

# 運動之心

## 玻璃娃娃曾冠華超越極限

文◆廖錦惠（本會研究企劃組專員）

攝影◆陳志源（中國時報攝影記者）

如果不是中國時報攝影記者陳志源先生以一系列玻璃娃娃攝影報導奪得2007年國際奧會的「運動與攝影」國際大賽第二名，我們很難把玻璃娃娃和運動競賽聯想在一起。但是現實生活中的玻璃娃娃曾冠華，拉單槓、游泳、輪椅障礙賽、網球、籃球，甚至鉛球，都難不倒他。

我們觀看運動比賽，所專注的不僅是運動員在球場上汗水淋漓的馳騁，更多時候，讓人感動的，其實是運動員的心。曾經是最年輕的自由車選手，蘭斯·阿姆斯壯在事業扶搖直上之際，罹患了癌症，他非但沒有被打倒，反而歷經抗癌、手術之後復出，在沒有人看好的情況下，拿下7次環法自行車大賽總冠軍以及22個單站冠軍。這就是運動之心：樂觀、強韌、永不放棄，化不可能為可能！

這樣的特質，在冠華身上也看得見；不同的是，他是一位玻璃娃娃。

6歲時的跌倒，開始了一連串的手術，冠華如同其他玻璃娃娃病友，進出醫院成了一件常事。但他不以為苦，反倒因此和醫院裡年齡相仿的小孩遊戲、打鬧，甚至玩起輪椅競速比賽。那是他第一次發現，原來玩輪椅也可以這麼有趣！輪椅這樣地轉啊轉，竟也將他轉進了另一個新天地——殘障運動。

幼時在振興醫院復建，冠華遇見了人稱「武



叔」的武而謨復健師，「強化沒有受傷的地方，在復健的過程中，強化復健者的心，增強自信、自尊。」就從那時候開始，他接觸了殘障運動，認識了一群同好，進而參加殘障運動會。他曾以擅長的輪椅障礙賽，奪得台北市殘障運動會110公尺田徑障礙賽的冠軍；高中時更參加全國運動會，獲得110公尺田徑障礙賽冠軍。

除了樂觀與愛好運動以外，是什麼支持冠華越過重重障礙、堅持比賽呢？「想贏的心」——當他簡潔地說出這個答案，筆者好像看見2006年6月紐約洋基隊與華盛頓國民隊的戰役，王建民被擊出再見全壘打後，走向場邊休息區，憤怒地把手套摔在板凳上的那一幕。那種運動員求勝的企圖心，原來就是支持他們撐過辛苦訓練、嚴苛比賽的始點！

談起手術過程，「國一的時候，把弟弟揷在背上玩耍，骨頭就這樣斷了。」冠華說：「當時醫生把彎曲的腿骨切成三段，在骨髓穿上鋼釘，手術加上復原大約2年的時間……」聽得筆者不禁皺眉，但在他眉宇間，卻看不見一絲抑鬱；他述說得坦然，好像只是昨日一道不起眼的小傷疤。

訪談結束，冠華騎著摩托車要去玻璃娃娃協會幫忙。看著他消逝的背影，彷彿看見了午後陽光反射的七彩光芒，我想那不是玻璃稜鏡的反射，那是鑽石獨有的炫目光芒。

歡迎上網欣賞中國時報攝影記者陳志源先生的2007國際奧會「運動與攝影」競賽得獎作品：<http://www.perry.com.tw/olympic/index.htm>



# 關於高度

## 「67.5公分的天空」以仰角看世界

「如果，你的軀體如同玻璃般易碎，你，該以何種姿態面對這世界？」醫學人文舞台劇「67.5公分的天空」向觀眾提出挑戰。然而，當身障者以仰角看世界，你，該以俯角垂視，還是放低姿態、以同等的高度看待？

文◆本刊訊

由中華玻璃娃娃社會關懷協會推出的醫學人文舞台劇「67.5公分的天空」，7月間於台大醫院及台北市議會演繹先天性成骨不全症患者（俗稱玻璃娃娃）不為人知的辛酸、掙扎與奮鬥歷程，也打開身障者內心世界的糾結與複雜；主角因為他人的關懷與接納，閉鎖的生命終於勇敢走出黑暗。

「67.5公分的天空」從籌備到製作大約費時4個月，除了舞台劇工作者之外，並有專業醫事人員投入，總共動員近30人，吸引近500位觀眾到場觀賞。製作人陳志成希望大眾藉此更了解玻璃娃娃，也為催生玻璃娃娃的庇護工廠，給他們機會學習一技之長、貢獻社會。該劇並於演出後進行醫師及學者的「醫療座談」，從上台台下的互動、思辨中提出疾病困境與理性反思，而不終止於單純的溫情感動，以至抹殺質疑或挑戰制度的可能。醫學與人文在舞台劇中的結合，是罕見疾病宣導、傳播模式上前所未有的嘗試。

該劇是根據玻璃娃娃林煜智的故事改編而成，也由主人翁本人擔綱演出。身高只有67.5公分的林煜智，堪稱全台灣最矮的成人，一出生即癱瘓在床，無緣體會以腳行走的感覺，卻靠堅強的意志與信心，走出自己的人生，因此榮獲第一屆「全球華人熱愛生命獎章」。1999年，抱著幫助成骨不全症患者的決心，他打電話給全台大醫院尋找病友，進而創辦「中華玻璃娃娃社會關懷協會」，協助病友走向人群，分享醫療經驗並共同尋求社會資源。日後該協會成立「天使合唱團」，在全國醫院、學校、監獄與孤兒院演出，希望大眾對玻璃娃娃族群多一點了解、接納與關懷，也證明他們有能

