

# 堅強，為生命創造撼人樂章

## 第四屆獎助學金頒獎典禮聽見生命的凱歌

文◆方馨嫻（本會活動公關組專員）

2006年11月18日，第4屆罕見疾病獎助學金頒獎典禮在台北縣政府603大禮堂熱鬧登場！不但有可愛的超大熊熊在報到台親切地和小朋友打招呼，會場內更由本會校園宣導的秘密武器兼吉祥物——亮亮，跳了一段動感舞蹈，為整個頒獎典禮拉開歡樂的序幕。

本屆頒獎典禮共有47種病類，222位得獎者。本會有感於許多病友的孩子一方面須照顧發病的父母，另一方面還要努力求學，因此這次特別增列「罕病優秀子女」獎學金；

另外，為感謝長年來默默協助本會校園宣導的朋友們，亦由本會常務董事陳莉茵女士代表致贈「罕病親善大使」獎牌，希望藉由這群親善大使的努力，打造更加友善的校園環境。

活動當天，除國健局吳秀英副局長、台北縣周錫璋縣長蒞臨致意外，還有許多傑出藝人更紛紛共襄盛舉，包括知名主持人于美人、傑出藝人光良、藍正龍、夏克立以及電視節目「美人晚點名」製作人劉俊麟等，都盛裝出席為這群得獎者加油；而香港大學羅秉祥教授也在百忙當中抽空前來現場，獻上最真摯的祝福。典禮最後，光良與本會天籟合唱團共同合唱「童話」，為整個典禮掀起另一波高潮，也畫下完美的句點。



這次頒獎典禮要特別感謝贊助單位觀樹教育基金會以及華碩電腦施崇棠董事長的仁心善舉。因為有他們的支持，許多病友在學業、專業上的努力獲得肯定。有的小朋友雖然行動不便，仍堅持遠從屏東上台北領獎；也有視障的朋友在媽媽的陪伴下，上台領取這份得來不易的榮耀。期待未來更多朋友繼續支持我們，讓這群努力的罕病學子在求學路上能有更多陪伴、更多力量！



▲歌手光良與本會天籟合唱團帶領現場合唱「童話」。



【主·辦·單·位·的·話】

# 疾病罕見，但愛心無限！

台灣的森林有一種漂亮的鳥，總是拖曳著長長的尾巴，飛越林梢。

只要見著一隻，便會見到第二隻、第三隻……牠們總是彼此照應、相互幫忙。

因為一襲寶藍羽衣，人喚「台灣藍鵲」。最令人感興趣的是牠們共同育雛的「幫手行為」，

透過親族的協力照顧，不僅食物不虞匱乏，更大大減低了天敵的侵擾，因而增加了幼鳥順利成長的機會。

而罕病由於其先天限制，病家彼此的扶持也有如藍鵲的「幫手行為」，讓生命的成長更堅韌而偉大！

文◆洪粹然（觀樹教育基金會執行長）

「人生沒有完美，種種缺點與意外都是上天給我們的考驗與磨練」。罕見疾病基金會創辦人之一的陳莉茵女士，當年以病患家長身分，全心擔任推手創辦基金會，不止為愛兒的病尋找醫療希望，更服務了在台灣各個角落的罕病病友與家庭。這是非常有勇氣的作為，就像她在「美人晚點名」節目上說的：「當沒有路走，還是要走下去，才會有拓展康莊大道的機會」。因為成立基金會，不只是愛心與理想，更是需要許多行政與人力資源的投入，才能讓會務順利完成，也才能讓病友擁有好的服務。

陳女士與眾多病友協會創辦人一樣，擁有令人佩服的勇氣，就是將自己家庭最艱難的部分，曝光與他人分享，期待協助更多病友，以及對社會大眾作宣導。那就像把私人日記與眾人分享一樣，是矛盾而偉大的。陳女士的體會「我們可以悲傷，但不用心碎」，讓她為病友繼續努力。

觀樹只是幫手，盡己之力而已。三年前，觀樹在致力了多年環境教育工作之後，董事長施崇棠先生，有感於貧富差距之大，另設「藍鵲家族」學業輔導補助專案，期許自己行有餘力，也能陪伴社經弱勢家庭的父母，讓有心向學的孩子可以順利走上升學之路，只是略盡棉薄之力。在這個過程中，透過家庭訪視、學校拜訪，真正收穫的是我們所有的工作人員；這不僅讓我們年輕的工作人員，能實際走入社會參與服務，對於大家的生活及生命，也有絕對正向及良善的



