罕見

2006.10 第28期

財團法人罕見疾病基金會 會訊

Taiwan Foundation For Rare Disorders

畫作名稱：超越巔峰

作　　者：李子婕（黏多醣症第四型）

感謝主，聽我們的禱告，讓我左右手的手指真的都變長了，可以彈鋼琴、拉小提琴來讚美祂！～子婕

1 知名聲樂家簡文秀　高歌勸募罕病基金

焦點話題

2 是併發症？還是原發性？
——罕病診斷難度高，「第二意見」更重要

特別報導

4 罕見的14堂課　「角落欣世界」邀您空中相會

活動采錄

6 繽紛一夏！　病友活動「聲色光影」之交會
7 難忘之旅
8 因為你們，我不孤單！
8 盡情揮灑心靈之畫
9 「亮亮奇遇記」校園宣導

看見父親・細說父親

10 罕病爸爸，辛苦了
點點螢火光 滿滿父愛情
11 孩子，妳是我的幸福！
12 我的老爸是無照醫師
12 高雄市罕病模範父親表揚側記

為愛喝采

13 榮耀，持續發光的能量

螢火蟲家族

14 結節家族踏出第一步
15 從結節兒談台灣特殊教育問題
16 尼曼匹克症病友聯誼會成立
17 今年的夏天很音樂

國際交流

18 台韓罕見疾病社群的互動與借鏡
19 台港黏寶寶歡聚香江
20 跨國界的努力　共同營造優質醫療照護
21 醫師在病患爭取權益過程中的角色扮演

喜閱人生

23 「蚯蚓愛飛翔——俊瑋的藝想世界」

罕病新知

24 成骨不全症青少年照護問題因應之道

愛心齊步走

26 本會緩起訴處分金　投入罕病救助
26 林志玲父女真情助罕病
27 ING安泰人壽「賀中秋 做公益」
27 北水處99嘉年華義賣捐罕病

深耕播種

28 讓罕病發聲、巧婦有米！
30 捐款芳名錄
32 訊息窗口

獻上　平安喜樂的佳音
與病兒一起　置身人間天堂
聆聽「角落欣世界」
散播生命種子　體會幸福真諦
在歷經風霜的日子
看見父親　看不完的慈愛
細說父親　訴不盡的溫情

因為有你
一股暖流自心底緩緩升起……

請繼續支持罕見疾病基金會

劃撥戶名：財團法人罕見疾病基金會
劃撥帳號：19343551

發行單位：財團法人罕見疾病基金會
發 行 人：陳垣崇
社　　長：楊永祥
編輯顧問：曾敏傑、鄭慧卿
編 輯 群：洪瑜黛、程嘉安
攝　　影：董健南、林佳安
美術設計：會形文化事業有限公司

郵政劃撥：19343551 財團法人罕見疾病基金會
會址：104 台北市中山區中山北路二段52號10樓
電話：02-2521-0717　　傳真：02-2567-3560
網址：www.tfrd.org.tw
電子郵件信箱：tfrd@tfrd.org.tw
本刊內容全文上網
印　　刷：采泥藝術印刷股份有限公司

中部辦事處
地址：404 台中市北區進化北路238號7樓之5
電話：04-2236-3595　傳真：04-2236-9853
南部辦事處
地址：800 高雄市新興區民生一路206號9樓之3
電話：07-229-8311　傳真：07-229-9095
刊頭題字：簡銘山

知名聲樂家簡文秀 高歌勸募罕病基金

文◆本刊訊

為病友提供最適切的服務，因應其多元化的需求，一直是本會最重要的服務理念。在過去7年中，本會透過醫療救助、家庭生活救助與安養照護等3大計畫集合而成的「罕見疾病病友全方位照護基金」，讓病友生命中的每一刻都能得到完善的照護。

其中，「醫療救助計畫」主要為補助病友篩檢、診斷及醫療所需之手術、藥物、醫療性食品、特殊或輔助營養品及輔具等目前政府尚未給付的部份。而有鑑於罕病造成的經濟劇變，特別推動「家庭生活救助計畫」，希望在第一時間紓解其經濟危機。至於臥床與癱瘓等安養照護的問題，更期待藉由「安養照護計畫」讓病友即便到了人生的最後階段，仍能享有生命的尊嚴。

因此，為結合企業各界的愛心，持續籌募「罕見疾病病友全方位照護基金」，國內知名聲樂家簡文秀女士將於12月15日平安夜前夕，在天主教聖家堂舉辦「平安夜——罕見疾病募款慈善音樂會」，首度在國內公開演唱聖歌，傳報平安喜樂的佳音！

蜚聲國際的簡文秀女士堪稱雅俗共賞的聲樂家。在美國老布希總統就職音樂會上，是唯一參與演出的華人，更獲「國際音樂獎」之殊榮，從演唱歌劇、神劇、台灣民謠到中外藝術歌曲皆得心應手。今年初，簡文秀女士親臨本會，瞭解到病友所受的苦難以及迫切的需要，率先拋磚引玉，以實際行動來關懷這群生命鬥士。

▲ 金鐘歌手殷正洋愛心不落人後。

在她的號召下，金鐘歌王殷正洋、「拉縴人」男聲合唱團及C大調管弦樂團也熱情響應。並由廣播金鐘獎得主張敬與罕見天使楊玉欣聯手主持，配合在華視「針線情」節目與慈濟大愛台「殷媛小聚」節目演奏的C大調管弦樂團，詮釋聖歌、中西名曲及國台語經典歌謠。當天場外更將架設電視牆，讓無法入場的民眾亦能共享天籟。現場並有簡文秀女士提供之個人CD與本會多項義賣品供民眾隨喜認購。

此外，為結集大眾的力量，本會亦自今年11月起至明年1月底止，於全省OK便利店實施「捐發票助罕病」活動。您亦能透過郵政劃撥與信用卡捐款，只要在捐款時註明「罕見疾病病友全方位照護基金」，即可加入關懷罕病的行列。

▲ 知名聲樂家簡文秀女士將為罕病兒高歌。

民眾欲了解相關事宜，請隨時注意本會網站發布之訊息。「平安夜——罕見疾病募款慈善音樂會」於11月中旬公開贈票，歡迎前來共襄盛舉，讓音樂溫暖你我的心。

活動訊息請洽：2521-0717 本會活動公關組

是併發症？還是原發性？

—罕病診斷難度高，第二意見更重要

罕病的診治困難度極高是不爭的事實，更遑論因併發症導致誤診之機率。
尤其是罕病本身具有錯綜複雜的交叉環節，又因併發症研究與診治付之闕如，
故唯有基於「以病患為中心」的醫療品質以及「尊重生命」的普世價值，
方能突破罕病的醫療困境，真正造福患者。