力貢獻於社會！

雖然只能從67.5公分的高度仰望天空，林煜智卻活得豐富而精采！從小熱愛歌唱，在繪畫方面也有不錯的表現，還出版過一本小傳，目前正出版個人影音專輯。至於在現實人生的舞台，他要開心地演好上帝所賦予的角色！「個頭愈小，看到的世界便愈寬廣。」他如是說。畢業於基督教神學院的他，最大的心願是創下另一項紀錄——成為全台最矮的牧師！他相信，「人生沒有什麼不可能的事！」

提起玻璃娃娃，讓人不禁想起景文高中玻璃娃娃顏同學意外摔死導致陳同學被依過失致死求償事件。司法將責任歸咎於好意助人的陳同學，顯然違背「為善最樂」的崇高理念，不僅對社會造成傷害，更令玻璃娃娃的生存權益大受衝擊。其實，該事件正曝露國內無障礙系統的嚴重缺乏，政府對人類基本尊嚴的漠視，以及主流社會以保守身段犧牲弱勢族群、並將之合理化的心態；而這大環境的阻礙更是導致許多身心障礙者教育程度、個人成就與社會地位偏低的絕對因素。

值得審思的是，在「愛人」、「助人」的氛圍不斷被創造及衍生的時代現象裡，似乎體現了「偉大的心靈在於善待弱小」的精神；然而，以「人的功能決定價值」為終點的思考模式，是否還有回歸尊重、接納生命本質的希望？

為推展生命教育、提供醫護人員不同角度思考「醫學倫理」與「醫病關係」等問題，玻璃娃娃協會將免費贈送「67.5公分的天空」VCD給社會團體或個人，歡迎去電索取：02-2556-2116。



# 擁抱夢想的彩虹

## 「傳達希望」畫作徵選綻放生之華

文◆廖錦惠（本會研究企劃組專員）

10歲的時候，你心中最大的希望是什麼？「考100分」、「有吃不完的麥當勞」、「每天可以看20小時的卡通、打4小時的電動」……，長大後的我，希望也差不多，「我想要中大樂透，每天都不用上班」、「我想要怎麼吃都不會胖」、「我想去夏威夷度假」。

罕見疾病的病友不是這樣想的。

為分享罕病病友的勇敢與希望，本會特舉辦2007年「傳達希望」畫作徵選活動，結果已於近期揭曉。從病友彩筆下的世界，讓我們看到生命的韌度與強度。

他5歲，罹患高胱氨酸血症，是一種代謝異常的罕見疾病，需要飲食控制，他的希望是「我覺得我身體裡一定有住著一些怪物，不然我為什麼不能吃肉呢？我覺得好傷心哦！媽媽說這些怪物是蛋白質，它們會害我生病。爸爸說只要我多吃蔬菜、水果，就會變成最厲害的蔬菜超人，一定可以打敗怪物，變得更健康。」

她10歲，罹患視網膜母細胞瘤，「我的夢想是想做一位像白衣天使的護士。我想全心全意照顧生病的人，因為我在生病痛苦不堪時，由媽媽、醫生叔叔和護士阿姨的愛心照顧，讓我很感動，也覺得很偉大。」她的畫作裡有微笑的護士和繡著愛心的病床。



幼稚園及國小組  
第一名：李子婕  
〈博士〉

我想成為一位博士，到山裡尋找一種神祕的藥，可以治好所有得到罕見疾病的藥，相信只要倚靠上帝耶和華，上帝的力量，就一定可以完成夢想。



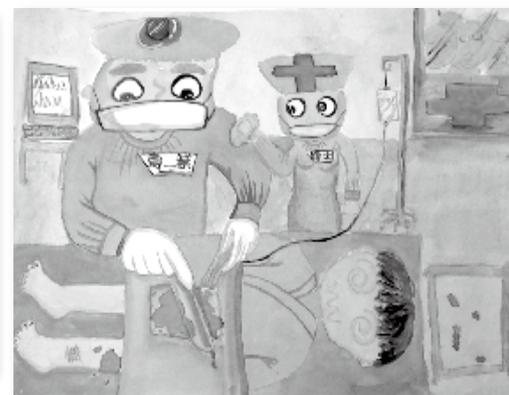
第二名：張昀  
〈弟弟，有你我就不孤單〉

這匹大斑馬是我！小斑馬是弟弟，我很高興媽媽幫我生了弟弟，他跟我一樣，每天像斑馬只能吃草，有他陪著我，我就不會太孤單。



第一名：賴建安  
〈散播愛與歡笑的天使〉

天使泡泡龍雖身患罕病，卻時時不忘散播愛與歡笑的使命。



第二名 鄭永杰  
〈無題〉

他10歲，罹患重型地中海型貧血，在口服排鐵劑出現以前，那是一種必須每天施打8小時排鐵劑的罕見疾病。他是這麼形容的，「我心中有座城堡，是亮麗的色彩，在黑暗中綻放出彩色的煙火，我期待我的城堡能早日打開，快樂的活出生命的彩虹」，畫裡真的有彩色煙火、圓頂城堡，還有希望。

他15歲，罹患裘馨氏肌肉萎縮症，那是一種進行式的肌肉萎縮症，肌肉的功能會隨著年齡的增加



國中及高中組  
第一名：徐若鈞  
〈希望〉

母親平凡的肚子，誕生了這群不平凡生命的我們，雖然我們不知道未來會如何，但我們相信明天會更好！

逐漸退化。「命運絆住了我的身體，卻管不了我心靈的自由飛翔。我給自己一枚太陽，讓心田的花朵燦爛昂揚。」畫裡有埋首耕耘的人們、開得好漂亮的花朵，還有病痛無法羈絆的生命力。