▲ 觀樹教育基金會執行長鼓勵大家與病友互相扶持，發揮藍鵲的「幫手行為」。

啟發。所以後來「藍鵲家族」的計畫，也涵概了家庭照顧、生活照料，希望有緣份和我們接觸到的家庭及孩子，我們真的能幫上一點兒什麼忙。

與陳女士的相識，以及和其他亦是病友、亦是工作人員的接觸，讓我們看見「絕地花園」裡無限的生機，以及令人動容的生命力。觀樹帶著感恩與學習的心，接受這片慈美花海的洗禮，感謝所有大慈大悲的父母及堅強的孩子，為我們付出生命，引導整個社會走向更慈悲、更寬容、接納更多、關愛更多的社會。這一如我們在環境教育工作上所學習到的，把「自我中心」的視野放大，讓我們的心眼能包容、體貼更多的人、生命，甚至非生命。

我們期待獎學金的頒發能讓獲獎人備感溫馨與榮耀，甚至成為生命中的愉悅記憶，為可貴的生命增添一只甜美的逗號。





【得·獎·感·言】

# 我和爸爸領獎記

文◆吳昱學（罕病優秀子女獎學金得主）

**記**得有一天放學回家後，爸爸告訴我說：「昱學！恭喜你得到了罕病優秀子女獎學金！」，當時我的心裏非常高興，因為這是我第一次得到獎學金，我好希望領獎的日子趕快來到！

領獎的那一天，爸爸陪我到臺北縣政府的大禮堂去報到，我看到好多得到罕見疾病的小朋友。爸爸告訴我說：「這些小朋友他們的身體雖然和正常人不太一樣，或者有些因為生病而造成行動不太方便，但是仍然很努力的上學並且認真唸書，所以你更應該向他們學習，並且



珍惜自己健康的身體。」爸爸的話讓我的心裏很感動也很佩服他們！

頒獎典禮開始後，我看到了一些電視上知名的人士來頒獎並且帮大家加油、鼓勵和打氣，當叫到我的名字上臺時，我的心裏很緊張，也有一點不自在，領獎以後，我和一些明星合照並且要到他們的簽名，這是最難忘的得獎經驗！回家後，媽媽幫我把獎狀掛在牆壁上，我好希望自己明年還可以再領

到這個特別的獎學金和獎狀，更要謝謝罕見疾病基金會的叔叔阿姨們為我們舉辦這個活動。

【得·獎·感·言】

# 面對光明，陰影就在身後

文◆黃鯤水（病友進修助學金得主）

**既**幸運亦榮幸，獲得「第四屆藍鵲家族罕見疾病獎助學金」之進修助學獎項，與會中看見每位病友以堅強奮鬥精神，超越生命之多重障礙，突顯永不向命運低頭的毅力，鼓舞了在場的每一位參與人士，場面既感動又溫馨。

三十萬分之一的機率既然發生在我身上，在無從選擇之下唯有坦然面對，接受這生命中不公平的事實，正因為人生之中有種種的缺陷與不完美，我們才要不斷地去超越、去創造、並提昇自己對生命的深層體認；亦唯有如此，才能在逆境中成長，愈挫愈勇，



勇敢向前邁進。

每位罕病病友皆身負不同層面的脆弱與殘缺，無時無刻地身陷挫折與困境，無數次的跌倒及爬起，依然憑著毅力創造生命中的奇蹟。藉此與大家相互勉勵，正如海倫凱勒曾言，「面對光明，陰影就在我們身後」，期許大家在未來的不可預期中，能更加堅強，勇往直前。

最後要感謝罕見疾病基金會、觀樹基金會、家人與朋友等，有大家的陪伴扶持及相挺，我想，這一路走來並不孤單。



# 新年「心」希望，從「中」蔓延

## 本會中部辦事處正式成立

文◆本刊訊

歲序方才邁入嶄新的2007年，本會即在大家的期盼中，於1月6日正式為中部辦事處揭開序幕。這是本會繼2005年7月南部辦事處成立以來，為落實在地化服務而奠定的第2個服務據點。成立大會當天盛況空前，政府官員代表、遺傳科