文◆程嘉安（本會研究企劃組專員）

12歲的小泊，剛升上國一，活潑健康的模樣讓人無法想像小時候的他曾因心室肥大，心臟僅發揮20%的功能，以致需進行心臟移植手術。幸而在手術前遺傳科醫師會診出爐，確知罹患罕見疾病「原發性肉鹼缺乏症」，而免於手術生死一線間的風險，彷彿重獲新生。此後只需遵守醫囑、按時補充肉鹼，幾乎無異於常人。

宜芬與妹妹一樣，從小便因發燒及咳黃痰而經常住院治療，被診斷為支氣管擴張症。妹妹在16歲時，更因嚴重的支氣管擴張症合併反覆性綠膿桿菌感染，死於嚴重的肺部併發症。因此，宜芬決定轉往其他醫院接受診治。在經過多科會診、各種檢查與測試之後，院方將宜芬的血液檢體送至紐西蘭作DNA分析，方才找出真正的病因，診斷出罹患罕見的遺傳疾病「囊狀纖維化症」，而能對症下藥，避免支氣管擴張症反覆急性發作造成反覆住院，有效改善肺功能，使宜芬的病情得以控制。反觀病況相似的妹妹，卻因不曾被安排作DNA分析，未能發現基因缺陷而確診，終致喪失生存的機會。

同樣的患者，兩樣的命運。小泊因為心臟移植前的會診，才意外發現正確的病因，避開了誤診的噩運，幸運地存活下來；宜芬也因妹妹久病不治而轉院，才找出致病元凶。宜芬的妹妹卻因併發症造成的誤診，導致治療的疏失，而枉送寶貴的性命；若當初妹妹也能夠確診，是否命運就大不相同？

誤診不容小覷　併發症難辭其疚

據遠見雜誌的報導，全國18歲以上的民眾，有15.5%的人自認曾遭誤診。疾病管制局與國家衛生研究院2005年發表的研究中亦發現，有高達36%結核病患曾遭誤診，平均時間長達4.5個月，更有4%最後發現是癌症。

又根據衛生署醫事鑑定小組的統計分析，1987年至2001年每年接受醫事鑑定的委託件數從147件增加至406件；其中依告訴原因分析，屬於誤診延醫與用藥不當各占10%上下。況且，根據調查顯示，誤診事件中僅有1%至2%會真正進入法律途徑。由此可見，國內確切的誤診事件顯然不容小覷。

誤診不僅浪費醫療資源，延誤治療時機，更可能造成殘酷的結果。連大眾熟知的疾病已是如此，那鮮為人知的罕見疾病呢？由於罕病的特殊性，許多個案皆歷經百般波折，耗費數年，甚至遠渡重洋，才能確定診斷。再加上許多病類之疾病併發症繁多，對原本所知有限的罕病，更增添診斷之複雜性與困難度。

所謂「疾病併發症」是指疾病在其自然病程中，有可能併發出的其他病症。在臨床上，如威廉氏症跟小胖威利症都容易併發糖尿病第二型，需要隨時注意血糖的濃度；裘馨氏肌肉失養症則易併發心臟衰竭及肺炎；遺傳性表皮分解性水皰症（俗稱泡泡龍）則易導致皮膚感染，甚至造成鱗狀細胞癌。這些都是病程中可能衍生的病況，也可能嚴重威脅患者的生命。或者，有些案例是在治療併發症的過程中，才發現致病的元兇。

因「疾病併發症」造成誤診，導致醫囑與

治療的疏失，可產生天差地別的結果。譬如運動神經元疾病（俗稱漸凍人）常因不同的症狀到骨科、耳鼻喉科就醫，若醫師對罕病認識不足，或是敏感度不高，常被誤診為肌無力症或是神經壓迫等情況。再如多發性硬化症的患者，發病於不同部位，易被診斷為腦瘤、脊髓炎、情緒障礙、視神經炎等疾病。至於涎酸酵素缺乏症患者的不自主顫抖、抽搐和癲癇等現象，可能被誤判為小腦萎縮症或肌躍症；以上種種誤診都會延誤治療或復健的時機。

多一個意見，多一個機會

對此，病人與家屬面臨的最大挑戰，就是不知如何對診斷進行評估與回應。聽不懂複雜的醫學名詞，也不敢對醫師提出質疑，以致於面對醫療決定常常不知所措。有鑑於此，哈佛醫學院醫師傑若古柏曼曾著書強調「第二意見」的重要性，他指出：「醫學領域裡，沒有什麼是神秘或專門到無法對一般大眾解釋清楚的。如果醫師沒有詳盡的說明，病人就應該開始擔心，是不是醫師對整個情況也不是很瞭解？或是不想和病人針對問題進行廣泛的討論？在這些情況下，病人和家屬就該積極尋求第二意見。」即主動向其他醫事人員或單位徵詢專業的診斷和醫療建議。

罕病的診治困難度極高已是不爭的事實，更遑論因併發症導致誤診之機率。根據台灣的醫療法第58條規定：「醫療機構診治病人時，應向病人或其家屬告知病情、治療方針及預後情形。」所以，當醫師未詳盡告知說明時，民眾反而該懷疑，醫師是否對病情的了解不夠，不願深入追究或討論。如此就該積極尋求「第二意見」以求自助，在「多一個意見，多一個機會」的前提下，對診治再次求證與確認，以免造成日後的遺憾。

目前國內尚無「第二意見」諮詢的意識與習慣。其實，追求高品質的醫療，本是病患的權益，在診斷上指的是高檢出率及低誤診率。在歐美，「第二意見」諮詢已是醫療過程不可或缺的一環，是醫病雙方的重要課題。

此外，由於病患常是醫療知識比較缺乏的一方，醫師若能以謙卑的心面對生命的奧秘，以專業的立場主動協助病家尋求「第二意見」，提供診治的第二管道及方向，也向其他專家與醫者徵詢意見，如此不但能有效提高檢出率、降低誤診率，更是尊重生命的積極作為。

民眾、政府與醫界共同努力「尊重生命」

降低醫療錯誤儼然成為世界各國醫療照護的重要議題。歐美國家已成立民營團體與網路交流系統，藉此讓醫院避免犯第二次錯，甚至防止其他醫院出現同樣的疏失。紐西蘭與澳洲也正致力於創造安全的醫療環境，公開討論醫療疏失，並從錯誤中學習。由此顯示，建立安全的醫療環境，應朝向檢討醫療錯誤的體制發展，尤其是罕病本身具有錯綜複雜的交叉環節，常跨許多科別，又在併發症研究與診治付之闕如的情況下，唯有基於「以病患為中心」的醫療品質以及「尊重生命」的普世價值，透過醫療團隊的合作與整合，建立更開放、暢通的交流平台，而醫政管理也能為保障品質而落實專業評鑑與督責，如此必有助於突破罕病的醫療困境。也期許國內早日成立罕病專責研究機構，與國外資源有效統整，真正造福罕病患者。