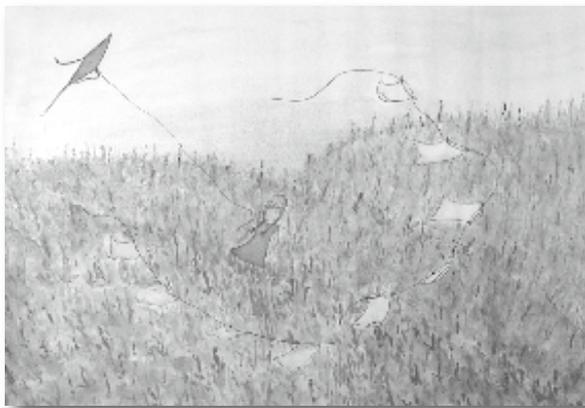
對你而言，畫畫這個動作，有什麼困難？在一張空白的圖畫紙上構圖、勾勒線條，然後塗上顏色。對於一位肌肉萎縮症，或是小腦萎縮症的患者而言，可能是這樣的：先請媽媽或看護調整輪椅上靠枕的姿勢，接著拿來兩個15公分高的平坦箱子，在上面鋪好畫紙，如果要以水彩作畫，也需要人打開水彩，裝好水袋，因為身體的退化已不允許自己做這些動作了；然後小心翼翼地勾勒線條，可能因為雙手的顫抖，無法輕易地控制線條，所以需要多次的擦掉重畫、擦掉重畫……

一朵迎著陽光的向日葵，畫作裡充滿細膩的描邊，雖然只是一幅普通畫作，一看作者親手寫的報



國中及高中組  
第二名 曾奕凱  
〈深耕播種〉

命運絆住了我的身體，卻管不了我心靈的自由飛翔。我給自己一枚太陽，讓心田的花朵燦爛昂揚。



第二名 葉安婷  
〈迎向未來，創造希望〉

努力拉著風箏的小女孩，在山丘上跑著。在小女孩跑過的地方都隨著綻放有新生命的花朵。

名表，才知道這是以生命畫出的作品，扭曲的字顯示出罹患小腦萎縮症的作者，逐漸失去控制手指的能力；那細膩的筆觸又是他努力多久的成果？

2007年「傳達希望」畫作徵選已於6月底結束收件，此次活動邀請了心靈繪畫班王蓮曄老師、健臻生技有限公司（本活動贊助單位）王上久總經理以及本會創辦人之一的陳莉茵董事，共同擔任此次畫作徵選的評審，以創意佔40%、色彩佔30%、構圖佔30%作為評審標準。由於各組參賽畫作皆十分精采，使得評審格外的困難。「除了繪畫的技法以外，一幅畫作最重要的是，在於能否令觀賞者感動。」曾

經多次擔任畫作評審的王蓮曄老師表示。而這樣令人感動的繪畫元素，在罕病病友的畫作中，更容易發現。

身體的困頓沒有影響畫作的水準，病痛的折磨彷彿加深了畫作的深度，「這些畫作精采的程度，絲毫不遜於一般的繪畫比賽」，多次擔任大型美術比賽評審的王蓮曄老師稱讚道。此次參賽的每一幅畫，都是病友傳達美麗夢想與旺盛生命力的作品。

對本會而言，每一幅參賽的作品都是無比的珍貴、難以取捨，所以我們增加了獎項（入選獎及特別獎兩個獎項），並將該畫作出版為年曆書以及筆記書（預計11月正式推出），希望與您分享這些生命勇士的故事。

# 傳詩般的靜謐與寬闊

文◆王蓮暉（本會心靈繪畫班老師）

**藝術**在創作時的表現，總是如詩一般凝聚了生命的精髓。

面對著一幅一幅，藉彩筆透露出生命之歌的創作，欣賞的心底裡多了一層柔軟、感動與疼惜；不由我不循著來體悟“好好的活著”的莊嚴與美好，而這正是罕病創作的特質強項。

「傳達希望」的活動，展現了人類生命愛的種種面相：病友對生命的熱愛、體諒家人辛勞的互愛、

家屬對孩子的疼愛、醫護人員照顧的關愛，以及社會的回饋大愛。每一幅畫宛若訴說著一篇篇「經歷」與「克服」的故事，以這樣的錘鍊與不屈服的意志給予彩筆力量，筆筆都因切身而感動著一旁的你我，呼喚出對生命更深切的愛護、尊重與省思。

「傳達希望」罕見疾病病友的繪畫，除了是藝術創作，更多的是生命的詩歌，充滿著詩一般的靜謐與寬闊。

## 傳達希望—畫出生命的彩虹得獎名單

### 幼稚園及國小組

- 第一名：李子婕、賴建安
- 第二名：鄭永杰、張昀
- 第三名：孫偉誠、陳誼柔、黃筠晏
- 佳作：丁翊庭、李子筠、林信歡、林冠合、林曉智、陳品渝、彭宣縵、黃彥瑜、楊琍捷、蘇耘萱