醫師、專業治療師、社工人員以及各界來賓6、70人將偌大的辦公室擠的水洩不通，由此不難想見各界對罕病擴大服務的大力支持與鼓勵！

中部辦事處坐落於中國醫藥大學附設醫院附近的進化北路上，佔地寬廣，交通便利，中部病友及民眾毋需南北奔波，或打長途電話詢問相關醫療補助訊息了！正如本會曾敏傑副董事長說：「藉由中部辦事處的成立，本會期待結合當地的醫療、社政、教育等相關資源，就近提供病家之所需。以在地人服務在地人的精神，深耕基層，積極拓展罕病服務，共同打造病友的美麗新家園！」

值得一提的是，中部地區有不少威廉氏症與小胖威利氏症病友，中國醫藥大學中醫學院蔡輔仁院長指出，這類的孩子因疾病的關係，發展遲緩，肢



▲ 中部辦事處將為中區病家建設美麗的罕病家園。

體動作協調困難，導致「感覺統合異常」。有鑒於此，中部辦事處除了一般性的服務之外，更重點發展「罕病感覺統合輔助服務」，期待結合相關感覺統合的專業師資與機構，使當地罕病兒能夠在復健訓練和反應上獲得改善，並能安全快樂地長大。

曾協助罕病兒的感覺統合

治療師林鳴軒先生認為，感覺統合是復健的一環，針對不同的孩子，需要量身打造不同的復健計畫，而罕病兒又跟一般腦麻、智能障礙者有所不同，更須依其身體功能狀況，制定如肌肉、認知、感覺統合等訓練。難怪威廉氏症兒小捷的媽媽難掩興奮地說，「得知基金會中部辦事處附設感覺統合教室，我們已經迫不及待地去參觀了好幾次。終於有個地方能讓我們聚會，孩子也能在感覺統合教室活動，不必擔心異樣的眼光了！」

此外，中部辦事處亦著手推動心理諮商、生活及安養補助、關懷訪視及校園宣導等服務措施，並強化第一線到宅的關懷訪視，以充分瞭解病友之實際需求。未來也將成立繪畫班、打擊樂器班、電腦課程，並陸續舉辦各項病友活動。我們衷心希望中部辦事處不僅成為服務的據點，更是病家的依靠與港灣，讓愛的實際行動從這裡向外蔓延。歡迎社會各界給予我們支持指教！



▲ 感覺統合教室聘請專業治療師為病童服務。

### 罕見疾病基金會中部辦事處

\* 地點：台中市北區進化北路238號7樓之5

（世基金融大樓）

\* 電話：(04) 2236-3595 傳真：(04) 2236-9853

\* 服務時間：上午09:00-12:30，下午13:30-18:00

# 身保法分類標準變更 罕病病患資格難斷

此次身心障礙者權益保障法修正案針對障礙類別之認定，將改採世界衛生組織所頒佈之ICF分類法為標準。然罕病病況複雜、診斷難度極高，未來在評定罕病族群之資格時，審核機制應將其稀少、特殊而罕見的特性完整地納入考量，給予適度的彈性空間，才能真正落實專業、客觀、公正的判定。

文◆陳新立（本會研究企劃組專員）



攸關國內百萬名身心障礙者之身心障礙者權益保障法（簡稱「身保法」）已於日前通過行政院版本，並送交立法院審理，最快在下一個會期內即有機會排入議程。然在身心障礙者權益保障法討論的過程當中，不論政府或民間皆傾向將身心障礙者之資格認定將原本16類的障礙類別，改為依據聯合國世界衛生組織所頒佈之「國際功能、障礙與健康分類系統」，分為8款身體系統構造與功能類別有因損傷或不全導致顯著偏離或喪失，及影響活動與參與社會生活者，作為身心障礙資格認定標準，並由醫事、社會工作、特殊教育與職業輔導評量等相關專業人員在內的專業團隊成員來進行認定。

障礙類別改依據聯合國世界衛生組織所頒佈之ICF（International Classification of Functioning, Disability and Health）分類法，落實了以功能缺損及活動參與來作為身心障礙的評斷標準，以便與國際接軌，此舉原則上是一種進步，但站在罕病病友的立場，因疾病不但具有特殊性跟稀少性，且不斷有新的疾病被發現、公告，故ICF所分之8大類功能是否足以將之完全涵蓋，尚待商榷；再者，由於罕病專科醫師人數甚少，以「各縣市」層級所組成的專業團隊，其鑑定是否真的夠專業？若有爭議如何處理或複審？現行公告罕見疾病在公告前皆已經過專業醫療人員的審定，一再重複的審核、認定，除了擾民之外是否反而形成資源浪費？實值得政策制訂者在審查法案時通盤考量。