罕見的14堂課

「角落欣世界」邀您空中相會

罹患「萬中無一」的罕病，
讓病友及家屬們歷經生命中的諸多課題時，
常有著更不平凡的體驗及獨到的見解。
「角落欣世界」廣播節目是罕病發聲的新園地，
在此園地中，您可以一窺那角落的花朵，
望向生命的新世界。

輯◆徐秉琦（本會前執行祕書）

「角落欣世界」廣播節目的開播，是本會繼2003年「絕地花園——罕病病友的生命故事」電視劇於公視播出之後，在今年的重大突破，希望藉由廣播的無遠傳播，讓罕病族群主動對外發聲，在社會中發揮更大的正面影響力。

節目由本會委託台灣弱勢病患權益促進會製作，由「罕見天使」楊玉欣策畫及主持，並邀請了資深廣播人方笛及知名作家侯文詠擔任節目顧問，在財團法人觀樹教育基金會的慨然贊助下，孕育多年的夢想，終於自2006年10月1日起，每週日上午10點至11點在中廣流行網（全省聯播網）得以實現！

14粒生命種子 生命必修的14堂課

第一季共規劃了14個不同議題，邀請病友、家屬及各專業領域的達人分享自己的生命故事，包括絕望、創意人生、寂寞、愛情、生命抉擇、等待與快樂……等，由主持人玉欣帶領來賓探討罕病、弱勢、生命與人文關懷，堪稱「生命必修的14堂課」。

談到節目理念，長期投身於推廣生命教育的罕病患者玉欣表示：「生命在面對苦痛時，該如何面對？這不是特定人的生命課題，而是人類共同的挑戰。罕病病友由於疾病的緣故，在面對困頓打擊時，內在的轉化力量，常是難以想像地堅忍、樂觀，而這種奮鬥的生命態度更是當今社會最欠缺的要素。此外，各界的專家學者，在不同領域的耕耘與成就，也是值得我們借鏡的典範。相互歧異的兩方，以生命為主題的對談，擦出的火花是非常值得期待的。」

也因此，我們聽到了病友們娓娓道來自己的故事。如威爾森氏症病友阿翰與知名作家吳若權先生以「愛情」為主題對談時，回顧了不堪回首的婚姻路，問他現在對愛情的看法時，平時幽默風趣的阿翰，落寞中帶著堅強地表示：「我是一個這麼不方便的人，有誰會想跟我交往？只要睡覺時有家人陪著，就覺得很幸福了……」

多發性硬化症病友孟伶在與文化總會祕書長陳郁秀以「孤寂與吶喊」為主題對談時，分享道：「有一次半夜醒來，神智清醒的我卻發現下半身毫無知覺、動彈不得……，那一刻我深切體會到：生病是自己的，只能自己面對。」

▲ 作家吳若權與病友阿翰侃侃而談。

本會心靈繪畫班教師王蓮曄與導演賴聲川的對談，以「創意與人生」的議題出發。她強調，特

殊族群創作時最能看到藝術真實的一面，不論是從用色、筆觸或是上課的一舉一動，皆能感受到內心的感動，有如心靈的開發，紀錄內心的秘密花園。

雖然病友及家屬們一路走來千辛萬苦，但仍努力不懈地創造精采的人生，學著轉化疾病帶來的困境。在此同時，生命的廣度與寬度將被展開，也體現了生命的無限可能與核心價值。

此外，社會名人也藉由分享自身生命歷程來剖析自己、關懷他人。廣告才子范可欽先生即表示，身為身障者的他，曾有過一段拒坐輪椅的日子，但在接受現實之後，反倒有了不同的體悟：「我以前也不坐輪椅，但是不方便並不會因掩飾而不存在。後來坐下來了，發現好處還真多！……接受並且放下，會有更多海闊天空。」

輔仁大學黎建球校長則以哲學的角度指出：「不要以看得到的東西來評斷生命的價值，要以同情、理性和犧牲去衡量一個人的生命價值。生命的希望不在他人的看法，而是在對自己檢視的過程中看到自己存在的價值。」

達人病友齊聚首　開播記者會同尋夢

為使社會大眾注意到這麼個有特殊意義的節目即將誕生，本會精心籌畫的開播記者會於9月29日下午假國賓飯店溫馨舉行。並特別以廣播節目直播的方式進行，期待能使現場來賓充分體會廣播的臨場感！

當日，除了弱勢團體的好夥伴——台北市社會局彭夢娜科長親臨現場致意之外，14集的與談人大多撥冗出席，並有許多病友團體代表參與。開場後即播放精華片段，將生命智慧串連成發人深省的箴言，13分鐘的影片使大家屏息聆聽，獲得如雷的掌聲！也使人充分體會到本節目與時下的廣播節目，有著截然不同的品質。

最後在玉欣的邀請下，貴賓們一同將玫瑰花插在象徵「夢想花園」的花圃中，預祝每個夢想都能成真。溫馨的下午茶氣氛、心靈滿滿的收穫、病友及來賓的熱情交流，我們體會到生命的種子已然播散！

為將該節目的效益充分延展到社會每個角落，開播前節目專屬網站（http://www.todp.org.tw）已建置完成，包括節目主題及與談人介紹、對談全紀錄、線上精華片段收聽與留言版等，提供更完整的資訊。更與康健雜誌合作專題報導與不定期的媒體專訪，將「角落欣世界」的聲音傳出去。未來並規劃以節目內容編輯成罕病生命教育手冊，為生命教育盡一份心力。

我們期待社會大眾多留一些目光給受到上天特殊關注的朋友，或許就更能體會幸福的真諦。生命是一條無法回頭的道路，苦難不過是畫了妝的祝福，歷經風霜的果實更顯甜美。14堂星期天的課，領著我們，看見自己，看見彼此，發掘角落新世界，生命的精彩，未來的無限可能。

節目播出時間及頻道：中廣流行網（全省聯播網）10/1~12/31每週日上午10:00~11:00

▲ 范可欽接受玉欣訪談。

▲ 文化總會祕書長陳郁秀分享「孤寂與吶喊」。

▲（後）右起藍正龍、玉欣與萬芳和病友（前）交換生命的體驗。

▲ 大家都愛坐小火車。

▲ 電視營吸引小朋友來嘗鮮！

繽紛一夏！

病友活動「聲色光影」之交會

今年夏天，我們分享了什麼樣美麗的回憶？在聲音、色彩、陽光與影像中來去，交織著彼此深刻的感動。
讓我們以自由自在的心情，一起跨越障礙的界限，經歷多彩又多樣的生活面貌！