### 國中及高中組

- 第一名：徐若鈞
- 第二名：曾奕凱、葉安婷
- 第三名：邱俊瑋、簡俊宇
- 佳作：吳佳蓓、杜昇進、張祈茗、張哲維、陳郁淳、陳靜慈、鄭羽庭

### 大專及社會組

- 第一名：劉佩菁
- 第二名：陳芯瑤
- 第三名：周佳靜
- 佳作：王俊程、晶晶、許彩蕙、許瑛華、陳秀琴、折翼天使、賴士捷

- 入選：庭庭、李育安、李佳鎂、林佳儀、邱欣慈、許展容、陳融霆、黃俐穎、黃意親、葉子嘉、雷佳慧、劉順愛、小胖妹、賴怡臻、鍾俞熙

- 特別獎：于昕蕎、王仁宏、王伶安、田萬榮、江柏廷、余嘉珊、吳宗彥、吳靖瑄、李沛、周允然、周語軒、林育安、林育陞、林怡彤、洪婕綺、胡志奕、張又惠、張辰、張朝淳、張豐華、許志洋、許雅婷、許馥鐘、陳綉真、陳一秀、陳人傑、陳玟聿、梅左、陳淑芳、陳瑀馨、彭群為、曾奕棋、程彥儒、黃久倫、黃天星、黃秀琴、黃詩彧、楊采諭、楊曜丞、詹宗翰、雷政豪、劉友翔、劉俊陽、劉家瑜、潘恩怡、Vivian、蔡奕琳、錢柏諭、謝建鋒、蘇雋翔



### 大專及社會組

- 第一名：劉佩菁

〈心舞動〉

從小媽媽就告訴我醜小鴨的故事，在內心立志成為彩色的天鵝，其實，天鵝早就住在我心底。



### 第二名 陳芯瑤

〈微笑彩虹〉

和病魔奮戰的日子，令人惶恐，還好，這路上有你的陪伴！我的家人、朋友關愛的光芒如螢火蟲般讓我燃起希望，戰勝病痛，在充滿愛心種子的花叢中，仰望天空，彩虹彷彿也在對我們微笑！祝賀！

### 東南亞病友團體結集希望

文◆張延綾（本會秘書）

7月18日，本會接待了來自東南亞的病友團體代表12人，他們分別來自新加坡、馬來西亞、印尼、香港及澳門，有醫師也有病友家屬代表，由曾敏傑副董事長及陳冠如副執行長接待並介紹本會業務。不同於以往，此次來訪的團體多為已成立的正式團體，其中彩虹俱樂部（Club Rainbow）更是由醫師及病患共同成立已15年的協會。交流的內容除了分享本會推動立法的實際經驗，從立法制度上提供制度性的服務及幫助，更細說本會服務病友的系統性服務流程，以及同仁在各服務層面上所擔任的角色與功能。

來訪的病友代表中，來自新加坡的彩虹俱樂部成立於1992年，為一家獨立的慈善機構，並且與新加坡醫院的兒科部門密切合作，為超過400名患有嚴重慢性病極可能致命的疾病的孩童及家人，提供全面的補助服務，包括疾病相關資訊需求、社交活動、教育補助及經濟援助，其經驗頗值得我們參考學習。他們接下來的目標是希望能括擴大服務更多的病友，並同時尋求政府的協助。讀者可上彩虹俱樂部網址了解：<http://www.clubrainbow.org/>

馬來西亞的新陳代謝協會則是將中心放在推動新生兒篩檢上，他們出版單張說明是新陳代謝異常、發生原因、新陳代謝異常相關疾病的症狀，以及應該如何診斷及預防等，期待透過新生兒篩檢，達到監控新生兒健康、預防代謝疾病的目標。該團體代表提到，馬來西亞每年有500位新生兒是代謝異常的患者，而重點是，代謝疾病是可以防治的，這些新生兒有過著正常生活的權利，因此新生兒篩檢更顯得重要！

另外，此次亦有來自香港黏多醣症暨罕有遺傳病互助小組的代表，在拜訪本會前，與龐貝氏症林氏兄弟會面，瞭解他們目前施打酵素的成果，做為

香港使用藥物之參考。除了會面龐貝氏症病友外，他們也與泡泡龍病友立庭見面，分享自我照顧及疾病心路歷程。會面中，香港代表黃太太分享同為病友家屬己身經驗，勉勵彼此在患病旅途中繼續加油。

同時，本會林炫沛董事也參與了本次交流

活動，為來訪外賓介紹了本會最初成立時的歷程，以及臺灣罕病相關醫事人員在罕病法令及服務所扮演的角色，也充分驗證了一項事實：醫事從業人員是病患爭取權益上極重要的推動力量。

此次的國際交流，讓我們看到越來越多的罕病組織在亞洲各地集結起來，他們現在正踏上本會以前走過路徑、蓄勢待發；希望藉由我們的分享，讓即將組織團體或協會的各國病友，能夠在這條必經之路上走得更平順。



▲ 本會曾敏傑副董事長分享本會推動立法的實際經驗，從立法制度上提供制度性的服務及幫助。



▲ 東南亞的病友團體代表對本會服務病友的系統化服務經驗與職務功能十分感興趣。

## 從羅馬尼亞到台灣

### 第六屆國際普瑞德威利氏症年會台灣經驗受肯定

文◆曾敏傑（本會副董事長）

**國**際普瑞德威利氏症（Prader-Willi Syndrome）協會（PWS）每三年舉辦一次國際年會，參加者包括世界各國研究該項疾病的研究人員與醫師、相關機構的工作人員、政府醫療行政人員、病患團體代表、以及病患與家屬等；每次舉辦的規模均達4、5百人，參與的國家也都超過50個以上，算是制度極為健全、且歷史悠久的國際病患團體。繼3年前於紐西蘭舉辦後，今年的年會於6月21至24日於東歐羅馬尼亞的Cluj-Napoca召開。一方面國際普瑞德威利氏症協會透過在不同洲際的國家舉辦，以加速相關資訊的普及與經驗交流，而這次在經濟發展相對落後的東歐舉辦，也有間接想協助東歐病患倡導權益，以加速醫療制度變革的期待。而來自亞洲的參與者中，以日本人數10餘名為最多，包括醫生、研究者、病患團體代表、病患及家屬等。而台灣則有3人出席，包括馬偕醫院林炫沛、林翔宇醫師，以及本人。