針對身保法的修改，本會全力支持各項符合世界潮流與貼近社會現況的更新。但是，罕病病友原本即是「身心障礙者中之弱勢」，權益常常被忽略，故對於該資格認定方式之變革所可能產生的影響，政府相關單位不可不慎！未來修法過程中，本會將促請立法院，考慮除ICF分類表外，亦另增列「其他經中央衛生主管機關認定之功能缺損者」，保留以衛生署來認定何謂功能缺損的彈性，以維護罕病病友及其他特殊身障者之權益。



ICF分類表與原身保法障礙類別之對照

ICF分類		原身保法分類
1	心智功能	智障、自閉症、失智症、頑固癲癇（也許包括精障）
2	知覺功能	聽障、視障
3	聲音與語言功能	語障
4	呼吸、循環、免疫、心臟系統功能	重器障
5	消化、內分泌、新陳代謝功能	重器障
6	泌尿與生殖系統功能	重器障
7	神經、骨骼、肌肉移動功能	肢障
8	皮膚與相關功能	顏面傷殘
其他	—	罕見疾病、植物人、多障、其他（無法納入，將併入1-8分類）

## ING 臺北國際馬拉松為愛而跑

「有空嗎？今年不能再沒空了吧？」創意十足的「2006 ING 臺北國際馬拉松」廣告，藉由密集宣傳強力放送，在活動當日吸引高達11萬人熱情參與。ING 臺北國際馬拉松自2004年起發起公益路跑，透過全台三場暖身賽及國際賽，累積公益捐贈基金。其中賽前暖身賽中，大會為每一組Fun Run 6人組捐出100元給本會；國際賽則以跑者人數乘以完跑公里數為總額，將所有金額百分之20捐給本會。而為了感謝ING安泰人壽的愛心，今年暖身賽活動更有罕見疾病的小選手共同參與，一起為愛心而跑。



▲「2006 ING 臺北國際馬拉松」也熱心為罕病病友謀福利！

ING安泰人壽長久以來一直支持和協助罕見疾病基金會推廣二代新生兒篩檢以及關懷罕見疾病，去年除了捐贈「台北國際馬拉松」的愛心基金外，另外還有「賀中秋，做公益」嘉年華會活動，兩場

活動共計捐贈本會50餘萬。本會也會將此善款全數用於推動二代新生兒篩檢補助及罕見疾病教育宣導上，和ING安泰人壽共同為罕見疾病病患福利而努力。

## 跨年倒數 如新散播愛之火

5、4、3、2、1……Happy New Year！在迎接2007年的時刻，罕病泡泡龍病友們正在台北101大樓對面的如新公司招待會館，享有全台北最佳位置，與親朋好友、如新公司的夥伴們參加「慈善跨年晚會」，一起倒數計時，觀賞精彩的101煙火秀，共同期待新的一年來臨！



▲如新公司招待泡泡龍病友參加「慈善跨年晚會」，盡情歡呼迎新年！

一向對罕病病友愛護有加的如新公司，繼泡泡龍香港之旅與台中歡樂行之後，在歲末迎新之際慷慨地在公司的泉源會館，為泡泡龍病友預留一個最美的位置，讓他們也能享受

高空倒數的快感！雖然病友與家屬們經歷了一番苦戰才能抵達，但看到如新熱情的接待與精彩的101煙火秀之後，所有疲憊全都一掃而空！如新夥伴的愛之火讓泡泡龍病友心中充滿了濃濃的暖意。

對於稍微碰撞就會產生水炮的病友來說，參加「如新慈善跨年晚會」

真是一個難得的經驗。如新公司愛心的火花，讓空中煙火的絢麗，在病友心中激起更燦爛的新年新希望！



## 深入世界罕病社群

### 2006美國罕病組織年會紀實

去年9月，本會受邀至美參加「美國罕見疾病組織」年會，吸收、結合國外罕病組織的資源與力量，以造福本地罕病族群；同時更積極傳達本會的經驗，將多年來努力的成果與世界分享，建立台灣在國際罕病社群之地位。