文◆楊家琪、方馨嫻（本會活動公關組專員）

2006年暑假對於許多罕病的病友來說，是豐富而充實的美好時光。在本會的安排下，病友們不僅參加了兩天一夜的南北區病友旅遊，還有為期1到3天不等的廣播及電視夏令營。而暑假的尾聲，更遠赴台中進行「心靈繪畫班」的戶外教學。到底這樣繽紛的一季，大家是如何歡度的？且讓我娓娓道來吧！

大手牽小手 病友家庭歡樂出遊

首先登場的是大家引頸期盼已久的年度病友旅遊，今年暑假兩場的病友旅遊，分別帶領大家造訪熱情的南台灣墾丁與有風城之稱的新竹。

在熱情的墾丁，病友們在海生館認識可愛的小白鯨跟各式各樣、千奇百怪的海洋生物，晚上的營火晚會有病友熱情參與，志工精彩演出，搭配著滿天星斗，歡樂笑語不斷。隔天的立體砂畫DIY，大家紛紛發揮無窮的創意，一件件與眾不同的成品展現眼前，讓人驚訝於罕病病友的巧手跟靈感。

在有風城之稱的新竹，大家親手製作新竹特產——米粉。當看著一包包米粉大功告成，心中的成就感油然而生。晚會節目裡，病友們踴躍上台獻唱，一首接一首，美妙的歌聲加上充滿活力的舞蹈，連餐廳的阿姨都忍不住跑出來一探究竟，直說好像專業歌手。隔天的小人國之旅，大家不僅一償環遊世界的宿願，還看見精采的跳水及砲彈飛人秀，精彩逗趣的演出讓大夥直呼過癮。

美好的時光總是短暫，但是愉快的感覺卻常繞心頭，希望明年大家再聚首，共享快樂的每一刻。

罕病電視廣播營 大小朋友新體驗

由台北市社會局贊助的「廣播夏令營」，於8月10日至12日登場。在3天的時光裡，老師們以自己數十年的經驗，指導學員們如何正確發音，設計廣告、排演廣播劇，大玩聲音魔術。即使是視障病友，也能在點字講義及老師的帶領之下，盡情學習。活動最後，大家聽著自己錄製的自我介紹及「罕病逗趣廣告」，成就感全寫在臉上！

至於8月19日，專為小朋友們量身打造的電視夏令營，大家則參觀了電視台的各項設備，並見識到播報新聞的實況。原來播新聞不只要口齒清晰、表

情生動外，正確的發音也不可忽略。此外，小朋友更親身體驗當個小小主播：「大家好，我是主播某某某，以下為您播報一則新聞。」新奇的滋味讓大家都興奮不已。

午後時光中，大家在專業演員的帶領下，嘗試喜怒哀樂不同情感的呈現，並分別扮演劇組的工作人員。小朋友們盡責地扮演自己的角色，認真的模樣，讓人大呼感動。

兩場夏令營結束後，許多病友都對廣播與電視的運作方式更加了解。說不定再過不多久，下一位廣播或是電視新秀就是罕病的朋友喔！

台中戶外教學 畫紙紀錄雨中美景

在暑假的尾聲，心靈繪畫班的病友們特別遠赴台中參加了肌肉萎縮症病友邱俊瑋的個人畫展，並到美麗的東海大學進行戶外寫生活動。

雖然是細雨綿綿的天氣，但是對於病友們來說卻是一次難得的經驗，可以實際捕捉雨中的美景。只見大家的畫冊上都是豐富的色彩跟美好的回憶。為了歡迎大家的到訪，俊瑋媽媽、殷醫師以及台中縣立文化中心特別準備了豐富的小禮物跟精緻的午餐，細心的安排，讓病友們滿懷感激。希望將來病友有機會一展才藝，用畫筆紀錄台灣各地的美景。

▲我也會米粉DIY哦！

參與者迴響

難忘之旅

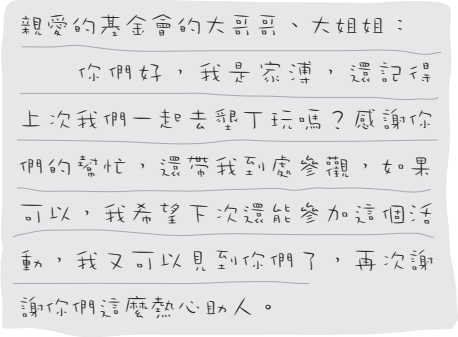
文◆丁惠玲（屏東縣崇蘭國小老師，此次陪同裘馨氏肌肉萎縮症病友參與南部病友旅遊）

偶然的機會裡，在屏東教育局網站上，看到罕見疾病基金會病友獎學金之申請公告，好奇心驅使下打開了網頁，然後幫家溥加入螢火蟲家族，基金會的社工人員很積極地與家溥姑姑聯絡，終於促使家溥及我參加這次罕病基金會南部旅遊，真的很感謝基金會這麼用心的安排，以及志工們犧牲奉獻的協助。

95年7月30日，一早前往家溥的家，看見他帶著愉快的心情，我自己都感染了那份愉悅。對他來說，這次墾丁之旅，也許是上小學後第一次在外地過夜，他期待了好久，終於盼到了這一天。

兩天的行程，讓我認識了家有罕病兒的朋友，他們在孩子的成長過程中付出的辛勞以及所承受的不安，就像晚會主持人說的：「有些病友說，不知明年是否還有機會來參加罕病的旅遊活動。」聽了讓人不禁動容。是啊！就是因為這樣，我陪著家溥來參加這次旅遊，希望他能擁有美好的回憶。基金會的副執行長在敘述活動緣起時，曾提到病友盼望著能四處看看山，碰碰水，望望雲。但是身體的不便及照護的顧慮，使得大家不敢有太多的期待。所以基金會從2003年起開始舉辦病友旅遊活動，希望能滿足病友平時無法完成的願望。我真的很感動，因為有罕病基金會，病友才有機會到處去走走。

兩天的旅遊匆匆結束，收穫滿滿，希望下次還有機會參加罕病基金會的活動。


親愛的基金會的大哥哥、大姐姐：
你們好，我是家溥，還記得上次我們一起去墾丁玩嗎？感謝你們的幫忙，還帶我到處參觀，如果可以，我希望下次還能參加這個活動，我又可以見到你們了，再次謝謝你們這麼熱心助人。