#### 國際普瑞德威利氏症協會貢獻台灣

我國民間與國際普瑞德威利氏症協會的淵源，約可溯及到5、6年前，一方面本會開始協助國內普瑞德威利氏症病友成立協會，同時也邀請美國普瑞德威利氏症協會的執行長Janalee Heinemann與國際普瑞德威利氏症協會會長Pam Eisen連袂訪問台灣，除了與病患團體交流之外，更安排拜會健保局討論各國使用生長激素治療普瑞德威利氏症的趨勢，這兩位會長因都是病患家長，同時也帶來最新的相關資訊，最後也順利促成健保局日後給付國內普瑞德威利氏症的生長激素治療，成為亞洲國家的創舉！除此之外，國際普瑞德威利氏症

協會也很關切普瑞德威利氏症在中國大陸的治療與發展，因此也曾與本會共同訪問北京協和醫院，了解普瑞德威利氏症病患在中國大陸的情形，以及相關醫生的工作困境等。

#### 民間合作建立深厚關係

在這樣的長期合作背景之下，加以馬偕醫院林炫沛醫師於3年前紐西蘭大會中獲選為國際普瑞德威利氏症協會的理事，更強化了台灣民間與國際普瑞德威利氏症協會的合作關係，同時也發展出民間團體的友誼基礎。而我國普瑞德威利氏症協會於3年前成立後，業務漸漸步上軌道，在服務病患以及資源勸募上也均有重大進展，日前並曾捐助新台幣150萬元協助國際普瑞德威利氏症協會運作，都更深化了我國民間與國際普瑞德威利氏症協會的合作關係。在本次大會閉幕的酒會中，國際普瑞德威利氏症協會也頒贈紀念狀給本會與台灣普瑞德威利氏症協會；而馬偕醫院林炫沛醫師也獲續任下一屆國際普



▲ 馬偕醫院林炫沛醫師（左）、國際PWS協會會長 Pam Eisen（中）、本會曾敏傑副董事長（右），其餘為英國與美國病患團體代表。

瑞德威利氏症協會的理事，而我們的友人Pam Eisen也獲蟬聯下一屆國際普瑞德威利氏症協會的會長。

### 參考歐洲各國宏觀觀點

此屆4天的年會包含兩大部分，前三天為與普瑞德威利氏症相關的議題，而最後一天則是與罕見疾病相關的議題。進行的方式均是以雙組會議同時進行，一組為醫師與研究者組成的會議，一組則為病患團體與家屬組成的會議。在前三天有關普瑞德威利氏症相關的論文發表中，主要的焦點包括醫界對於普瑞德威利氏症最新的研究發現、醫師對於病患的治療情形、收容機構對於病患的管理經驗、病友團體的運作經驗、家屬照護經驗，以及協會的會務報告與改選情形等。至於最後一天，則是針對罕病的議題進行研討，由於地緣的關係，議題也多集中在歐洲的罕病相關議題，如歐洲罕病政策的制定、歐盟在罕病議題上的宏觀觀點、各國罕病政策與方案的發展（羅馬尼亞、保加利亞、義大利、法國）、病患團體與基金會的角色（IPWSO、EURODIS、TFRD）等。

### 回顧亞洲罕見疾病相關政策發展

本人報告的論文為「The Development of Policies on Rare Diseases in East Asia: The Examples of Japan, Korea, and Taiwan」，被安排在最後一天最後一場的閉幕中。由於本次大會所提的論文多以歐美為主，鮮少有亞洲相關的議題，因此該報告在探討日本、韓國以及台灣對於罕見疾病相關政策的發展回顧，期望有助於歐洲的朋友瞭解亞太地區在罕病政策上的發展。例如日本、韓國、與台灣對於罕見疾病的認定標準並非完全一致，但大致上都考量了病患的人數、疾病的嚴重性、以及治療費用的龐大等因素；目前日本有123類、韓國有89類、台灣有161種被列為罕見的特殊疾病，並接受政府的協助與補助；日本、韓國、與台灣都擁有全民健保的類似機制，使得政府得以透過補助醫療費用的部份負擔，或是在保險以外增加其他費用補助，即可減除病患的醫療負擔；日本、韓國、與台灣也都重視新生兒篩檢以及孤兒藥的管理規範，同時也透過成立基金



▲（由左而右）馬偕醫院林炫沛醫師、美國PWS會長 Janalee Heinemann、國際PWS協會會長 Pam Eisen、本會曾敏傑副董事長。

會、機構、或補助方案的方式來協助病患；另外韓國與台灣均擁有活躍的病患團體，如韓國的Korean Organization for Rare Disorders和台灣的本會，均對於立法與政策的倡導產生重要影響。