文◆/曾敏傑（本會副董事長）

成立於1983年的「美國罕見疾病組織」(National Organization for Rare Disorders; NORD)無疑是各國罕病團體的老大哥，一方面是早在1983年即成功推動世界第一部「孤兒藥法案」，用來獎勵美國藥商研發罕見藥物，以協助約受6千種罕病影響的2500萬美國人；此外它更是美加地區主要跨病類的罕病組織，本會也因此自2002年起即成為其「副會員組織」(Associate Member)至今。2006年起，本會並成為「歐洲罕病組織」(European Organization for Rare Disorders; EURODIS)的團體會員，與世界主要罕病組織建立更緊密的交流；而「美國罕見疾病組織」的副總裁Mary Dunkle與「歐洲罕病組織」的總裁Terkel Anderson並曾於2005年在本會的邀請下，赴台參加衛生署國健局所舉辦的國際研討會。因為Mary Dunkle曾參訪過本會以及韓國罕病組織，熟悉亞洲罕病事務，也對於本會一直十分友好，因此在海外的中秋節之際，我們更貼心的送上來自台灣的中秋月餅，也讓Mary極為感動，並順勢談妥同意本會轉載她一篇有關亞洲罕病考察的報告。（見36頁）

#### 以病友為主 為罕病研究佈局

今年「美國罕見疾病組織」的年會於華盛頓特區附近的Bethesda市舉行，因地點鄰近美國國家衛生研究院(National Institute of Health; NIH)之故，因此大會係由「美國罕見疾病組織」與美國NIH的「罕病辦公室」(Office of Rare Diseases)合辦。大會主題設定為「Road Map for Rare Diseases

Research」，著重討論孤兒藥研發與上市過程的規範、管理及科學議題，而邀請的講者也因此較限縮在政府官員、研究人員、以及產業界人士，議程進行的規劃也捨棄過去專業與病友雙軌進行的方式，而成為講者以專業人士為主、聽眾以病友為主的單軌議程方式；因此可以想像經常會擦撞出意想不到的火花，例如科學強調的嚴謹程序總要面對病友急切的無奈，而政府的研究也總要面對病友期待政府在研究以外更多的協助。

在9月28日起4天的議程中，第一天係由晚上的註冊以及簡單的歡迎茶點儀式開始，過程輕鬆自在，未如國內研討會常見的隆重嚴肅。同時這段時間也是20餘個展示攤位布置攤位的時間，包括有政府單位、藥商、病患團體、醫院、學術單位、細胞庫管理單位等；透過看板、印刷品、禮物、影片、人員解說等，以達到宣導、招募、募款、合作等



▲美國國家衛生研究院「罕病辦公室」的Dr. Stephen Groft主任(左)向本會曾敏傑副董事長(右)表示樂意參與本會舉辦之研討並提供美國相關經驗。

目的；其中美國Genzym公司的攤位上，並以台灣黏多醣症病童黃永強所繪一幅名為” My Body and My Heart” 最引人注目，在圖畫下側用繁體中文寫著：「我的身心：我的身體沒辦法幫助別人，我的心卻可以幫助別人；我的身體不夠高，我的心卻比誰都高；我的身體沒有翅膀，我的心卻可以到處飛翔」；永強與另一位來自台灣的病患李子婕都是入選美國Genzym公司” Expression of Hope” 全球畫冊的得獎者。

### 肯定台灣罕病法給付孤兒藥及罕病政策進展

第二天則是全天的議程，透過報告以及提問等方式進行，首先由「美國罕見疾病組織」的創辦人以及總裁Abbey Myers女士主持開幕式及致歡迎詞，Myers女士為罕病病患家長，雖然拄著柺杖，但精神仍佳，多年來參與政府相關政策諮詢事務，因此談起罕病與孤兒藥的相關政策與規範時，仍可感受其對議題的熟悉以及受尊敬的程度。在休息期間，我們也與Myers女士做了深入的交談，她非常高興遠在亞洲的我們終於能夠參加NORD的年會，因為在1998年我們開始籌募本會時，即曾得到Myers女士許多鼓勵；而Myers女士也對於陳莉茵大姊公子秉憲意外過世表達關切之意，也垂詢我兒曾子凡的疾病情形，希望我能透過NORD的服務網絡與美國相同疾病的家庭開始接觸；此外，Myers女士得知台灣已實施罕病法，同時全民健保已給付孤兒藥等，給予高度肯定。相對於美國部分病患因無法獲得保險，以致必需依賴藥商人道救濟的情形，她個人感覺是美國社會的羞愧；我們則提出孤兒藥價格太高的問題，希望未來NORD能就這個議題繼續倡導協商，否則將對開發中國家的罕病病患帶來排擠，她則指出，歐盟國家介入孤兒藥價格的政策可能是未來可以參考的方法。