▲病友家溥活動後寫給基金會的一封信。

參與者迴響

因為你們，我不孤單！

文◆涂佳綺（外胚層增生不良症病友，此次以志工身份參與電視營）

期待已久的電視營終於到來了。這次的活動很特別，是前往大愛電視台，我們搭著慈濟的專車抵達會場。好多大哥哥、大姐姐拍手迎接我們，臉上掛著笑容，讓人覺得好溫暖！

活動中最吸引我的是「小小主播」這堂課，我注視的不是台上的專業主播，而是來參加的病友。他們專心注意主播的教學，就像雛鳥嗷嗷待哺地張開小嘴巴等待母親，那種渴望的眼神是如此的迷人。我想，每個小朋友都希望成為最厲害的小主播吧！

前來的病友雖不多，但在我心裡卻形成一股很強的震撼力：原來我是有同伴的，我不是一個人，我們是一國的、是一樣的，我也可以是「正常人」。雖然我穿著藍色的志工背心，代表著是志工的身分，但是慈濟的大哥哥、大姐姐的鼓勵已深深打動不發光的我。或許很少人肯去了解、關愛罕病的小孩，所以就算是路人甲乙丙丁加油打氣的話，他們都會好感動。

雖然我也是罕病的一份子，但覺得自己真的很幸運：可以自己上下學，跟朋友出去玩，還可以幫助別人。對某些病友來說，這樣的普通事卻是他們的心願。好想幫他們完成心願，好想幫忙他們任何事！常常會問自己為什麼要當志工，因為我還可以做得到，所以盡力去做，雖然力量很小很小，付出的只有一點點，但如果每個人都願意付出一點點，那加起來就不只是一點點了。

「電視營」的志工服務雖然讓我累到不行，但卻有好多好多感觸與體會，以及新的體驗與收穫。期待下一次的付出！

▲ 繪畫班一行人歡樂滿行囊。

參與者迴響

盡情揮灑心靈之畫

文◆鄭鈴（脊髓性肌肉萎縮症病友，為心靈繪畫班學員）

9月2日是我參加心靈繪畫班以來很特別的一天；一大清早便帶著期待已久的心情，與同學及天使志工們往台中浩浩蕩蕩出發了。

到達台中第一個行程是去為一個喜歡創作、愛畫畫的大男孩，開個人畫展的肌肉萎縮症病友邱俊瑋加油打氣。

在開幕記者會，看到俊瑋的好朋友文貴、偉智與馥華獻上最真誠的祝福，表演他們最拿手的彈鋼琴、小提琴、過人的日期記憶、以及注音溝通板和摩斯碼溝通輔具創作詩。特別感動的是，雖然他有多重障礙，卻熱愛藝術，證明生命的可貴。會後，欣賞俊瑋畫作時，看到他以畫筆彩繪出生命的繽紛色彩，加上大廳掛滿滿的卡片，我也在現場留下我真摯的祝福！

下午則是來到台中最大學府——東海大學戶外寫生。雖然天公不作美地下起雨來了，老師仍要我們嘗試在雨中取景寫生，對我來說真是難得可貴的題材，大夥兒就擠在小涼亭拿著粉彩筆盡情揮灑，絲毫不受下雨的影響。

最後在東海大學裡最著名的路思義教堂前大合照，回程途中吃了牛奶冰淇淋，結束短短的台中行，帶著滿滿的快樂與難忘的回憶回台北。

「亮亮奇遇記」校園宣導
點亮全國不發光螢火蟲

文◆黃嘉煌（本會活動公關組組長）

「小小螢火蟲，飛到西飛到東……大家好，我是亮亮！」原本只是簡單的一句出場台詞，卻引起台下小朋友一陣騷動，驚喜愉悅的情況，不輸電視兒童頻道的人偶演出。原來是本會的代表人物「螢火蟲亮亮」變成了一隻大型的人偶，在校園宣導會場，透過生動靈活的演出，帶領大家又唱又跳，讓原本對國小學生來說難以理解的罕見疾病宣導課程，因為許多亮亮以及其他手操偶的加入，瞬間變得活潑有趣起來。

在「亮亮奇遇記」故事中，螢火蟲亮亮在夢境中因為追尋著兔子公爵，誤闖神秘國境，也因此遇到許多特別的朋友，其中包含永遠吃不飽的胖哥胖妹（小胖威利症）、無法吃薯條、漢堡以及蛋白質的寶弟（苯酮尿症）、骨頭像玻璃一樣容易脆裂的小祥（玻璃娃娃）、手長腳長像蜘蛛人的小馬哥（馬凡氏症）、以及全身散發出楓糖香味的糖糖（楓糖尿症）……等。當然啦，還有壞心的皇后，常常欺負這些特別的朋友們，還派凶惡士兵要把亮亮抓了去，還好精明的亮亮最後化險為夷。此外，更有其他罕見疾病的手操偶，如：肌肉萎縮、黏多醣、小小人兒、結節硬化症、泡泡龍等，因應各校以及劇情的需求加入整個故事演出。

本會95年度「罕病遺傳及用藥校園巡迴宣導計畫」接受衛生署藥政處的補助，在今（95）年10月份起，針對近年來所推行的成果修正後，推出新一季的「亮亮奇遇記」校園宣導新方案。有別於以往只是播放宣導VCD以及社工人員解說的方式，本次將宣導課程規劃成結合專業劇團以及搭配手操偶的演出，用生動且專業的舞台表演來增加內容的豐富性以及教育性。別小看這小小手偶劇，劇團可是必須在窄小的偶台下擠進7至8個大人，並隨時補上每個演出的手偶以及道具，困難度非常高。

本季的宣導工作將造訪全國各地共計8所校園，除了精采的劇團演出外，更有專業講解以及豐富的有獎徵答活動，未列入此次宣導行程中的校園也請密切與本會聯繫，只要在時間、人力以及經費充足之下，將隨時加場演出，讓更多人體驗到「亮亮奇遇記」的舞台魅力。

▲「亮亮奇遇記」校園宣導正式起跑！

▲「螢火蟲亮亮」大型人偶讓小朋友興奮不已！

看見父親・細說父親

Father

罕病爸爸，辛苦了

父親，是男人最溫柔的名字。他們的存在，是罕病兒身心靈極大的安慰和力量。
我們深知，父親的形象不論是堅毅剛強，或是歷盡滄桑，都蘊涵著愛的熱力，為子女燃燒自己！

點點螢火光，滿滿父愛情

文◆方馨嫻（本會活動公關組專員）

本會為了彰顯罕病老爸們的默默付出，在台北市文化局及余湘女士的贊助下，自6月份起，特別透過才藝作品徵求的方式，鼓勵病友們說出平常深藏在內心的萬般情感和謝意，最後共計85件散文以及攝影作品獲獎。這次的比賽中，有人用文字細訴自己與父親之間的爭執、化解的經過，有人用畫面紀錄父親如何為自己打針，十數年來如一日……。無論表達的方式是感性或搞笑，唯一不變的是真誠的愛。