### 台灣PWS協會贏得國際PWS 2010年會主辦權

本次大會對於我國最大的意義在於，台灣獲得2010年國際普瑞德威利氏症協會年會的主辦權。以台灣普瑞德威利氏症協會所提出的申請案，經與英國普瑞德威利氏症協會的申請案相互競爭，透過簡報、詢答、辯論、投票等過程後，終於由國際普瑞德威利氏症協會會長Pam Eisen宣佈台灣獲得2010年國際普瑞德威利氏症協會年會的主辦權！換言之，3年後，將有4、5百人來自50個以上國家的醫師、病患代表、官員、家屬等，將齊聚台北進行數天的會議研討，這對於我國將是一項無上的榮譽，但也是一項艱鉅的挑戰。在這個競爭主辦權的過程中，由於馬偕醫院林炫沛醫師在會議期間的熱心奔走、訪問過台灣的國際友人Janalee Heinemann（美國協會的執行長）、Pam Eisen（國際協會的會長）積極的支持、以及台灣普瑞德威利氏症協會所準備的豐富簡報等，都是讓台灣能夠獲得主辦權的有利因素。

由於中國大陸在罕見疾病議題上遠遠落後台灣，同時也缺乏相關民間團體，均使得政治因素對於國際大會的干擾降低，以台灣過去多年來在罕見疾病議題上的傑出進展，相信已奠定未來罕病國際醫療交流的穩定基礎。

# 國際生物資料庫 重新解讀人類生命機制

文◆陳冠如（本會副執行長）

「**建**置生物資料庫使病患團體更有能力來加速科學研究，使得遺傳疾病獲得治療的願望更接近實踐的那一天。」 Terry Sharon F，美國遺傳聯盟生物資料庫（Genetic Alliance BioBank™）總裁暨PXE International執行長表示。

罕見疾病或遺傳疾病由於疾病的稀少性，無論科學研究或藥物研發都遠不及常見疾病的發展，即便少數研究者願意投入研究資源，卻又受限於研究對象或研究檢體不足的困境。除此之外，遺傳疾病的表現型具多元性，如何收集到遺傳疾病之臨床表現或基因變異的全貌，更需要大量的檢體與資訊。

因此世界各國的研究單位開始建立各疾病專屬的生物資料庫（BioBank或稱Biospecimen bank），以期能夠建置常設性生物檢體資料庫，並能促進單一疾病的研究發展。

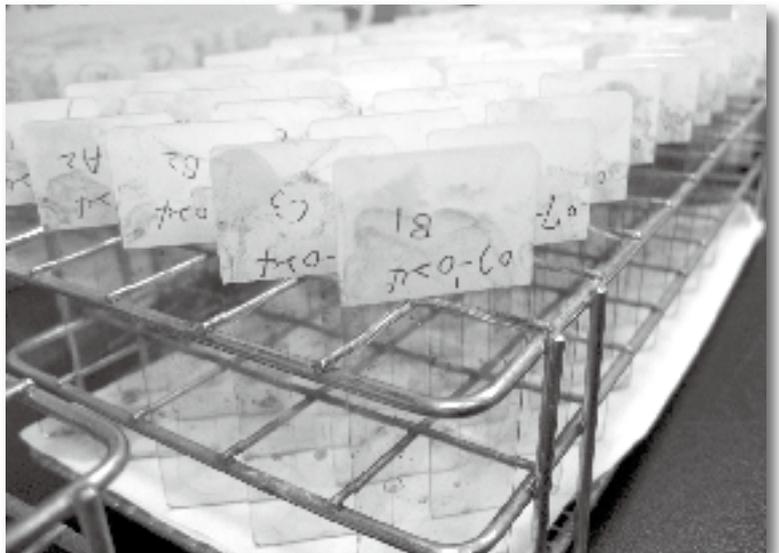
目前歐美國家之專屬罕見疾病生物資料庫已發展10年左右，以下簡介三個較具規模的生物資料庫，以做為台灣發展罕見疾病生物資料庫的參考。

## 歐美生物資料庫簡介

### (1) 歐盟罕病生物資料庫（EuroBioBank®）

EuroBioBank®創立於2003年，因歐洲罕見疾病聯盟（Eurordis, European Organisation for Rare Diseases）接收到來自科學界與病友團體等的聲音，期待能建構罕見疾病檢體的資料庫，以促進研究，故主導創辦成立，並由第5屆歐盟經濟發展計畫所贊助。

該生物資料庫由16個成員所組成，分別為12個學術或民間的生物資料庫、2個電腦技術公司、1個生物技術公司以及歐洲罕見疾病聯盟組織，成員散



佈在法國、德國、匈牙利、義大利、馬爾他、斯洛維尼亞共和國、西班牙及比利時等歐洲8個國家。EuroBioBank®主要由12個獨立資料庫各自收案且共同遵循一致性檢體管理標準，並將檢體資訊共同登入於網路平台中央資訊系統中，目前中央資訊系統登入有170,000個各種罕見疾病檢體，包含DNA、細胞或組織等。此外，無論是個案的知情同意步驟或研究者檢體申請步驟，EuroBioBank®亦有嚴格控管流程，嚴謹的管理使得網絡運作發揮最佳功效，成功地為歐洲罕病研究奠定深厚的基礎。

### 何謂生物資料庫/組織資料庫（Biobank /Tissue Bank）

為研究用途建置健康人或罹病人的生物檢體資料庫，可包含血液、DNA、皮膚組織或其他切片組織、細胞株等，並紀錄檢體捐獻者的身體狀況及家族史。其檢體的採集必須先經過捐獻者充分瞭解採檢的利弊並完成同意書的簽署。這些檢體通常會儲存在檢體銀行中，並以代碼的方式保存，捐獻者不需擔心個人資料曝光。不同的生物資料庫或組織資料庫有不同的創設目標及管理方式，但都必須接受「人體試驗委員會（Institutional Review Board）」的監督並在維護人類最大利益下進行。