第二天的主題主要著重美國NIH與FDA在罕病議題以及藥物研發上的角色與規範，其中FDA「孤兒用品開發辦公室」（FDA Office of Orphan Products Development）主任Dr. Marlene Haffner負責報告FDA最近有關孤兒藥與人道協助的發展。Dr. Haffner曾於2001年在本會邀請下造訪台灣，對於我國在罕病政

策上的進展一直給予關注與肯定，在開始她的報告之前，她特別介紹了來自台灣的我們，也接受現場聽眾的掌聲歡迎。會後Dr. Haffner表示，本會所出版英文版的「絕地花園」一書她已經收到，對於裡面的病患故事極為感動。

此外在本次研討會中，我們也巧遇2001年曾在本會邀請下造訪台灣的Cate Vockly女士，她當年曾隨著先生Dr. Jerry Vockly醫師來台參加本會舉行的研討會，並曾與國內遺傳諮詢員進行座談，目前Vockly女士則是在美國尼曼匹克疾病基金會擔任遺傳諮詢員。在展示會場中，我們也遇見了Angela Gibson女士，她過去曾在美國杜克大學附設醫院中擔任遺傳諮詢員，本會陳冠如副執行長當年曾接受本會獎助赴杜克大學接受半年遺傳諮詢專業訓練，Gibson女士當時還是她的訓練講師，目前則轉至Genzym公司任職，負責美東地區罕病病患參與該公司藥物實驗計畫的協調者。

### 美國分享藥物開發成果 本會扮國際橋樑角色

第三天著重於藥物臨床實驗與藥物開發的議題，包括討論人體實驗委員會的運作與實際模擬、病人參與對於藥物研發的貢獻、細胞庫收集與管理、以及NIH的臨床中心介紹等。第四天則僅有半天議程，分別是NIH的「罕病辦公室」主任Dr. Stephen Groft報告有關罕見遺傳疾病的合作、教育、與訓練方案，該辦公室於1993年因應國會要求強化罕病研究、教育、與資訊提供而成立；我們在會後與Dr. Groft有簡短交談，Dr. Groft為藥學博士且對於病患團體極為關心，對於該辦公室網站中有關罕病的資訊，他也同意我們可以加以運用，同時未來如果有相關的研討會在台灣舉辦，他也將很樂意參與並提供美國的相關經驗。

Dr. Haffner和Dr. Groft是美國政府中有關罕病與孤兒藥業務的最高首長，透過以前以及這次開會所建立的接觸，我們將可持續交流罕病最新的發展，特別是在我國孤兒藥研發能力以及政府投入資源有限的情況下，先進國家在孤兒藥研發上的成果，都是國內罕病病患引頸企盼的希望，未來本會自然應當積極扮演國內病患與國際罕病社群的橋樑。

# 亞洲：孤兒藥的嶄新境界

由於罕見疾病治療藥物與特殊營養品研發製造需要大量的經費，但使用人數極少，藥廠在利潤的考量下，往往不願投入開發、製造或引進，所以病患所需的藥物與特殊營養品又被稱做「孤兒藥」。

來台訪問過的美國罕病組織NORD副總裁Mary Dunkle女士，對亞洲罕病事務十分熟悉，曾針對「孤兒藥」議題發表亞洲罕病發展之考察報告。本會特此轉載，以供讀者了解目前亞洲的罕病發展。

譯◆邱曉萱（本會翻譯志工）

近年來，亞洲在罕見疾病治療的發展上，開創了嶄新的局面，部分亞洲國家分別研擬或正在制訂各自的孤兒藥法案。

在孤兒藥的政策上，亞洲國家一方面參考了美國在1983年制訂的孤兒藥法案，包含提供藥廠7年的專利以及其他誘因以鼓勵孤兒藥的研發；另一方面，政策制訂者除了密切注意其他國家的新進展外，更試圖走出自己的路。

正因為全球有超過半數的人口居住在亞洲，藥廠和生技公司對亞洲產生了極大的興趣，進而紛紛投入數以千計的罕見疾病研究，不過對於何為「罕見」的定義，則各國有所不同，以美國為例，病患人數少於20萬的疾病被歸納為罕見疾病。