除了作品的募集，本會並在8月6日上午舉辦頒獎典禮，於8月6日至11日假台北市立圖書館地下一樓藝廊公開展出。頒獎典禮當天，名模林志玲小姐

【得獎感言】

我的老爸是無照醫師

文◆翌進（高中攝影組優勝獎得主）

我罹患重度海洋性貧血，除了隔週要到醫院報到一次，以補充紅血球外，每天都要打10小時以上的排鐵劑，才能維持身體的正常運作。

為了參加父親節攝影比賽，我用心觀察了爸爸幾天，看到一向不修邊幅的他，拿下眼鏡，吃力地睜著老花眼準備注射針劑，顯得有點老態龍鍾。手腳雖然俐落，但那灰白的頭髮、瘦凹的臉頰，滄桑的模樣，遠超過了實際年齡。從那細心專注的神情，我體會到父親深深的愛，在每晚幫我打針的身影裡，只盼我能平安長大。就在這感動莫名的一瞬間，我趕緊拿起相機、按下快門，留下這幅充滿父愛的畫面，命名為「我的老爸是無照醫師」。頒獎典禮那天，聽到竟有病友的父親因不堪負荷而落跑時，我慶幸有這麼一個15年如一日、無怨無悔、默默守護在我身邊的爸爸。希望口服排鐵劑能早日試驗成功，老爸從此可以卸下這日復一日「打在兒身、痛在親心」的負擔。

除了感激父母與親人外，我也非常感謝所有捐血的叔叔、伯伯、阿姨、哥哥、姊姊們，更感謝罕病基金會讓我有這個機會，訴說對父母的愛和感恩所有幫助過我的人。

雖然不克出席，但仍然透過預錄好的影帶，親自向所有偉大的罕病父親致意，並鼓勵所有罕病病友認真生活、努力尋夢。而志玲的父親林繁男先生則特別提供他在志玲摔馬期間，照顧女兒時所繪製的畫作及創作手稿，為罕病爸爸們加油打氣。除了志玲及其父親，本會代言人楊玉欣也與父親一同來到現場。多才多藝的楊爸爸不僅當場表演最拿手的國際標準舞，還秀了一手魔術——「隔空取水」。精彩的演出，讓在場所有人看得目不轉睛。

在病友的部分，分別由肌小管病友曾晴一家以及尼曼匹克症病友以欣、以諾一家上台發表得獎感言。曾晴一家人唱了專屬曾晴的主題曲，帶動現場熱鬧氣氛，曾爸爸曾媽媽更在眾人催促聲中，給彼此深情一吻；知名作家巫爸爸則以親身經驗，鼓勵罕病老爸們表達情感、清空心中的情緒垃圾，才能儲備精力繼續背負起照顧孩子的重責大任。除了兩位優勝家屬代表，小胖威利症病友阿勇也以朗讀方式，大聲說出「爸爸我愛你」，真摯的情感流露獲得大家一致好評！

這次父親節作品展覽，已在8月11日下午圓滿落幕。藉著這樣有意義的活動，除了希望引起社會大眾的關心，前往展覽場地欣賞所有得獎作品，進而更了解罕病家庭的點點滴滴之外；更希望病友和家屬們對彼此的愛能更加珍惜，對彼此能有更多體諒，在對抗疾病的路上，用愛相扶持。

父親節散文攝影作品集請至本會網站之本會學術園地下載觀賞。

【父親的私語】

孩子，妳是我的幸福

晴晴媽媽參加本會舉辦的父親節作品比賽，獲得社會組攝影與散文雙料優勝。
而她眼裡、孩子心中「最棒的爸爸」也有話要說：「寶貝，妳是神給我們的禮物！」

文◆國榮（肌小管病變病友家長）

晴晴得到的罕見疾病，是罕見中的罕見，那麼地獨一無二。她好像打開了我們生命的味蕾，讓我這作父親的體會到過去所不能體會的幸福。

晴晴讓我有了更多感激。我從小順遂，幾乎沒有達不到的目標。但有了晴晴，才漸漸發現，我需要別人，更能坦然面對自己的不足，但卻也更享受別人的關心與鼓勵、更享受上帝的帶領與恩典。

晴晴讓我更懂得欣賞太太。我看到一個母親勇敢地將抽痰管深入軟弱但掙扎的女兒喉中，這是堅韌的母愛；我看到一個母親在每個清晨、夜晚細心安撫並清除女兒吐出的穢物，這是溫柔的關懷。我何德何能，有這樣如聖經箴言31章所說的好太太：「才德的婦人誰能得著呢？她的價值遠勝過珍珠。她丈夫心裡倚靠她，必不缺少利益。她一生使丈夫有益無損。」

晴晴讓我更相信奇蹟。經歷2次嚴重呼吸衰竭，卻能脫離氧氣筒，晴晴的生命本身已是奇蹟！而更大的奇蹟，就是愛！醫療有限，人的愛也有限，若不是上帝充分且完全的愛，人的付出到最後一定充滿苦澀。因為晴晴，我更相信愛就是世上最偉大的奇蹟。

晴晴讓我看到世界的溫暖。雖然很多人在抱怨這個社會，但我們卻看到一個不同的世界。自從有了部落格，認識了許多網友，其中有許多從未謀面，卻不斷地給我們鼓勵，甚至有美澳地區的熱心網友合力譜寫一首歌送給晴晴。我們想把這首歌也送給所有的罕病家庭，請一起來分享：http://www.wretch.cc/blog/myotubular。

齊聲歡呼「父親我愛您！」

高市罕病模範父親表揚側記

文◆李美欣（本會南部辦事處遺傳諮詢員）

每一位病童在父母心中都是天使，罹患罕見疾病的天使們雖然折了翼、飛不高，但罕病的父親們仍願意悉心灌溉與照護，即使本身亦為罕病患者，仍付出父愛悉心照料子女。隨著「父親節」的到來，為了感謝父親們對罕病子女們辛勞的付出與照護，社團法人高雄市關懷海洋性貧血協會及社團法人中華民國肌萎縮症病友協會於8月5日，邀請南部各罕病團體共同參與，假高雄市政府社會局無障礙之家主辦「模範父親表揚活動」。