(2)美國遺傳聯盟生物資料庫 (Genetic Alliance BioBank™, GA BioBank™)

GA BioBank™創立於2003年，是由7個民間罕病病友團體所共同成立的，7個團體分別為PXE International、Angioma Alliance、CFC(Cardio-Facio-Cutaneous Syndrome)International、Inflammatory Breast Cancer Research Foundation、Joubert Syndrome Foundation、National Psoriasis Foundation、NBIA Disorders Association。其發起緣由是因為病友與家屬期望運用自身的力量來推動各自疾病的醫學研究，也很願意提供自身的檢體給研究者，卻發現許多研究計畫因經費有限而停擺，提供的檢體也因而浪費；再者個別研究者鮮少將研究結果與其他研究者交流，造成病友必須持續不斷捐獻檢體給不同的研究者；基於以上理由，此7個民間罕病病友團體決意自行創立生物研究資料庫解決此問題。

於是，他們延請專家學者建立生物資料庫收案的流程及標準，並鼓勵病友們踴躍捐獻檢體。GA BioBank™更積極主動尋找研究者或藥商，提供其檢體作為研究，然而為了資料保密，這些研究用之檢體僅有代碼編號，唯有GA BioBank™擁有解碼資訊可連結至原捐獻檢體者；希望未來研究者或藥商有重大研究成果時，可直接回饋於病友。由病友團體所建置的生物資料庫，雖然在專業上須仰賴專家建議，但卻可以主導科學研究發展的方向，其影響力之大，不容忽視。

(3)美國國家罕病生物檢體資源中心 (National Rare Disease Biospecimen Resource, NRDBR)

NRDBR起始於2002年，為美國國家疾病研究資

訊交換中心 (National Disease Research Interchange, NDRI) 的子機構，而該非營利組織NDRI創立於1980年，並由美國國家衛生院 (National Institute of Health) 所贊助。NRDBR長期與全國性器官採集機構、組織資料庫及醫療院所合作，當有罹病患者進行手術或檢體捐贈時，將透過這些合作單位將檢體送至中心儲存，並轉送檢體至研究者手中。

自2006年開始，該中心主動開發與單一疾病病友團體的合作模式，協助其建立檢體資料庫，目前資料庫內收集有80種罕見疾病將近1,200個各式檢體，同時可透過網路資訊平台隨時瞭解資料庫的訊息。此由政府贊助之檢體資源中心，經由緊密的網絡，有效地媒合檢體供應與研究者需求以促進研究發展。

結語

參考以上三個罕見疾病相關生物資料庫，可以發現資料庫的設立除可提升生物檢體的儲存品質，並可避免病友遭遇反覆抽血或侵入性檢體採集之外，同時採檢或檢體使用過程均經過「人倫試驗委員會」監控，病友的權益或隱私也將獲得嚴密的保護。另外，透過長時間系統性的檢體收集，可建構數量足夠且品質佳的檢體供研究之用，有效解決科學研究的困境。

科學學術研究或臨床研究，均需仰賴充足的材料來源，生物資料庫的建置是研究發展的基石。為使國內罕見疾病研究可永續發展，本會期望能結合政府、民間及學術相關單位，共同努力發展屬於本土的罕見疾病生物資料庫，為台灣的罕見疾病研究盡一份心力。

國際生物資料庫對照表

生物資料庫名稱	歐盟罕病生物資料庫	遺傳聯盟生物資料庫	國家罕病生物檢體資源中心
國家	歐盟	美國	美國
創立時間	2003年1月	2003年10月	2002年
發起者	歐盟罕病聯盟組織	7個罕見疾病病友團體	美國國家疾病研究資訊交換中心
儲存機構	12個學術或私立資料庫	美國杰羅科生技公司	美國國家疾病研究資訊交換中心
經費來源	1. 歐盟經濟研究發展計畫 2. 歐洲各國家預算 3. 會員費用 4. 其他贊助者	1. 會員費用 (罕見疾病病友團體) 2. 其他贊助者	1. 美國國家衛生院 2. 罕見疾病病友團體

# 罕病防治研究現曙光

## 「台灣罕見疾病暨遺傳疾病Tissue bank的未來」

### 專家學者座談會記實

文 ◆ 林雅玲（本會醫療服務組組長）

隨著人類基因體計畫將人類基因密碼解碼及定序技術的快速發展，世界先進國家紛紛建立屬於個別族群的生物資料庫（Biobank），期望藉此建立長期追蹤之世代研究（Cohort Study），以進一步瞭解其族群常見疾病的致病因素與成因，改善治療與預防策略，降低醫療成本，以達成健康促進的目標。2004年，中研院生醫所利用其所建立、可代表台灣族群的「超級對照組基因資料庫」與長庚醫院合作，利用先進的基因組學研究方法，找出了「史蒂文斯-強生症候群」（SJS）在台灣最常見的誘發藥物抗癲癇用藥醯胺咪嗪（carbamazepine）的危險基因標記HLA-B\*1502，不僅可預防嚴重藥物過敏引起之SJS，讓曾經有此過敏史的人可避免再度發生相同的過敏反應，也可供患者兒女用藥參考，更有助於未來SJS致病機制的研究與治療。

本會創辦至今，除了積極協助病患爭取制度化的醫療協助外，更與醫療院所及醫事專業社群建立夥伴關係。為了推動罕見疾病的研究往前邁進，未來若能規劃建置國內罕見疾病的Tissue bank（組

