the earth」與「You raise me up」兩首曲目，病友堅毅感人的生命之歌更令現場民眾紛紛感動落淚，民眾透過手機直撥5180及現場踴躍捐款幫助罕病，更是擠爆基金會的服務攤位，形成難得一見的排隊捐款「盛況」，這滿滿熱情的愛心捐獻，共計為本會募得268,992元，本會將全數用作罕病病友的音樂養成培訓之用，讓未來更多的罕病大小朋友都能像NSO的叔叔阿姨們一樣，有機會站上大舞台接受眾人的掌聲。

百年雙十媽祖北上遶境 病友體驗鑽轎底祈求平安



▲美人姊邀請病友參與媽祖繞境祈福。

在全台歡慶建國百年生日同時，神明當然也沒有缺席。護台超過300年的嘉義新港奉天宮開台媽祖與台南新營太子宮開基三太子10月8日在名主持人于美人女士的號召帶領下，展開為期3天2夜的「少年踹輪·保庇護台灣」全台遶境活動，10日抵達台北，這是新港奉天宮開台媽祖首次北上繞境。活動主辦人于美人熱情邀請50名罕見疾病病友及家屬參與此全國最大、最熱鬧也最神的國慶活動，首次體驗台灣傳統民俗活動鑽神轎賜福儀式。

為紀念「百年國慶」、「百年雙神護台繞境」、「新港奉天宮媽祖首次北上遶境」等多個值得紀錄的意義，當日特別安排了百尊千里眼與順風耳大型神偶，集結在自由廣場前為媽祖開道——「百尊將軍護媽祖·保庇大家攏幸福」，讓民眾能夠參與奉天宮達成金氏世界紀錄時的榮耀時刻。浩蕩的遶境遊行隊伍，從中正紀念堂出發，行經景福門沿仁愛路，最後在台北市議會廣場舉行鑽轎底活動，不僅有著濃厚的文化傳承精神與意味，50位的罕病病友也參與此隆重盛典，祈求順心平安。

于美人表示，百年媽祖和太子首次雙轎賜福、雙

神加持，一定要把這個難得的機會，留給最需要生命支持的重病孩童，祈求媽祖婆、太子爺賜給孩子一個健康的身體，勇敢對抗病魔。本會也表達最誠摯的謝意與感激，謝謝美人姊讓大家度過一個難忘的百年雙十國慶。

日新不銹鋼鍋具愛心活動已於9月底圓滿落幕 感謝民眾愛心參與



因為有你 愛不罕見 2011 愛心活動

2011 BUFFALO 愛心活動

活動時間: 100/7/1~100/9/30

活動地點: 全國各大百貨牛頭牌專櫃及門市

活動辦法: 凡於活動期間至全國牛頭牌專櫃及門市，以愛心價購買指定愛心商品，牛頭牌將以您的名義為您捐助一定金額予「罕見疾病基金會」。

愛心商品:

雅登萬用大鍋30CM+雙寶印花隔熱碗	原價7300	愛心價4500	捐獻1000
雅登平鍋30CM	原價3000	愛心價2000	捐獻300
雅登蘋果鍋	原價1500	愛心價1100	捐獻200

主辦單位: BUFFALO 受贈單位: 財團法人罕見疾病基金會 公益勸募字號: 內授中社字第100002227號 罕見疾病基金會附設捐款收據

▲感謝牛頭牌愛心鍋具義賣圓滿成功。

日新不銹鋼工業股份有限公司於7月到9月發起愛心活動，該公司提供三項愛心商品於全國各大百貨公司日新牛頭牌共30個專櫃以愛心價進行販售，並將銷售產品提撥部分金額以購買者名義捐款予本會。三款愛心商品分別為：FREE萬用大鍋30CM+雙寶印花隔熱碗，愛心價4,500元，捐獻1000元；雅登平鍋30CM，愛心價2000元，捐獻300元；雅登蘋果鍋，愛心價1100元，捐獻200元。

此三款愛心商品獲得民眾熱烈響應，自7月1日截至9月30日止，共計募得302,000元，此活動之捐款將依101年公益勸募字號：內授中社字第100002227號辦理，未來將用於罕見疾病病友之醫療、生活救助及安養照顧上之幫助，罕見疾病基金會在此感謝日新不銹鋼工業股份有限公司及您的愛心參與，因為有您，愛不罕見！