## 孤兒藥開發不易 台韓極力拓展國際合作

有些國家的病友團體積極致力於推動孤兒藥的研發，比如台灣罕病基金會（TFRD）在2005年12月舉辦「優生保健暨罕見疾病防治國際學術研討會」，即邀請美國、澳洲、歐洲等國的講者共襄盛舉。來自國外之病友團體代表如美國罕見疾病組織（National Organization for Rare Disorders, NORD），以及歐洲罕見疾病組織（European Rare Disease Organization, EURORDIS）都受邀參加該研討會。

2006年9月，韓國國家衛生研究院（Korean National Institute of Health, KNIH）暨所屬的遺傳及罕見疾病中心（Genetic and Rare Diseases Center）在首爾市舉辦了為期兩天的研討會，會議中來自亞洲



▲美國罕病組織副總裁Mary Dunkle女士（左）與本會曾敏傑副董事長（右）在2006年NORD年度大會上相談甚歡。

和美國的講員針對孤兒藥的研發進行意見交流。韓國國家衛生研究院（KNIH）最近除建置罕見疾病網站供病友及家屬查詢外，也和美國罕見疾病組織簽署瞭解備忘錄（MOU），協議將由NORD提供網站所需的罕病相關訊息，這對長期缺乏罕見疾病資訊的韓國病友及家屬而言，可謂一大進展。

上述的兩個國際研討會和網站，顯示出亞洲國家正積極拓展罕見疾病的國際合作。與此同時，國際孤兒藥研發的靈魂人物—美國藥物與食品管理局孤兒用品開發辦公室主任Marlene E. Haffner醫師—也強調國際合作的重要性，她說：「在25年前如果要推動罕病的計畫可說是個奢望，但現在這個概念已從美、日、台、澳、歐、南韓到全球廣為流傳，成千上萬的病人有機會接受治療，許多尖端研究也

正在進行；罕病是超乎國界的，也惟有共同合作才能滿足病人在治療上的種種需求。」

## 美國經驗

自從孤兒藥法案在1983年美國參議院通過，並由雷根總統簽署至今，已有超過1,400種以孤兒藥為名的產品出現，其中有290種經過美國藥物與食品管理局核准上市；反觀在孤兒藥法案通過之前，因不敷成本之故，僅有少數幾家公司從事孤兒藥產品研發。

時至今日，不論規模大小的公司都發現孤兒藥研發領域的廣大利基，對病友團體而言，這樣的轉變是前所未見的，光是今（2006）年美國藥物與食品管理局就核准了數種罕見疾病藥物，包括以酵素替代療法（Enzyme Replacement Therapy）治療龐貝氏症，以及黏多醣症第二型（Hunter Syndrome）等兩種在過去無藥可治的代謝性疾病；根據估計，約有300種罕病藥品正在進行臨床試驗或申請核准中，預計將可造福超過600種罕病病患。

## 亞洲現況

日本是亞洲最早開始進行孤兒藥立法的國家，在1993年，亦即美國孤兒藥法案通過後10年，開始進行了孤兒藥發展計畫，這個計畫成功地吸引了外國藥廠的加入。而日本的罕見疾病政策基本上和美國孤兒藥法案相似，但並未完全相同。

在1980年代，美國罕見疾病病友團體透過共同聯盟合作，之後進一步促成了NORD的成立，也讓政府及更多人注意到孤兒藥的需求；目前在部分亞洲國家也呈現出和美國相似的發展歷程。

以台灣為例，在罕見疾病防治與藥物法未通過前，病人和家屬必須面對諸多挑戰，包括：藥價昂貴、藥物無法獲全民健保給付、遺傳專業人力不足，以及缺乏罕病相關資訊等。

台灣衛生署原本參考美國的模式推動立法，亦即著重於孤兒藥的研發，但最後三讀通過的版本，則主要是依照罕病基金會的建議。該基金會是由陳莉茵女士和曾敏傑先生等兩位病友家長共同創辦。罕見疾病防治與藥物法於2000年正式通過，囊括病

友及家屬的各種需求，包含對健保未給付的部份提供補助、增進公眾認知與教育，以及核准遺傳諮詢網絡。

根據曾敏傑教授提供的數據顯示，在「罕見疾病防治與藥物法」通過三年之間，全民健保給付的孤兒藥項目從27項增加到52項，而健保登記補助的個案也從435位增加至874位，給付的金額從330萬美金增加至790萬美金。台灣政府當局也拓展了新生兒篩檢的計畫，運用串聯式質譜儀檢測約30種先天性代謝疾病，罕見疾病基金會則另外提供補助，使原住民新生兒篩檢完全免費，從2002年到2005年之間，共有105個先天性代謝異常的個案透過早期篩檢而能早期發現。