活動一開始邀請到高雄市社會局許釗涓局長給在場所有罕病家屬勉勵。並由贊助單位——本會代表趙美琴監事為罕病家庭加油打氣。此次獲表揚的病類共有8種，分別由本會南部辦事處推薦的半乳糖血症病家的洪一生先生、Bardet-Biedl症候群病家的張坤城先生及羅氏症候群病家的黃文清先生；高雄市關懷魚鱗癬協會推薦的李龍旗先生、林正堂先生、宣立訓先生及顏守良先生；社團法人高雄市關懷海洋性貧血協會推薦的孫立昌先生、鄭萬泉先生、陳新儒先生及張盛良先生；社團法人中華民國小胖威利病友關懷協會推薦的王智成先生；社團法人中華民國肌萎縮症病友協會推薦的汪良懋先生、張福添先生、連家祿先生、曾金世先生及蔡志祥先生；台灣脊髓肌肉萎縮症病友協會推薦的劉至正先生等18位獲得罕病模範父親的表揚。

獲獎父親的共同心聲：「沒有任何一個父親希望自己的孩子生病」，所以當醫師說出自己的孩子罹患罕病的那一剎那，心中除了震驚，更是不捨。一想到孩子這麼小就要與病魔奮戰一輩子，就想：「真的沒有其他的方法可以再幫幫孩子了嗎？難道只能這樣？」心中有許許多多的問號，但身為父親必須堅強；雖然孩子罹患罕病，但父親們仍相信，

▲ ▼ 本會南部辦事處推薦3位罕病父親接受表揚。

他們都是上天派來最好的禮物。雖然孩子們有缺陷，「但照顧孩子是一輩子最甜蜜的責任。」只要孩子有一點點小小的進步，對他們而言，都是無限的鼓勵及驕傲。

「父親」在傳統的角色常與尊嚴、威望、嚴肅等名詞畫上等號，但獲獎父親皆有一個共同特性，那就是在這些代名詞的外表下，仍懷著一顆偉大、無悔及細膩沉穩的心。工作雖忙碌，仍不忘親子的互動，遇到難題以幽默言語、樂觀的心接受挑戰。未來的路雖漫長，但他們的愛是不會熄滅的，罕病爸爸們，辛苦了！

榮耀，持續發光的能量

日前，本會董監事多人與整體團隊以持續不懈的努力、辛勤的耕耘，
獲頒多種獎項。不但是對個人與團體的實質肯定，更是供應我們持續發光的能量！

文◆ 本刊訊

罕病貢獻獎殊榮　實至名歸

「第五屆罕見疾病藥物供應製造及研究發展獎、報告罕見疾病個案績優獎」已於7月頒獎，在本屆獲獎名單中，本會多位董監事獲此殊榮，令人振奮！

▲ 本會楊永祥副執行長（左一）代表領獎。

本會曾敏傑副董事長（台北大學教授）與趙美琴監事（高雄醫學院遺傳諮詢中心主任）同獲個人服務貢獻獎。本會創辦人之一的曾副董事長，從本會成立至今，積極推動罕病藥品的物流、救援機制，爭取全民健保給付罕病用藥。而趙美琴監事則在南台灣積極從事遺傳教育工作，希望將服務網絡由點成面，照顧更多罕病病友。在罕見疾病報告績優獎中，本會的林炫沛董事（馬偕醫院小兒遺傳科醫師）與胡務亮董事（臺大醫院基因醫學部主任）、趙美琴監事亦同獲殊榮。林炫沛董事投入遺傳疾病已近20年，不僅照護患者的需求，對於繁瑣的通報業務亦不曾輕忽，對國內罕病資料的建立有極大貢獻。胡務亮董事多年來致力於罕病診治與研究，為罕病治療帶來新的曙光。四位獲此殊榮，實至名歸！

優良衛教教材徵選　本會成為最大贏家

由國健局舉辦的「健康不打烊，創意隨你秀——優良衛生教育教材徵選活動」結果揭曉，並於8月2日在衛生署15樓大禮堂頒獎。主辦單位共選出11組優等及21組佳作。本會奪得2項優等獎及1項佳作獎，成為此次徵選活動的最大贏家！

本會形象廣告《人入篇》與《彩球篇》在32件參賽的海報作品中脫穎而出，榮獲海報優等獎，博得場內外的一致好評。評審表示，「罕病基金會形象廣告《人入篇》與《彩球篇》運用創意突出的形象廣告手法，目的清楚，創意突出，吸引目光」；榮獲單張優等獎的《遇見不發光的螢火蟲》，則以「內容活潑，標題有創意，突顯罕病的不同」獲青睞；而為服務病家的《胺基酸代謝異常飲食控制手冊》、《肝醣儲積症第一型飲食控制手冊》以及《普瑞德威利氏症候群照護手冊》，也因「資料完整實用，編輯清晰易讀，內容豐富平實」而勝出。

▲ 榮獲優等獎的「彩球篇」海報。

有感於社會大眾對優生保健的觀念過於薄弱，罕病患者與家屬需面對社會異樣的對待，或因不理解遺傳疾病的本質，以致基因缺陷人口蔓延。因此本會積極結合政府與民間資源以宣導罕病概念，使大眾瞭解罕病本質，並正確看待遺傳疾病。期待主辦單位「珍愛生命，傳播健康」的使命以及衛生教育的努力，能成為罕病戰場上的另一項利器！

拋開心結，走出戶外

結節家族踏出第一步

文◆張玉屏（社團法人台灣結節硬化症協會執行秘書）

辦理病友家庭戶外活動二日遊從開始計劃，到地點、活動時間的確定，雖不是難事，但要如何使大家心動並付諸行動，可是一項考驗！還好之前上過罕病基金會幹部訓練課程，得到許多靈感，終於讓「拋開心結，走出戶外」活動出爐了！雖然短短8個字，卻有很深長的意義，原因在於結節硬化症（TSC）患者全身器官都可能長腫瘤，家屬除了工作之外，尚要兼顧病友的照護，十分辛苦，也因此希望大家暫時忘卻煩惱，共同踏青去！

對於協會來說，辦理戶外活動，病友癲癇、智力及注意力不集中、好動等問題，是最大挑戰！原本擔心報名不踴躍，但截止日看到傳真機上長串的報名表，則讓我感到驚喜，因為統計完已達快90人！

8月5日、6日，終於如期出發至目的地——彰化台灣民俗村。抵達時，剛好是午餐時間，一開始與不認識的家庭同桌都有點生疏，但慢慢也就聊起來！下午進入園區遊覽並拍全體合照，謝謝峻成、士捷兩位帥哥（均為病友），每次團體照都是由他們負責拉起布條，感恩哦！

園區內有早期台灣的街道、店面及建築物，還看到水牛、黃牛，大家十分興奮地爭相拍照留影，還回味了早期的冰棒！到了遊樂設施區，大家都搶著要玩，連家長也不放過，實在有趣。

◀ 結節家族二日遊，大人小孩都說讚！

晚上7點聯誼晚會正式開始，因正值父親節前夕，活動特別安排邀請爸爸們上台接受禮物並發表感言，其中亭秀爸爸則表示希望大家能協助他學習照顧亭秀。最後大家給爸爸愛的擁抱，小朋友更是一「擁」而上，又親又抱，即感人又溫馨！