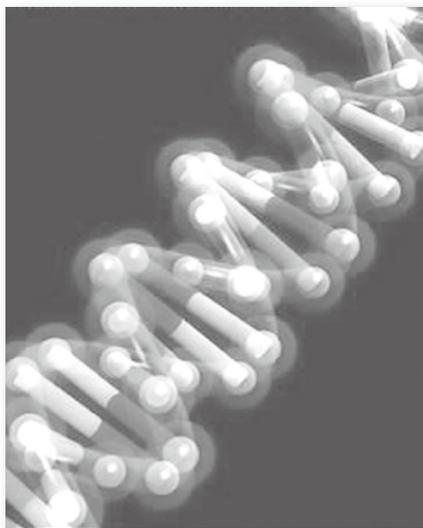
織資料庫），預期將可提供國內罕見疾病研究者更多的便利，也可以因共同分享這項公共資產，而對於國內罕病研究帶來進展與提昇；有鑑於此，我們積極邀請相關專業人員，共同探索國內罕病Tissue

bank的未來。

7月6日本會舉辦「台灣罕見疾病暨遺傳疾病Tissue bank的未來」

專家學者座談會，與會者包含來自各醫學中心之遺傳相關專科及神經內科醫師、衛生署代表等，並由中研院生醫所沈志陽教授及吳佩怡小姐主講「Taiwan Biobank規劃介紹」。目前台灣生物資料庫的規劃已有一套完整的流程，但仍有些問題尚待解決：如個案參與的動機與同意參與程序、隱私權保護、資料更新與檢體補充、各資料庫連結與醫療介入、個案數是否足夠、是否具代表性、是否需加入公衛諮詢、退出機制的設計、長期營運模式之設計，以及資料庫所有權之歸屬等。緊接著，本會陳冠如副執行長則介紹「國際罕見疾病及遺傳疾病Tissue Bank概況」（見次頁），分析目前歐盟、美國等已分別由病友團體或政府單位協助建立之生物或細胞庫，其運作模式可供我們未來參考。

會中與會者亦針對建立台灣罕病Tissue bank的必要性、功能及服務對象（作為未來特定疾病之研究、確診之用或其他用途）、法律及倫理問題、及包括經費來源、預估之樣本數與執行期程等技術面問題進行討論，大家一致認為資料庫建置確有其必要性，且是未來罕病研究發展的重要基礎，但相關倫理、法律及檢體保存等問題仍須小心處理；本會曾副董事長亦表示，本會期許作為國內罕見疾病民間團體，能夠在這個議題上盡一份心力，也讓病患的希望盡早露出曙光。



# 發現罕病萬靈丹？

## PTC124進入2期臨床試驗 療效及安全性尚待觀察

今年4月底，許多報紙都寫著「1800種遺傳疾病3年內有藥治」等類似的標題，為許多罕病家庭們燃起了一絲的希望。面對病友團體及家長的迫切期待，本會依據負責研發該藥物的PTC Therapeutics公司之網站所提供的相關資訊，整理後供大家參考。

輯◆林雅玲（本會醫療服務組組長）

此一被賦予重大使命的藥物，目前稱為PTC124，是一種可經由口服進入人體的小分子藥物，不會像基因治療與酵素替換療法（需定期接受靜脈或肌肉注射替換酵素）有投藥的限制。PTC124主要用於治療基因缺陷中因「無意義突變」（nonsense mutations）所造成的疾病。

所謂的「無意義突變」，是因DNA序列改變，而使缺陷DNA無法產生正常作用的功能蛋白質，導致造成疾病。主要原因是，「無意義突變」使其合成之mRNA讓核糖體（細胞機器中負責轉譯mRNA成為蛋白質者）在轉譯過程中提前結束，以致合成缺陷的功能蛋白質；而此藥物PTC124可以使核糖體在轉譯過程提早終止前，讀過或繞開mRNA合成提前結束的訊號，而繼續轉譯製成完整長度及具功能的蛋白質。

在每一種遺傳疾病中，約有5至15%的個案是由「無意義突變」所造成，目前所知的疾病類型中，包括囊狀纖維化症（Cystic fibrosis）、裘馨氏肌肉失養症（Duchenne muscular dystrophy）、脊髓性肌肉萎症（Spinal Muscular Atrophy）、血友病（Hemophilia）、神經纖維瘤（Neurofibromatosis）色素視網膜炎（Retinitis pigmentosa）溶小體儲積症（Lysosomal storage disease）與黏多醣症第一型亞型賀勒氏症（Hurler's Syndrome）等都是。這也表示，在上述疾病病類中，只有5至15%確定為「無意義突變」而致病的患者，可藉由此藥物來治療；這也表示，基於藥物的作用機制，PTC124對於非「無意義突變」所導致的疾病並無任何效果。

目前為止，PTC124已完成第1期針對健康者進



行的臨床試驗，針對藥物的一般安全性、口感及食物對該藥在胃腸吸收的影響等，某些健康受試者於單次攝入高劑量（150或200 mg/kg）藥物時，會引起短暫作嘔、嘔吐、腹瀉、頭痛與頭昏的症狀，但這些副作用很快就消失。現今已分別於美國、以色列等國家進行第2期臨床試驗。此階段主要針對囊狀纖維化症與裘馨氏肌肉失養症患者進行，目的是獲得在病患身上之藥理學活性指標及評估劑量反應、安全性與藥理動力學等，相關臨床試驗結果尚未出爐。

由於PTC124仍須再進行第2期下半階段及第3期臨床試驗，確保藥物的安全性及療效，故本會將持續關注該藥物臨床試驗進度與成效，期望未來該藥上市後可造福更多的罕病家庭。（感謝志工胡怡浩先生協助翻譯）