韓國是另一個積極推動罕見疾病研究以及孤兒藥研發的亞洲國家，由韓國國家衛生研究院及所屬的孤兒藥中心、遺傳與罕見疾病中心以及生醫科學部門共同致力於罕見疾病研究，如同台灣的情形，韓國的病友團體也非常活躍，組成了韓國罕見疾病組織（KORD）。

韓國對孤兒藥的需求與美國的情形類似，在近幾次國際研討會中，韓國講者強調的重點是國內孤兒藥拓展的可行性，以及增進國際合作以鼓勵孤兒藥的研發，在這方面韓國展現了濃厚的興趣以及企圖心，而這部分從韓國國際研討會邀請的三位國會議員致詞中可見端倪。

包括香港和新加坡等其他亞洲國家，在其成熟的醫療體系中，有一小群人努力支持孤兒藥相關活動，另一方面，中國也對孤兒藥領域展現出興趣，但其市場迄今仍尚未成熟。

Abbey S. Meyer是美國NORD的總裁，也是催生美國孤兒藥法案的靈魂人物，她察覺到亞洲正逐漸重視孤兒藥領域，並將其視為正面且可喜的徵兆，她強調：「在美國的我們觀察到亞洲對孤兒藥的興趣逐漸提升，而我們也非常樂意在可行的範圍內提供各種協助。孤兒藥法案已經帶給許多病友和家屬希望，我們期待、也很高興得知其他國家也同樣地，對那長久被遺忘的人群付出關心。」（全文經同意授權轉載自The Pharma edge newsletter. Copyright 2006 SPG Media Limited..）



## 罕見疾病安養照護基金執行成果

本會首次於2004年辦理之「罕見疾病安養照護基金募集計畫」，全數用在辦理罕病個案安養照護補助、訪視服務及與罕病相關病友團體及養護機構進行特定照護方案合作等。2005至2006年度執行金額為4,286,102元；其他相關資料請上本會網站查詢：<http://www.tfrd.org.tw>。

## 線上信用卡捐款 付出愛心最便利

為方便善心人士發揮愛心，本會特與智邦公益館合作進行線上信用卡捐款，只要前往本會網站首頁之「如何幫助我們」，點選「線上信用卡捐款」，進入智邦公益館「線上信用卡捐款」頁面，依指示按步驟操作即可。（此線上刷卡機制係由智邦公益館與台灣銀行共同建置，透過其完善的保密機制為所有捐款人資料把關，敬請安心使用。）歡迎各界人士多加利用！

## 腎上腺腦白質失養症及龐貝氏症照護手冊歡迎索取

本會為使病家深入瞭解疾病及照顧原則，於2006年底出版「腎上腺腦白質失養症」及「龐貝氏症」兩種病類之照護手冊，以滿足病家迫切的需求。手冊之「疾病面面觀」單元介紹疾病臨床症狀、診斷原則、照護原則、營養照護原則及遺傳諮詢等；而「心情留言版」則邀請病友或家屬分享其經驗，並為罹患相同疾病的病友及家屬打氣。值得一提的是，我們特別增加了「Q & A問與答」單元，提出許多相關的醫療常識與社福資源訊息，以供參考依循之用。

為服務民眾，本會可將照護手冊寄送給所有需要的人，也歡迎相關從業人員、專業醫護、社工人員來電索取。聯絡電話：02-2521-0717轉121至124 研究企劃組。

## 第八屆碩博士論文獎助學金得獎名單公告

本會2006年度舉辦之第8屆罕病博碩士論文獎助學金共有9位申請者角逐，經過評審委員嚴格的審查，共有7位優秀學生得獎，名單如下：

編號	姓名	學校名稱	就讀科系
1	黃偉益	陽明大學	公共衛生研究所
2	蔡力凱	台灣大學	臨床醫學研究所
3	張嘉玲	台灣大學	分醫所遺傳諮詢組
4	蘇瑞臻	東吳大學	社會工作碩士班
5	丁貞嘉	中正大學	社會福利研究所
6	鄒孟珍	清華大學	科技法律研究所
7	何柏儀	陽明大學	遺傳所碩士班