為充實病家對於疾病的認識，協會並邀請彰基張明裕醫師回覆家屬的問題，解除疑慮。張醫師全程的參與，使病友們深表感謝！

第二天則是熱鬧的表演節目，包括汽車表演和反串秀，最後則是小朋友最喜愛的魔術表演，大家都看得目瞪口呆。

最後一個段落則是會務報告。我們發現，大家已能正向面對TSC，也希望能發揮力量影響未能出席的家庭，並讓社會人士正確認識協會及TSC。我們更期盼需要協助的病家能與協會聯絡，共同來解決問題！

活動在大家的配合下順利完成，聽到家屬說希望再辦，身為主辦人的我雖然累但感到安慰；不過也因此沒有時間與家屬們好好相處，則是唯一的遺憾。

結節家族已成功地踏出第一步，希望未來能越來越好！期待下一次，如淑珠姐說的，不只北部、南部各一輛遊覽車，而是更多輛！

從結節兒談台灣特殊教育問題

文◆梅秀梅（結節性硬化症病友家屬）

參加了台灣結節硬化症協會舉辦的2日遊，透過病家的交流，我終於實地了解這個疾病的共同特色與差異。

在腦神經方面，根據文獻指出，有1/3的病人智力是正常，不會受腦室結節影響，所以從外表看起來跟正常孩子沒兩樣，一樣可以接受正常教育、正常學習、快樂地成長。但是也有2/3的病人呈現智能障礙，會癲癇發作，發作時間愈久，愈會造成腦神經不可逆的損傷。我的孩子從小經常癲癇發作，且癲癇發作的型態隨著年齡愈長，更顯其嚴重性。現在孩子快5歲，尚不能用語言來表達需求。連簡單的如廁訓練，多年下來，迄今還是無法學會。

這樣的孩子，不管在就醫、就學、就養和托育等方面，都存在著很大的問題。小時候奶媽看我的孩子動不動就癲癇發作，看我們老是帶著孩子往醫院跑，最後孩子幾乎無奶媽敢帶！有的學校已把我們列為拒絕往來戶！所以根本無法上一般的幼稚園或托兒所。孩子一旦被貼上標籤，除了必備佐證資料外，還必須透過教育局鑑定輔導委員會的鑑定後，才可能有機會被安置在公立幼稚園裡所謂的「學前特教班」就讀。

每個孩子都有受教的權利，罹病的孩子是更應該受到保障。前不久，台中大雅一位罹患膽道閉鎖的楊姓女童被托兒所排拒，其父母的無奈與氣憤可以理解。因著玻璃娃娃的前車之鑑，我們知道身心障礙者或特殊疾病者就學，不只需要特殊專業師資，更需要教育從業人員滿懷的教育愛心。幼稚園的接納與融合教育，不也正是生命教育與人格教育嗎？讓一般孩子學會接納和自己不一樣的人，學到好好珍惜生命、體會自己的幸福；讓特殊的孩子也慢慢走入正常生活，學習去適應這個社會。楊姓女童事件告訴國人，台灣的特殊教育還需要再多加油。

最後我想說的是，台灣罹患結節硬化症的比率約為1/6,000，以台灣目前2,300萬人估算，約有3,800人左右，然而目前協會聯繫的病友只佔全數的1/500。我們誠摯希望政府、醫療衛生、學術教育、社會福利機構或者公司行號，能更繼續支持並協助宣導結節硬化症，希望讓社會大眾了解此一罕見疾病，讓病友不再孤軍奮鬥！我們也在此呼籲，若您是結節硬化症患者，請與協會聯絡，因為您的加入是我們最大的力量！因為您的參與，我們的生命將更豐富！因您的支持，我們的夢想將更接近！讓每一份子都能大手牽小手，共同攜手走出來，讓我們的孩子好還要更好！

TTSC 台灣結節硬化症協會
會　長：李適煜
電　話：(02)2531-2471
傳　真：(02)2531-1249
E-mail：tscare@gmail.com
http://www.ttsc.org.tw/

集結爭取用藥
尼曼匹克症病友聯誼會成立

文◆楊家琪（本會活動公關組專員）

「等了好久，終於有藥了！」在尼曼匹克症病友聯誼會成立大會上，病友聯誼會會長同時也是尼曼匹克症C型病友的父親巫錦輝先生終於可以將深埋心中期待已久的一句話大聲說出。從這一刻起，過去漫長的等待跟艱苦已經不算什麼，取代的是生命重新燃起希望的興奮。

其實，在發現用於治療高雪氏症第一型的Miglustat藥物用在治療尼曼匹克症C型的病症上有極大的幫助時，對家屬而言的確是振奮人心的好消息。在過去一年的試用計畫中，台大醫院團隊跟病家小心翼翼地面對每一個過程，任何一點點小小反應，諸如拉肚子之類的小問題，也一點都輕忽不得。而今，終於有令人鼓舞的結果。

成立大會現場，臺大醫院基因醫學部的胡務亮主任及簡穎秀醫師分別以投影片為大家簡單說明Miglustat藥物試用計畫的緣起及成效。透過影片，大家清楚看見病友阿聖在服用Miglustat藥物後，已經可以在他人的攙扶下緩慢地行走。此外，本來依賴胃造廔管進食的他，在記者會當天也已經可以自在地享用美食，顯示其吞嚥能力亦恢復到一定程度。

▲ 病友家屬（左）分享用藥經驗，右為台大醫院簡穎秀醫師。

另一位參與試用計畫的小穎，本來智能跟記憶力都已經有退化的現象，媽媽形容說，發病後，小時候輕鬆背好的26個英文字母，好像一夕之間被「洗帶」似地忘得一乾二淨，幸好在新藥物的協助下，過去的記憶又逐漸回到腦海中。

雖然有這般的好消息，但是由於目前尼曼匹克症C型尚未納入罕病用藥Miglustat的適應症中，導致病友若需使用該藥物，則需自付一個月高達30萬元的藥費，對一般家庭來說，實在是沉重的負擔，遙不可及的夢想。病友們希望在不久的將來，主管機關可同意將該藥物之適應症增列尼曼匹克症C型，始能由健保罕病專款來補助相關的費用，造福更多尼曼匹克症C型的病友。

另外，我們亦歡迎全省尼曼匹克症的病友加入聯誼會，相互扶持、打氣。若有任何問題，歡迎來電本會或是email給巫會長wu4803@yahoo.com.tw。

▲ 聯誼會成立大會上，病家與本會陳冠如副執行長（右一）熱烈交流。