君悅百年聖誕歡慶點燈 罕見天籟兒童動人演出溫馨



▲罕見天籟溫馨獻唱耶誕歌曲。

歲末最令人期待的聖誕佳節即將來臨，台北君悅於11月25日晚間6時30分，舉辦溫馨熱鬧的聖誕樹點燈儀式，提前點亮耶誕氣氛。今年台北君悅的聖誕點燈活動，特別邀請知名旅遊生活頻道瘋台灣節目主持人、亦是今年金鐘獎最佳旅遊節目主持人新科得主——謝怡芬 Janet擔任聖誕慈善點燈活動的愛心大使。來到現場共襄盛舉的還有罕見疾病基金會2011年度公益大使名模許瑋甯小姐與罕見疾病基金會創辦人陳莉茵女士，在台北君悅總經理裴岱偉（David Pacey）的主持見證下，共同為裝置的美侖美奐的耶誕樹點燈。

這是君悅飯店第四年邀請罕見疾病的小朋友們表

演、現場由本會天籟兒童團的小朋友們帶來「天使佳音歌」、「平安夜」等數首聖誕歌曲，為活動揭開溫馨動人的序幕。天籟兒童團的成員中不乏有因病行動不便的小朋友，但是因為君悅飯店的邀約，不只得到演出的機會、更能體驗這熱鬧非凡的節慶氣氛，耀眼奪目的銀白色雪花和亮片隨著小朋友最期待的聖誕老公公自空中緩緩降下，預告著這個象徵感恩與回饋的溫暖佳節即將到來！天籟兒童團悅耳清脆的歌聲，讓現場的貴賓感動萬分，在迷人的燈光中許願期待更美好的未來，小朋友在雪花中開心地又跳又叫，甚至躺在地上玩起雪天使的遊戲。

君悅飯店也在點亮這棵美麗聖誕樹的同時、向員工以及來客發起慈善捐款活動，自即日起至12月31日止，各個飯店客房內與餐廳將放置捐款袋，大廳櫃檯則設置捐款箱，誠心邀請飯店員工、住宿與用餐的客人將手邊的零錢化為愛心捐助需要的病友、分享一年之中的成果與歡樂，所有募得的款項將幫助罕見疾病基金會的病友家庭，為他們提供更全面的關懷與照顧，飯店也呼籲來自各界各國的嘉賓在這感恩的時節齊心參與慈善活動。基金會在此感謝君悅飯店長期以來的關懷與支持，每年歲末這個活動不只點亮了聖誕樹、更點亮每個罕病家庭中的希望之光！

跑最大~1218富邦台北馬拉松又來了，邀請一塊熱情開跑



▲病友小勳與爸爸共同領跑，一圓跑步夢。

每年年底最大型體育盛事—富邦臺北馬拉松，今年將於12月18日隆重登場，除了由完跑人數乘以公里數捐贈愛心基金外，並發動馬拉松紀念衫義賣、名人公益路跑等系列活動等，預計吸引更多全球好手聚集臺北爭冠軍，賽事精彩可期，也期待透過富邦台北馬拉松邀請更多民眾一起來響應公益。

11月27日「國小校際盃接力賽暨名人公益路跑」率先登場，除了邀請全臺81所小學田徑強校代表隊，齊聚於國立師大附中操場上，參加富邦臺北馬拉松名人公益路跑賽。並由18名來自各領域的運動好手，如跆拳道高手陳怡安、職籃明星周士淵、職棒明星周思齊、超馬選手陳彥博等，組成3支隊伍分別代表「愛盲基金會」、「雅文基金會」及「財團法人罕見疾病基金會」，以1,200公尺健康接力路跑的方式，為公益團體爭取愛心公益基金。本會小腦萎縮症病友小勳有個小小的夢想，就是能夠一圓「跑步」夢，因此今年特地邀請小勳及爸爸擔任罕病基金會的領跑者，希望藉由此次的名人公益路跑賽幫助小勳完成夢想，那天操場上爸爸推著坐在輪椅上的小勳快步奔跑著，兩人臉上都洋溢著興奮與開心的笑容。而在閃電俠、世界超馬好手陳彥博、職棒好手周思齊等人的協力努力下，為本會跑出第三名的成績，爭取到20%的公益基金，今年度的路跑則正式在12月18日開跑。

每年富邦馬拉松透過活動所募得之善款，幫助了罕見疾病基金會進行新生兒篩檢補助，今年已是第三年的合作，透過公益路跑的愛心基金加上馬拉松T恤義賣的方式，參與民眾可自由勾選欲捐贈的公益團體，富邦捐贈予本會的善款，將全數投入於罕見疾病基金會的「新生兒篩檢」方案，一同守護新生兒的健康。



▲本會創辦人陳莉茵女士代表受贈。